

proforMED

Formación Médica

PRACTICE

Concurso de Casos Clínicos DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO FETAL



AUTORES

RESOLUCIÓN

SUMARIO

meiji

Meiji Pharma Spain, S.A.

Título original: Concurso de Casos Clínicos DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO FETAL

© Copyright Contenidos 2021: Los autores

© Copyright Edición: Canal Estrategia Editorial SL

ISBN: 978-84-18568-68-8

Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida ni transmitida en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo las fotocopias o las grabaciones en cualquier sistema de recuperación de almacenaje de información, sin el permiso escrito de los titulares del copyright.

Esta obra se presenta como un servicio a la profesión médica. El contenido de la misma refleja las opiniones, criterios, conclusiones y/o hallazgos propios de sus autores, los cuales pueden no coincidir necesariamente con los de MEIJI PHARMA SPAIN, patrocinador de la edición.



ÍNDICE DE AUTORES

COMITÉ CIENTÍFICO

Dra. Irene Pelayo Delgado (Coordinación)

*F.E.A Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.
Profesora Asociada Facultad de Medicina Universidad Alcalá de Henares, Madrid*

Dr. Leopoldo Abarca Martínez

*Jefe de Sección de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.
Profesor Clínico Facultad de Medicina Universidad Alcalá de Henares, Madrid*

Dr. Javier Sancho Saúco

*F.E.A Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.
Clínico Colaborador Docente Universidad Alcalá de Henares, Madrid*

Leopoldo Abarca Martínez

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Suhaila Abdel-Iah Mohamed

Hospital Punta Europa, Cádiz

Carlos Aguilar Heras

Hospital Marina Baixa, Alicante

María Guadalupe Alfonsín Somoza

Hospital Universitario Santiago de Compostela

Ainara Amaro Acosta

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

María Amores Vergara

Hospital Serranía de Ronda, Málaga

Eugenia Antolín

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Marina Antón Marazuela

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Elia Archilla Andrés

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Ana Astorga Zambrana

Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga

Laura Barrera Coello

Hospital Universitario de Guadalajara

José Luis Bartha

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Taysa Benítez Delgado

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Adara Benítez Martín

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada

Carlota Borrero González

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

Patricia Boza Novo

Hospital La Línea de la Concepción, Cádiz

Blanca Buenas Jiménez

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Carmen Cabanillas Apolo

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Elena Cabezas López

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

María Jesús Cámara Tierraseca

Hospital Universitario de Guadalajara

Ramón Cánovas Martínez

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

María Paz Carrillo Badillo

Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada

Andrea Castro Ahuir

Hospital Marina Baixa, Alicante

Guillermo Chueca Cortés

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Isabel María Consuegra Garrido

Hospital General Universitario de Ciudad Real

Carmen Contreras Tallón

Hospital de Poniente, Almería

Marta Cosculluela Vidal

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Alba María Cruz García

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Paloma de Gracia Díaz

Hospital Universitario de Guadalajara

Virginia De Miguel Sánchez

Hospital Universitario Santiago de Compostela

Mónica De Vera Gomis

Hospital Marina Baixa, Alicante

Salvador Nauzet Del Rosario Lorenzo

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Cristina Del Valle Rubido

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Manuel de la Rosa Muñoz

Hospital General Universitario de Ciudad Real

María de Luis Alvarado

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Carmen Díaz-Caneja

Hospital Marina Baixa, Alicante

Catalina Renata Elizalbe Martínez-Peñuela

Complejo Hospitalario de Navarra

Laura Escudero Villegas

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Cristina Espada González

Hospital Quirón de Málaga

María Cruz Estevez Salamanca

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Antonio Galán Contreras

Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada

Alberto Galindo Izquierdo

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Jesús Manuel García Barreiro

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Yaiza María García Castro

Hospital Universitario de Guadalajara

Loida García Cruz

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Raquel García Delgado

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Ángela García de la Chica

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Rocío García Jiménez

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

José Antonio García Mejido

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

Rocío García Jiménez

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Raquel García Rodríguez

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Yolanda Gil González

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Enery Gómez Montes

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Ángel M. González Aranda

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Gloria González Tristante

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Francisco Granados

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Manuel Gresa Muñoz

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Melisa Hernández Febles

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Mariola Hernández Martínez

Hospital Clínico Universitario de Valencia

Diana Hernández Pérez

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

María Henar González de Diego

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Elena Hernando Garrido

Hospital Universitario de Guadalajara

Beatriz Herrero Ruiz

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Begoña Hierro Rubio

Hospital Marina Baixa, Alicante

Tamara Illescas Molina

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Olena Ivanytska

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Pedro Eugenio Jiménez Hernández

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Celia Lirola López

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada

Esmeralda López López

Hospital de Poniente, Almería

Tania Luque Patino

Hospital La Línea de la Concepción, Cádiz

Margarita Margarita Castellano

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Marina Martí Edo

Hospital General Universitario de Ciudad Real

Alicia Martín Martínez

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Marina Martín Pereda

Hospital Quirón de Málaga

Ana Martínez Aspas

Hospital Clínico Universitario de Valencia

Noemí Martínez Parrondo

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Isabel Mena Piedra

Hospital Serranía de Ronda, Málaga

Belén Molina Calabuig

Hospital Marina Baixa, Alicante

Laura Molero Sala

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Margely Morales Arca

Hospital Universitario Santiago de Compostela

Ana Moreno Pérez

Hospital General Universitario de Ciudad Real

Eva Moya Artuñedo

Hospital de La Plana, Castellón

Gonzalo Nadal Rubio

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Beatriz Olivares Romero

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Julia Orbañanos

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Marta Ortega Bravo

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Ismael Ortega Cárdenes

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Ruth Palomo López

Hospital Universitario de Guadalajara

Paula Parrondo Sánchez

Hospital Universitario de Guadalajara

Irene Pelayo Delgado

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

María Peñalver Gaspar

Hospital General Universitario de Valencia

Sara Pérez Álvarez

Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada

Daniel Antonio Pérez Corella

Hospital de La Plana, Catellón

Pilar Picazos Vicente

Hospital Marina Baixa, Alicante

Virginia Plasencia Aguiar

Hospital Marina Baixa, Alicante

Sara Portillo Muñoz

Hospital General Universitario de Ciudad Real

Alba Poyatos García

Hospital Marina Baixa, Alicante

María Ángeles Prieto Matas

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Victoria P. Quintero Morillo

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Laura Reino Geraldo

Hospital Marina Baixa, Alicante

Isabel Rivillo Matía

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Marta Luis Rodríguez

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Roberto Rodríguez González

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Carmen Rodríguez Rubio

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

María del Mar Rubio Arroyo

Hospital Universitario de Guadalajara

Jano Rubio García

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Manuel Rueda Sepúlveda

Hospital Serranía de Ronda, Málaga

María Ángeles Ruiz Alfonso

Hospital La Línea de la Concepción, Cádiz

Gloria Isabel Ruiz Barraón

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

María Salomé Adame Guisado

Hospital Materno Infantil de Málaga

Mariña Sánchez Andrade

Hospital Universitario Santiago de Compostela

Antonio Sánchez Muñoz

Hospital General Universitario de Ciudad Real

David Sánchez-Nieves

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Juan Sánchez Orta

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Javier Sancho Saúco

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

María Santana Macías

Hospital Universitario de Guadalajara

Alfredo Santana Rodríguez

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

José Antonio Sainz

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

Javier Segura González

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Gran Canaria

Lucía Serrano González

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Adriana Serrano Olave

Hospital Materno Infantil de Málaga

Marta Sevilla Rabelo

Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada

Sara Anika Smith Ballester

Hospital Clínico Universitario de Valencia

Gemma Soro González

Hospital Universitario Joan XXIII, Tarragona

Ana Tarjuelo Amor

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

María Dolores Torres Miranda

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

Constanza Valenzuela López

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Irene Valero

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

Irene Idoia Valero Arroyo

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Manuel José Vargas

Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla

David Vargas Gálvez

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

Isabel Venzal Vallejo

Hospital Universitario de Guadalajara

Rocío Vizcaíno Pérez

Hospital General Juan Ramón Jiménez, Huelva

Sara Yañez Madriñan

Hospital Universitario Santiago de Compostela

Ana María Zamora Cuesta

Hospital Universitario de Guadalajara

Álvaro Zapico Goñi

Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Madrid

Maitane Zubikaral Iturralde

Hospital Universitario de Donostia

Julia Zurita Calvo

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

RESOLUCIÓN DEL CONCURSO

CASOS GANADORES

Síndrome de Binder

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

García Rodríguez R; García Delgado R; Amaro Acosta A; Hernández Pérez D; de Luis Alvarado M; Benítez Delgado T; Archilla Andrés E; Ortega Cárdenes I; Segura González J; Medina Castellano M; Gresa Muñoz M; Rubio García J; García Cruz L; Santana Rodríguez A

Ascitis urinosa

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

Lisencefalia asociada a síndrome de coriorretinopatía-microcefalia

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO (GRANADA)

Sevilla Rabelo M; Pérez Álvarez S

MENCIONES ESPECIALES

Diagnóstico de síndrome de Meckel Gruber en ecografía de primer trimestre

Soro González G

Gestación gemelar monocorial con discordancia de sexos

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

Agenesia de Cavum Septi Pellucidi

Martínez Parrondo N; Antón Marazuela M; Prieto Matas MA; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Zurita Calvo J; Pelayo Delgado I

Persistencia de la vena cava superior izquierda (PVCSI) y dilatación del seno coronario

Martínez Parrondo N; Zurita Calvo J; Tarjuelo Amor A; Del Valle Rubido C; Prieto Matas MA; Nadal Rubio G; Cabezas López E

Ictiosis congénita

Torres Miranda MD; Cánovas Martínez R; Vargas Gálvez D

Malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares: diagnóstico ecográfico y evolución prenatal y neonatal

Pérez Corella DA; Moya Artuñedo E

Gestación monocorial biamniótica con malformaciones discordantes y desarrollo de CIR selectivo

García Jiménez R; Valero I; Borrero González C; Vargas MJ; García Mejido JA; Sainz JA

Holoprosencefalia semilobar con defecto de cierre de línea media facial

Cabanillas Apolo C; Sánchez Orta J; Valero Arroyo II; Coscolluela Vidal M

Diagnóstico prenatal de las displasias esqueléticas

Amores Vergara M; Espada González C; Martín Pereda M

Síndrome de Holt-Oram asociado a tetralogía de Fallot

García Rodríguez R; García Delgado R; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Medina Castellano M; Martín Martínez A; de Luis Alvarado M; Segura González J; Hernández Pérez D; Santana Rodríguez A; Molero Sala L; García Cruz L

SUMARIO

Síndrome de Binder

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATERNO INFANTIL (GRAN CANARIA)

García Rodríguez R; García Delgado R; Amaro Acosta A; Hernández Pérez D; de Luis Alvarado M; Benítez Delgado T; Archilla Andrés E; Ortega Cárdenas I; Segura González J; Medina Castellano M; Gresa Muñoz M; Rubio García J; García Cruz L; Santana Rodríguez A

Ascitis urinosa

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

Lisencefalia asociada a síndrome de coriorretinopatía-microcefalia

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO (GRANADA)

Sevilla Rabelo M; Pérez Álvarez S

HOSPITAL UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA (GALICIA)

Megavejiga con ascitis fetal aislada de presunta etiología urinosa

De Miguel Sánchez V; Morales Arca M; Yañez Madriñan S; Sánchez Andrade M; Alfonsín Somoza MG

COMPLEJO HOSPITALARIO DE NAVARRA

Enfermedad trofoblástica gestacional en paciente Sars-Cov-2

Elizalbe Martínez-Peñuela CR

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE DONOSTIA

Anomalías fetales del antebrazo: evaluación y manejo

Zubikaral Iturralde M

HOSPITAL UNIVERSITARIO JOAN XXIII (TARRAGONA)

Diagnóstico de síndrome de Meckel Gruber en ecografía de primer trimestre

Soro González G

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

Gestación gemelar monocorial con discordancia de sexos

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

Gestación en paciente con malformación arteriovenosa uterina secundaria a mola hidatiforme parcial

Ortega Bravo M; Escudero Villegas L; Gómez Montes E; González Tristante G; Olivares Romero B; Galindo Izquierdo A

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

Agenesia de Cavum Septi Pellucidi

Martínez Parrondo N; Antón Marazuela M; Prieto Matas MA; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Zurita Calvo J; Pelayo Delgado I; Abarca Martínez L

Hipertrofia ventricular septal fetal

Martínez Parrondo N; Antón Marazuela M; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Serrano González L; Abarca Martínez L; Sancho Saúco J; Pelayo Delgado I

Malformación torácica o broncopulmonar congénita

Martínez Parrondo N; Abarca Martínez L; Zurita Calvo J; Antón Marazuela M; Tarjuelo Amor A; Rodríguez Rubio C; Pelayo Delgado I

Meningocele sacro

Martínez Parrondo N; Del Valle Rubido C; Sancho Saúco J; Zurita Calvo J; Antón Marazuela M; Prieto Matas MA; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

Persistencia de vena umbilical derecha

Martínez Parrondo N; Zurita Calvo J; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Serrano González L; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

Persistencia de la vena cava superior izquierda y dilatación del seno coronario

Martínez Parrondo N; Zurita Calvo J; Tarjuelo Amor A; Del Valle Rubido C; Prieto Matas MA; Nadal Rubio G; Cabezas López E; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

Ureterocele, megauréter y riñón multiquístico, a propósito de un caso

Martínez Parrondo N; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Pelayo Delgado I; Sancho Saúco J; Abarca Martínez L

HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ (MADRID)

Diagnóstico y manejo de complicaciones en gestación gemelar monocorial

Bartha JL; Antolín E; Rodríguez González R; Herrero Ruiz B; Illescas Molina T; Chueca Cortés G

HOSPITAL UNIVERSITARIO PRÍNCIPE DE ASTURIAS (MADRID)

Diagnóstico prenatal de una agenesis del ductus venoso: ¿cuáles son sus implicaciones?

García Barreiro JM; Jiménez Hernández PE

Embarazo ectópico tubárico/abdominal de 13 semanas. A propósito de un caso

Ruiz Barrañón GI; González de Diego MH; García de la Chica A; Quintero Morillo VP; Rivillo Matía I; González Aranda AM; Estevez Salamanca MC; Sánchez-Nieves D

Embarazo heterotópico de 7 semanas. A propósito de un caso

González de Diego MH; Ruiz Barrañón GI; García de la Chica A; Estévez Salamanca MC; Orbañanos J; Quintero Morillo VP; González Aranda AM; Zapico Goñi A

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GUADALAJARA

Hallazgos ecográficos sospechosos de aneuploidías y síndromes genéticos: feto polimalformado con síndrome de Edwards

Hernando Garrido E; Cámara Tierraseca MJ; Parrondo Sánchez P; Venzal Vallejo I; García Castro Y; Palomo López R

Malformación adenomatosa quística

Rubio Arroyo MM; Zamora Cuesta AM; de Gracia Díaz P; Barrera Coello L; Santana Macías M; Hernando Garrido E; Palomo López R; García Castro Y; Venzal Vallejo I

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE CIUDAD REAL

Diagnóstico prenatal de amputación congénita del miembro superior izquierdo

Moreno Pérez A; Sánchez Muñoz A; Consuegra Garrido IM; de la Rosa Muñoz M; Portillo Muñoz S; Martí Edo M

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALENCIA

Diagnóstico de defecto del cierre del tubo neural durante la gestación

Hernández Martínez M; Smith Ballester SA; Martínez Aspás A

Líquido amniótico hiperecogénico en gestante a término

Smith Ballester SA; Martínez Aspás A; Hernández Martínez M

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE VALENCIA

Secuencia TRAP en gestaciones monocoriales

Peñalver Gaspar M

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE LA PLANA (CASTELLÓN)

Malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares: diagnóstico ecográfico y evolución prenatal y neonatal

Pérez Corella DA; Moya Artuñedo E

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

Anemia fetal por isoimmunización RH

Aguilar Heras C; Plasencia Aguiar V; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

Embarazo de siameses. Reporte de un caso

Reino Geraldo L; Castro Ahuir A; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

Gestación ectópica sobre cicatriz de cesárea previa

Plasencia Aguiar V; Poyatos García A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B; Picazos Vicente P; Díaz-Caneja C

Gestación evolutiva hasta el término con feto acráneo

Castro Ahuir A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

Gestación intersticial

Poyatos García A; Plasencia Aguiar V; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

Hidrotórax fetal. A propósito de un caso

Poyatos García A; Plasencia Aguiar V; Molina Calabuig B; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

Valvas de uretra posterior. A propósito de un caso

Poyatos García A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL DE PONIENTE (ALMERÍA) Y HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA VICTORIA (MÁLAGA)

Diagnóstico ecográfico del tumor placentario: corioangioma. A propósito de un caso

López López E; Contreras Tallón C; Astorga Zambrana A

Diagnóstico prenatal de cardiopatía compleja: canal aurículo-ventricular

Contreras Tallón C; Astorga Zambrana A; López López E

Diagnóstico tardío de trisomía 21 tras hallazgo ecográfico en consulta de Urgencias

Astorga Zambrana A; López López E; Contreras Tallón C

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO (GRANADA)

Masa quística intratorácica

Galán Contreras A; Carrillo Badillo MP

HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES (GRANADA)

Aneurisma del septo interauricular

Lirola López C; Benítez Martín A

HOSPITAL VIRGEN DE VALME (SEVILLA)

Gestación monocorial biamniótica con malformaciones discordantes y desarrollo de CIR selectivo

García Jiménez R; Valero I; Borrero González C; Vargas MJ; García Mejido JA; Sainz JA

HOSPITAL LA LÍNEA DE LA CONCEPCIÓN (CÁDIZ)

Gestación ectópica cornual

Boza Novo P; Ruiz Alfonso MA; Luque Patino T

Mola hidatiforme parcial. A propósito de un caso

Luque Patino T; Ruiz Alfonso MA; Boza Novo P

HOSPITAL PUNTA EUROPA (CÁDIZ)

Hidrops fetal no inmune y cromosomopatías

Abdel-Iah Mohamed S

HOSPITAL GENERAL JUAN RAMÓN JIMÉNEZ (HUELVA)

Atresia duodenal

Buenas Jiménez B; Valenzuela López C; Valero Arroyo II; Vizcaíno Pérez R; Coscolluela Vidal M

Gestación ectópica sobre cicatriz de cesárea

Sánchez Orta J; Cabanillas Apolo C; García Jiménez R; Buenas Jiménez B; Coscolluela Vidal M

Holoprosencefalia semilobar con defecto de cierre de línea media facial

Cabanillas Apolo C; Sánchez Orta J; Valero Arroyo II; Coscolluela Vidal M

HOSPITAL QUIRÓN DE MÁLAGA Y HOSPITAL SERRANÍA DE RONDA (MÁLAGA)

Diagnóstico prenatal de las displasias esqueléticas

Amores Vergara M; Espada González C; Martín Pereda M

Discordancia intergemelar en bloqueo auriculoventricular completo

Espada González C; Amores Vergara M; Martín Pereda M

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE MÁLAGA

Atresia yeyunoileal múltiple y patología obstructiva intestinal

Serrano Olave A; Adame Guisado MS

Complejo limb-body wall

Adame Guisado MS; Serrano Olave A

HOSPITAL SERRANÍA DE RONDA (MÁLAGA)

Cardiopatía y diabetes insulino dependiente y cardiopatía fetal

Rueda Sepúlveda M; Mena Piedra I; Amores Vergara M

HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA (CÓRDOBA)

Ictiosis congénita

Torres Miranda MD; Cánovas Martínez R; Vargas Gálvez D

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATERNO INFANTIL (GRAN CANARIA)

Atresia intestinal

Del Rosario Lorenzo SN

Diagnóstico prenatal de síndrome de Beckwith-Wiedemann

Gil González Y; García Rodríguez R; García Delgado R; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Hernández Pérez D; de Luis Alvarado M; Segura González J; Santana Rodríguez A; Medina Castellano M; Martín Martínez A

Diagnóstico prenatal de síndrome OHVIRA

Amaro Acosta A; García Delgado R; García Rodríguez R; Ortega Cárdenes I; Rubio García J; Ivanytska O; Medina Castellano M; Martín Martínez A

Hidrops fetal por anemia severa secundaria a infección por *Treponema pallidum*

Cruz García AM; Rodríguez ML; García Rodríguez R; García Delgado R; Hernández Pérez D; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Segura González J; Hernández Febles M; Granados F; Medina Castellano M; Martín Martínez A

Rabdioma cardíaco gigante fetal

Cruz García AM; García Delgado R; García Rodríguez R; Hernández Pérez D; Amaro Acosta A; Ortega Cárdenes I; Segura González J; de Luis Alvarado M; Medina Castellano M; Martín Martínez A

Síndrome de Holt-Oram asociado a tetralogía de Fallot

García Rodríguez R; García Delgado R; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Medina Castellano M; Martín Martínez A; de Luis Alvarado M; Segura González J; Hernández Pérez D; Santana Rodríguez A; Molero Sala L; García Cruz L

SÍNDROME DE BINDER

García Rodríguez R; García Delgado R; Amaro Acosta A; Hernández Pérez D; de Luis Alvarado M; Benítez Delgado T; Archilla Andrés E; Ortega Cárdenes I; Segura González J; Medina Castellano M; Gresa Muñoz M; Rubio García J; García Cruz L; Santana Rodríguez A

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El fenotipo Binder se caracteriza por presentar una nariz pequeña con puente nasal plano, columela corta, ángulo nasolabial agudo, aplanamiento perialar, labio superior convexo, maxilar superior recto. Se conoce como síndrome de Binder o displasia senomaxilar o disostosis maxilo-nasal. Presentamos un caso clínico con diagnóstico prenatal a las 21 semanas de gestación y su evolución tras el nacimiento.

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 35 años, con antecedentes familiares de epilepsia en la infancia. Intervenido de un *bypass* gástrico con resección intestinal por obesidad mórbida. Remitida a la Unidad de Diagnóstico Prenatal de nuestro Hospital por sospecha de patología renal detectada en otro centro.

En la exploración ecográfica que se realiza, se observa un feto de sexo femenino que presenta un riñón izquierdo con una masa sólido-quística en polo superior compatible con tumor renal versus un doble sistema colector con polo superior displásico con una imagen quística abdominal compatible con dilatación ureteral o una posible dilatación asas intestinales (riñón derecho normal). La vejiga urinaria y la cantidad del líquido amniótico era normal.

Además, se objetivó que la cara fetal era aplanada, con hipertelorismo leve y paladar rectificado que pudiera estar en relación con fenotipo Binder. Se realiza reconstrucción volumétrica mediante ecografía tridimensional 3D. **(Figura 1)**

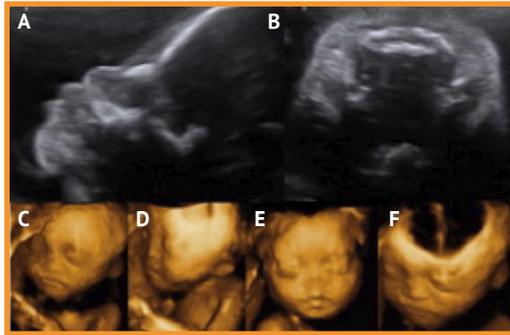


Figura 1. A, B: Ecografía bidimensional dónde se objetiva un perfil anormal con aplanamiento de la cara y paladar superior rectificad. C-F. Reconstrucción tridimensional de la cara fetal en la que se aprecia el aplanamiento de la cara

Dados los hallazgos, se practica una amniocentesis y estudio genético del líquido amniótico, arrojando un resultado de cariotipo normal (46XX) así como un estudio de array CGH (hibridación genómica comparada) sin variantes patogénicas de interés.

Se realiza además una resonancia magnética fetal (RMF) para valorar la patología renal detectada, puesto que ecográficamente no puede precisarse el diagnóstico. Se informa de un doble sistema excretor izquierdo con ureterohidronefrosis severa del polo superior y dilatación severa del uréter.

En la semana 25 además del perfil anormal con la cara plana, se objetivan calcificaciones punti-
formes epifisarias distales en fémur (condrodisplasia) (**Figura 2**) hallazgo asociado ocasionalmen-
te al síndrome de Binder.

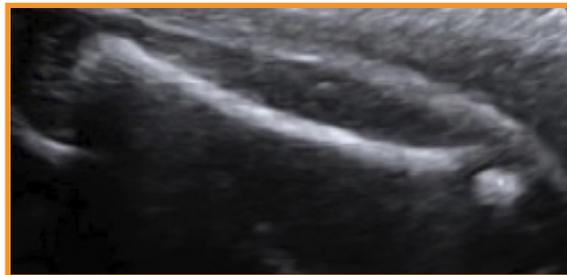


Figura 2. Calcificación en epífisis distal del húmero

Se realizan controles ecográficos seriados durante la gestación, sin objetivar cambios significa-
tivos.

En semana 35 la paciente presenta un absceso isquiorrectal izquierdo que se trata con antibiote-
rapia, siendo necesario la intervención quirúrgica colocando drenaje del mismo durante el resto
del embarazo. Por ese motivo, en la semana 39 se realiza una cesárea electiva y nace una niña de
2500 gramos con test de Apgar 9/9 que ingresa para estudio y observación.

Se confirman los hallazgos prenatales de aplanamiento de la cara (**Figura 3**) y la patología renal.



Figura 3. Cara de la recién nacida a los 3 días de vida

Se realiza estudio radiológico óseo mediante radiografía simple, objetivándose calcificaciones puntiformes bilaterales tanto en tarso como en ambas epífisis femorales, (**Figura 4**) además de braquidactilia de las falanges distales.



Figura 4. Estudio radiológico a la semana de nacimiento. A: calcificaciones puntiformes en las epífisis femorales. B: falanges distales pequeñas. C, D: calcificaciones puntiformes en ambos tarsos

Tras la obtención de ADN genómico, a partir de sangre periférica de la niña, se realizó estudio genético postnatal analizando completamente el gen ARSE asociado a condrodisplasia punctata. Los resultados indicaron la ausencia de variantes patogénicas descartando, con alta probabilidad, la condrodisplasia punctata como causa de los signos que presenta la paciente.

La exploración fenotípica identificó braquidactilia, frente amplia, nariz y cara plana así como epicanthus. Se realizó una tomografía computarizada (TC) con reconstrucción multiplanar para valorar el macizo facial y las suturas craneales objetivando: diámetro transversal del cráneo aumentado, acortamiento y aplanamiento de la espina nasal con verticalización del macizo frontal y leve prominencia anterior del hueso malar. (**Figura 5**)

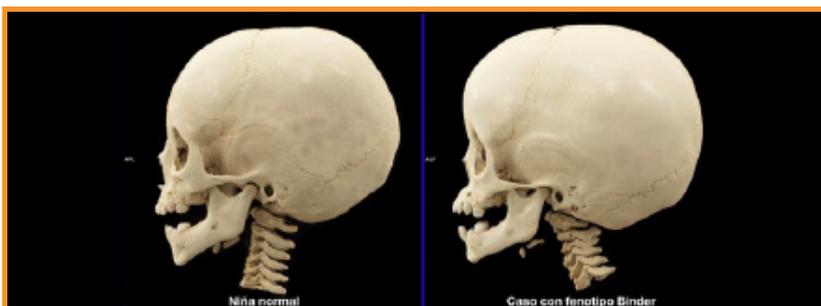


Figura 5. TC multicorte con reconstrucción tridimensional del macizo facial y el cráneo donde se compara una niña normal de 2 años con la niña afectada de fenotipo Binder de la misma edad

Actualmente la niña tiene 24 meses y presenta un retraso psicomotor moderado en rehabilitación y en seguimiento por Neurología Pediátrica, Traumatología y Nefrología Pediátrica por su patología renal.

DISCUSIÓN

El fenotipo Binder o síndrome de Binder es una entidad poco frecuente, que se caracteriza por una hipoplasia facial media, nariz pequeña (espina nasal anterior pequeña o ausente) y puente nasal aplanado con hipodesarrollo del maxilar superior con ocasional maloclusión intermaxilar, ausencia del hueso frontal. Muchos investigadores sugieren que el fenotipo de Binder es una anomalía inespecífica de las regiones nasomaxilares más que una entidad patológica por sí misma.¹⁻³ La incidencia es desconocida, aunque en algunas publicaciones se estima en 1/180.000 recién nacidos vivos.¹⁻³

Puede verse de forma aislada o asociado a otras anomalías. La etiología es heterogénea. En la **Tabla 1** se resumen las principales etiologías del fenotipo Binder asociado a calcificaciones articulares adaptadas de Keppler-Noreuil y colaboradores y las características más importantes, así como el diagnóstico diferencial.

Anomalías genéticas:

- Condrodisplasia punctata braquitelefalángica (CDPB): son un grupo heterogéneo de displasias óseas con un punteado epifisario anormal durante la infancia.⁴⁻⁸
- Síndrome de Keutel o síndrome de estenosis pulmonar-braquitelefalangismo-calcificación cartilaginosa: la calcificación anormal afecta principalmente al cartílago de las orejas, la nariz, la laringe y el árbol traqueobronquial. También se ha descrito el punteado epifisario de los huesos largos y calcificaciones vertebrales.^{1,9}

Anomalías metabólicas:

- Trastornos peroxisomales: condrodisplasia punctata (CDP) rizomélica 1, 2, 3 y síndrome Zellweger.^{1-3,7}
- Trastornos de almacenamiento lisosómico.
- Anomalías en la biosíntesis del colesterol: síndrome Conradi-Hünemann o CDP ligada al X (CPDX2).^{1,7}
- Trastornos en el metabolismo de la vitamina K:^{8,10-12}
 - Congénitas: disfunción de la enzima arilsulfatasa E. Esta enzima es importante para el desarrollo normal del esqueleto y se cree que participa en la vía del metabolismo de la vitamina K, que interviene en el crecimiento y mantenimiento de la densidad ósea. Mutaciones en los genes codificantes se asocian con CDPX1 y CDPX2.

- Adquiridas: lupus eritematoso sistémico (LES) materno, malabsorción intestinal por celiaquía, o síndrome de intestino corto, por hiperemesis gravídica severa en edad gestacional precoz. Además, se asocia a embriopatía por warfarina.

	Aislado	CDPAR rizomélica RCPD1, RCPD2, RCPD3	Síndrome Keutel	CDPX2 Conradi-Hünermann	CDPX1, CDP braquitelefalángica o acrosinosis	Warfarina	LES Materno diseminado	Síndrome Zellweger
Hipoplasia nasal	++		+++	+++	+++	+++	++	++
Acortamiento rizomérico	No	+++	No	++	No	No	No	No
Punteado epifisario	Sí	Difusa	Punteado epifisario	Fémur, húmero, vértebras	Epífisis y paravertebral	Sí	Sacroccigeas Talones	Sí
Punteado extraóseo	No	Laringe	Laringe, calcificaciones difusas cartilaginosas	No	No	Cartílago septal y alar de lanariz	No	No
Estatura corta	No	Muerte precoz	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí
Deformación Asimétrica	No	No	No	Sí	No	No	No	No
Braquidactilia	No	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	No
Retraso metal	No	Sí			Posible	Posible	No	Sí
Malformaciones cardíacas	No	No	Estenosis pulmonar periférica	No	No		No	Defectos septales
Otras malformaciones	Anomalías vertebrales cervicales	Microcefalia, sordera, contracturas articulares	Sordera, estrechamiento traqueo bronquial	No	Ictiosis	Anomalías vertebrales cervicales	Rash cutáneo	Sistema nervioso central, extremidades
Cataratas	No	75 %	no	Normalmente no, pudiera ser asimétrico	Posible	raro	No	Sí
Genética	Metabolismo vitamina E	Enfermedad peroxisomal AR por mutación en PEX-7(6q22) DHAPAT (102) alkyl-DHAP synth (431)	AR gen codifica la proteína Gla (MGP) localizada en 12p13.1-p12.3).	Ligada al X (mujeres afectas, letal en varones). Déficit metabolismo colesterol por déficit de vitamina K epóxido reductasa.	Ligada al X (varones afectados) en gen ARSE (Xp22.3)	Teratogénico (usos de warfarina en semana 6-9)	Posible por interferencia con metabolismo vitamina E	AR Trastorno en la biogénesis de los peroxisomas. Defectos en genes PEX

Tabla 1. Principales patologías asociadas a fenotipo Binder y calcificaciones

El diagnóstico debe realizarse en base a los hallazgos clínicos, de imagen y estudios genéticos. La etiología y la patogenia del síndrome de Binder son, en la actualidad, desconocidas. No existe, por tanto, regiones genómicas o genes asociados, con certeza al síndrome. La mayoría de los casos descritos son esporádicos, aunque, en alguna ocasión, se ha podido demostrar recurrencia. Para estos casos se propone una posible herencia autosómica recesiva o dominante con penetrancia incompleta, aunque no se descarta la multifactorialidad.

CONCLUSIONES

- ✓ En casos de detección prenatal del fenotipo Binder asociado a calcificaciones articulares, debe realizarse un examen ecográfico detallado en busca de otras anomalías fetales, valorar la realización de estudios genéticos y ocasionalmente, de otras pruebas de imagen, para realizar el diagnóstico diferencial de esta entidad y un adecuado asesoramiento a los padres.

BIBLIOGRAFÍA

1. Keppler-Noreuil KM, Wenzel TJ. Binder phenotype: associated findings and etiologic mechanisms. *J Craniofac Surg.* 2010;21(5):1339-45.
2. Jones KL, Smith. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6ª Edición. Elsevier. 2017.
3. Tonni G, Sepúlveda W, Wong AE. Prenatal Diagnosis of Orofacial Malformations. Springer International Publishing Switzerland. 2017.
4. Levaillant JM, et al. Binder phenotype: clinical and etiological heterogeneity of the so-called Binder maxillo-nasal dysplasia in prenatally diagnosed cases, and review of the literature. *Prenat Diagn.* 2009;29(2):140-50.
5. Irving MD, et al. Chondrodysplasia punctata: a clinical diagnostic and radiological review. *Clin Dysmorphol.* 2008;17:229-241.
6. Blask AR, et al. Severe nasomaxillary hypoplasia (Binder phenotype) on prenatal US/MRI: an important marker for the prenatal diagnosis of chondrodysplasia punctata. *Pediatr Radiol.* 2018;48(7):979-991.
7. Boulet S, et al. Brachytelephalangi chondrodysplasia punctata: prenatal diagnosis and postnatal outcome. *Fetal Diagn Ther.* 2010;28(3):186-90.
8. Nino M, et al. Clinical and molecular analysis of arylsulfatase E in patients with brachytelephalangi chondrodysplasia punctata. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:997-1008.
9. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=85202&lng=EN
10. Colin E, et al. Binder phenotype in mothers affected with autoimmune disorders. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2012;25(8) 1413-8.
11. Lane AS, et al. Vitamin K Deficiency Embryopathy from Hyperemesis Gravidarum. *Case Rep Obstet Gynecol.* 2015;2015:324173.
12. Toriello HV, et al. Maternal vitamin K deficient embryopathy: association with hyperemesis gravidarum and Crohn disease. *Am J Med Genet A.* 2013;161A(3):417-29.

ASCITIS URINOSA

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La obstrucción urinaria baja (OUB) es una patología congénita infrecuente (incidencia 2,2/10000 nacimientos). Predomina en fetos varones y la etiología más común son las valvas de uretra posterior (64%), siendo más infrecuente la estenosis uretral (36%), válvulas de uretra anterior, ureteroceles y agenesia uretral.^{1,2}

Entre los signos ecográficos sugestivos de esta anomalía se encuentran la dilatación vesical o megavejiga acompañada de un engrosamiento de su pared, oligohidramnios severo, dilatación de la uretra proximal o signo de *keyhole*, así como ureterohidronefrosis bilateral.¹⁻⁴ En algunos casos es posible observar una ascitis urinosa, consecuencia de una rotura o perforación vesical, que puede resolverse espontáneamente en un periodo de 2 semanas.⁵

La OUB puede derivar en una displasia renal (90%), una hipoplasia pulmonar consecuencia del oligohidramnios, e incluso la muerte perinatal (77%) si no se trata precozmente.⁶ Además, un alto porcentaje de los neonatos que sobreviven desarrollan insuficiencia renal crónica severa requiriendo diálisis y trasplante renal a los 5 años.¹

El tratamiento antenatal ha demostrado ser efectivo para reducir la mortalidad y otras complicaciones perinatales³ y dentro de sus opciones se encuentra la colocación de una derivación vésico-amniótica (DVA), la cistoscopia fetal, o las vesicocentesis seriadas.^{3,7} El objetivo es facilitar una vía de escape a la orina para reducir la presión dentro del sistema urinario y así paliar un posible daño renal, así como reponer el líquido amniótico para evitar la hipoplasia pulmonar.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 36 años, secundípara y diabética gestacional insulino dependiente, derivada a nuestro centro tras hallazgo ecográfico incidental a las 26 semanas de gestación de ascitis masiva aislada. A raíz de este hallazgo, se realizaron serologías TORCH con resultado negativo, y amniocentesis que reveló cariotipo (46XY) y array CGH normales. En la ecografía realizada a las 27+6 semanas se objetivó ascitis masiva sin derrames en otras cavidades serosas, asociado a líquido amniótico en el límite bajo de la normalidad (DVBM 2,7cm), vejiga adecuadamente replecionada, aunque con engrosamiento de su pared, (**Figuras 1 y 2**) y una discreta dilatación de la uretra proximal (*key hole sign*). Ambas siluetas renales presentaban un tamaño y ecoestructura normales y no se observó ureterohidronefrosis. Estos hallazgos sugerían como primera posibilidad diagnóstica una OUB con rotura vesical y ascitis masiva urinosa secundaria no resuelta. La ecoestructura renal normal podría explicarse por la disminución de presión vesical tras su rotura.



Figura 1. Ascitis urinosa masiva

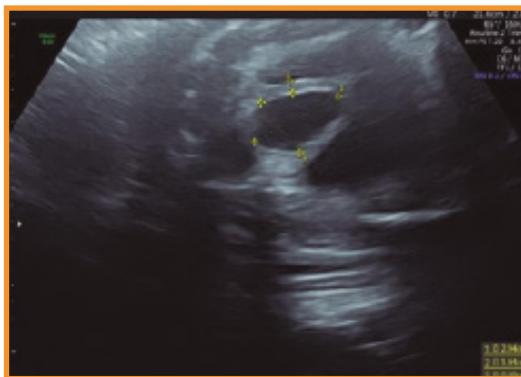


Figura 2. Vejiga fetal con dimensiones longitudinal y transversal (1 y 2 respectivamente), en la que se observa un engrosamiento de su pared (3)

La paciente fue informada sobre los hallazgos, diagnóstico y pronóstico, así como de las opciones terapéuticas y sus posibles complicaciones, aceptando la realización de intervención prenatal mediante la colocación de un catéter de derivación peritoneo-amniótico y estudio bioquímico del líquido ascítico, el cual se realizó a las 28 semanas de gestación sin incidencias. (**Figura 3**)

En posteriores controles ecográficos (29+1 y 32+6 semanas), se objetivó la resolución completa de la ascitis, el catéter de derivación bien posicionado, la normalización de la cantidad de líquido amniótico y la vejiga adecuadamente replecionada, haciéndose más evidente el signo del *key hole*. (**Figura 4**)



Figura 3. Catéter de derivación peritoneo-amniótico normo-posicionado (flecha). Se visualiza una correcta reposición de líquido amniótico y vejiga adecuadamente replecionada

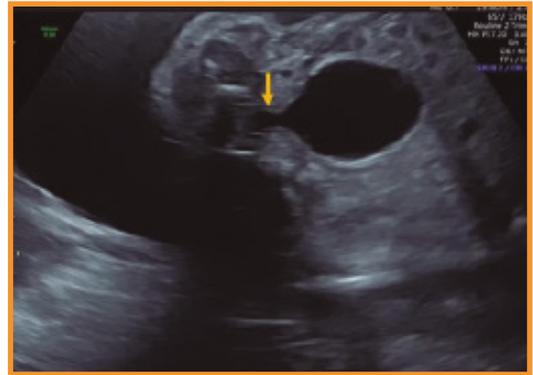


Figura 4. Dilatación uretra proximal o "Key hole sign" (flecha) más evidente tras la colocación del catéter de derivación peritoneo-amniótico. Se puede observar igualmente la resolución de la ascitis y la normalización de la cantidad de líquido amniótico tras el procedimiento

Se observó además ureterohidronefrosis bilateral grado III, con ecoestructura renal conservada y ausencia de quistes corticales. **(Figura 5)** El estudio bioquímico de la muestra de líquido ascítico compatible con orina (beta-2- microglobulina <0,17 mg/L, Na 137 mEq/L, Osm 274,00 mOsm/kg, Ca 9,7 mg/dl, Cr 1,7 mg/dl, Cl 103 mEq/l) ratifica el diagnóstico de sospecha de ascitis urinosa secundaria a una perforación vesical como consecuencia de una OUB.

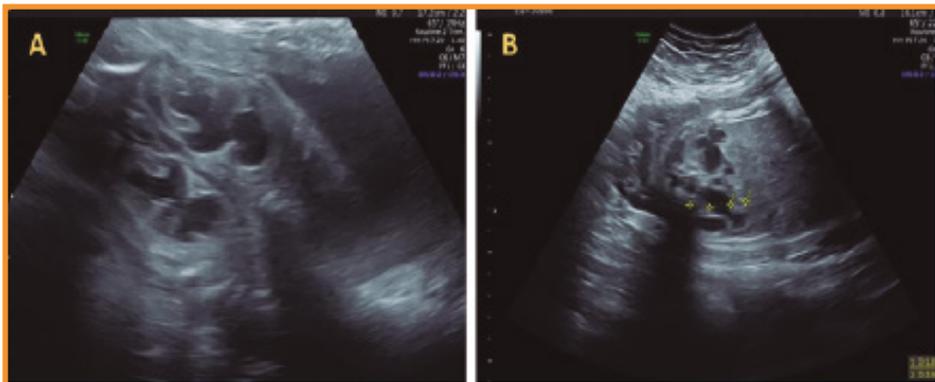


Figura 5. Ureterohidronefrosis bilateral tras inserción de catéter de derivación peritoneo-amniótica. A. Dilatación del sistema pielocalicial bilateral con conservación de la estructura renal. B. Dilatación ureteral

A las 34 semanas nació un varón mediante cesárea por rotura prematura de membranas, trabajo de parto y presentación podálica, al cual le fue practicada una cistoscopia a los 10 días de vida, en la que se confirmó la presencia de valvas de uretra posterior que fueron resueltas en el mismo acto quirúrgico. Actualmente, con 2 meses de vida, presenta una función renal normal.

DISCUSIÓN

La OUB es una patología congénita infrecuente asociada a altas tasas de morbi- mortalidad fetal y neonatal. Es la causa pediátrica más frecuente de enfermedad renal crónica en estadios avanzados, con una mortalidad del 45%.^{1,3}

Entre las opciones de manejo de la OUB se encuentra la terapia fetal. La selección de candidatos para este intervencionismo se basa en tres componentes: el cariotipo fetal, la asociación a otras anomalías, y el daño renal. La terapia fetal estaría indicada a partir de la semana 16 en OUB aisladas, asociadas a oligo/anhidramnios o reducción del líquido amniótico, con cariotipo normal y con función renal preservada.⁸ Trastornos más complejos o de carácter no obstructivo como el síndrome de Prune Belly o megavejiga- microcolon-hipoperistalsis no se benefician de esta terapia.⁴

La valoración prenatal de la función renal es difícil dado que las herramientas de las que disponemos son limitadas. Los últimos trabajos recomiendan basarse tanto en el aspecto ecográfico de los riñones, como en el análisis urinario fetal.^{9,10} **(Tabla 1)** Un análisis urinario desfavorable, la presencia de quistes renales corticales y/o la existencia de riñones displásicos, se consideran signos de función renal probablemente alterada, contraindicando la terapia fetal puesto que el daño renal sería irreversible.

	Estadio I (leve)	Estadio II (OUB severa con hallazgos prenatales sugestivos de función renal preservada)	Estadio III (OUB severa con hallazgos prenatales sugestivos de función renal alterada)	Estadio IV (Fallo renal intraútero)
Parámetros a valorar				
Líquido amniótico*	Normal	Oligo o anhidramnios	Oligo o anhidramnios	Anhidraminos
Ecogenicidad renal	Normal	Hiperecogénicos	Hiperecogénicos	Hiperecogénicos
Quistes renales	Ausente	Ausente	Pueden estar presentes	Presente
Displasia renal**	Ausente	Ausentes	Pueden estar presentes	Presente
Análisis urinario (18-30 semanas, última muestra de máx. 3 separados 48h)***	Favorable	Favorable	No favorable Adecuada repleción vesical vesical tras vesicocentesis	Repleción vesical < 27% 48h tras vesicocentesis
Terapia fetal				
	No indicado (control semanal sólo terapia fetal si progresa a II)	Indicado para prevenir hipoplasia pulmonar y daño renal severo	Puede estar indicado para prevenir hipoplasia pulmonar, no el daño renal (irreversible). Necesarios más estudios	No indicado

*El Oligo-anhidramnios es más predictivo de la función renal si se evalúa a partir de la semana 18.

**Displasia renal: riñones aumentados de tamaño, hiperecogénicos, sin diferenciación córtico-medular.

***Análisis urinario favorable: Na <100 mEq/L, Cl <90 mEq/L, Ca <8mg/dl, osmolaridad <200 mOsm/L, β -2 microglobulina <6 mg/dl.

Tabla 1. Estadificación de la obstrucción urinaria baja (OUB)

Entre los procedimientos para la terapia fetal de la OUB se encuentra la colocación de una DVA o la cistoscopia fetal, cuyo objetivo es el diagnóstico y tratamiento etiológico de la OUB.^{1,3,7}

En un reciente metaanálisis se ha observado que la DVA mejoraba la supervivencia global (perinatal y postnatal) respecto al manejo expectante (OR: 2,54, IC95%: 1,14–5,67), así como la función renal (OR: 2,09, IC95%: 0.74– 5.9).³ En consonancia con estos datos, Nassr et al. reportó también una mejora en la supervivencia perinatal en fetos tratados con DVA, aunque no pudo evidenciar una mejora de la supervivencia a los 6-24 meses, ni de la función renal.¹ Estos resultados apoyan la teoría de que el tratamiento con DVA repone el volumen de líquido amniótico y, por tanto, mejora la función pulmonar fetal y consecuentemente la supervivencia perinatal.¹¹ Pero aún existen discrepancias en cuanto a si este tratamiento mejora la función renal posnatal, habiéndose descrito una tendencia a conseguir una función renal normal a los 6 meses en el caso de la cistoscopia pero no en la DVA.⁷

En casos complicados con ascitis urinosa no resuelta, se considera una alternativa a la DVA la colocación de un catéter de derivación peritoneo- amniótico dadas las dificultades para una adecuada colocación de la DVA al encontrarse la vejiga descomprimida en estos casos. En un estudio reciente de fetos con OUB y ascitis urinosa persistente intervenidos prenatalmente, se observó una mejora en la supervivencia neonatal, y la ausencia de insuficiencia renal o estadios iniciales de la misma en el 60% de los supervivientes.⁵

Dentro las complicaciones asociadas a la DVA, la más frecuente es la migración/obstrucción del catéter (31-40%). En el caso de la cistoscopia destacan las fístulas urinarias (9-13%).^{7,9} Otras complicaciones asociadas a la terapia fetal son el parto pretérmino o la coriamnionitis.^{7,12}

CONCLUSIONES

- ✓ La colocación de un catéter de derivación peritoneo-amniótico en casos de OUB complicados con ascitis urinosa persistente puede ser una alternativa a la DVA con buenos resultados en supervivencia neonatal. En la actualidad, no existen datos concluyentes sobre si este tipo de tratamiento mejora la función renal a largo plazo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nassr AA, et al. Effectiveness of vesicoamniotic shunt in fetuses with congenital lower urinary tract obstruction: an updated systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;49:696-703.
2. Tonni G, et al. Fetal lower urinary tract obstruction and its management. *Arch Gynecol Obstet.* 2013;287:187-94.
3. Saccone G, et al. Antenatal intervention for congenital fetal lower urinary tract obstruction (LUTO): a systematic review and meta-analysis. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2020;33:2664-70.
4. Galindo A. *Ecografía Obstétrica.* España: Marban; 2020. 15:626-33.
5. Donepudi R, et al. Peritoneal-amniotic shunt in management of urinary ascites complicating fetal lower urinary tract obstruction. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58:320-2.
6. Quintero RA, et al. In utero management of fetal lower urinary tract obstruction with a novel shunt: a landmark development in fetal therapy. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2010;23:806-12.
7. Ruano R, et al. Fetal intervention for severe lower urinary tract obstruction: a multicenter case-control study comparing fetal cystoscopy with vesicoamniotic shunting. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45:452-8.
8. Sarno A, et al. Uropatía obstructiva fetal. In: Gratacós E, Gómez R, Nicolaidis K, Romero R, Cabero L, editors. *Medicina Fetal.* Ed Med Pan. 2008: 445-57.
9. Ruano R. Fetal lower urinary tract obstruction: proposal for standardized multidisciplinary prenatal management based on disease severity. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48:476-82.
10. Ruano R, et al. Lower urinary tract obstruction: fetal intervention based on prenatal staging. *Pediatr Nephrol.* 2017;32:1871-8.
11. Clark TJ, et al. Prenatal bladder drainage in the management of fetal lower urinary tract obstruction: a systematic review and meta-analysis. *Obstet Gynecol.* 2003;102:367-82.
12. Biard JM, al. Long- term outcomes in children treated by prenatal vesicoamniotic shunting for lower urinary tract obstruction. *Obstet Gynecol.* 2005;106:503-8.

LISENCEFALIA ASOCIADA A SÍNDROME DE CORIORRETINOPATÍA-MICROCEFALIA

Sevilla Rabelo M; Pérez Álvarez S

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO (GRANADA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El síndrome microcefalia-corioretinopatía autosómico recesivo es muy poco frecuente, y en ocasiones puede asociarse a lisencefalia. El pronóstico es infausto y el diagnóstico suele realizarse de forma postnatal. Exponemos el caso de una gestante de 22 semanas que presentaba microcefalia severa, junto a lisencefalia severa e hipoplasia cerebelar.

DESARROLLO

Se trata de una mujer de 42 años, sin antecedentes personales de interés ni hábitos tóxicos, secundigesta, con un hijo sano. Acude por primera vez a consulta de obstetricia en semana de amenorrea 11+5, pero se redata a 12+4 semanas según el CRL (distancia en milímetros entre la coronilla (cabeza) y la rabadilla del feto). En la ecografía presenta un pliegue nuczal de 1,9 mm, y el resto de marcadores ecográficos de comosopatías son normales. Se realiza cribado combinado de cromosopatías con resultado de alto riesgo para trisomía 21 (1/87), 18 (1/14) y 13 (1/187), llamando la atención el bajo nivel de la β -HCG (beta gonadotropina coriónica humana) y la PAPP-A (función de la proteína A del plasma sanguíneo) (0,29 MoM y 0,31 MoM respectivamente). Ante este resultado se remite a Unidad de Medicina Fetal, donde se realiza biopsia corial y se solicita QF-PCR (PCR cuantitativa fluorescente), que no detectó aneuploidías, y un cariotipo convencional que no se pudo realizar por falta de crecimiento celular.

Se cita a la paciente para ecografía morfológica en la semana 20 de gestación, pero por motivos personales no acude a esa cita, y acude finalmente en semana 22+3. Se realiza ecografía morfológica en la que destaca un diámetro biparietal de 43,1 mm (acorde a 18+4 semanas de gestación) y una circunferencia cefálica de 164,6 mm (acorde a 19 semanas), ambos por debajo del percentil

5 para la edad gestacional; el índice circunferencia cefálica/circunferencia abdominal también es inferior al percentil 5. **(Figura 1)** Asimismo, es llamativo el diámetro cerebelar transverso, de 17 mm, acorde a 17 semanas, con una cisterna magna dentro de la normalidad. La circunferencia abdominal y la longitud de húmero y fémur son normales. No existe ventriculomegalia (atrio 4,2 mm), y se visualiza el cavum del septum pellucidum normal. El resto de la exploración no muestra otras alteraciones ni marcadores de cromosopatías. El líquido amniótico es normal.

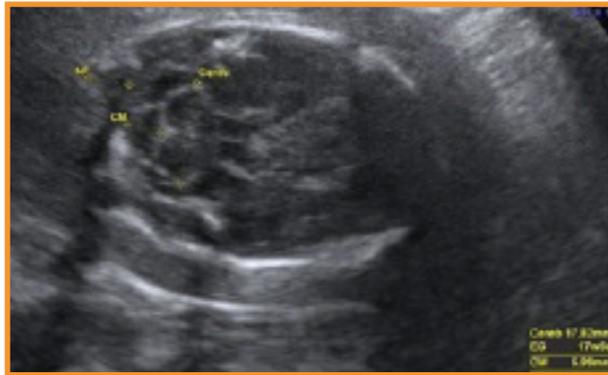


Figura 1. Cerebelo inferior a percentil 5

Se cita a la paciente una semana más tarde en la Unidad de Medicina Fetal (23+3 semanas). En la exploración persiste la microcefalia severa y la hipoplasia del cerebelo, y se evidencia una ausencia de la cisura parietooccipital y una cisura de Silvio menor de lo esperado para la edad gestacional. **(Figuras 2 y 3)** Ante la sospecha de lisencefalia se solicita un array- CGH a la muestra obtenida en el primer trimestre, que es normal. Se realiza una resonancia magnética nuclear (RMN) en la semana 24+4, que confirma la microcefalia severa, la hipoplasia cerebelar y la lisencefalia severa, encontrando un patrón de sulcación retrasado para la edad gestacional, con ausencia de cisura parietooccipital y calcarina, y una cisura de Silvio con morfología y ángulo opérculo insular también menor de lo esperado para la edad gestacional; el sistema ventricular es normal y se visualiza el cavum septum pellucidum. **(Figura 4)**



Figura 2. Cisura de Silvio menor de lo esperado



Figura 3. Ausencia de cisura parietooccipital

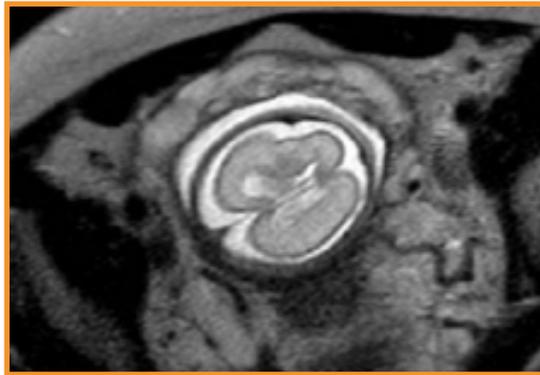


Figura 4. RMN: *lisencefalia severa*

Se realiza nueva ecografía en la semana 25+4, y se constata un empeoramiento de la microcefalia. Tras explicarle el diagnóstico y pronóstico, la pareja solicita interrupción de la gestación. Tras la aprobación del comité de ética del hospital, se realiza interrupción legal del embarazo (ILE) en la semana 26+1. Mediante la cordocentesis se extrae también muestra sanguínea fetal para estudio genético y detección de virus. La PCR en plasma fetal es negativa para herpesvirus, citomegalovirus y *Toxoplasma gondii*. Se solicita asimismo estudio genético a ambos progenitores. Tras la ILE se produce el parto de una mujer de 600 g.

En el estudio genético (exoma clínico dirigido a fenotipo) se detecta la presencia en heterocigosis de la variante NM_020461.3(TUBGCP6):c.4955-15_4955-2del en el exón 23 del gen TUBGCP6, probablemente patogénica, de procedencia materna; así como también en heterocigosis la variante NM_020461.3(TUBGCP6):c.2066-6^a>G en el exón 12 del gen TUBGCP6, probablemente patogénica, de procedencia paterna. Dichas variantes se relacionan con el síndrome de coriorretinopatía-microcefalia, con patrón de herencia autosómica recesiva. Ambos progenitores son portadores en heterocigosis, por lo que no están afectados, pero pueden transmitir la enfermedad a la descendencia.

DISCUSIÓN

El sistema nervioso central (SNC) comienza a desarrollarse durante la tercera semana de gestación, a partir del tubo neural formado desde el ectodermo. Las dos vesículas telencefálicas darán lugar a los hemisferios cerebrales, que en un principio son lisos. Posteriormente, el desarrollo cerebral depende de tres fases que ocurren desde el tercer mes de gestación hasta después del nacimiento: proliferación, migración neuronal y organización.

La migración neuronal ocurre entre el tercer y quinto mes, y durante ella las neuronas se desplazan desde los ventrículos a su lugar definitivo en el sistema nervioso. La migración neuronal es la responsable de la formación de la corteza cerebral de seis capas. Los microtúbulos juegan un

papel fundamental en la migración neuronal, y los genes relacionados con la codificación de tubulinas intervienen en la proliferación, migración y organización neuronal.¹ A medida que avanza el desarrollo de la corteza cerebral, que es lisa durante el primer trimestre, comienzan a aparecer surcos y circunvoluciones; este es un proceso progresivo durante toda la vida intrauterina, lo que permite correlacionar las imágenes ecográficas con el grado de maduración cerebral en el feto. La primera cisura visible ecográficamente es la cisura de Silvio, visible a partir de la semana 17-18 como una pequeña indentación; posteriormente, durante la llamada operculización, va formando un ángulo agudo desde la semana 25 hasta la 30. Otra cisura fácilmente identificable desde la semana 18 en un corte transventricular es la cisura parietooccipital.² Las variaciones de la normalidad en estas imágenes deberían hacernos solicitar más estudios para descartar una anomalía en el desarrollo cerebral.

La lisencefalia ocurre por una alteración en la migración neuronal, que resulta en una corteza cerebral adelgazada con disminución (paquigiria) o ausencia (agiria) de circunvoluciones.³ La clasificación tradicional de la lisencefalia la divide en dos tipos: tipo I o clásica, donde el córtex normal de seis capas ha sido sustituido por un córtex adelgazado de cuatro capas y que puede presentar distintos grados de severidad (agiria difusa, agiria-paquigiria, paquigiria aislada, heterotopia subcortical en banda); y tipo II (complejo de Cobblestone), con un córtex desorganizado, no estructurado y que se asocia a distrofia muscular congénita. En 2001, Barkovich propuso la clasificación en tres grupos: grupo A, que comprende el espectro lisencefalia-heterotopia subcortical en banda (incluye la lisencefalia clásica y la asociada a agenesia del cuerpo calloso o a hipoplasia cerebelar), grupo B (complejo de Cobblestone) y grupo C (otras heterotopías).⁴ Clínicamente se manifiesta con retraso mental moderado a severo, retraso psicomotor, convulsiones (a menudo refractarias a tratamiento), dificultad para comer; en los casos más severos la mortalidad a los 10 años de vida puede alcanzar el 50%, sobre todo si se acompaña de hipoplasia cerebelar. La lisencefalia puede ser un hallazgo aislado, por alteraciones genéticas (siendo los genes más frecuentemente implicados PFAH1B1 o LIS 1, DCX, TUBA1A, POMT1, POMT2, POMGNT1, FKTN, FKRP, LARGE, RELN, VLDLR) o secundaria (infecciones TORCH, alcohol, hipoxia...), o puede encontrarse asociada a otras anomalías dentro de complejos sindrómicos (Miller Decker, Walter Warburg, lisencefalia ligada al cromosoma X). El diagnóstico prenatal de la lisencefalia es complicado, y en la mayoría de los casos publicados en la literatura ocurre durante el tercer trimestre de la gestación, más allá de la semana 30.

La microcefalia se describe como el hallazgo de una circunferencia cefálica dos desviaciones estándar (DV) por debajo de la media (o inferior al percentil 3). Se debe considerar un hallazgo, no una enfermedad en sí misma. Hay que tener en cuenta que muchos de los fetos con sospecha de microcefalia tienen una circunferencia cefálica normal al nacimiento, por lo que su sospecha se debe manejar con cautela. Junto a una neurosonografía detallada, se debe realizar un cariotipo y array, despistaje de infecciones (TORCH, Zika, VIH), despistaje de CIR (crecimiento intrauterino restringido) precoz y descartar tóxicos (alcohol, medicamentos...) y patología materna (fenilcetonuria). Debe considerarse también una RMN.

El síndrome microcefalia-corioretinopatía fue descrito por primera vez en 1966 por Victor McKusick;⁵ es una enfermedad rara cuya clínica puede ser muy variable. La forma más frecuente es la de herencia autosómica dominante, asociada a mutaciones en el gen KIF11, con un grado de afectación neurológica menor que la autosómica recesiva y que puede presentarse también con linfedema al nacimiento y dismorfismo facial, pero la epilepsia es poco frecuente.⁶ También se ha descrito la forma autosómica recesiva, causada por mutaciones en los genes TUBGCP4, TUBGCP6 y PLK4, en la que el retraso global del desarrollo y la discapacidad intelectual pueden ser más graves; además de las alteraciones visuales puede acompañarse de epilepsia y facies dismórfica; en la RMN puede encontrarse en ocasiones paquigiria o reducción del patrón giral.

Aunque la etiopatogenia del síndrome coriorretinopatía-microcefalia autosómico recesivo y su relación con la lisencefalia no es completamente conocida, sí se sabe que los genes TUBGCP4 y TUBGCP6 intervienen en la formación de microtúbulos y del centrosoma, necesarios para la migración neuronal, y el gen TUBGCP6 es una diana del gen PLK4.⁷

Existen muy pocos casos publicados en los que el síndrome coriorretinopatía-microcefalia autosómico recesivo se asocie a lisencefalia, y en ellos el diagnóstico suele haberse realizado de forma postnatal.^{8,9}

CONCLUSIONES

- ✓ El hallazgo ecográfico de microcefalia aislada debe tomarse con cautela, pues el pronóstico puede ser muy variable; sin embargo, nos obliga a descartar que exista patología asociada. El diagnóstico ecográfico de la lisencefalia es difícil y con frecuencia se realiza más allá de las 30 semanas, pero debido a su mal pronóstico, ante cualquier variación de la normalidad en la ecografía de la semana 20, debe ampliarse el estudio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fry A, Cushion T, Pilz D. The genetics of lissencephaly. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2014;166(2):198-210.
2. Ghai S, et al. Prenatal US and MR imaging findings of lissencephaly: review of fetal cerebral sulcal development. *Radiographics.* 2006;26(2):389-405.
3. Di Donato N, et al. Lissencephaly: Expanded imaging and clinical classification. *Am J Med Genet A.* 2017;173(6):1473-1488.
4. Woodward PJ et al. *Diagnostic imaging: Obstetric.* 3rd edition. Salt Lake City. Elsevier. 2016.
5. McKusick V, et al. Chorioretinopathy with hereditary microcephaly. *Arch Ophthalmol.* 1966;75(5): 597-600.
6. Jones GE, et al. Microcephaly with or without chorioretinopathy, lymphoedema, or mental retardation (MCL-MR): review of phenotype associated with KIF11 mutations. *Eur J Hum Genet.* 2014;22(7):881-7.
7. Shurygina MF, et al. Genotype Phenotype Correlation and Variability in Microcephaly Associated With Chorioretinopathy or Familial Exudative Vitreoretinopathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2020;61(13):2.
8. Lee B, Kim J, Yu Y. Lissencephaly and mild cerebellar vermis hypoplasia in a case of microcephaly and chorioretinal dysplasia. *Ophthalmic Genet.* 2010;31(2):89-93.
9. Martín-Rivada Á, et al. Primary Dwarfism, Microcephaly, and Chorioretinopathy due to a PLK4 Mutation in Two Siblings. *Horm Res Paediatr.* 2020;93(9-10):567-572.

MEGAVEJIGA CON ASCITIS FETAL AISLADA DE PRESUNTA ETIOLOGÍA URINOSA

De Miguel Sánchez V; Morales Arca M; Yañez Madriñan S;
Sánchez Andrade M; Alfonsín Somoza MG

HOSPITAL UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA (GALICIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La obstrucción del tracto urinario inferior (*Low urinary tract obstruction*, LUTO) presenta una incidencia de 1/2000-4000 recién nacidos vivos. Representa un grupo heterogéneo de trastornos del tracto de salida urinario a nivel uretral, que conducen a la obstrucción y dilatación vesical. Su etiología es diversa pudiendo ser causado por lesiones focales, tipo valvas uretrales posteriores (63%),^{1,2} atresia uretral (17%),¹ valvas uretrales anteriores o estenosis uretral, anomalías sindrómicas-genéticas (megavejiga-megacolón, megavejiga- megauréter) o cromosómicas (trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13), suponiendo esta última causa un 10-15%.^{1,3,4}

El **feto masculino parece ser más comúnmente afectado por estas patologías con una proporción 8:1**, mientras que el sexo femenino a menudo se asocia a una patología más compleja, como anomalías cloacales.¹⁻³

El diagnóstico ecográfico de LUTO puede realizarse al final del primer trimestre (>10 semanas, una vez iniciado la producción urinaria) y en el segundo trimestre del embarazo, y se fundamenta en la presencia de dilatación vesical > 7 mm (megavejiga), hidronefrosis (uni bilateral).^{1-3,5,6} Las formas graves de la enfermedad, el aumento de la distensión vesical y consecuentemente de la presión vesical, provoca reflujo vesicoureteral y cambios displásicos a nivel renal y en última instancia producen oligo-anhidramnios (45-50% de los casos) que puede provocar un hipoplasia pulmonar e insuficiencia renal al nacimiento.^{1-3,5,7}

En el pronóstico de esta entidad participan varios factores, como la edad gestacional al diagnóstico, el diámetro vesical, presencia de oligoamnios y/o displasia renal, cariotipo y sexo fetal.³ Fontanella et al, establecen que el diámetro longitudinal vesical es un predictor de la posibilidad de resolución espontánea, de esta forma las megavejigas <15 mm con cariotipos normales, presentan una tasa de resolución próxima al 90% y pronósticos posteriores favorables.⁶⁻⁸ Las mega-

vejigas persistentes, progresivas y de tamaño >15 mm suelen relacionarse hasta en un 99% con uropatías obstructivas, y tiene una resolución espontánea <1%.¹⁻⁴

El LUTO puede provocar una importante morbilidad-mortalidad fetal y neonatal, que aunque puede mejorar con la realización de terapia fetal, desafortunadamente no han logrado demostrar beneficios renales a largo plazo durante la época neonatal. La tasa de mortalidad de LUTO sin tratamiento se sitúa entre el 75-90%.² El éxito de la terapia fetal depende en gran medida de la selección adecuada de los candidatos. El amplio espectro de etiologías y pronósticos hace que el asesoramiento y el manejo de esta entidad sea particularmente desafiante.

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 28 años, asmática en tratamiento con salbutamol, sin cirugías previas, ni alergias medicamentosas. Inició seguimiento gestacional en Atención Primaria con 8+3 semanas, con desarrollo normoevolutivo durante el primer trimestre y derivada a nuestro centro para la realización de la ecografía del primer trimestre con 12+6 semanas.

Se diagnostica la presencia de un feto único con afectación del sistema urinario a expensas de la presencia de una megavejiga de 14,7x19,1 mm, dilatación pielocalicial bilateral y con sugestiva afectación renal al verse ambos parénquimas renales hiperecogénicos. **(Figuras 1 y 2)** Se programa la realización de una biopsia corial dos días después del diagnóstico. En dicha ecografía el tamaño vesical permanece estable y se detectó un ductus venoso patológico.

La gestante acude de nuevo a consulta de diagnóstico prenatal a la edad gestacional de 16+2 semanas, en dicho momento se pudo informar de que tanto la QF-PCR como el estudio de array CGH fueron normales y cariotipo fetal (46XY). Se repite ecografía evidenciando una megavejiga de 24x23 mm, dilatación uretral proximal en forma de cerradura (*keyhole sign*), riñones hiperecogénicos con dilatación pielocalicial bilateral de 4 y 3,8 mm y aparición de ascitis de 12,6 mm de grosor que ocupa la totalidad de la pelvis y abdomen fetal. **(Figura 3)**

Tanto la gestante como su pareja, fueron debidamente informados del pronóstico y de las opciones médico-quirúrgicas existentes tanto en periodo fetal como neonatal. Debido a la edad gestacional, a la rápida progresión, y el pronóstico desfavorable, la pareja optó por acogerse al supuesto de ILE. La necropsia fetal evidenció un feto de sexo masculino. Antropometría y maduración orgánica concordante con 14 semanas. Longitud cráneo-raquis de 9 cm, perímetro abdominal de 14 cm, **(Figura 4)** con marcada distensión abdominal a expensas de ascitis y vejiga dilatada de hasta 2,2 cm de diámetro. Los riñones de tamaño pequeño mostraron dilatación del sistema pielocalicial y displasia renal.



Figura 1. Ecografía fetal primer trimestre a las 12+6 semanas. (A) Corte longitudinal que muestra una formación anecoica en el abdomen inferior correspondiente con una megavejiga. (B) Corte transversal del abdomen inferior fetal, ocupado por formación anecoica de 14,7x19,1 mm corresponden megavejiga. Pared vesical no hipertrófica

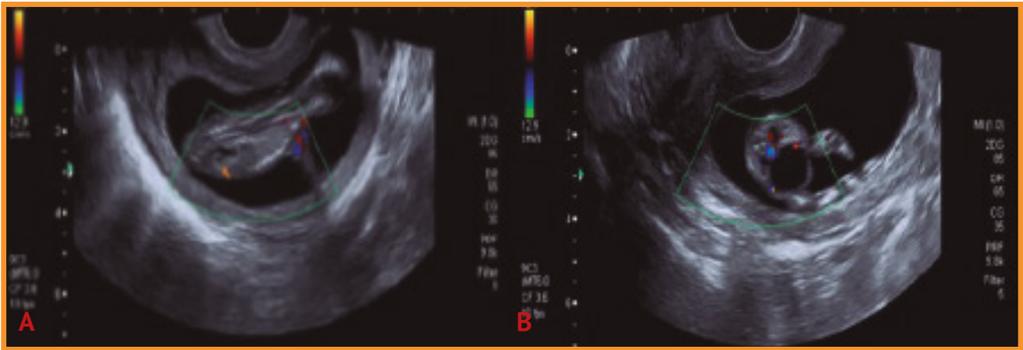


Figura 2 Ecografía fetal primer trimestre a las 12+6 semanas. (A) Corte longitudinal donde se evidencia una displasia renal postobstructiva que muestra una hiperecogenicidad renal de la corteza renal, pérdida de diferenciación corticomedular y dilatación calicial. (B) Corte transverso de abdomen fetal inferior donde se muestra una formación anecoica correspondiente con una megavejiga y distinguible de otra formación quística abdominal al estar delimitada por ambas arterial umbilicales. Así mismo se evidencia una hidronefrosis bilateral



Figura 3 Ecografía fetal a las 16+2 semanas. Corte transverso de abdomen inferior fetal. Se evidencia formación anecoica compatible con megavejiga rodeada de ascitis (A)



Figura 4. Feto masculino con datos antropométricos concordantes con edad gestacional de 14 semanas, visión lateral (A) y frontal (B). Destaca abdomen fetal globuloso a tensión con un perímetro de 14 cm a expensas de ascitis. Cordón trivascular normoinserto en abdomen fetal. Extremidades normoconstituidas con recuento dactilar normal. No se evidencian otras malformaciones macroscópicamente visibles

DISCUSIÓN

En el presente caso y descartado el origen genético, la etiología de la megavejiga y la sucesión de hallazgos nefro-ureterales deben ser atribuidos a un origen obstructivo, sin embargo, la determinación de la lesión focal causante no pudo ser demostrada en la necropsia fetal, posiblemente por la edad gestacional temprana que puede limitar dicha visualización. No obstante, los sucesivos hallazgos ecográficos observados en las exploraciones son compatibles con un origen obstructivo.

Como ya se ha indicado, la megavejiga secundaria a un origen obstructivo, presenta tamaños superiores a 15 mm así como hipertrofia de la pared vesical. En este caso, inicialmente se evidenció un tamaño en dicho límite pero sin aumento del grosor de la pared vesical, definido >3 mm, en ninguna de las exploraciones ecográficas. Este hecho puede explicarse, por la difícil visualización debido a la gran distensión vesical que alcanzó.^{3,7}(Figura 1B)

En la última ecografía se visualizó el signo de la cerradura (*keyhole sign*) que implica la dilatación uretral posterior. Este signo a pesar de no ser patognomónico de LUTO, es compatible con una causa obstructiva, especialmente cuando es producida por valvas uretrales posteriores.^{1-3,7} En el presente caso, aun a pesar de realizar una revisión exhaustiva por parte del Servicio de Anatomía Patológica, no pudieron ser demostradas, probablemente por la temprana edad gestacional que pudo limitar su identificación.

Otro hallazgo ecográfico interesante es la evidencia de hidroureteronefrosis bilateral, (Figura 2) aunque si bien es cierto que es sugestivo de LUTO (presente 88% de los casos), no es menos cierto que existe un 79% de hidroureteronefrosis que puede aparecer sin causa obstructiva, lo

que no ayuda a la diferenciación etiológica.¹ Por otra parte, el aumento de la presión intravesical afecta al parénquima renal, condicionando displasia renal, que sí se visualizó ecográficamente en este caso (reducción del tamaño y hiperecogenicidad renal), aunque sin llegar a verse quistes renales subcorticales.

La mayoría de los hallazgos ecográficos fueron identificables en la ecografía del primer trimestre, pero la ascitis fetal debutó de forma aguda, siendo visible en la ecografía realizada a las 16+2 semanas, (**Figura 3**) sin poderse tipificar el cuadro como de *hidrops fetalis*, ya que se trató de una ascitis aislada, sin observar acúmulo de líquido de otra localización anatómica. La etiología de la ascitis fue desconocida, pero el diagnóstico diferencial incluye la posibilidad de una ascitis urinosa secundaria a un aumento de presión intravesical que pudo relacionarse con una rotura de la pared vesical o extravasación de orina en las pelvis renales.⁹⁻¹¹ En este sentido, la posible rotura de la pared vesical no puede demostrarse histológicamente, probablemente por la edad gestacional y por el corte selectivo realizado de la vejiga fetal. Por otra parte, el paso de orina a la cavidad abdominal a través de una posible fisura vesical se asociaría a menor replección de la vejiga, hecho que no pudo ser observado en la ecografía de la semana 16+2.

Por último, sobre el supuesto de la extravasación de orina a través de la pelvis renal no se han encontrado referencias en la literatura para esta edad gestacional.

Finalmente, no se observaron cambios volumétricos en el líquido amniótico compatibles con oligoamnios (presente en el 50% de los casos de LUTO),³ por lo que este dato no apoyaría una etiología obstructiva pero probablemente su ausencia se explique por la edad gestación tan temprana y el manejo activo del caso.

CONCLUSIONES

- ✓ Se presenta el caso de un feto varón que se diagnosticó ecográficamente en el primer trimestre de megavejiga y hidroureteronefrosis bilateral. La cronología de los hallazgos ecográficos, así como la observación de ascitis fetal aislada, probablemente de origen urinoso, permiten una tipificación de una causa obstructiva. En la necropsia fetal no se pudo dilucidar la lesión focal causante de la obstrucción ni identificar eventuales roturas vesicales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cheung KW, Morris RK, Kilby MD. Congenital urinary tract obstruction. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2019;58:78-92.
2. Ibirogba ER, Haeri S, Ruano R. Fetal lower urinary tract obstruction: What should we tell the prospective parents? *Prenat Diagn.* 2020; 40(6):661-668.
3. Taghavi K, Sharpe C, Stringer MD. Fetal megacystis: A systematic review. *J Pediatr Urol.* 2017;13(1):7-15.
4. Kao C, et al. Perinatal outcome and prognostic factors of fetal megacystis diagnosed at 11-14 week's gestation. *Prenat Diagn.* 2021;41(3):308-315.
5. Fontanella F, et al. Fetal megacystis: a lot more than LUTO. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;53(6):779-787.
6. Fontanella F, et al. Fetal megacystis: prediction of spontaneous resolution and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50(4):458-463.
7. Taghavi K, et al. Fetal megacystis: Institutional experience and outcomes. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology.* 2017;57(6):636-42.
8. Farrugia MK. Fetal bladder outflow obstruction: Interventions, outcomes and management uncertainties. *Early Hum Dev.* 2020;150:105189.
9. Mani S, et al. Urinary Ascites and Transient Intestinal Obstruction in a Preterm Infant: An Interesting Case of Posterior Urethral Valve. *AJP Rep.* 2019;9(3):e209-e212.
10. Cadoret F, et al. Unusual fetal ascites and spontaneous bladder rupture in a female fetus: a case report. *J Med Case Rep.* 2020 Jul 19;14(1):115.
11. Donepudi R, et al. Peritoneal- amniotic shunt in management of urinary ascites complicating fetal lower urinary tract obstruction. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58(2):320-322.

ENFERMEDAD TROFOBLÁSTICA GESTACIONAL EN PACIENTE SARS-COV-2

Elizalbe Martínez-Peñuela CR

COMPLEJO HOSPITALARIO DE NAVARRA

PRESENTACIÓN DEL CASO

La enfermedad trofoblástica gestacional (ETG) es un conjunto de entidades, que tienen en común la alteración de tejido trofoblástico. La incidencia varía según la raza y la localización geográfica; en EEUU es de 1/1000 casos, en el Sudeste Asiático de 7-10/1000 casos y en América Latina 1/2000 casos.¹ El virus SARS-CoV-2, causante de la enfermedad por coronavirus 2019 (COVID-19), fue clasificado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como un β -CoV del grupo 2B.² La secuencia genética del SARS-CoV-2 mostró más de 80% de identidad con SARS-CoV y 50% con MERS-CoV; ambos se originan en murciélagos.^{3,4} En este sentido las gestantes están bastante más predispuestas a las infecciones por patógenos respiratorios y neumonía grave.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante multipara de 26 años con fecha de última regla desconocida, acude al servicio de Urgencias ginecológicas por metrorragia y dolor abdominal en hipogastrio de 15 días de evolución. Sin antecedentes familiares ni personales de interés. A su vez, refiere un cuadro de tos de 3 días de evolución sin fiebre ni otra sintomatología acompañante.

En la exploración ginecológica no se observan restos hemáticos en vagina, cérvix cerrado. En la ecografía transvaginal: útero en anteposición de 111x68 mm, con cavidad uterina de 25x61 mm ocupada por tejido placentario quístico con embrión con una CRL de 20 mm que corresponde con 11+2 semanas de gestación sin latido cardíaco fetal, sugestivo de mola hidatiforme parcial (MHP) con límites respetados. Anejos normales. Ante los hallazgos clínicos y ecográficos se solicita β -HCG:

167.129 UI/L y PCR SARS-CoV-2 que resulta positivo. En un segundo tiempo, se solicita la función tiroidea, enzimas hepáticas y una radiografía simple de tórax que resultan compatibles con la normalidad.

Con la sospecha diagnóstica de MH, se realiza legrado por aspiración bajo control ecográfico con resultado histológico de MHP. β -HCG tras intervención: 57.304 UI/L. Control ecográfico y de β -HCG (859,1UI/L) a los 15 días: útero en anteposición de 82x42 mm con cavidad uterina ocupada por hematómetra de 5,4 mm y escaso material de 3,8 mm. Anejos normales. Posteriormente, se realizaron controles de B-HCG hasta la negativización de los mismos.

DISCUSIÓN

En España, se ha observado un aumento de la incidencia de enfermedad trofoblástica gestacional previo al inicio de la pandemia por SARS-COV-2, el mismo puede ser debido al aumento de población inmigrante proveniente de países con elevada incidencia de la misma. No obstante, durante la pandemia se ha objetivado igualmente un aumento de incidencia. En este sentido, como han descrito Ahmed M. Abbas et al, 2020, las pacientes embarazadas con COVID-19 tenían una desregulación inmune que podría resultar anomalías en el embarazo, como MH, pérdida recurrente del embarazo y preeclampsia de inicio temprano.¹

La MH es una afección ginecológica relativamente rara que resulta de un óvulo fecundado anormalmente y ocurre principalmente en primigrávidas.⁵ Se caracteriza por un crecimiento excesivo de la placenta, mientras que el desarrollo embrionario es marcadamente anormal o ausente. Hay dos tipos: completa (MHC) o MHP según la clasificación histopatológica. Las placentas de la MHC y MHP se clasifican por la inflamación edematosa de las vellosidades coriónicas y la hiperplasia trofoblástica. La incidencia de MHC es de alrededor de 1/1000 embarazos, y MHP alrededor de 3/1000.⁶ La MH es una forma no maligna de ETG asociada con niveles anormalmente elevados de HCG.⁷ Muchos factores de riesgo están involucrados en la aparición de la MH, como las anomalías uterinas, los defectos en los ovocitos, la deficiencia de ácido fólico, la edad materna extrema (más de 35 años o menos de 20 años), el embarazo molar anterior, el uso de anticonceptivos, la deficiencia de betacaroteno o grasa animal y el tabaquismo.⁸

Estudios anteriores mostraron que los infiltrados de células inmunitarias deciduales, especialmente de células T reguladoras FoxP3+ y células T CD3+, son significativamente más altos en la MH que en un embarazo sano.^{9,10} Además, hay una marcada elevación del nivel sérico de citoquinas proinflamatorias como IL-1 β , IL-6 y TNF- α y un aumento significativo de la proteína C reactiva en la MH en comparación con el embarazo sano.¹¹ Sin embargo, la inmunología de la MH todavía es misteriosa.

En estudios previos, se ha demostrado que la infección por SARS durante el embarazo se puede atribuir a tasas elevadas de aborto espontáneo, parto prematuro y restricción del crecimiento intrauterino. Sin embargo, tan solo se han descrito casos aislados en la literatura de transmisión vertical de la infección por SARS de la madre al niño sin ninguna evidencia de que SARS pueda afectar la implantación del embrión y causar MH.¹² Por lo tanto, no hay estudios en la literatura

sobre la asociación entre la familia coronavirusidae y la MH. Como se indica en la mayoría de estos estudios, es necesario seguir estudiando más casos para poder llegar a resultados concluyentes. La mayoría de los estudios empíricos publicados, que evalúan transmisión vertical del SARS-CoV-2 y lactancia materna, son estudios de casos.

Estudios previos reportaron algunas mutaciones en la proteína *Pyrin Domain Containing 7* (NLRP7) en el 48-80% de los pacientes con MH recurrentes.¹³ NLRP7 tiene un papel en la inflamación y la apoptosis mediada por patógenos, por lo que es el gen dominante asociado con recurrentes MH.¹⁴ NLRP7 es una de las proteínas de la familia del receptor (NLR) de dominio de oligomerización por unión a nucleótidos (NOD), un tipo de receptor de reconocimiento de patrones citoplásmicos que reconoce señales de peligro intracelulares e inicia respuestas inflamatorias para combatirlas. Para NLRP7, su inflamosoma se acumula debido a varios estímulos como bacterias (*Legionella pneumophili* gram-negativas, *Archoleplasma laylawii*, *Staphylococcus aureus*), especies de *Mycoplasma* y *Mycobacterium bovis*.^{15,16} La NLRP7 normal sobreexpresada interactúa con ASC, caspasa-1 e IL-1 β y regula negativamente la producción de IL-1 β dentro de los inflamasomas. Esto podría explicar la posibilidad de que infecciones bacterianas o virales como el SARS-CoV-2 puedan mediar la MH en mujeres embarazadas.

Las citoquinas son un grupo de péptidos mediadores que regulan de forma ascendente y descendente las respuestas inmunológicas, inflamatorias y reparadoras del huésped a la lesión.¹⁷ Son productos no solubles en anticuerpos de linfocitos activados y macrófagos que actúan como señales de crecimiento intracelular que regulan el crecimiento local y respuestas inflamatorias sistémicas.¹⁸ Curiosamente, los linfocitos y macrófagos en el sistema genital femenino secretan factores solubles que afectan el desarrollo del embrión y el crecimiento del trofoblasto.¹⁹ A medida que el trofoblasto fetal estimula la liberación de citoquinas maternas, estimula la función y el crecimiento del trofoblasto.²⁰

Las células placentarias producen diferentes citoquinas como IL-1, IL-2, IL-6, IFN- α , IFN- γ y TNF- α .¹⁷ Sin embargo, las citoquinas podrían tener un papel fundamental en el fallo inmunológico de la implantación normal. En ese momento, el sistema inmunológico materno lucha para crear y preservar la tolerancia al feto alogénico mientras conserva la capacidad de protección contra los desafíos microbianos.

Dado que la activación de los linfocitos y macrófagos endometriales por antígenos no específicos del tejido reproductivo, como bacterias o virus, podría conducir a un entorno inadecuado para el embrión implantado al liberar citoquinas variables que incluyen IL-1, IL-2, IL-6, IFN- α y TNF- α .²¹ Por lo tanto, supusimos que la infección por COVID-19, que se caracteriza por una tormenta de citoquinas y por aumento de IL-2, IL-7, GM-CSF y TNF- α , puede afectar la implantación normal e inducir el desarrollo de MH. Por otro lado, el aborto espontáneo, como ejemplo, puede caracterizarse por una reducción de TNF- α e IL-10 en el suero de madres afectadas en comparación con embarazos sanos.^{22,23} Por lo tanto, existe una similitud significativa en el perfil de citoquinas entre COVID-19 y MH, mucho más específico que otros resultados del embarazo.

Los iones metálicos como el zinc y el cobre son esenciales para los sistemas biológicos, especialmente en el desarrollo embrionario y fetal.²⁴ El zinc desempeña un papel en el crecimiento celular

y es necesario para la síntesis de proteínas, como el ADN, el ARN intracelular y la división celular.²⁵ Informaron de que hay niveles séricos de zinc significativamente más bajos en pacientes con MH en comparación con las mujeres embarazadas sanas, lo que puede contribuir a su patogenia.²⁶ Mientras tanto, el zinc tiene un papel esencial como terapia protectora y adyuvante para COVID-19, principalmente por reduciendo la inflamación y modulando la inmunidad antiviral y antibacteriana.²⁷

Además, se cree que el zinc tiene actividad antiinflamatoria al inhibir la señalización de NF- κ B y la modulación de las células T reguladoras y restringir la tormenta de citocinas.²⁷ Por lo tanto, queremos resaltar el papel del zinc en los pacientes con COVID-19, ya que su deficiencia puede afectar al desarrollo embrionario y predisponen a la aparición de MH.

En un embarazo sano, existe una leucocitosis fisiológica que resulta del proceso inflamatorio inducido durante la fase de implantación. La activación de los leucocitos y la expresión de diversas moléculas de adhesión en los leucocitos activados se producen al comienzo del embarazo.²⁸ Estas células secretan GM-CSF que ayuda a la invasión trofoblástica. Por otro lado, existe leucopenia en pacientes con MH que la caracteriza a diferencia del aborto espontáneo que se asocia significativamente a un recuento leucocitario elevado en el primer trimestre con un aumento significativo de las células NK y T periféricas y de su actividad.^{29,30}

La leucopenia se debe a una función inflamatoria más reducida que potencia la invasión trofoblástica.³¹ Además, el porcentaje y los recuentos absolutos de linfocitos son significativamente bajos en pacientes con MH.³² La relación entre el recuento de glóbulos blancos y la MH podría atribuirse a una placentación inadecuada en la MH que resulta de la ausencia de desarrollo vellosos e invasión trofoblástica. La leucopenia es una de las características clave para el diagnóstico de pacientes con COVID-19 debido al efecto de la linfocitopenia secundaria inducida por infecciones virales,³³ por lo tanto, se podría proponer una asociación causal entre COVID-19 y el desarrollo de MH.

CONCLUSIONES

- ✓ La patogenia completa y los aspectos inmunológicos de la MH siguen siendo un misterio. Las investigaciones futuras deberían tratar de profundizar en la asociación entre COVID-19 y el desarrollo de MH. Hasta la disponibilidad de más estudios, y dado que no existe un cribado universal para COVID-19, sugerimos a los obstetras que deben estar atentos a la probabilidad de encontrar una MH entre mujeres embarazadas COVID-19 positivas. Aunque el diagnóstico exacto es fundamentalmente histológico, éste sólo aporta datos útiles pero no imprescindibles. La ecografía uterina basta para establecer un diagnóstico de mola hidatiforme parcial.

COMENTARIO RESUMEN

Presentamos el caso de una paciente de 26 años que acude a Urgencias por tos, metrorragia y dolor abdominal con diagnóstico final de enfermedad trofoblástica gestacional MHP y COVID-19. La patogenia completa y los aspectos inmunológicos de la MH siguen siendo un misterio. Las investigaciones futuras deberían tratar de profundizar en la asociación entre COVID-19 y el desarrollo de MH. Aunque el diagnóstico exacto es fundamentalmente histológico, éste sólo aporta datos útiles pero no imprescindibles. La ecografía uterina basta para establecer un diagnóstico de mola hidatiforme parcial.

BIBLIOGRAFÍA

1. Abbas AM, et al. COVID-19 and hydatidiform mole. *Am J Reprod Immunol.* 2020;84(5):e13310.
2. Hui DS IA, et al. The continuing 2019-nCoV epidemic threat of novel coronaviruses to global health: the latest 2019 novel coronavirus outbreak in Wuhan, China. *Int J Infect Dis.* 2020;91:264-266.
3. Lu R, et al. Genomic characterisation and epidemiology of 2019 novel coronavirus: implications for virus origins and receptor binding. *Lancet.* 2020;395(10224):565-574.
4. Cui J, Li F, Shi ZL. Origin and evolution of pathogenic coronaviruses. *Nature Rev Microbiol.* 2019;17(3):181-192.
5. Goldstein DP, Berkowitz RS, Horowitz NS. Gestational trophoblastic disease. *Abeloff's Clin Oncol.* 2020:1544-1559.
6. Seckl MJ, Sebire NJ, Berkowitz RS. Gestational trophoblastic disease. *Lancet.* 2010;376:717-729.
7. Ip PP, Wang Y, Cheung AN. Complications of early pregnancy and gestational trophoblastic diseases. *Gynecologic and Obstetric Pathology. Volume 2.* 2019;427(2):427-457.
8. Nguyen NM, Bolze PA, Slim R. Hydatidiform moles. In: Hashkes PJ, Laxer RM, Simon A, eds. *Textbook of Autoinflammation.* Cham, Switzerland: Springer. 2019:485-497.
9. Hussein MR, et al. Decidual immune cell infiltrate in hydatidiform mole. *Cancer Inves-tig.* 2009;27(1):60-66.
10. Sundara YT, et al. Decidual infiltration of FoxP3+ regulatory T cells, CD3+ T cells, CD56+ decidual natural killer cells and Ki-67 trophoblast cells in hydatidiform mole compared to normal and ectopic pregnancies. *Mol Med Reports.* 2012;5(1):275-281.
11. Verit FF, Hilali NG. Increased insulin resistance and C-reactive protein in women with complete hydatidiform mole. *Gynecol Endocrinol.* 2011;27(10):840-843
12. Wong SF, et al. Pregnancy and perinatal outcomes of women with severe acute respiratory syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2004;191(1):292-297.
13. Estrada H, et al. The p. L750V mutation in the NLRP7 gene is frequent in Mexican patients with recurrent molar pregnancies and is not associated with recurrent pregnancy loss. *Prenat Diagn.* 2013;33(3):205-208
14. Fallahi J, et al. A novel mutation in NLRP7 related to recurrent hydatidiform mole and reproductive failure. *Int J Fertil Steril.* 2019;13(2):135.
15. Khare S, et al. An NLRP7-containing inflammasome mediates recognition of microbial lipopeptides in human macrophages. *Immunity.* 2012;36(3):464-476.
16. Zhou Y, et al. Virulent *Mycobacterium bovis* Beijing strain activates the NLRP7 inflammasome in THP-1 macrophages. *PLoS One.* 2016;11(4).
17. Kuwabara T, et al. The role of IL-17 and related cytokines in inflammatory autoimmune diseases. *Mediators Inflamm.* 2017;2017:1-11
18. O'Shea JJ, Gadina M, Siegel RM. Cytokines and cytokine receptors. *Clin Immunol.* 2019:127-155.

19. Pollheimer J, et al. Regulation of placental extravillous trophoblasts by the maternal uterine environment. *Front Immunol.* 2018;9:2597.
20. Shaarawy M, Darwish NA. Serum cytokines in gestational trophoblastic diseases. *Acta Oncol.* 1995;34(2):177-182.
21. Abbas AM, Ahmed OA, Shaltout AS. Hydatidiform mole in the era of COVID-19 pandemic. Is there an association? *Am J Reprod Immunol.* 2020;84:e13253.
22. Yamada H, et al. Circulating cytokines during early pregnancy in women with recurrent spontaneous abortion: decreased TNF-alpha levels in abortion with normal chromosome karyotype. [*Hokkaido igaku zasshi*] *Hokkaido J Med Sci.* 2004;79(3):237.
23. Kaislasuo J, et al. IL-10 to TNF α ratios throughout early first trimester can discriminate healthy pregnancies from pregnancy losses. *Am J Reprod Immunol.* 2020;83(1):e13195.
24. King JC. Determinants of maternal zinc status during pregnancy. *Am J Clin Nutr.* 2000;71(5):1334S-1343S.
25. Chasapis CT, et al. Recent aspects of the effects of zinc on human health. *Arch Toxicol.* 2020;94(5):1443-1460.
26. Kolusari A, et al. Catalase activity, serum trace element and heavy metal concentrations, vitamin A, vitamin D and vitamin E levels in hydatidiform mole-Serum levels of catalase, Zn Co, and vitamin A, D, and E were significantly lower in patients with hydatiform mole compared with healthy pregnant women and non pregnant controls. *Clin Exp Obstet Gynecol.* 2009;36(2):102
27. Skalny AV, et al. Zinc and respiratory tract infections: perspectives for COVID-19. *Int J Mol Med.* 2020;46(1):17-26.
28. Johnson PM, Christmas SE, Vince GS. Immunological aspects of implantation and implantation failure. *Human Reprod.* 1999;14(2):26-36.
29. Al-Husban N, et al. Platelet and White Blood Cell (WBC) counts in the first trimester and pregnancy outcome: prospective controlled study. *J Fetal Med.* 2019;6(2):89-94.
30. Lee SK, et al. Determination of clinical cellular immune markers in women with recurrent pregnancy loss. *Am J Reprod Immunol.* 2013;70(5):398-411.
31. Eskicioglu F, Ulkumen BA, Calik E. Complete blood count parameters may have a role in diagnosis of gestational trophoblastic disease. *Pak J Med Sci.* 2015;31(3):667.
32. Zhang L, Xie Y, Zhan L. The potential value of red blood cell distribution width in patients with invasive hydatidiform mole. *J Clin Lab Anal.* 2019;33(4):e22846.
33. Mehta P, et al. COVID-19: consider cytokine storm syndromes and immunosuppression. *Lancet.* 2020;395(10229):1033-1034.

ANOMALÍAS FETALES DEL ANTEBRAZO: EVALUACIÓN Y MANEJO

Zubikaral Iturralde M

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE DONOSTIA

PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante primigesta sin antecedentes de interés con controles de embarazo habituales. En la semana 12 de amenorrea acude a primera consulta de ecografía donde es diagnosticada de alteración de extremidades superiores. En los siguientes controles ecográficos se confirma dicha anomalía.

DESARROLLO DEL CASO

Durante este control de la semana 23 de amenorrea, en extremidad superior derecha, a nivel de antebrazo se constata la aplasia radial y el cúbito de menor tamaño e incurvado. El húmero se visualiza de tamaño y morfología normal. Se observa la mano zamba radial con buena visualización de todos los dedos de movilidad normal.

En la extremidad superior izquierda, el cúbito y radio son de morfología y ecoestructura normal, pero de tamaño anómalo, 30,28 y 25,24 mm respectivamente (-3,5 DS). El húmero es de tamaño y morfología normal. La movilidad de la articulación del codo y de la mano es normal. Se visualizan todos los dedos, incluido el pulgar, normales. **(Figura 1)**



Figura 1. Ecografía de la semana 23

En la ecocardiografía fetal se observa persistencia de la vena cava superior izquierda que drena en aurícula derecha a través de seno venoso coronario. Resto del estudio ecocardiográfico y ecográfico morfológico está dentro de la normalidad. (**Figura 2**)



Figura 2. Persistencia de la vena cava superior izquierda

La primera investigación debe consistir en realizar un análisis detallado de los antecedentes obstétricos y familiares de ambos padres. Se debe descartar la consanguinidad, al tener mayor incidencia de síndromes genéticos autosómicos recesivos en la descendencia.

Además, se debe completar un historial detallado de drogas y fármacos utilizados, con el objetivo de excluir efectos teratogénicos relacionados con los defectos del antebrazo.¹ El examen físico de los padres también puede ser útil. En nuestra paciente, no se encontró ningún factor de riesgo relacionado con la anomalía de las extremidades superiores.

Asimismo, se debe realizar una exploración detallada y una ecocardiografía fetal para analizar diferentes alteraciones que podrían estar relacionadas con síndromes; es conocido la alta prevalencia de síndromes con anomalías cardíacas y defectos del antebrazo.²

La alta incidencia de anomalías cromosómicas justifica la oferta de cariotipo fetal en todos los casos, particularmente en los casos con lesiones bilaterales, y lesiones unilaterales asociadas a otras anomalías estructurales.³

Si los cromosomas son normales, se podría ampliar el estudio genético dirigido al estudio molecular relacionado con malformaciones de las extremidades.

En nuestra paciente se objetivó defecto bilateral del antebrazo asociado a la alteración ecocardiográfica por la persistencia de la vena cava superior izquierda. Los hallazgos encontrados impulsaron el estudio cromosómico y molecular. Se estudiaron los genes de los siguientes síndromes: anemia de Fanconi, síndrome Cornelia de Lange, síndrome Holt-Oram, síndrome Townes-brock, síndrome Goldenhar, Nager disostosis acrofacial, síndrome TAR (trombocitopenia ausencia radial), síndrome Roberts y síndrome Baller- Gerold.⁴

El resultado del estudio genético mostró un cariotipo normal y no se encontraron alteraciones patogénicas en los genes estudiados. El crecimiento fetal ha sido adecuado en todo momento.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Ante un caso de anomalía de antebrazo fetal, se debe iniciar el estudio con un historial médico personal y familiar y examen físico detallado. El análisis ecográfico se debe realizar por profesionales expertos de forma minuciosa en busca de alteraciones asociadas.

En pacientes con defecto bilateral o defecto unilateral asociado a otra alteración ecográfica se debe ofertar estudio cromosómico y/o genético con la finalidad de dar el asesoramiento más preciso a los padres.

COMENTARIO RESUMEN

La detección ecográfica de anomalías del antebrazo fetal puede plantear dudas diagnósticas porque la etiología es diversa e incluye enfermedades teratogénicas, anomalías cromosómicas y síndromes genéticos.

En la aplasia o hipoplasia radial, el cúbito también puede estar ausente o acortado. La exploración ecográfica de toda la extremidad superior puede mostrar otras alteraciones a dicho nivel o anomalías asociadas.

Durante la etapa prenatal se puede realizar estudio cromosómico y genético, aunque a menudo requiere un diagnóstico definitivo postnatal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chitty L, et al. Periconceptual recreational drug use is associated with a variety of fetal malformations. *Prenat Diagn.* 2010;30(1):S31.
2. Cox H, Vet al. Radial defects and associated anomalies. *Clin Genet.* 1989;35:322–30.
3. Kennelly MM, Moran P. A clinical algorithm of prenatal diagnosis of Radial Ray Defects with two and three dimensional ultrasound. *Prenat Diagn.* 2007;27(8):730-7.
4. Pajkrt E, et al. Fetal forearm anomalies: prenatal diagnosis, associations and management strategy. *Prenat Diagn.* 2012;32(11):1084-93.

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE MECKEL GRUBER EN ECOGRAFÍA DE PRIMER TRIMESTRE

Soro González G

HOSPITAL UNIVERSITARIO JOAN XXIII (TARRAGONA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El síndrome de Meckel Gruber es un síndrome letal con herencia autosómica recesiva. Está causado por mutaciones en genes que codifican para proteínas que están implicadas en la función o estructura del cilio primario. Todas aquellas patologías que están causadas por mutaciones en los genes implicados en el cilio primario se denominan comúnmente ciliopatías y el síndrome de Meckel Gruber representa la alteración más severa dentro de este grupo de desórdenes.

Los criterios diagnósticos del síndrome de Meckel prenatal se basan en la presencia de dos de las tres malformaciones clásicas: meningo-encefalocele occipital, displasia renal multiquística y polidactilia postaxial bilateral,¹ las cuales están presentes en 100%, 90% y 83,3% de los casos respectivamente.²

La prevalencia mundial del síndrome de Meckel se estima en 1/135.000 nacimientos.³ Es más común en ciertas poblaciones como en Finlandia (1/9000)⁴ y en poblaciones consanguíneas como en las tribus beduinas de Kuwait (1/3530).⁵

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 29 años de edad sin antecedentes médicos ni familiares de interés, con pareja no consanguínea que acude a ecografía de primer trimestre gestante de 13 semanas.

En la ecografía realizada, tanto por vía abdominal como por vía vaginal, se objetivó: encefalocele occipital, (**Figuras 1-3**) riñones de aspecto poliquistico (**Figura 4**) y polidactilia postaxial bilateral. (**Figura 5**) El resto de la exploración ecográfica fue normal con cribado combinado de primer trimestre de bajo riesgo y resto de exploración morfológica precoz dentro de la normalidad.

Con el hallazgo de la tríada clásica: encefalocele occipital, polidactilia y poliquistosis renal se orientó el caso como síndrome de Meckel Gruber.

Después de informar a la paciente y pareja sobre los hallazgos ecográficos, el diagnóstico de sospecha y el pronóstico del mismo, la pareja decidió optar por la ILE.

Con el objetivo de completar el estudio del caso, se ofreció realización de técnica invasiva que aceptaron. Se realizó biopsia de corión con 13+1 semanas de amenorrea. La reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa y fluorescente o QF-PCR y la hibridación genómica comparativa o CGH (se realizaron y fueron normales).

La gestación finalizó en la semana 14 de amenorrea mediante ILE. El examen *postmortem* del feto confirmó el hallazgo ecográfico de encefalocele (**Figuras 6 y 7**) y polidactilia postaxial bilateral. (**Figuras 8 y 9**) La pareja no autorizó la realización de necropsia por lo que no es posible confirmar el hallazgo ecográfico de riñones poliquísticos.



Figuras 6 y 7. Encefalocele



Figuras 8 y 9. *Polidactilia postaxial bilateral.* (Imágenes propias)

Paralelamente, se realizó una secuenciación masiva del exoma completo con análisis de variantes puntuales y en el número de copia dirigido por términos HPO (holoprosencefalia, displasia renal y polidactilia). Se detectaron dos variantes clasificadas como probablemente patogénicas en heterocigosis en genes asociados a enfermedades que se transmiten con un patrón de herencia autosómico recesivo: la variante c.2929_2938del p.Glu977Ter en el gen CC2D2A (NM_001378615.1) asociado al síndrome de Meckel y la variante c.481C>T p.Arg161Ter en el gen TNEM138 (NM_016464.5), asociado al síndrome de Joubert. Aunque el fenotipo es compatible con ambas enfermedades, al tratarse de enfermedades con un patrón de herencia autosómico recesivo hubiera sido necesario identificar una segunda variante en *trans* para poder emitir un diagnóstico molecular congruente con el diagnóstico ecográfico. No se puede descartar la presencia de otras variantes en dichos genes que estén localizadas en regiones no cubiertas por dicho estudio.

La pareja fue remitida tanto a consejo genético como a consulta de apoyo psicológico.

DISCUSIÓN

El diagnóstico diferencial debe realizarse con la trisomía 13, la enfermedad autosómica dominante del riñón poliquistico, síndrome de Smith-Lemli-Opitz y síndrome Salonen-Herva-Norio.

Puede mostrar solapamiento clínico y genético con otras ciliopatías como el síndrome de Joubert, la discinesia ciliar primaria, el síndrome de Bardet-Biedl, el riñón poliquistico, la nefronoptosis, el síndrome de Alstrom y algunos tipos de degeneración de la retina.

El síndrome de Meckel Gruber es una alteración genéticamente heterogénea, con al menos 10 diferentes genes conocidos. Los genes con mayor repercusión son: MKS1, MKS3, MKS6 y MKS4. También se han identificado mutaciones en otros genes, aunque con menor frecuencia.⁶

En el caso presentado no ha sido posible establecer el diagnóstico molecular ya que, aunque el estudio de secuenciación exónica realizado cubre la mayor parte del exoma existen limitaciones tecnológicas por lo que es posible que algunas regiones no hayan sido cubiertas totalmente, en estas regiones las variantes no siempre se pueden detectar con cobertura suficiente para ser informadas. Estos resultados son congruentes con las series de casos publicados que muestran que el diagnóstico molecular es solo posible, actualmente, en un 60% de los casos.⁷ En el futuro probablemente se podrá llegar al diagnóstico molecular de aquellos casos que en la actualidad no han podido ser diagnosticados.

CONCLUSIONES

- ✓ El síndrome de Meckel Gruber es el más grave de las ciliopatías cuya mortalidad es del 100% por lo que la ILE debe ser una opción a ofrecer a los padres.
- ✓ Es posible su diagnóstico precoz ecográfico, ya en la ecografía del primer trimestre, y debe sospecharse ante el hallazgo de encefalocele, riñones de aspecto poliquístico y polidactilia postaxial.
- ✓ Presenta una importante heterogeneidad genética y en la actualidad solo en el 60% de los casos se logra llegar a un diagnóstico de genética molecular.
- ✓ Dada su herencia autosómica recesiva, es necesario el consejo genético posterior a los padres ya que el riesgo de recurrencia en siguientes gestaciones es del 25%.

COMENTARIO RESUMEN

El síndrome de Meckel Gruber es un síndrome con herencia autosómica recesiva. Es la más grave de las ciliopatías con una mortalidad del 100%. Prenatalmente, debe sospecharse en la ecografía de primer trimestre ante el hallazgo de un encefalocele occipital, displasia renal multiquistica y polidactilia postaxial.

BIBLIOGRAFÍA

1. Salonen R, Paavola P. Meckel síndrome. *J Med Genet.* 1998; 35:497-501.
2. Palenkar SV, et al. Meckel Gruber Syndrome: A rare and lethal anomaly with review of literature. *J Pediatr Neurosci.* 2013; 8(2): 154-7.
3. Auber B, et al. A disease-causing deletion of 29 base pairs in intron 15 in the MKS1 gene is highly associated with the campomelic variant of the Meckel Gruber syndrome. *Clin Genet.* 2007; 72:454-9.
4. Salonen R, Norio R. The Meckel syndrome in Finland: epidemiologic and genetic aspects. *Am J Med Genet.* 1984; 18:691-8.
5. Teebi AS, Alsaleh QA, Odeh H. Meckel syndrome and neural-tube defects in kuwat. *J Med Genet.* 1992; 29:140.
6. Eckmann-Scholz C, et al. Earliest ultrasound findings and description of splicing mutations in Meckel Gruber síndrome. *Arch Gynecol Obstet.* 2012; 286:917-921.
7. Shaheen R, et al. Characterizing the morbid genome of ciliopathies. *Genome Biol.* 2016; 17:242.

GESTACIÓN GEMELAR MONOCORIAL CON DISCORDANCIA DE SEXOS

Escudero Villegas L; Ortega Bravo M; Gómez Montes E; Galindo Izquierdo A

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Las gestaciones gemelares monocoriales han sido típicamente consideradas monocigóticas, lo que significa que ambos gemelos eran fenotípicamente idénticos. Pero desde hace algunos años, se han descrito casos en la literatura de gemelos dicigóticos que comparten placenta durante la gestación (monocoriales).¹⁻³ En el presente artículo mostramos el caso de una gestación monocorial biamniótica con sexos fetales discordantes, en la que uno de los fetos presentaba un cariotipo compatible con síndrome de Turner (45X), mientras que el otro se diagnosticó de un mosaicismo 46XY/45X con genitales masculinos normoconfigurados.

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 38 años sin antecedentes médicos de interés, con gestación gemelar monocorial-biamniótica, obtenida mediante fecundación in vitro-inyección intracitoplasmática de espermatozoide (FIV-ICSI) con ovocitos propios, que acude a nuestra unidad en la semana 13 de gestación para una segunda opinión tras hallazgo en la ecografía de primer trimestre (12+2 semanas) en el feto 1 de una translucencia nucal (TN) aumentada (6,4 mm), asociada a derrame pleural y a onfalocelo. El feto 2 no presentaba anomalías morfológicas aparentes, con TN normal (0,7 mm). El resultado del cribado combinado de primer trimestre fue de alto riesgo para trisomía 21 (1/24) y trisomía 18 (1/5), realizándose un test de ADN fetal en sangre materna con resultado de bajo riesgo para las trisomías 21, 13 y 18.

En la primera ecografía realizada en nuestro centro (13 semanas), se observó que el feto 1 se encontraba en situación de hidrops con edema subcutáneo generalizado, predominante a nivel retronucal, con leve derrame pleural y pericárdico asociados, un defecto de pared abdominal tipo

onfalocele con herniación del paquete intestinal y genitales aparentemente femeninos; el feto 2 no presentaba anomalías, y los genitales eran aparentemente masculinos. (Figuras 1-3)



Figura 1. A. Feto mosaico en el que se observan genitales masculinos (Flecha). B. Feto 45X (S. Turner) en el que se observan genitales femeninos (flecha), hidrops fetal en forma de ascitis (flecha discontinua)



Figura 2. Higroma visualizado en feto afecto de S. Turner (45X)



Figura 3. A. Derrame pleural (flechas continuas) y derrame pericárdico (flechas discontinuas) en feto en situación de hidrops, afecto de síndrome de Turner (45X). B. Defecto de pared abdominal tipo onfalocele con herniación de asas intestinales (flecha), en feto con síndrome de Turner (45X)

Ante estos hallazgos, se informó a los padres sobre el riesgo de fallecimiento intraútero del feto 1, lo cual supondría a su vez un riesgo de fallecimiento del co-gemelo por el paso de sangre a través de las anastomosis vasculares placentarias interfetales hacia el feto fallecido.

Se explicaron las diferentes opciones del manejo antenatal, que pasaban por la realización de una interrupción selectiva del feto malformado mediante oclusión láser del cordón previa toma de muestra para estudio citogenético, o el manejo expectante hasta semana 16, asumiendo los riesgos descritos, para realizar amniocentesis a ambos fetos, reevaluando nuevamente la actitud en función del resultado. En este último caso, se informó sobre la posibilidad, en el probable caso de que se mantuviera la situación de riesgo de muerte intraútero del feto hidrópico y los padres no desearan optar por la interrupción selectiva del feto afecto, de realizar una fotocoagulación láser de las anastomosis vasculares placentarias con el fin de proteger al feto sano. Los padres optaron por un manejo expectante. A las 15+3 semanas, ante la situación de progresión del hidrops del feto 1, (**Figuras 4 y 5**) y tras informar a la familia sobre los hallazgos, el pronóstico fetal, y las diferentes opciones de manejo, se optó finalmente por la realización de una fotocoagulación láser del cordón del feto afecto y amniocentesis de ambos fetos. Esta última reveló que el feto afecto de hidrops presentaba un síndrome de Turner (45X) y el feto 2 un mosaicismo 46XY/45X (70%/30%), además de un cromosoma Y variante de la normalidad que no se evidenció en el cariotipo paterno. No fue posible definir la carga genética del cromosoma Y variante mediante estudio arrayCGH. A raíz de los hallazgos genéticos, se realizó una interconsulta de asesoramiento con Sindromología en la que se informó de las posibles repercusiones de la alteración genética identificada, centradas fundamentalmente en problemas de la espermatogénesis y del crecimiento.



Figura 4. Hidrops generalizado con edema subcutáneo (flechas) y derrame pleural (flecha hueca) en feto afecto de S. Turner (45X)



Figura 5. Hidrops generalizado con edema en tronco, derrame pleural (flechas continuas) y pericárdico (flechas discontinuas), en feto afecto de S. Turner (45X)

La evolución gestacional del feto 2 fue adecuada, con crecimiento correcto y situación hemodinámica dentro de la normalidad, manteniendo la cantidad de líquido amniótico normal a pesar del diagnóstico de rotura prematura de membranas (RPM) a las 18+1 semanas. Tras el intento de inducción del parto en semana 35 de gestación por la existencia de una RPM, se realizó una

cesárea por fracaso de inducción. Nació un varón de 2150 gramos, Apgar 7-5-8 al minuto, a los 5 y a los 10 minutos de vida, respectivamente, con genitales externos masculinos normoconfigurados. A las 24h de vida se produjo su fallecimiento secundario a una enfermedad de membrana hialina grave e hipertensión pulmonar que provocaron una insuficiencia respiratoria y shock hemodinámicos refractarios a tratamiento. La sospecha clínica fue la existencia de una proteinosis alveolar pulmonar hereditaria, no habiéndose confirmado en los estudios genéticos realizados hasta el momento.

DISCUSIÓN

Las gestaciones gemelares, especialmente las monocoriales, asocian un incremento del riesgo de patología materna, fetal y neonatal (anomalías congénitas, restricción del crecimiento intrauterino, aumento de la mortalidad y síndrome de transfusión feto-fetal, este último exclusivamente en monocoriales). Por ello, es esencial la determinación precoz de la corionicidad.³

Hasta hace poco tiempo, las gestaciones monocoriales se consideraban exclusivamente monocigóticas, y por tanto, los fetos debían tener el mismo sexo. Pero en 1961 Turpin y posteriormente en 1966 Edwards describieron los primeros monocigóticos discordantes para el sexo.⁴ A este fenómeno se le denominó gestación monocigótica heterocariotípica y se debe en la mayoría de las ocasiones a mosaicismos.^{3,5,6}

La mayoría de casos de monocigosis con cariotipo discordante y/o mosaicismo, se describieron en fetos afectados de síndrome de Turner (Gonsoulin et al., 1990; Nieuwint et al, 1999; Schmid et al., 2000), resultado de la no disyunción postcigótica del cromosoma X.⁶⁻⁸ Russel et al, describió en 1966 los posibles errores mitóticos en gemelos monocigóticos cuyo origen era un cigoto XY: tipo 1 X y XY, tipo 2 X/XY y XY, tipo 3 X y X/XY y tipo 4 X/XY y X/XY.⁹

En 2003 Souter et al, presentó el primer caso de gestación gemelar monocorial dicigótica.¹⁰ Este hallazgo introdujo el término quimerismo, definido como un organismo que contiene diferentes células derivadas de dos o más cigotos, y el cual se daba con mayor frecuencia en gestaciones obtenidas tras tratamientos de fertilidad. Por lo general estos fetos presentan función genital normal, sin ambigüedad sexual.¹⁻³ Miura et al, y Assaf et al, propusieron una hipótesis para explicar el fenómeno del quimerismo en gestaciones monocoriales dicigóticas, basada en la fusión de células del trofoblasto de dos blastocistos diferentes, que posteriormente forman anastomosis vasculares permitiendo el intercambio celular en fases tempranas.^{11,12} Varios autores han demostrado el quimerismo del sistema hematopoyético de gemelos monocoriales que apoyaba esta teoría.^{1,2,13,14} En 2014 Fumoto et al, describió por primera vez este fenómeno también en las células bucales.¹³

La determinación del cariotipo fetal para el diagnóstico de mosaicismos puede realizarse a través de amniocentesis y sangre fetal. Schmid et al, destaca la posibilidad de falsos positivos (*pseudomosaicismo*) con la determinación en sangre fetal debido a las anastomosis vasculares.⁶

CONCLUSIÓN

- ✓ En las gestaciones gemelares monocoriales no se debe presuponer el mismo cariotipo en ambos fetos, especialmente en los casos en los que existe una discordancia malformativa entre ellos. Pueden existir casos de gestaciones monocigóticas heterocariotípicas como consecuencia, en la mayor parte de los casos, de mosaicismos que afectan al cromosoma X, lo cual puede ser responsable de la existencia de una discordancia entre los sexos fetales. Las teorías que intentan dar respuesta a la discrepancia sexual en gestaciones monocoriales son dos: 1) la gestación monocigótica heterocariotípica, consecuencia de alteraciones en el proceso de disyunción poscigótica (mosaicismo); 2) la fusión del trofoblasto de dos blastocistos diferentes que posteriormente forman anastomosis vasculares que permite el intercambio celular entre los fetos (quimerismo).
- ✓ La amniocentesis es uno de los métodos diagnósticos más fiables para la determinación del cariotipo fetal y diagnóstico de mosaicismos, debiendo realizarla en ambos sacos cuando existe una discordancia malformativa en una gestación monocorial-biamniótica ante la posibilidad de que exista un heterocariotipo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Korsun P, et al. Antenatal Diagnosis of Dizygotic, Monochorionic Twins Following IVF/ICSI. *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 2016;76:727-30.
2. Lee HJ, et al. Monochorionic dizygotic twins with discordant sex and confined blood chimerism. *Eur J Pediatr.* 2014;173:1249-52.
3. Mayeur Le Bras A, et al. Confined blood chimerism in a monochorionic dizygotic sex discordant twin pregnancy conceived after induced ovulation. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2016;106:298-303.
4. Schmidt R, et al. Monozygotic twins discordant for sex. *J Med Genet.* 1976;13:64-8.
5. Gilbert B, et al. Prenatal diagnosis of female monozygotic twins discordant for Turner syndrome: implications for prenatal genetic counselling. *Prenat diagn.* 2002;22:697-702.
6. Schmid O, et al. Prenatal diagnosis of heterokaryotypic mosaic twins discordant for fetal sex. *Prenat diagn.* 2000;20:999-1003.
7. Gonsoulin W, et al. Fetal blood sampling demonstrating chimerism in monozygotic twins discordant for sex and tissue karyotype (46,XY and 45,X). *Prenat diagn.* 1990;10:25-8.
8. Nieuwint A, et al. 'Identical' twins with discordant karyotypes. *Prenat diagn.* 1999;19:72-6.
9. Perlman EJ, et al. Sexual discordance in monozygotic twins. *Am J Med Genet.* 1990;37:551-7.
10. Souter VL, et al. A Report of Dizygous Monochorionic Twins. *N Engl J Med.* 2003;349:154-8.

- 
11. Miura K, Niikawa N. Do mono chorionic dizygotic twins increase after pregnancy by assisted reproductive technology?. *J Hum Genet.* 2005;50:1-6.
 12. Assaf SA, et al. Discordant blood chimerism in dizygotic mono chorionic laser-treated twin-twin transfusion syndrome. *Obstet Gynecol.* 2010;116 Suppl 2:483-5.
 13. Fumoto S, et al. Chimerism of buccal membrane cells in a mono chorionic dizygotic twin. *Pediatrics.* 2014;133:e1097-100.
 14. Smeets D, et al. Mono chorionic dizygous twins presenting with blood chimerism and discordant sex. *Twin Res Hum Genet.* 2013;16:799-801.

GESTACIÓN EN PACIENTE CON MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA UTERINA SECUNDARIA A MOLA HIDATIFORME PARCIAL

Ortega Bravo M; Escudero Villegas L; Gómez Montes E; González Tristante G; Olivares Romero B; Galindo Izquierdo A

HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Mujer de 38 años, sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés que, tras el diagnóstico de ETG tipo MHP que se trató mediante legrado por aspiración, en octubre de 2017, en otro centro, acudió a nuestra consulta dada la sospecha de ETG persistente. Presentaba elevación mantenida de β -HCG (311.000 mU/ml) y pruebas de imagen (ecografía transvaginal (ECOTV), RMN) que mostraron una masa sólido-quística hipervascularizada que ocupaba toda la cara anterior uterina con el diagnóstico final de neoplasia trofoblástica gestacional (NTG) estadio I (confinada al útero), FIGO 6 (bajo riesgo). La paciente requirió tratamiento quimioterápico con metotrexato (13 ciclos) y actinomicina-D (5 ciclos) por valores de β -HCG en meseta, hasta que negativizó la β -HCG en septiembre de 2018. Se desaconsejó nueva gestación hasta al menos un año tras β -HCG negativa.

En controles ecográficos posteriores, se diagnosticó una dilatación vascular asintomática en cara anterior uterina que ocupaba gran parte del miometrio en el lecho de la mola invasora previa de 38x13 mm compatible con malformación arteriovenosa uterina (MAVU) adquirida residual. (**Figura 1**)

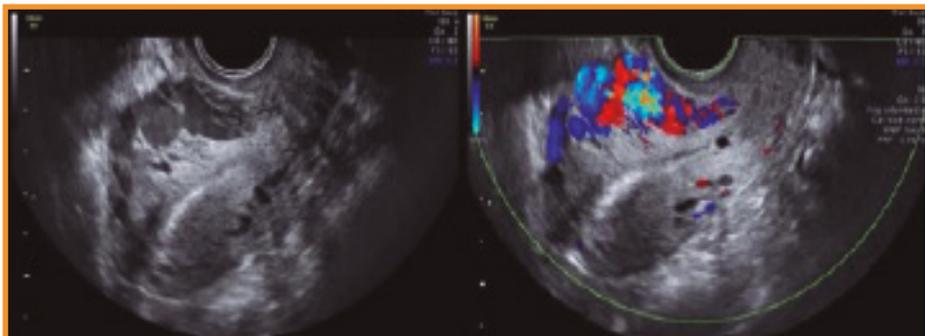


Figura 1. MAVU adquirida en cara anterior uterina tras NTG

DESARROLLO DEL CASO

En diciembre de 2020, acudió a revisión con test de embarazo positivo. En la ecografía se visualizó vesícula gestacional con embrión de 20 mm con latido cardíaco positivo y persistencia de la MAVU adquirida residual. **(Figura 2)** Se inició seguimiento en consulta de alto riesgo obstétrico.

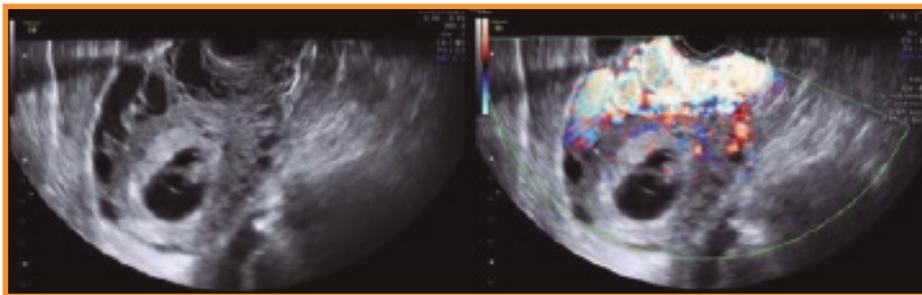


Figura 2. MAVU residual y gestación intrauterina precoz

En la ecografía del primer trimestre, se objetivó un cribado combinado de cromosomopatías de bajo riesgo y un riesgo *a priori* de preeclampsia bajo. En la ecografía morfológica de la semana 20 no se encontraron anomalías morfológicas aparentes, con un índice de pulsatilidad (IP) medio de las arterias uterinas < p95. La placenta se visualizó en cara anterior sin signos de acretismo. La MAVU persistía altamente vascularizada, con flujo turbulento ocupando la totalidad del miometrio y llegando hasta la serosa sin afectarla. Se extendía desde la zona ístmico-cervical hasta el tercio medio de la cara anterior del útero.

En el control ecográfico a las 23+6 semanas, se diagnosticó una restricción severa y precoz del crecimiento fetal intrauterino de carácter simétrico sin alteración hemodinámica (CIR estadio I). La placenta presentaba aspecto irregular, con un área de engrosamiento en el lado derecho y múltiples áreas econegativas en su interior. **(Figura 3)** La MAVU ocupaba la totalidad de la cara anterior y presentaba un aumento de vascularización respecto a controles previos. **(Figura 4)**



Figura 3. Engrosamiento placentario derecho y áreas econegativas

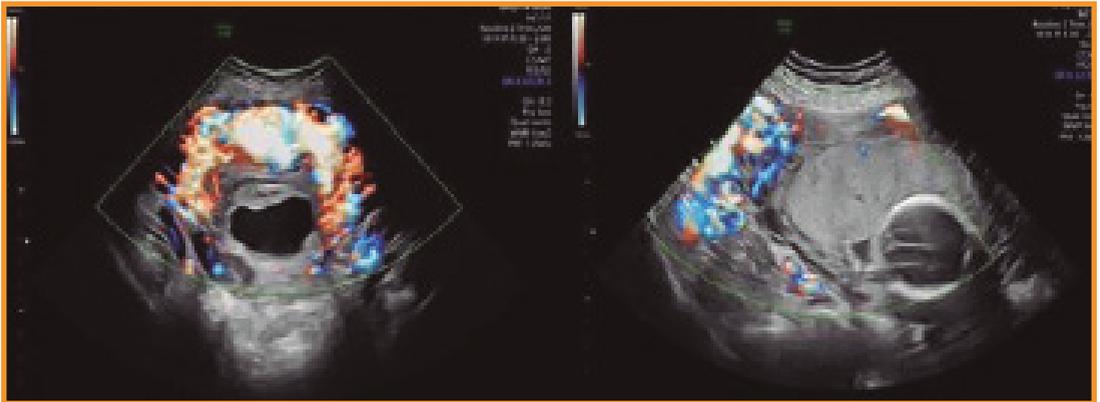


Figura 4. MAVU hipervascularizada ocupando toda la cara anterior uterina

Ante la sospecha de una ETG o una insuficiencia placentaria secundaria al robo vascular originado por la MAVU, se solicitó un perfil de preeclampsia (sin alteraciones), marcadores angiogénicos (ratio sFlt1/PlGF 502), serologías TORCH (negativas) y determinación de β -HCG (56951 mU/ml), así como un estudio de ADN fetal en sangre materna (bajo riesgo). Ante estos resultados, se sospechó un CIR de origen placentario con elevación de marcadores angiogénicos.

Se decidió ingreso para control materno-fetal. Durante la estancia hospitalaria, se realizaron controles ecográficos y analíticos exhaustivos y se administraron dos ciclos de maduración fetal con corticoides (semanas 24 y 26). En la ecografía de la semana 24+2, se detectaron signos de redistribución hemodinámica en doppler fetal: IP en arteria cerebral media (ACM) $<p5$, inversión del cociente ACM/arteria umbilical (AU), índice cerebro-placentario (ICP) $<p5$ y flujo revertido en istmo aórtico, pero sin alteración de los flujos venosos.

En la semana 26+5, se objetivaron deceleraciones tardías con dinámica irregular en el registro cardiotocográfico. En el estudio ecográfico realizado ese día, se detectó empeoramiento de los parámetros hemodinámicos (IP-AU $>p95$, IP- ACM $<p5$ e ICP $<p5$), por ello se catalogó como CIR estadio IV y se indicó extracción fetal urgente. Se realizó cesárea en presencia de un equipo multidisciplinar (obstetricia, cirugía vascular (colocación catéter de resucitación endovascular aórtica REBOA), radiología intervencionista y neonatología). Con el objetivo de evitar complicaciones hemorrágicas, la histerotomía fue ejecutada a nivel del fondo uterino. **(Figura 5)** Se efectuó ligadura tubárica bilateral. Nació un varón de 570 g, Apgar 5/6/6 que requirió intubación orotraqueal.



Figura 5. A la izquierda, MAVU en cara anterior uterina. A la derecha, lugar de incisión de hysterotomía a nivel de fondo uterino

La evolución postoperatoria de la madre fue favorable, no surgiendo complicaciones durante el puerperio inmediato. Previamente al alta a domicilio, se realizó una ecografía con persistencia de la MAVU. La paciente fue citada para valoración de β -HCG, siendo negativa en todos los controles posteriores.

El análisis anatomopatológico de la placenta mostró una maduración vellosa acelerada compatible con hipoperfusión materna y cambios edematosos en vellosidades stem y placa coriónica.

Respecto al recién nacido, al sexto día de vida se produjo un episodio de broncoaspiración con parada cardiorrespiratoria. En la autopsia se confirmó la presencia de lesiones de bronconeumonía y enfermedad de membrana hialina evolucionada.

DISCUSIÓN

Las MAVU son anomalías poco frecuentes consistentes en dilataciones varicosas interconectadas entre sí en el espesor del miometrio, formando una estructura en ovillo vascular.^{1,2} El origen puede ser congénito o adquirido, siendo estas últimas las más frecuentes. Las causas pueden ser eventos traumáticos como legrados o cirugías uterinas, multiparidad, infecciones o NTG.¹⁻⁵ La manifestación más frecuente es la metrorragia de carácter variable, aunque también existen numerosas pacientes asintomáticas.⁶

A pesar de que la técnica Gold estándar es la arteriografía, el diagnóstico se realiza principalmente por ECOTV con doppler, visualizando zonas miometriales anecoicas e irregulares, con flujo turbulento, baja resistencia y alta velocidad.^{1,5,7} Para diagnosticarla es imprescindible descartar

patología uterina relacionada con la gestación (abortos, coriocarcinoma, restos placentarios...) mediante el análisis de β -HCG ya que el legrado estaría contraindicado por riesgo de hemorragia masiva.^{2,5,8,9} Por su carácter menos invasivo y para la preservación de fertilidad, el tratamiento de elección es la embolización arterial. No obstante, se puede recurrir a la histerectomía como segunda opción si no existe deseo genésico.⁵⁻⁷

Los estudios publicados en pacientes con embolización previa a la gestación no suelen presentar complicaciones en el embarazo ni el postparto.^{4,5,9} Sin embargo, no existen estudios que analicen los riesgos de una gestación concomitante con una MAVU no tratada. Algunos autores describen que las MAVU alteran el proceso de implantación ocasionando abortos de repetición. Otros consideran que las MAVU podrían crecer por la hipervascularización uterina provocando complicaciones graves que contraindicarían la gestación.⁷ En nuestro caso, de acuerdo con los resultados anatomopatológicos de la placenta, la MAVU de amplia extensión pudo haber supuesto una situación de robo vascular con una posible hipoperfusión y disfunción placentaria de forma secundaria.

CONCLUSIÓN

- ✓ La bibliografía acerca del manejo de la gestación en pacientes con MAVU resulta escasa y con un número limitado de casos determinando, por lo tanto, es necesario un manejo individualizado y multidisciplinar.

COMENTARIO RESUMEN

Las MAVU extensas pueden producir robo vascular con una posible hipoperfusión y disfunción placentaria secundaria. Resulta necesario un manejo individualizado y multidisciplinar con la finalidad de conseguir el mejor resultado obstétrico posible.

BIBLIOGRAFÍA

1. Badía P, Tamarit S, Alcover I. Malformación arteriovenosa uterina. A propósito de un caso. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2016; 81(5): 406 – 410.
2. Machado L, Raga F, Chagas K. Malformación arteriovenosa uterina. Una lesión más frecuente y grave de lo sospechado. *Prog Obstet Ginecol*. 2010;53(1):10-7.
3. Coronado PJ, Marquina G, Diestro M. Guía de Asistencia Práctica. Enfermedad trofoblástica gestacional. *Obstet Ginecol*. 2020; 63(3): 165-184.
4. Szpera-Gozdziewicz A, Gruca-Stryjak K, Breborowicz GH. Uterine arteriovenous malformation: diagnosis and management. *Ginekologia Polska*. 2018;89(5):276–279.
5. Eling R, Kent A, Robertson M. Pregnancy after uterine arteriovenous malformation – case series and literature review. *AJUM*. 2012; 15 (3).
6. Hasbun J, Palavecino P, Segura P. Malformación arterio-venosa uterina y hemorragia obstétrica: diagnóstico y manejo en tres casos clínicos. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2014;79(3):199-208.
7. Lim A, Agarwal R. Embolization of bleeding residual uterine vascular malformations in patients with treated gestational trophoblastic tumors. *Radiology* 2002; 222(3): 640.
8. Timor-Tritsch IE, Haynes M, Monteagudo A. Ultrasound diagnosis and management of acquired uterine enhanced myometrial vascularity/arteriovenous malformations. *American journal of obstetrics and gynecology*,2016; 214(6): 731- e1.
9. Pacheco-Bravo I, Retamoza-Rojas BE. Malformación arteriovenosa uterina adquirida. *Gac Mex Oncol*. 2014;13(6):406-409.

AGENESIA DE CAVUM SEPTI PELLUCIDI

Martínez Parrondo N; Antón Marazuela M; Prieto Matas MA; Del Valle Rubido C;
Nadal Rubio G; Zurita Calvo J; Pelayo Delgado I; Abarca Martínez L

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Hallazgo en la ecografía morfológica del segundo trimestre de ausencia de las paredes del cavum del septi pellucidi (CSP).

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 19 años, nacida en Haití, con antecedentes personales de trastorno de déficit de atención. No hábitos tóxicos ni antecedentes familiares conocidos por ser adoptada.

Muestra un curso de la gestación normal, con cribado combinado del primer trimestre de bajo riesgo.

En la ecografía morfológica del segundo trimestre se objetiva, a nivel neurosonográfico, una anomalía de línea media consistente en la ausencia de las paredes del CSP, siendo el resto de estructuras cerebrales normales. **(Figuras 1-4)**



Figura 1. Ausencia septi pellucidi. Ventrículo lateral y fosa posterior. Corte axial a nivel ventricular (izquierda) y cerebelosa (derecha). Se muestra la medición del ventrículo lateral más distal al transductor que resulta normal. La medida de la fosa posterior al cerebelo (cisterna magna) también resulta de tamaño y morfología normal. En estos cortes además no se consigue identificar el complejo anterior



Figura 2. Ausencia septi pellucidi. Corte coronal a nivel del plano transtalámico, donde se muestra la ausencia de las paredes del septi pellucidi que divide las astas anteriores de los ventrículos laterales



Figura 3. Ausencia de septi pellucidi. Cuerpo calloso. Corte sagital a nivel del cuerpo calloso donde, tras la aplicación de doppler, con el color se visualiza la arteria pericallosa sobre el cuerpo calloso que se encuentra íntegro



Figura 4. Ausencia de paredes de CSP. Cuerpo calloso. Corte sagital medio a nivel del cuerpo calloso donde éste se visualiza íntegro de tamaño y morfología normal

Se propone asesoramiento genético previo a la solicitud de estudio genético mediante amniocentesis para determinación de cariotipo y CGH-array con diagnóstico final de feto masculino cromosómicamente normal. Ante los hallazgos encontrados y pendiente de completar estudio con RMN, la gestante decide optar por la ILE.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Las anomalías de la línea media pueden ser detectadas en la exploración ecográfica básica sistemática del SNC mediante los cortes axiales estándares que mostrarán signos indirectos o directos de alteración de las estructuras mediales anteriores identificables en el plano transventricular, conocido como complejo anterior, (**Figura 5**) formado por el CSP, astas anteriores de los ventrículos laterales, fisura interhemisférica y el genu del cuerpo calloso.



Figura 5. Complejo Anterior de la cabeza fetal. Adaptada de la anatomía identificable del complejo anterior en el corte axial de la cabeza fetal. Cisura interhemisférica (CIH); septi pellucidi (S.P); asta anterior de los ventrículos laterales (A.V.L); cavum pellucidi (C.P)

El cavum septi pellucidi también conocido con *ventrículo del tabique* o *quinto ventrículo* es una pequeña cavidad llena de líquido, anecoica ecográficamente y de paredes hiperecogénicas situada en la parte central cerebral, interrumpe el eco medio conocido como cisura interhemisférica a nivel del tercio anterior de la cabeza, y forma parte del desarrollo cerebral normal.¹ El CSP se logra detectar en un 100% de los fetos entre las semanas 18 y 37 de gestación, con cierre posterior, incluso en periodo neonatal en más del 6% de los recién nacidos.²

En el desarrollo embrionario la lámina terminal forma un haz de fibras que conecta ambos hemisferios cerebrales dando lugar al cuerpo calloso. El espacio entre las dos láminas no fusionadas entre las astas frontales de los ventrículos laterales y anteriores al Agujero de Monro, se denomina CSP. Se trata por tanto de un espacio de forma triangular entre las dos láminas del septi pellucidi, adheridas en su parte superior al cuerpo calloso, y en su base al fórnix.³ La identificación por ecografía de las columnas del fórnix se basa en la presencia de una línea media ecogénica, a diferencia del CSP que muestra dos líneas paralelas que delimitan un espacio anecoico en el centro.⁴

El CSP funciona como un importante marcador del correcto desarrollo del neuro-eje fetal. En el caso que nos ocupa, la ausencia aislada de las paredes del septi pellucidi, es una entidad rara. Se trata de una alteración del complejo anterior visualizado en el corte axial y coronal como una imagen en semiluna por la comunicación de las astas anteriores de los ventrículos laterales.

La ausencia de paredes del CSP precisa completar el estudio anatómico detallado con ecocardiografía avanzada y neurosonografía detallada, prestando especial atención al cuerpo calloso.⁵ En el caso de la agenesia del cuerpo calloso completa, se observará además ausencia de la *cisura cingulada* y de la *arteria pericallosa*, así como una disposición radial de los surcos cerebrales. En nuestro caso se confirmó la presencia de cuerpo calloso y con doppler color se objetivó la arteria pericallosa en el corte sagital encefálico. Es importante en estos casos proponer un estudio genético con QF-PCR, micro array y en casos seleccionados el estudio del exoma. Sin obviar la ampliación de estudio serológico de microorganismos con especial tropismo por el SNC y la solitud de RMF prestando atención al cuerpo calloso.

El diagnóstico diferencial de la agenesia del CSP debe realizarse con la holoprosencefalia y la displásica septo-óptica.⁶ La *holoprosencefalia* se define como la ausencia de división precoz de los hemisferios cerebrales, con ausencia de la línea interhemisférica. Generalmente, se asocia a alteraciones de la línea media faciales como el hipotelorismo-ciclopía, arrinia, cebofalia, labio leporino-fisura palatina, y a cromosomopatías como la trisomía 13 o 18. La *displasia septo-óptica o síndrome de Morsier* presenta una triada clásica diagnóstica con agenesia del septo pellucido, hipoplasia de los nervios ópticos y disfunción hipotálamo-hipofisaria difícil de determinar. Debe sospecharse ante la ausencia del CSP, fusión de las astas anteriores de los ventrículos laterales a modo de aspectos cuadrangulares superiores y puntiagudos inferiores, no fusión del fórnix, con ventriculomegalia y cuerpo calloso presente y adelgazado. Su afección produce alteraciones visuales, hipopituitarismo anterior y posterior con enanismo, diabetes insípida o hipogonadismo, siendo la presencia de anomalías asociadas lo que empeora el pronóstico con riesgo de convulsiones, retraso del desarrollo y parálisis cerebral.

COMENTARIO RESUMEN

La ausencia de paredes del CSP en una entidad rara. Una vez sospechada se debe realizar un estudio neurosonográfico avanzado para descartar anomalías asociadas que empeoran el pronóstico, con especial atención al cuerpo calloso. En ocasiones ampliar el estudio con una RMN puede aportar información complementaria importante para el pronóstico fetal. Además se debe informar a los padres que las alteraciones aisladas tienen un riesgo de falsos negativos del 12-15% intraútero, por la dificultad de diagnóstico en etapa prenatal y que si la anomalía no se asocia a causa genética, la posibilidad de recurrencia es muy baja. El neonato precisará un control neurológico prolongado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Viñals L. Detección prenatal de anomalías del sistema nervioso central. Rev Med Clin. Condes. 2014; 25 (6): 894-897.
2. Malinge G, et al. Anormal second-trimester ultrasound does not exclude intracranial structural pathology. Ultrasound Obstet Gynecol. 24;20(1):51-6.
3. ISUOG Practice Guidelines. Sonographic examination of the fetal central nervous system: Part 1: performance of screening examination and indications for targeted neurosonography. Malinge G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu GL, Timor-Tritsch IE. Ultrasound Obstet Gynecol. 2020;56(3):476-484.
4. Callen PW, et al. Columns of the fornix, not to be mistaken for the cavum septi pellucidi on prenatal sonography. J Ultrasound Med. 2008; 27:25-31.
5. Malinge G, et al. Non-visualization of the cavum septi pellucidi is not synonymous with agenesis of the corpus callosum. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012; 40: 165-170.
6. Malinge G, et al. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005; 25: 42-49.

HIPERTROFIA VENTRICULAR SEPTAL FETAL

Martínez Parrondo N; Antón Marazuela M; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G;
Serrano González L; Abarca Martínez L; Sancho Saúco J; Pelayo Delgado I

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante diabética pregestacional tipo 2 con mal control glucémico, con diagnóstico fetal de una miocardiopatía hipertrófica (MCH) en el tercer trimestre del embarazo. La diabetes mellitus constituye la alteración metabólica más frecuentemente asociada al embarazo.¹ La estrategia diagnóstica de la enfermedad, en el caso de la diabetes gestacional, resulta de vital importancia para evitar o minimizar las complicaciones materno-fetales. Se establece en dos etapas: la prueba de cribado (test de O'Sullivan) y la prueba diagnóstica (test de tolerancia oral a la glucosa).

DESARROLLO DEL CASO

Se trata de una múltipara de 40 años de edad, con antecedentes personales de reciente diagnóstico y previo a la gestación actual de hipertensión arterial y diabetes mellitus tipo 2, en tratamiento con antidiabéticos orales, que mantiene durante la gestación. Inicia seguimiento obstétrico en nuestro centro en el tercer trimestre de gestación, decidiéndose seguimiento en consulta de alto riesgo dados los antecedentes obstétricos de un primer embarazo con feto óbido pretérmino tardío tras parto en domicilio, y los dos siguientes embarazos con fetos macrosómicos, según pesos fetales estimados prenatales en percentiles mayores al 95%, junto con el mal control clínico y analítico: HbA1c: 9,7%; HbA1c: 83 mmol/mol; eAG: 233 mg/dL. Se suspende el tratamiento con metformina 850 mg vía oral, iniciando tratamiento con insulina de acción prologada 10 unidades previas al desayuno y cena. En la ecografía de control de crecimiento fetal, se objetiva un feto único en presentación cefálica con peso fetal estimado de 3953 gramos, acorde a un percentil 99%, placenta normoinsera y cantidad de líquido amniótico normal, con doppler fetal normal. A nivel anatómico, se observa un engrosamiento generalizado subcutáneo, que en parte corresponde con edema, y a nivel cardiaco paredes ventriculares engrosadas, con tabique interventricular de hasta 13 mm, compatible con

miocardiopatía hipertrófica severa fetal con signos de hidrops, por lo que se indica cesárea urgente de 35+3 semanas de gestación con el nacimiento de un recién nacido vivo de 4200 gramos, ingresado en la Unidad de Neonatos por distrés respiratorio e hipoglucemias. (Figuras 1-3)

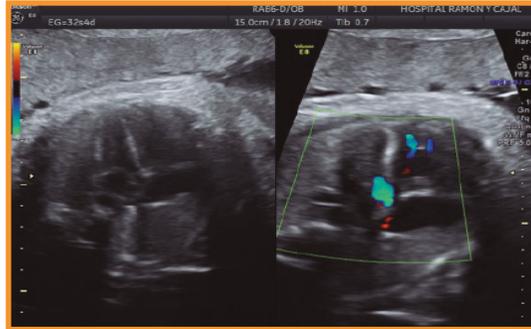


Figura 1. Corazón normal. Se muestra el corazón fetal a las 32+4 semanas de gestación en un corte apical donde se aprecia el flujo de salida de la aorta tras aplicar doppler color (de derecha). El tabique interventricular tiene un tamaño normal



Figura 2. Hipertrofia septal. Corazón fetal a las 35+3 semanas. Nótese cómo ha aumentado de tamaño tanto el tabique interventricular (>12 mm) como las paredes ventriculares, ocluyendo en gran parte la eyección ventricular

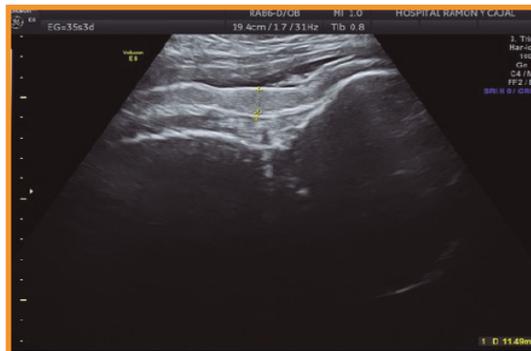


Figura 3. Edema nucal. Se muestra un profuso edema nucal como signo indirecto de la posible insuficiencia ventricular funcional

DISCUSION Y CONCLUSIONES

Tanto la diabetes mellitus tipo 1 como la tipo 2 reportan incidencias de 2 a 5 veces mayores de cardiopatías fetales que la población general. Los defectos estructurales más importantes identificados incluyen la transposición de los grandes vasos, síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo, la tetralogía de Fallot y la atresia pulmonar y tricúspide.^{2,3}

La cardiomiopatía diabética hipertrófica es una de las complicaciones de esta patología de aparición más tardía, típicamente en el tercer trimestre de gestación, debido a que la hiperglucemia materna provoca hiperinsulinemia en el feto, y el efecto anabólico de la misma genera un crecimiento desproporcionado de las paredes cardíacas del feto, y aunque en la mayoría de los recién nacidos la alteración revierte postnatalmente, se debe prestar especialmente atención a los casos con obstrucción al tracto de salida del flujo ventricular izquierdo por el riesgo de muerte súbita asociado que conlleva, debido a que la MCH obstaculiza la adaptación del recién nacido (RN) a la vida extrauterina, mediante la disminución de la compliance o distensibilidad ventricular y altera, a su vez, la función diastólica de llenado y la función sistólica de eyección, incrementando así el riesgo de muerte perinatal. Similar atención conllevan los casos de fetos de madres en tratamiento antirretroviral para el VIH con inhibidores de la proteasas y análogos de timidina, especialmente la zidovudina.⁴

La MCH ecográficamente se define por la presencia de cardiomegalia a expensas de un engrosamiento de las paredes y tabique interventricular, cuando el grosor del septum interventricular y de la pared ventricular medido en la fase diastólica final rebasa los 5 mm, se considera diagnóstico. Además, puede acompañarse de insuficiencia bivalvular e hipocontractilidad cardíaca con riesgo en su progresión de hidropesía fetal. Existen estudios descriptivos transversales que reportan la relación del mal control glucémico materno y la presencia de macrosomía fetal con rangos de HbA1c materna entre 8,7%- 9,5% y el riesgo de desarrollar una MCH.^{5,6}

Está demostrado optimizando el manejo de la glucemia en las gestantes diabéticas tanto con la administración de tratamiento con insulina como con medidas dietéticas, se logra disminuir la incidencia y severidad de la patología.⁷

COMENTARIO RESUMEN

La tasa de miocardiopatía hipertrófica septal en gestantes con un adecuado control metabólico en nuestro medio es baja. Siendo la ecocardiografía fetal un método adecuado para el diagnóstico prenatal de esta patología.

La hipertrofia del septo interventricular en fetos de madre diabética aparece fundamentalmente en el tercer trimestre de la gestación.

Los valores de HbA1c materna superiores al 8% junto con pesos fetales en percentiles de macrosomía fetal, es decir superiores a 95%, se correlacionaron con mayor riesgo de que los fetos presenten miocardiopatía hipertrófica septal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Grupo Español de Diabetes y Embarazo: Sociedad Española de Diabetes, Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, Asociación Española de Pediatría; Guía asistencial de Diabetes Mellitus y embarazo. Av Diabetol. 2006; 22: 73-87.
2. Arthur C. Fleischer. Sonografía en obstetricia y ginecología. Fundamentos y práctica. Tomo I. Ed 7: 127.
3. Crispi-Brillas F, Cruz-Lemini M, Gómez-del Rincón O. Miocardiopatías. En: Galindo-Izquierdo A, Gratacós-Solsona E, Martínez-Crespo JM. Cardiología Fetal. Marbán. 2015; 428-434.
4. García-Otero L, et al. Remodelación cardiaca e hipertensión en lactantes no infectados por el VIH expuestos en el útero a la terapia antirretroviral. Clin Infect Dis. 2021; 73(4): 586–593.
5. Hernández-Del Río JE, Magaña-Cárdenas MT, Santos M. Miocardiopatía hipertrófica en el hijo de madre con diabetes. Rev Medica MD. 2013; 4(3): 152-157.
6. Sánchez-Martínez KL, et al. Relación entre el nivel de hemoglobina glucosilada materna y cardiomiopatía hipertrófica fetal. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2016; 54(3):260-9.
7. Salvía MD. Hijo de madre diabética. Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP. España: Asociación Española de Pediatría. 2011; 134-138.

MALFORMACIÓN TORÁCICA O BRONCOPULMONAR CONGÉNITA

Martínez Parrondo N; Abarca Martínez L; Zurita Calvo J; Antón Marazuela M;
Tarjuelo Amor A; Rodríguez Rubio C; Pelayo Delgado I

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACION DEL CASO

Descripción del hallazgo en la ecografía morfológica del segundo trimestre de una lesión pulmonar compatible con una malformación broncopulmonar congénita (MBPC).

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 34 años de edad, con antecedentes de un aborto diferido espontáneo precoz que requirió legrado y la presencia de un mioma a nivel del istmo uterino de 3 cm de diámetro mayor. La ecografía del primer trimestre cursa como gestación única normo- evolutiva con cribado combinado de bajo riesgo de aneuploidías 13, 18, 21 y estudio morfológico fetal precoz normal. Realiza seguimiento combinado con clínica privada habiéndose realizado complementariamente la determinación del estudio de ADN libre circulante en sangre materna con el diagnóstico de sospecha de trisomía en cromosoma 12 (fracción fetal: 11%). Se realiza una prueba invasiva mediante amniocentesis con posterior confirmación con CGH- arrays, fórmula cromosómica arr (1-22) x2 (XY)x1 y cariotipo normales que descartan la sospecha de trisomía en el cromosoma 12 fetal en sangre circulante materna.

En la ecografía de *screening* morfológica del segundo trimestre, se describe la presencia de una zona refringente en lóbulo medio de pulmón derecho de 12x9 mm, bien definida que contiene varios quistes de entre 2 y 6 mm, sin identificación con doppler color arteria nutricia, que impresiona de MBPC. **(Figuras 1-5)**



Figura 1. Corte axial a nivel del tórax de un feto de 19+5 semanas donde se objetiva una masa hiperrefringente en el lóbulo medio del pulmón derecho que se corresponder con la MBPC



Figura 2. Corte sagital a nivel del tórax de un feto de 19+5 semanas donde se objetiva una masa hiperrefringente en la zona posterior del lóbulo medio del pulmón derecho que se corresponder con la MBPC



Figura 3. Corte axial a nivel del tórax de un feto de 19+5 semanas diagnosticado de MBPC, donde, tras la ampliación del Doppler color, no se consigue identificar el vaso nutricional



Figura 4. Evolución del feto diagnóstico de MBPC. A las 23+5 semanas se identifica uno o varios quistes intralobulares



Figura 5. Evolución del feto diagnosticado de MBPC. A las 23+5 semanas en ocasiones es difícil su diferenciación del resto del parénquima pulmonar.

DISCUSION Y CONCLUSIONES

En el estudio del tórax fetal se debe valorar la longitud, forma y disposición de las costillas, que deben rebasar la mitad del perímetro torácico, la curvatura e integridad de los músculos diafragmas, la posición del corazón así como la homogeneidad y ecogenicidad de los pulmones, dado que el diagnóstico de la mayoría de las lesiones a dicho nivel está basado en la falta de homogeneidad pulmonar o por el desplazamiento mediastínico.

Las MBPC son un grupo heterogéneo de lesiones que afectan al parénquima pulmonar. Globalmente, son anomalías poco frecuentes, aunque representan la mayoría de las lesiones pulmonares detectadas intraútero. Su importancia radica en la potencial morbimortalidad fetal o perinatal, debiendo determinarse su pronóstico por la posibilidad actual de ofertar a la gestante terapia fetal.

La patogénesis de la MBPC se debe a un insulto en etapa precoz del desarrollo broncopulmonar provocando un fallo madurativo de los bronquiolos, con ausencia de diferenciación alveolar. La clasificación prenatal se basa en la descripción ecográfica de la lesión enfocada al manejo prenatal.¹ (Tabla 1)

Tipo	Características	Frecuencia	Nombre
1	Quistes únicos / múltiples > 2 cm diámetro	25%	Macroquística
2	Quistes < 2 cm de diámetro + sólidas	25%	Microquística
3	Sólida + algún quiste < 0,5 cm diámetro	50%	

Tabla 1. Clasificación prenatal de la MBPC (Tabla de elaboración propia)

Así, ante la sospecha diagnóstica es fundamentalmente describir los hallazgos ecográficos englobados en una serie de ítems, que en nuestro caso permite clasificar la lesión en MBPC tipo 3.

- Lateralidad y localización pulmonar: en nuestro caso la afectación es del lóbulo medio de pulmón derecho.
- Características de la lesión sólida/quística indicando el número, tamaño, grosor de la pared así como su contenido: la lesión descrita es sólida con algún quiste <0,5 cm.
- La presencia o ausencia de vaso nutricio sistémico con la aplicación del doppler color permitiéndonos entonces realizar el diagnóstico diferencial con el llamado secuestro broncopulmonar o incluso el diagnóstico de lesiones híbridas: en este caso ausente.
- La presencia de broncograma aéreo por afección de la vía aérea, hidrotórax o desplazamiento mediastínico: en este caso no presentes.
- La existencia o no de parénquima pulmonar sano: en este caso presencia de parénquima pulmonar sano.

Se debe realizar un estudio anatómico detallado para descartar anomalías asociadas que incluya una neurosonografía y ecocardiografía fetal, ya que su presencia aumenta el riesgo de anomalías cromosómicas. Además, se recomienda la realización de un cariotipo fetal. En nuestro caso, no presenta anomalías asociadas, y el cariotipo fetal fue normal.

En los casos de desplazamiento mediastínico se recomienda hacer una ecocardiografía funcional para valorar el impacto del retorno venoso sistemático sobre el corazón fetal. También se sugiere la realización de una RMN que confirme los hallazgos ecográficos, permitiendo además estimar el volumen de la lesión y del parénquima pulmonar funcional así como la dilatación de la vía aérea.

Los estudios reportados en la literatura describen que en más de la mitad de los casos se observa una disminución o regresión espontánea de la lesión en el tercer trimestre apoyando la hipótesis etiológica madurativa. No obstante se debe establecer un pronóstico fetal por el riesgo de fallo cardíaco o hidrops así como de hipoplasia pulmonar, siendo el principal factor pronóstico el tamaño de la lesión y el grado de desplazamiento mediastínico.

El parámetro pronóstico se basa en el cálculo del **Ratio Cystic Adenomatoid Malformation Volume (CVR)**, que establece un punto de corte mayor a 1,6 como límite para aumentar el riesgo de fallo cardíaco e hidrops fetal en un 75-80%, además de relacionarse con una mayor morbi-mortalidad postnatal y necesidad de cirugía.²

(CVR): diámetro (L x AP X T) x 0,52/Perímetro cefálico

Precisamente estos casos con CVR >1,6, son los reservados para terapia fetal, y, aunque no existen estudios prospectivos que evalúen las distintas herramientas disponibles, las series de casos postulan la indicación de corticoides, según pauta estándar de maduración pulmonar, como la primera opción ante la presencia de hidrops o en el impasse de valoración de otras alternativas terapéuticas como son el Shunt toraco-aminótico en casos de macroquistes o hidrotórax para disminuir el tamaño de la lesión o la escleroterapia con etanolamina en los casos de masas sólidas o microquísticas.³

En ausencia de hidrops fetal, el parto puede ser vía vaginal y en los casos de peor pronóstico o desplazamiento mediastínico significativo debe planificarse el manejo perinatal en un centro de tercer nivel con un equipo multidisciplinar con valoración de realización de técnica *Ex-utero Intrapartum Treatment (EXIT)*⁴ que permita mantener la circulación útero-placentaria hasta asegurar la vía aérea del feto al nacer mediante cesárea.

En general, los neonatos asintomáticos tienen un manejo ambulatorio difiriendo el tratamiento quirúrgico al año de vida con resección electiva vía broncoscópica si las lesión es visibles por TC con contraste para evitar las infecciones de repetición y por la posibilidad de regresión del tejido displásico.⁵

COMENTARIO RESUMEN

Las MBPC son las anomalías más frecuentes diagnosticadas a nivel pulmonar en vida intrauterina. El protocolo a seguir debe basarse en la descripción de la lesión y en descartar anomalías asociadas descritas en el 15% -20% para establecer el pronóstico fetal, identificando a los fetos que se pueden beneficiar de terapia fetal. El diagnóstico diferencial se debe hacer con el secuestro broncopulmonar y la hernia diafragmática congénita (HDC).⁶

BIBLIOGRAFÍA

1. Mullasery D, Nicola P. Smith. Lung development. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2015; 24: 152-5.
2. Crombleholme TM, et al. Cystic adenomatoid malformation volume ratio predicts outcome in prenatally diagnosed cystic adenomatoid malformation of the lung. *J Pediatr Surg*. 2002; 37 (3): 331-8.
3. Baud D, et al. Minimally invasive fetal therapy for hydropic lung masses: three different approaches and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013; 42: 440-8.
4. Hedrick HL, et al. The ex utero intrapartum therapy procedure for high-risk fetal lung lesions. *J Pediatr Surg*. 2005; 40(6):1038-1044.
5. Alarza FH. Malformaciones Broncopulmonares [Tesis Doctoral]*. Madrid: Universidad Complétense de Madrid; 2014.
6. S Kotecha, et al. Congenital diaphragmatic hernia. *Eur Respir J*. 2012; 39 (4): 820-9.

MENINGOCELE SACRO

Martínez Parrondo N; Del Valle Rubido C; Sancho Saúco J; Zurita Calvo J;
Antón Marazuela M; Prieto Matas MA; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante con hallazgo en la ecografía morfológica del segundo trimestre de un defecto del tubo neural (DTN) a nivel lumbo-sacro.

DESARROLLO DEL CASO

Secundigesta de 33 años de edad con antecedentes personales de anticuerpo lúpico positivo en tratamiento preventivo con ácido acetilsalicílico 100 mg vía oral y heparina de bajo peso molecular tras estudio hematológico por alargamiento de TTPa previa a cirugía de rodilla. Además, presenta antecedentes quirúrgicos de ooforectomía izquierda y quistectomía ovárica derecha por endometriosis. Embarazo actual espontáneo, con un parto anterior eutócico en 2015 de una mujer de peso al nacer 3360 gramos a las 38+3 semanas de embarazo tras inicio de trabajo de parto. No hábitos tóxicos o exposición a teratógenos. El embarazo presenta un curso normal, con cribado combinado de aneuploidías del primer trimestre de la gestación de bajo riesgo y marcadores ecográficos de cromosopatías negativos. En la ecografía morfológica del segundo trimestre se objetiva un canal neural con saco hernario de 24,7 mm de diámetro con disrupción ósea posterior aparente de L5-S2, con las cuatro extremidades de aspecto y disposición normales y sin anomalías asociadas a nivel cerebral. Con diagnóstico de meningocele S1, se ofrece a la gestante una prueba invasiva mediante amniocentesis con estudio citogenético y HGC -array correspondiente a un feto masculino cromosómicamente normal con acetilcolniesterasa con valor de referencia positivo en líquido amniótico.

Se informa a la paciente del pronóstico pre y postnatal, estando descartada la indicación de terapia fetal en el centro de referencia por movilidad conservada de miembros inferiores y descar-

tando malformación de Arnold Chiari por RMN, cursando el embarazo sin otras incidencias. Parto a las 37+1 semanas de gestación mediante cesárea urgente por dinámica uterina en feto con DTN, naciendo un varón vivo que presenta un meningocele sacro, realizándose cirugía correctora a las 48 horas de vida. Actualmente, en seguimiento por Neurología. (Figuras 1-6)

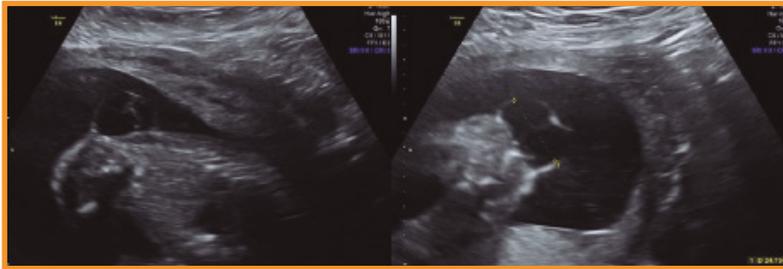


Figura 1. Meningocele. Corte sagital (izquierda) y axial (derecha) de un feto de 20+1 semanas de gestación donde se muestra un defecto a nivel distal del cierre posterior que permite la salida de las meninges



Figura 2. Meningocele. Corte axial a nivel transventricular que, en este caso, no se encuentra alterado a pesar del diagnóstico de meningocele

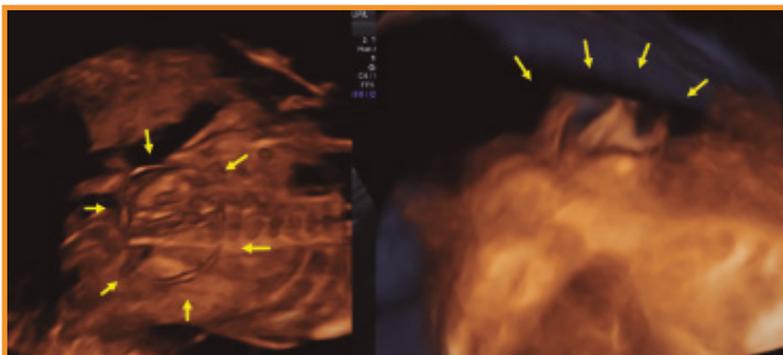


Figura 3. Meningocele. Reconstrucción 3D a nivel del defecto en plano coronal (izquierda) y sagital (derecha) donde se muestra el defecto de los arcos posteriores a nivel lumbar con la profusión meníngea a su través



Figura 4. Meningocele. Corte sagital del mismo feto a las 26+6 semanas de gestación donde se muestra la evolución de la lesión



Figura 5. Meningocele. Corte axial a nivel transventricular, donde se muestra que el diámetro del ventrículo lateral persiste en valores dentro de la normalidad sin alterarse en la evolución de la gestación (26+6 semanas)



Figura 6. Meningocele. Vista posterior de la lesión en el recién nacido. Espina bífida cerrada pigmentada, con escasa hipertrichosis

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Al comienzo de la tercera semana del desarrollo embriológico aparece el SNC a expensas de un engrosamiento ectodérmico, denominado *placa neural* en la región dorsal media, por delante de la *fosita primitiva*. Poco después, sus bordes laterales se elevan formando los *pliegues neurales*, cuya mayor elevación y acercamiento a la línea media los fusiona formando el *tubo neural*. La fusión comienza en la región cervical y continúa en dirección cefálica y caudal, pero en los extremos caudal y craneal la fusión se retarda y temporalmente estos *neuroporos craneal* y *caudal* comunican la luz del tubo neural con la cavidad amniótica hasta su obliteración posterior.¹ Es entonces cuando por diferentes causas y factores esta fusión no sucede dando lugar a los defectos del tubo neural, como por ejemplo en la deficiencia en la ingesta de ácido fólico durante el embarazo.²

Las malformaciones del SNC son de las anomalías congénitas más frecuentes diagnosticadas en la etapa prenatal, siendo los DTN las alteraciones que con más frecuencia se encuentran en el nacimiento.³ El defecto puede afectar al cráneo o a la columna vertebral variando el pronóstico, en este último caso, según su localización (cervical, torácica, lumbar o sacra).

La espina bífida forma parte del grupo de los DTN. Se trata de un defecto de los arcos vertebrales posteriores que produce una herniación de los tejidos subyacentes, médula y envolturas, a través de la disrafia posterior. Si el defecto está cubierto por piel se denomina cerrado; si por el contrario existe una exposición del canal neural al líquido amniótico, se denomina abierta. Muy frecuentemente este tipo de defectos se encuentran asociados a un quiste formado por la herniación de las meninges, denominado *meningocele*. Si además el saco herniado contiene un cordón malformado con elementos neurales, tales como médula o raíces nerviosas, pasa a llamarse entonces *mielomeningocele*. En casos raros, el canal neural está flotando sin una membrana de revestimiento, denominándose entonces *mielocele*. En ausencia de imagen quística, la médula se encuentra expuesta y enclavada al tejido subcutáneo y piel, lesión conocida como *mielosquisis*.

Actualmente, es posible realizar un diagnóstico prenatal con la realización de la ecografía de cribado de alta resolución ofertada en la semana 18-22 de gestación con tasas de detección superiores al 80% de los fetos con disrafismo abierto. Gracias a los exámenes de los cortes básicos axiales de la cabeza fetal se puede identificar el *signo de la banana*, que consiste en una deformación del cerebelo en forma de banana con obliteración de la fosa posterior. Este signo es muy específico de espina bífida, obligándonos a buscar un defecto en el cierre a nivel de la columna vertebral. La dilatación de los ventrículos laterales, denominado *ventriculomegalia*, constituye sin embargo un indicador no específico de un desarrollo cerebral anormal. La medición del ventrículo lateral debe realizarse a nivel del glomus del plexo coroideo, cuyo valor superior a 10 mm es considerado patológico. Además, la determinación bioquímica de la alfa-feto proteína (AFP), aunque es inespecífica para espina bífida, alcanza una sensibilidad diagnóstica del 90% para los casos de mielomeningocele abierto, estando aumentada su concentración tanto en el líquido amniótico como en el suero materno por la fuga de líquido cefaloraquídeo (LCR) a través del defecto.⁴

Los DTN son entidades complejas, con tasas de mortalidad global de hasta un 15-30%, especialmente si se asocian a grandes complicaciones (motoras, hidrocefalia, cognitivas, sensitivas) que precisan de un tratamiento multidisciplinar que involucre a neurólogos, neurocirujanos, traumatología, urólogos, nefrólogos, ortopedistas y rehabilitadores.⁵ El parámetro pronóstico más importante de la lesión es el nivel de la lesión en la columna vertebral, cuanto más alto peor pronóstico, sobre todo a nivel motor y, este pronóstico motor no depende ni de la presencia de quiste, ni de la existencia de hidrocefalia, extensión de la lesión o de la mal-posición de las extremidades a diferencian de la cirugía prenatal que si depende del nivel de la lesión, movimiento de la rodilla o la ausencia de quiste.⁶

Se debe programar cesárea electiva con el objeto de reducir las complicaciones neurológicas, sobre todo la parálisis motora del recién nacido.

COMENTARIO RESUMEN

Hasta hace unos años el único tratamiento era postnatal con reparación temprana de la lesión en las primeras 72 horas de vida, con exéresis del saco aracnoideo y cierre de la placoda, evitando la infección del SNS a través de la fístula de LCR, además de la realización de la derivación ventrículo-peritoneal de la hidrocefalia, si existiese, presente hasta en el 80% de los casos. Actualmente, la cirugía prenatal es el tratamiento de elección de la espina bífida, mediante cirugía abierta, que ha conseguido reducir la morbilidad de estos niños, sobre todo a nivel motor, a expensas de aumentar las tasas de prematuridad. La terapia intrauterina mediante fetoscopia, aunque con resultados comparables a la cirugía abierta, se encuentra en desarrollo.^{7,8}

BIBLIOGRAFÍA

1. Sadler TW, et al. Embriología médica con orientación clínica. 8ª edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2001.
2. Au KS, Findley TO, Northrup H. Finding the genetic mechanisms of folate deficiency and neural tube defects- Leaving no stone unturned. *Am J Med Genet A.* 2017;173(11):3042-3057.
3. Fleischer AC, et al. Sonografía en Obstetricia y Ginecología. Fundamentos y práctica. 7ª edición. Garani, S.A.S: Amolca, Actualidades Médicas; 2015.
4. Rodríguez JL, González N, Monagas M. Mielomeningocele lumbosacro: presentación de caso. *Rev Cubana Neurol Neurocir.* 2012; 2(1): 43-6.
5. Fletcher JM, Brei TJ. Introdution: Spina Bífida a Multidisciplinary Perspective. *Dev Disable Res Rec.* 2010; 16(1): 1-5.
6. Scott N, et col. Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele. *N Engl Med.* 2011; 364:993-1004.
7. Belfort MA, et al. Fetoscopic Open Neural Tube Defect Repair: Development and Refinement of a Two-Port, Carbon Dioxide Insufflation Technique. *Obstet Gyn.* 2017 Apr; 129 (4): 734-743.
8. Sepúlveda G, et al. Cirugía fetoscópica en mielomeningocele. *Rev Peru Ginecol Obstet.* 2018; 64(4) 615.

PERSISTENCIA DE VENA UMBILICAL DERECHA

Martínez Parrondo N; Zurita Calvo J; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G;
Serrano González L; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Descripción como hallazgo en la ecografía del segundo trimestre de la persistencia de la vena umbilical derecha (PVUD).

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta en su segundo trimestre de gestación, con intolerancia a la lactosa, sin otros antecedentes personales de interés. En la ecografía morfológica del segundo trimestre se describe un feto en presentación cefálica con peso fetal estimado en percentil del 41%, cuyas biométricas corresponden teóricamente a 19,6 semanas de gestación, sin anomalías morfológicas fetales mayores y como única observación la persistencia de la vena umbilical derecha. (**Figura 1**)



Figura 1. Corte axial a nivel abdominal de un feto de 19+6 semanas que muestra la vena umbilical (coloreada tras la aplicación de doppler color) a la derecha de la vesícula biliar (econegativa)

DISCUSION Y CONCLUSIONES

La circulación umbilical es la encargada, en vida prenatal, del intercambio de sangre entre la placenta y el feto. Está constituida por dos arterias umbilicales que devuelven la sangre desoxigenada a la placenta para su depuración y una vena umbilical, que aporta sangre renovada a alta presión al feto. Tras el nacimiento, los pulmones se hacen cargo del intercambio de dichos gases.

En la quinta semana de gestación se distinguen en el desarrollo embriológico del sistema venoso tres pares de venas de grueso calibre:

- Las venas onfalomesentéricas o vitelinas que llevan la sangre del saco vitelino al seno venoso que se transformarán en el sistema porta, en el cual desembocan la vena esplénica y la mesentérica superior.
- Las venas umbilicales que se originan de las vellosidades coriónicas que rodean a la alantoides y transportan sangre oxigenada al embrión, con posterior desaparición tras el nacimiento.
- Las venas cardinales que reciben la sangre del cuerpo del embrión propiamente dicho, que forma el sistema de la vena cava.

Dicho desarrollo embriológico vascular hace que las anomalías del sistema venoso abarquen un amplio espectro de alteraciones con pronósticos variables según el vaso afecto.¹ (Figura 2)

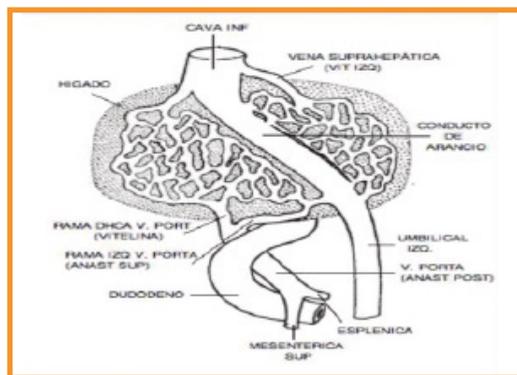


Figura 2. Desarrollo embriológico de las venas umbilicales. (Adaptada del libro Langman de Embriología médica)

En relación al desarrollo embrionario de las venas umbilicales, en una etapa inicial pasan a cada lado del hígado, pronto empiezan a aparecer múltiples conexiones con los plexos sinusoides hepáticos. Desaparece entonces la porción proximal de ambas venas umbilicales, lo mismo que el resto de la vena umbilical derecha, de modo que la vena umbilical izquierda será la única en transportar sangre desde la placenta al hígado fetal. Al aumentar la circulación placentaria, se establece una comunicación directa entre la vena umbilical izquierda hipertrofiada y el conducto hepatocardiaco derecho, el conducto venoso de arancio o ductus venoso, encargado de que la

sangre no pase por el plexo sinuosidal del hígado, sino directamente a la vena cava inferior, en su porción intrahepática. Después del nacimiento se obliteran la vena umbilical izquierda y el conducto venoso y forman respectivamente el ligamento redondo del hígado y el ligamento venoso.²

El diagnóstico de la PVUD es posible gracias a la realización de los controles ecográficos prenatales de rutina ante el hallazgo de un cordón umbilical en asa libre con cuatro vasos o por la visualización en el corte transverso del abdomen fetal de una vena porta curvada hacia el estómago y por la posición de la porción intrahepática de la vena umbilical derecha lateral a la vesícula biliar,³ es decir, vesícula biliar posicionada entre la vena y el estómago. Es necesario el uso del doppler color para facilitar el diagnóstico al establecer el curso aberrante y diferenciar la vesícula biliar. (Figura 3)

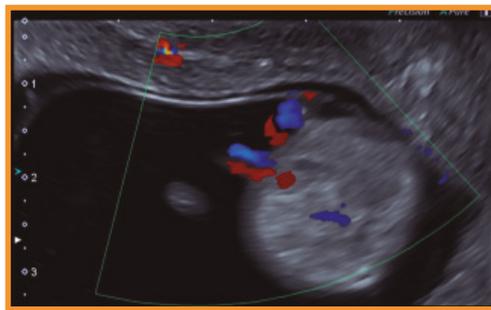


Figura 3. Corte axial a nivel del abdomen fetal de un feto de 12 semanas con la visualización de los vasos umbilicales (coloreados con doppler color)

La PVUD tiene una incidencia baja, no obstante es el grupo más numeroso de anomalías dentro de las malformaciones venosas.⁴ Su variante intrahepática es el subtipo más frecuente, generalmente a modo de hallazgo aislado y en general, al conservar la integridad del sistema portal, no tiene porqué tener consecuencias patológicas en el recién nacido, salvo su mayor asociación a tasas de prematuridad y a mayor restricción del crecimiento intrauterino y de bajo peso al nacer. (Figura 4)

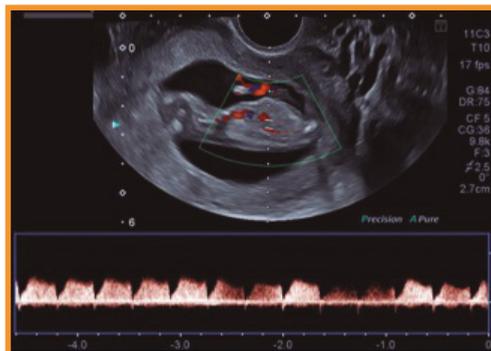


Figura 4. Se muestra en el feto de 12 semanas la existencia de ductus venoso de arancio con doppler color y con doppler pulsado con su onda de velocidad flujo anterógrada

Sin embargo, la variante extrahepática, es decir aquella en conexión directa con la vena cava inferior, aurícula derecha o vena iliaca, es menos frecuente y suele acompañarse de anomalías morfológicas, justificando entonces la realización de estudio cromosómico, y por tanto peor pronóstico neonatal.^{5,6}

COMENTARIO RESUMEN

La persistencia de la vena umbilical derecha es la anomalía vascular del sistema venoso más frecuentemente diagnosticada durante la vida prenatal. Precisa una correcta tipificación de sus respectivos subtipos. La variante intrahepática, en general sin consecuencias patológicas para el recién nacido, la extra-hepática con mayor asociación a otras anomalías, precisando estudio genético y por tanto con peor pronóstico.⁷ Las tasas significativamente mayores de CIR y bajo peso al nacer justifican realizar un control exhaustivo del crecimiento fetal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Noden DM. Origins and assembly of avian embryonic blood vessels. *Ann N Y Acad Sci.* 1990; 588:236-249.
2. Langman TS. *Embriología médica con orientación clínica.* 8ª edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2001.
3. Yagel S, et al. The fetal venous system, part I: normal embryology, anatomy, hemodynamics, ultrasound evaluation and Doppler investigation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010; 35: 741-750.
4. Ami MB, Perlitz Y, Matilsky M. Prenatal sonographic diagnosis of persistent right umbilical vein with varix. *J Clin Ultrasound.* 1999; 27: 273-5.
5. Wolman I, et al. Persistent right umbilical vein: incidence and significance. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 562-564.
6. Weichert J, et al. Persisten right umbilical vein: a prenatal condition worth mentioning?. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011; 37: 543-548.
7. Rondón M, Reyna E, Torres D. Vena umbilical derecha extra-hepática persistente. Reporte de caso. *Avances en Biomedicina.* 2017; 6 (2): 150-154.

PERSISTENCIA DE LA VENA CAVA SUPERIOR IZQUIERDA Y DILATACIÓN DEL SENO CORONARIO

Martínez Parrondo N; Zurita Calvo J; Tarjuelo Amor A; Del Valle Rubido C; Prieto Matas MA; Nadal Rubio G; Cabezas López E; Abarca Martínez L; Pelayo Delgado I

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Hallazgo en la ecografía morfológica del segundo trimestre de la persistencia de la vena cava superior izquierda (PVCSI) asociado al seno coronario dilatado y quistes bilaterales del plexo coroideo.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 47 años de edad, septigesta con dos abortos espontáneos, sin antecedentes personales de interés. Presenta un embarazo actual espontáneo con índice de riesgo de preclampsia de 1/16 por lo que se inicia tratamiento profiláctico con ácido acetilsalicílico 150 mg/24h vía oral desde la semana 13 de gestación. El cribado cromosómico combinado del primer trimestre de la gestación resulta de alto riesgo para la trisomía 21 (1/25). Tras ofertar a la paciente las diferentes alternativas diagnósticas complementarias, se realizó un estudio del ADN libre circulante en sangre materna con resultado de bajo riesgo para trisomía 21, 13 y 18. Durante la ecografía morfológica del segundo trimestre, se observan quistes bilaterales en los plexos coroideos en el plano transventricular de la cabeza. En la ecocardiografía fetal destaca la presencia de un seno coronario dilatado y un vaso accesorio en el corte de 3 vasos tráquea que se corresponde con la vena cava superior izquierda. (**Figuras 1 y 2**)



Figura 1. Ecocardiográfica fetal (20+4 semanas): en el corte de 3 vasos tráquea se muestran la arteria Pulmonar (AP), la Aorta (Ao), la vena Cava Superior (VC) y la tráquea (TR). También se señala un vaso accesorio al lado de la AP que se corresponde con la vena Cava Superior Izquierda persistente



Figura 2. Seno coronario dilatado. Corte apical cardíaco del feto a las 20+4 semanas donde se muestra la medida del seno coronario que se encuentra aumentado de tamaño

En ecografías sucesivas se comprueba un crecimiento fetal adecuado, con persistencia de ambos quistes de plexo coroideo y leve desarrollo de insuficiencia tricuspídea. (Figuras 3 y 4)



Figura 3. Corte axial a nivel encefálico del feto a las 32+4 semanas donde persiste la imagen de un pequeño quiste de plexo coroideo



Figura 4. Insuficiencia tricuspídea. Doppler color (arriba) y pulsado (abajo) valvular tricuspídeo

El parto fue eutócico a término tras inicio espontáneo de trabajo de parto. Se realiza estudio postnatal con la confirmación de las anomalías detectadas prenatalmente: se realizó ecografía trans-fontanelar comprobando la existencia de los quistes de plexo coroideo persistentes con desarrollo neurológico normal; en la ecocardiografía postnatal se observó la presencia de la PVCSI así como una pequeña comunicación interauricular tipo *ostium secundum* (CIA OS). A los 6 meses de vida precisa ingreso por episodio de taquicardia paroxística supraventricular (TPSV) en relación con una vía accesoria oculta con respuesta a tratamiento con adenosina, flecaida y propanolol, y datos de repercusión hemodinámica por sobrecarga de cavidades derechas de la CIA OS por ecocardiografía, siendo candidato a tratamiento quirúrgico con cierre percutáneo.

Actualmente, el niño presenta buena evolución del cierre de la comunicación interauricular, y mantiene tratamiento antiarrítmico asociado a ácido acetilsalicílico profiláctico con escasos episodios de TPSV.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La persistencia de la vena cava superior izquierda constituye el proceso más frecuente dentro del grupo de las anomalías del retorno venoso sistémico.

El origen del defecto se debe a una ausencia de obliteración de la vena cardinal anterior izquierda en el ligamento de Marshall, con drenaje a la aurícula derecha por la prolongación sinusal izquierda, es decir, a través del seno coronario, permaneciendo un remanente del vaso.^{1,2}

La presencia de PVCSI es más frecuente si se presenta asociada a una cardiopatía (5-10%), en relación a si se encuentra de forma aislada (3 de cada 1000 individuos). En la mayoría de los casos, la vena cava superior izquierda drena en la aurícula derecha a través del seno coronario, dilatándolo. Además, existe generalmente una sutil dominancia de cavidades derechas debido a que la dilatación del seno coronario reduce el flujo a través de la válvula mitral.³

El diagnóstico se establece en el corte de los tres vasos-tráquea establecidos por Yagel en 2001, visualizando un cuarto vaso tras la aplicación del doppler color, a la izquierda de la vena pulmonar, que se corresponde con la vena cava superior izquierda.⁴ Es extremadamente rara la ausencia de la vena cava superior derecha, hallazgo sin repercusión hemodinámica fetal.⁵ La dilatación del seno coronario, puede ocultar la imagen de la válvula mitral, simulando la presencia de un canal aurículo-ventricular, entidad con la que es importante realizar el diagnóstico diferencial.

En el corte sagital puede llegar a visualizarse el vaso longitudinalmente entrando en la aurícula derecha, imagen que simula una pipa de fumar (*signo de la pipa*).

La importancia de la PVCSI radica en su asociación con otras cardiopatías, siendo éstas últimas las que determinan el pronóstico del feto.

COMENTARIO RESUMEN

La importancia de la PVCSI radica en su asociación a otra cardiopatía, siendo ésta última la que determina el pronóstico.

En los casos de PVCSI aislada, suele ser una variante de la normalidad, siendo la prevalencia baja. A día de hoy no precisa estudio genético con cariotipo, ni posterior repercusión hemodinámica en la edad adulta, sin embargo es importante su diagnóstico y posterior comunicación al pediatra para posibles futuros tratamiento de adulto, tipo cateterismo centrales.^{7,8}

BIBLIOGRAFÍA

1. Langman TS. Embriología médica con orientación clínica. 8ª edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2001.
2. Yagel S, et al. The fetal venous system, Part I: normal embryology, anatomy, hemodynamics, ultrasound evaluation and Doppler investigation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010; 35: 741–750.
3. Galindo A, Gratacós E, Martínez JM. *Cardiología fetal.* 1ª edición. Madrid: Editorial Marban; 2014.
4. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Guía de exploración ecográfica del corazón fetal. Guía de Asistencia Práctica. Exploración ecográfica del corazón fetal (2020) [Internet]. Disponible en: https://sego.es/Guias_de_Asiistencia_Practica#ecografia.
5. Carvalho J, et al. ISUOG practice guidelines (updated): Sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41:348-59.
6. Vena cava superior izquierda persistente con agenesia de la vena cava superior derecha. *Cartas científicas/Rev Esp Cardiol.* 2016; 69(2): 216-228.
7. Lacuey G, et al. Cava superior izquierda persistente. Implicaciones en la cateterización venosa central. *An Sist Sanit Navar.* 2009; 32 (1):103-106.
8. Correa J, Krauel L. Vena cava superior izquierda persistente: su importancia clínica. *An Pediatr (Barc).* 2016; 85 (2): 110-111.

URETEROCELE, MEGAURÉTER Y RIÑÓN MULTIQUÍSTICO, A PROPÓSITO DE UN CASO

Martínez Parrondo N; Del Valle Rubido C; Nadal Rubio G; Pelayo Delgado I;
Sancho Saúco J; Abarca Martínez L

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Hallazgo en la ecografía morfológica del segundo trimestre de un ureterocele, asociado a doble sistema del riñón derecho con riñón izquierdo multiquístico y dilatación del uréter izquierdo.

DESARROLLO DEL CASO

Secundigesta de 35 años de edad, con un hijo nacido en 2016 con seguimiento por un quiste renal izquierdo. Embarazada actualmente tras fecundación in vitro por factor masculino, con cribado cromosómico combinado de bajo riesgo. Durante el seguimiento obstétrico, se objetivó en la ecografía morfológica del segundo trimestre un riñón izquierdo multiquístico (con quistes de pequeño tamaño), un riñón derecho con un doble sistema renal, megauréter y ureterocele (**Figuras 1-4**) sin cambios significativos durante el resto del embarazo, con un crecimiento fetal adecuado. A las 37+1 semanas tiene lugar un parto eutócico, con recién nacido varón. En la actualidad se encuentra en seguimiento por Nefrología con función renal conservada.

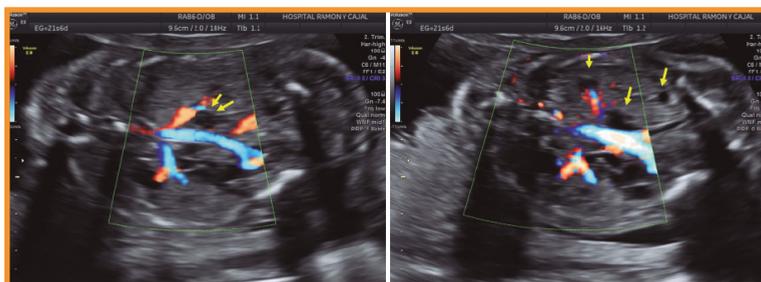


Figura 1. Corte coronal a nivel lumbar en feto de 21-22 semanas que muestra la vascularización renal a partir de las arterias renales procedentes de la aorta. Se muestran pequeños quistes a nivel del parénquima renal izquierdo (flechas)



Figura 2. Evolución del riñón poliquístico en feto de 30-31 semanas de gestación



Figura 3. Se muestra un uréter aumentado de tamaño (6 mm) en feto de 35-36 semanas que aparece como una formación ecogénica de trayecto sinuoso



Figura 4. Vejiga fetal parcialmente rellena, donde aparece una membrana fina ecorrefringente que se correlaciona con la inserción anómala del uréter a nivel intravesical

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Los casos de dilatación de las vías urinarias fetales durante el embarazo, tienen una alta incidencia, siendo las anomalías nefro-urológicas más frecuentemente diagnosticadas intraútero, especialmente en varones. A pesar de que pueden asociarse a otras anomalías genitourinarias o cardiológicas, si se encuentran aisladas, el pronóstico es bueno en general, y pueden llegar a desaparecer con el tiempo, ya que más de la mitad de las mismas son transitorias.

El **ureterocele** es una anomalía a nivel uretero-vesical, que se corresponde con una dilatación quística del úreter distal, producido durante la etapa fetal¹ que puede dilatar el uréter retrógradamente, la pelvis renal y los cálices de formas variables, generalmente sin dañar el parénquima renal ni la vejiga. Existen dos tipos: los ortotópicos o simples, insertados en el trigono vesical, y los ectópicos, aquellos extendidos hacia el cuello de la vejiga o la uretra. Para poder visualizarlo con nitidez en ocasiones es necesaria la repleción vesical. En un 80-88% de los casos se asocian a la presencia de un doble sistema renal, por lo que siempre que se diagnostique un doble sistema habrá que buscar un ureterocele y viceversa.

La **duplicidad ureteropielica** de forma aislada se considera una variante de la normalidad. Tiene una alta incidencia en la población de 1:125, mayor en los hallazgos postmortem, postulándose una herencia autosómica dominante, por lo que será preciso investigar antecedentes familiares,² especialmente en mujeres. Se trata de dos sistemas pielocalicilales separados con los uréteres parcial o completamente duplicados que llegan a la vejiga. Se produce por una pelvis ectópica y displásica, generalmente localizada en el polo superior, que inserta el uréter de manera anómala medial y caudal, según el patrón *Ley de Weigert Myer*, produciendo un ureterocele a su entrada en la porción submucosa o intramural de la vejiga. A su vez, el uréter del polo inferior, que es más lateral y craneal, por hiper-presión, puede producir un reflujo vésico-ureteral.³

Los uréteres en principio no se visualizan por ecografía si no se encuentran dilatados (en condiciones normales miden 1-2 mm). En los casos en los que se sospeche una dilatación ureteral habrá que diferenciarla de las asas intestinales. El **megauréter** se debe a una estrechez a nivel distal del mismo por disfunción y obstrucción localizada, que hace al uréter visible y tortuoso por ecografía, apareciendo una imagen tubular econegativa con diámetros anteroposteriores mayores a 10 mm.⁴ Precisa diagnóstico diferencial con el reflujo vésico-ureteral postnatalmente.

La **dilatación multiquistica** del riñón izquierdo, se objetiva por formaciones econegativas de quistes comunicados, con parénquima normal, y salvo obstrucción precoz, ambos hallazgos permiten el diagnóstico diferencial de la displasia renal multiquistica.⁵ El manejo implica la investigación de historia familiar, además de examen exhaustivo del resto del sistema urinario para identificar el nivel de la anomalía, con rescate muy puntual de RMN para casos complicados. Además, se deben descartar anomalías extra-renales especialmente a nivel cardíaco. La asociación con anomalías cromosómicas puede ocurrir en un 2-5%, por lo que resulta razonable ofrecer amniocentesis con array, dado que se han identificado regiones asociadas a ciertos genes implicados en dilataciones de las vías urinarias.^{6,7} Siempre se debe hacer una ecografía a término para descartar dilatación de la pelvis renal > 10 mm, que precisaría tratamiento antibiótico profiláctico de infección del tracto urinario hasta confirmar el diagnóstico. El parto puede ser vía vaginal a término, y en casos excepcionales se puede requerir una terapia intrauterina de un ureterocele obstructivo o ureterocele propasado a la uretra que impiden la salida de la orina, precisando una punción descompresiva.

En general, tiene buen pronóstico, la dilatación prenatal no suele corresponderse con la postnatal, y nunca se correlaciona con el pronóstico de la función renal. Los parámetros prenatales predictivos de función renal son ecográficos, con la valoración de la disminución líquido amniótico; y bioquímicos, que precisaría de la determinación de electrolitos y otras sustancias en orina por vésico-centesis, tales como el calcio, la beta 2 microglobulina (proteína que se asemeja a nivel glomerular a la creatinina).⁸ Pero el riesgo de daño a la pared vesical y la disconformidad para la gestante hace que solo esté indicado en caso de cirugía prenatal. También es de utilidad la determinación de beta 2 microglobulina en sangre fetal por cordocentesis.

Postnatalmente, se solicitará una ecografía de control a partir mínimo de las 48 horas de vida, para evitar falsos negativos de la deshidratación fisiológica que se produce tras el parto.⁹

COMENTARIO RESUMEN

Las dilataciones del tracto urinario superior presentan una alta incidencia y son las anomalías que más se detectan prenatalmente. Más de la mitad desaparecen por ser transitorias, con buen pronóstico en general. El grado de dilatación prenatal no se suele corresponder con el postnatal y no tiene valor pronóstico en cuanto a función renal. El diagnóstico no modifica la actitud obstétrica, salvo casos excepcionales.

La dilatación piélica es un predictor de posible patológica obstructiva. La dilatación de las pelvis renales por encima de los 7 mm en la semana 28 de gestación son subsidiarias siempre de control postnatal.

El manejo conservador con antibióticos profilácticos está todavía indicado en la mayoría de los niños con dilatación del tracto urinario superior. El seguimiento ecográfico con estudios isotópicos debe hacerse hasta los dos años de edad. Menos de un 20% de los niños con dilatación del tracto urinario superior requerirán cirugía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hiper T Nguyen. Multidisciplinary consensus on the classification of parental and postnatal urinary tract dilation (UTD classification system). *J. Pediatr Urol.* 2014; 10 (6): 982-98.
2. Israel A López-Trapero, Iván Reyes-García, Eduardo Torres-Medina, Antonio Zapata-González, Edgar Muñoz-Is-las: Doble sistema colector bilateral izquierdo incompleto y derecho completo con hipoplasia renal del polo superior derecho y ureterocele derecho. *Rev Mex de Urol.* 2010; 70 (5); 288-292.
3. Manejo de la patología en doble sistema renal mediante nefrectomía parcial. *Revista Chilena de Urología* 2003;68:111-1118.
4. Cook WA, Stephens FD. Congenital urological anomalies (megaureters). En: Schrier RW, Gottschalk CW. *Diseases of the Kidney.* 5th edition, Vol 1. London: Little Brown and Company; 1992: 645-6.
5. Cabezalí D, Gómez A. Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario. *An Pediatr Contin.* 2013; 11 (6): 325-32.
6. Copy-number variation associated with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Pediatr Nephrol.* 2015; 30 (3): 487-95.
7. Weber S. Mapping: *Nephron Dial. Transplant* 2011; 26: 136-143.
8. Gil E, Díaz R, Bermúdez C. Variación de la microglobulina beta-2 en orina fetal en punciones sucesivas previo a derivación vésico amniótica antenatal. *Rev Peru Ginecol y Obstet.* 2018; 64 (4) 631-38.
9. Areses-Trapo R, Valenciano-Fuente B, Gracia- Romero J. Tratamiento de las dilataciones del tracto urinario del recién nacido detectadas prenatalmente. *An Pediatr. Contin.* 2009; 7(5):303-8.

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE COMPLICACIONES EN GESTACIÓN GEMELAR MONOCORIAL

Bartha JL; Antolín E; Rodríguez González R; Herrero Ruiz B; Illescas Molina T; Chueca Cortés G

HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La gestación múltiple ha experimentado un incremento notorio en los últimos años (1-2% del total de embarazos), debido principalmente a los tratamientos de reproducción asistida. Esto implica mayores complicaciones maternas y fetales en relación a la gestación única.¹ La corionicidad es fundamental para establecer el riesgo de complicaciones y el seguimiento a realizar. Las gestaciones monocoriales suponen 2/9 respecto del total de gestaciones gemelares. **(Figura 1)** Requieren un seguimiento y manejo adaptados a las complicaciones fetales, algunas de ellas específicas de este tipo de gestaciones y determinadas por la presencia de anastomosis vasculares entre ambos fetos:¹⁻⁴



Figura 1. Fisiopatología de las complicaciones en la gestación monocorial. STFF: síndrome de transfusión feto-fetal. TAPS: Twin anemia polycythemia

El algoritmo secuencial respecto a las complicaciones en gestaciones monocoriales:

- Síndrome de transfusión feto fetal (STFF): afecta a un 10-15% de las gestaciones monocoriales, por desequilibrio hemodinámico entre las comunicaciones vasculares interfetales. Definido por la presencia de una columna vertical máxima (CVM) de líquido amniótico (LA) >8 cm (>10 cm después de la semana 20) en la cavidad amniótica del feto denominado *receptor*, junto con una CVM <2 cm en la cavidad del feto denominado *donante* denominándose *secuencia oligohidramnios / polihidramnios o TOPS (Twin Oligohydramnios-Polyhydramnios Sequence)*^{1,3} asociado a una discordancia de vejigas que puede llegar a no visualizarse en el feto donante. Tanto la discordancia biométrica como el doppler no son considerados criterios diagnósticos, aunque este último establece la severidad del cuadro. (Tabla 1)

Clasificación de Quintero	
Estadio I	Vejiga visible en gemelo donante
Estadio II	Vejiga no visible + doppler normal
Estadio III	Alteraciones críticas del doppler AU, DV o VU
Estadio IV	Hidrops fetal en cualquiera de los dos gemelos
Estadio V	Éxito de uno o ambos gemelos

Tabla 1. Grado de severidad del STFF⁵

AU: arteria umbilical; DV: ductus venoso; VU: vena umbilical

- Crecimiento intrauterino restringido selectivo (CIRs): hasta un 15-20%. No está exclusivamente relacionado con la proporción de territorio placentario que corresponde a cada feto, sino también con la cantidad y tipo de anastomosis. Criterios diagnósticos: Peso fetal estimado (PFE) del feto CIR < p3 ó PFE > p3 con mínimo 2 de los 3 criterios siguientes: 1) PFE feto del CIR < p10 o CA (circunferencia abdominal) < p10 2) Diferencia en PFE o CA ≥ 25% respecto al gemelo mayor 3) IP AU del feto pequeño > p 95 + Ausencia de signos de STFF.^{1,3,4} (Tabla 2)

	Doppler AU	Anastomosis AV/VA	Anastomosis AA
Tipo I	Normal	Normal	Posible (de pequeño calibre)
Tipo II	AFTD-FR	Escasas y pequeñas	Raras (de pequeño calibre)
Tipo III	AFTD-FRi	Indiferente	≥ 1 de gran tamaño (>2mm)

Tabla 2. Grado de severidad de CIRs^{1,4}

AU: arteria umbilical; AV/VA: arterio-venosa/veno-arterial; AA:arterio-arterial, AFTD-FR: ausencia flujo telediastólico-flujo reverso; AFTD-FRi: ausencia flujo telediastólico-flujo reverso intermitente

- Síndrome TAPS (*Twin Anemia Polycythemia Syndrome*): 3-5%. Secuencia anemia- policitemia secundaria al desequilibrio entre las comunicaciones vasculares placentarias. Se detecta mediante la velocidad pico-sistólica de la arteria cerebral media (PVS-ACM) (ver criterios diagnósticos en Figura 2).^{1,6}

- Discordancia aislada de líquidos amnióticos y/o PFE: diagnóstico de exclusión al no cumplirse todos los criterios de STFF o de CIRs. Requiere seguimiento estrecho ecográfico para descartar la evolución a STFF o CIRs.¹⁻³

Sin tratamiento, la mortalidad perinatal del STFF es >80%. De acuerdo a la clasificación de Quintero, el estadio I es subsidiario de manejo expectante. En los estadios II-IV es de primera elección la fotocoagulación selectiva mediante láser de las anastomosis vasculares vía fetoscópica: localización del ecuador vascular placentario + identificación y coagulación de anastomosis + amniodrenaje de la cavidad amniótica *receptor* (CVM \leq 6cm).¹

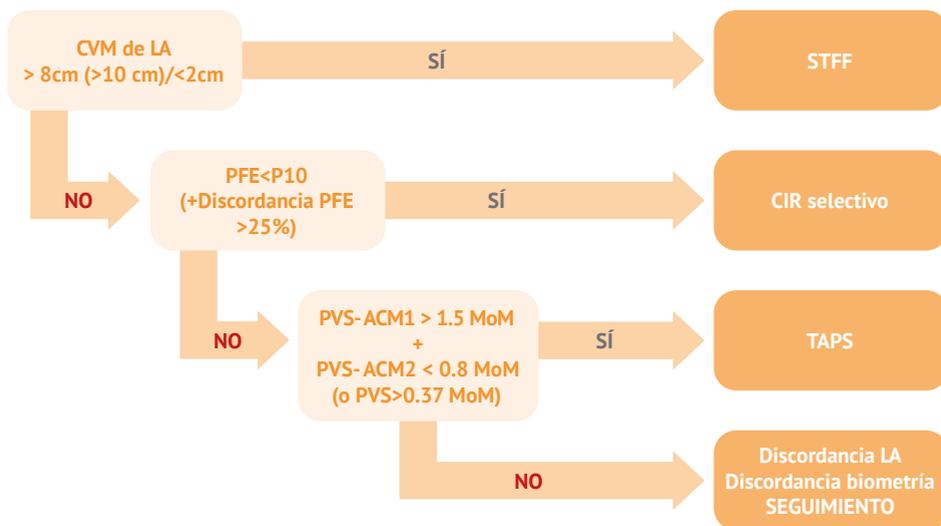


Figura 2. Diagnóstico diferencial de las complicaciones asociadas a gestaciones monocoriales. (Adaptación algoritmo diagnóstico STFF vs CIRs de GAP Gestación monocorial - SEGO)

DESARROLLO DEL CASO

Tercigesta de 35 años (parto eutócico en 2018). Gestación actual monocorial biamniótica, conseguida mediante FIV con ovocitos propios. Cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre de bajo riesgo. Test de ADN-libre circulante con resultado de bajo riesgo de aneuploidías, remitida con la sospecha diagnóstica de STFF. En la primera ecografía realizada en nuestro centro, en semana 26,2, encontramos:

- Discordancia de LA con polihidramnios del segundo gemelo (CVM 4,8 cm/12cm), PFE 873g/992g (percentil 26 y 62 respectivamente) con discordancia de biometrías del 12% y vejigas visibles, sin cumplir criterios de STFF estrictamente.
- Feto 1 con inestabilidad hemodinámica: IP ACM < p5 y DV con OVf variable a lo largo de la exploración, desde IP dentro de la normalidad a > p95. (Figura 3)

- Feto 2 (el de mayor tamaño) con signos de sobrecarga cardiaca: (corazón hipertrófico con contractilidad disminuida, sin insuficiencias en válvulas atrioventriculares y con flujo anterógrado en arteria pulmonar, Tei index 1.16 (alargado). Doppler con IP AU >p95, IP ACM <p5, ICP 1,17, flujos venosos no alterados. **(Figura 4)**
- Inserciones placentarias de ambos cordones muy próximas entre sí (2,9 cm), conectadas por una gran anastomosis arterio-arterial (A-A). **(Figuras 5 y 6)** Cervicometría: 38 mm.

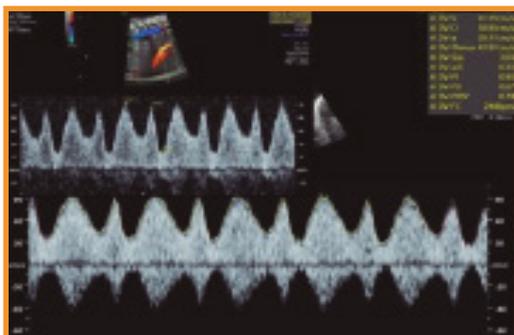


Figura 3. OVF de DV variable durante la exploración en feto 1

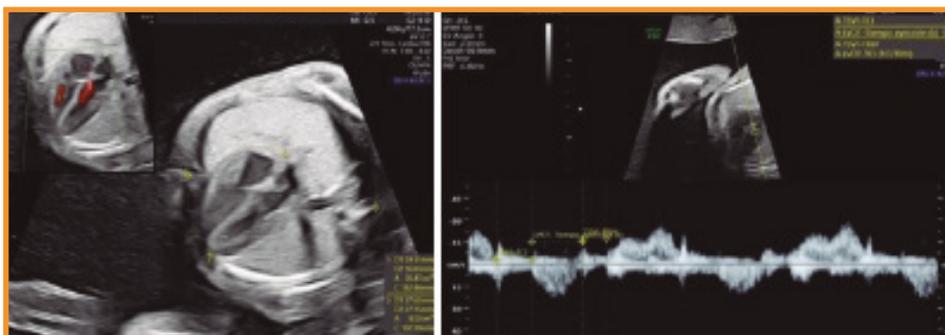


Figura 4. Izquierda: Corazón hipertrófico con contractilidad disminuida. Derecha: Tei index en VI de 1,16 (Normal: <0,5). Este parámetro permite hacer una estimación global tanto de la función sistólica como diastólica ventricular

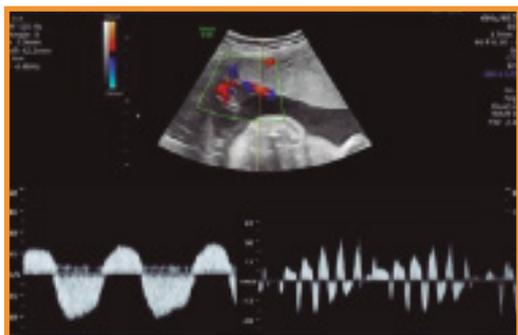


Figura 5. Anastomosis arterio-arterial (A-A) con Doppler característico



Figura 6. Distancia entre inserción de ambos cordones umbilicales

Se explican los hallazgos y las opciones terapéuticas a la paciente, destacando la complejidad de una potencial terapia láser por la proximidad de las inserciones de placentarias de cordones y la presencia de la anastomosis A-A. Se acuerda una actitud expectante con reevaluación en 48h, mientras se procede a la maduración pulmonar fetal con corticoides.

En semana 26,6 ingresa por amenaza de parto prematuro que precisa de tratamiento tocolítico durante 48 horas. En control ecográfico de semana 27,0, se mantiene la discordancia de líquidos (CVM 4,4 cm/12.5cm); con vasodilatación cerebral, PVS-ACM en rangos normales e IP DV >p95 en ambos fetos. El índice Tei se normaliza (0,5) en feto 2.

Recibe alta a domicilio en semana 27,3, con seguimiento obstétrico ambulatorio; complementariamente se realiza cribado de serologías TORCH, con resultados negativos. En semana 28,1 inicia clínica de prurito palmo-plantar nocturno con titulación de ácidos biliares alterada. Se diagnostica de colestasis intrahepática gestacional, que se controla con ácido ursodesoxicólico y antihistamínicos orales.

A partir de semana 31, se incrementa la discordancia biométrica, sin alcanzar criterios de CIRs del feto 1 y hay una normalización progresiva de líquidos amnióticos. (**Figura 7**)



Figura 7. Normalización de LA entre la semana 29,3 (izquierda) y la semana 30,2 (derecha)

Se programa cesárea en semana 33,1. Nacen dos varones con pesos de 1820g y 2200g con pHs arteriales, Apgar y hemoglobinas fetales normales en ambos.

Los neonatos permanecen ingresados durante 16 días con crecimiento ponderal y pruebas complementarias, destacando ecocardiografías y ecografías transfontanelares, dentro de la normalidad.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Las comunicaciones vasculares placentarias se hallan de modo constante en las gestaciones monocoriales; sin embargo, un desequilibrio entre ellas repercute negativamente en la evolución de la gestación. Durante el seguimiento ecográfico se presentaron las siguientes alteraciones:

- Discordancia en líquidos amnióticos, con tendencia a igualarse conforme avanza la gestación, sin llegar a cumplir nunca criterios de STFF.

- Discordancia en percentiles de crecimiento, ajustados para gemelaridad, en aumento progresivo a partir de semana 30, sin cumplir tampoco criterios estrictos de CIRs del feto 1.
- DV con OVF muy variable y vasodilatación cerebral mantenida del feto 1.
- Disfunción miocárdica con resolución espontánea del feto 2.

Los hallazgos ecográficos, especialmente de la primera exploración, traducen una situación hemodinámica grave. No obstante, dentro del algoritmo diagnóstico de las complicaciones fetales relacionadas con la gestación monocorial, no cumple criterios de una entidad concreta en ningún momento de la gestación.

Esta complejidad diagnóstica, con reversión espontánea e intermitente de las alteraciones durante el seguimiento ecográfico, implica un manejo obstétrico complejo y con cierto grado de incertidumbre respecto al pronóstico. El abordaje multidisciplinar a través de un Comité de Medicina Fetal integrado por obstetras, neonatólogos y cardiólogos, entre otras especialidades, es necesario en casos como éste.

Cabe destacar la incertidumbre respecto al bienestar fetal, al no alcanzar un diagnóstico certero durante el seguimiento. Se puede incurrir en una actitud iatrogénica ante una extracción fetal, si no tiene clara indicación.

COMENTARIO RESUMEN

El amplio y variable espectro de hallazgos apunta a que la fisiopatología de las gestaciones monocoriales aún no está totalmente determinada. La inestabilidad hemodinámica subyacente, y potencialmente deletérea en un periodo de tiempo muy corto, apoya la necesidad de seguimiento estrecho de estas gestaciones, aunque no se haya confirmado la presencia de patología o no se cumplan criterios estrictos de una entidad concreta.

BIBLIOGRAFÍA

1. Guía de Asistencia Práctica Gestación monocorial (Sociedad Española de Ginecología y obstetricia).
2. Protocolo Gestación gemelar (Sección de Ecografía y Medicina Fetal-H.U.La Paz).
3. Protocolo Gestación gemelar monocorial: Síndrome de transfusión feto-fetal severo (STFF) (Hospital Clinic de Barcelona).
4. Protocolo Gestación gemelar monocorial: CIR selectivo (Hospital Clinic de Barcelona).
5. Quintero RA, et al. Staging of twin-twin transfusion syndrome. *J Perinatol*. 1999;19(8):550-5.
6. Bruner JP, Anderson TL, Rosemond RL. Placental pathophysiology of the twin oligohydramnios-polyhydramnios sequence and the twin-twin transfusion syndrome. *Placenta*. 1998;19(1):81-6.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE UNA AGENESIA DEL DUCTUS VENOSO: ¿CUÁLES SON SUS IMPLICACIONES?

García Barreiro JM; Jiménez Hernández PE

HOSPITAL UNIVERSITARIO PRÍNCIPE DE ASTURIAS (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La agenesia del ductus venoso presenta una prevalencia de 1 cada 2.500 gestaciones. Se trata de una patología poco frecuente y su diagnóstico suele realizarse en el primer trimestre. Cuando se realiza el diagnóstico de forma tardía suele ser asociado a otro tipo de alteraciones. La supervivencia reportada es mayor del 85% en presencia de esta alteración de forma aislada.¹

DESARROLLO DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente de 42 años con antecedente de déficit de proteína S. Entre sus antecedentes quirúrgicos había sido intervenida de un nevus en el abdomen en la infancia y de dos legrados. La fórmula obstétrica era G3 A2 (tres gestaciones, dos abortos). Inició seguimiento de gestación tras una fecundación *in vitro* con donación de óvulos.

Desde el inicio de la gestación, la paciente había estado recibiendo ácido acetilsalicílico 100 mg y exonaparina 40 mg diarios, así como levotiroxina 50 mg diarios por hipotiroidismo subclínico.

El curso de la gestación fue normal, incluyendo la ecografía morfológica realizada en la semana 20 de gestación.

En la visita de la semana 31+4, se objetivó en la ecografía un perímetro abdominal de 235 mm (percentil <10), así como un oligoamnios con una única laguna de 20 mm. El estudio hemodinámico con doppler fue normal. Ante los hallazgos ecográficos se decide ingreso hospitalario para maduración pulmonar con corticoides por sospecha de crecimiento intrauterino retardado con oligoamnios. La paciente ingresa y se administran 2 dosis de betametasona 12 mg cada 24 horas.

Durante el ingreso se repite ecografía de alta resolución. En dicha ecografía se confirma un perímetro abdominal inferior al esperado para la edad gestacional y el hallazgo de un oligoamnios asociado, con laguna única de 20 mm. El estudio doppler realizado fue normal. En el momento de intentar realizar el estudio doppler del ductus venoso se objetiva la agenesia de éste, (**Figura 1**) con drenaje anómalo de vena umbilical hacia venas hepáticas y cava inferior. (**Figuras 2 y 3**) Durante toda la exploración ecográfica, el feto, presentaba movimientos fetales y respiratorios.

Dados los hallazgos y las pruebas de bienestar fetal tanto por ecografía como por registro cardiotocográfico, se decidió mantener actitud expectante durante el ingreso. Se realizaron registros cardiotocográficos diarios y ecografías cada 48 horas para comprobar el bienestar fetal.



Figura 1. Corte axial del abdomen fetal en el que se observa el drenaje de la vena umbilical (en rojo) en el seno portal (en azul). En el corte realizado no se objetiva la presencia de ductus venoso. Nótese además la ausencia de líquido amniótico



Figura 2. Corte axial del abdomen fetal en el que se visualiza la vena umbilical (VU) y la vesícula biliar (VB) sin alteraciones

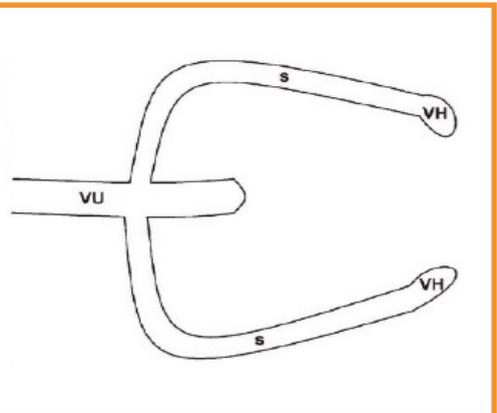


Figura 3. En Doppler color (rojo) se visualiza el drenaje anómalo de la vena umbilical en las venas hepáticas (asteriscos). En la imagen inferior se visualiza esquema de lo que presenta la ecografía, con la vena umbilical (VU) drenando a través de shunts (S), con origen inferior al seno portal, en las venas hepáticas (VH), que no se visualizan por encontrarse en otro plano de corte

Finalmente, tras el hallazgo en las últimas ecografías realizadas del empeoramiento de las mediciones doppler, con redistribución y alteración del índice cerebro-placentario, se decidió realizar una cesárea en el día 17 de ingreso.

La cesárea fue realizada sin incidencias, naciendo un varón vivo. Posteriormente, las pruebas realizadas por parte del equipo de Pediatría fueron normales. Tras su estancia en Neonatología, el neonato fue dado de alta sin incidencias.

DISCUSIÓN

Los tres *shunts* fetales (ductus venoso, foramen oval y ductus arterioso) son exclusivos de la circulación fetal y necesarios para su fisiología.² El ductus venoso es un vaso estrecho que conecta la vena umbilical con la vena cava inferior. Este shunt permite que un 30-40% de la sangre oxigenada procedente de la placenta se envíe directamente al corazón izquierdo y a la parte superior del cuerpo a través del foramen oval.²⁻⁴

El ductus venoso constituye un elemento importante en la valoración del riesgo de cromosomopatías en el primer trimestre de la gestación. Además, es un buen elemento para evaluar la función cardiaca fetal.⁵

La agenesia del ductus venoso tiene una incidencia de 1 cada 2.500 gestaciones.^{1,5} Su diagnóstico suele realizarse en el primer trimestre. Si bien, en ocasiones el diagnóstico de esta entidad se realiza en el segundo o tercer trimestre, tras el estudio detallado de un feto con malformaciones, retrasos del crecimiento, problemas cardíacos o hidropesía fetal.⁵

En ausencia del ductus venoso existen dos posibles alternativas de drenaje:⁶⁻⁸

- Drenaje intrahepático: se produce un drenaje exclusivo de la vena umbilical al sistema portal a través del seno portal. En estos casos existe la posibilidad de hiperperfusión hepática, con desarrollo de hipertensión portal e hidropesía fetal. Este caso suele tener mejor pronóstico.
- Drenaje extrahepático: en este caso la vena umbilical drena haciendo *bypass* al hígado. Puede drenar en la vena ilíaca interna, la vena cava inferior, la vena renal, la aurícula derecha o la aurícula izquierda. Existe riesgo de hipoperfusión hepática, así como de cardiomegalia con insuficiencia cardiaca congestiva e hidropesía fetal. Suelen tener peor pronóstico que la variante anterior.

La agenesia del ductus venoso se asocia en ocasiones a cromosomopatías, malformaciones cardíacas, digestivas y renales. Aunque en la mayoría de las ocasiones se presenta como un hallazgo aislado. Se cree que existe un infradiagnóstico de esta entidad, dada la dificultad de su diagnóstico cuando se presenta de forma aislada.⁹

Tras el diagnóstico, se debe realizar un seguimiento estrecho de la gestación. Se debe monitorizar la función cardiaca mediante ecografía, ante la posibilidad de empeoramiento hemodinámico y aparición de cardiomegalia e hidropesía fetal. Se debe individualizar la decisión de finalizar la gestación en aquellos casos con empeoramiento hemodinámico.

El pronóstico depende del tipo de drenaje, la presencia de otras malformaciones y factores estresores hemodinámicos (como la disfunción placentaria).¹ En casos aislados la supervivencia

es buena. En casos asociados a malformaciones o alteraciones hemodinámicas el pronóstico se ensombrece. La supervivencia reportada varía del 60 al 85%.

Existen estudios que plantean una mejor evolución en aquellos casos con estenosis de la vena umbilical asociada a la agenesia del ductus venoso. Plantean por tanto la posibilidad futura de un tratamiento fetal en estos casos, si bien son necesarios más estudios.¹⁰

CONCLUSIONES

- ✓ En el caso presentado, el diagnóstico se realizó a partir de un crecimiento intrauterino estacionado. Presentaba un drenaje intrahepático sin otras malformaciones. Se realizó un seguimiento estrecho y finalmente, se decidió finalizar la gestación cuando se objetivó empeoramiento de los parámetros hemodinámicos con doppler. Posteriormente, la evolución del neonato fue buena.
- ✓ La agenesia del ductus venoso es una entidad poco frecuente e infradiagnosticada. En ausencia del ductus venoso puede haber un drenaje intrahepático o extrahepático de la vena umbilical. Es importante objetivar el tipo de drenaje y la presencia de otras malformaciones tras su diagnóstico con el fin de realizar un buen seguimiento gestacional. En casos aislados, la supervivencia es buena.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hofmann SR, et al. Agenesis of the ductus venosus-A case with favorable outcome after early signs of cardiac failure. *J Clin Ultrasound*. 2013;41(3):187-90.
2. Thomas JT, et al. Absent ductus venosus-outcomes and implications from a tertiary centre. *Prenat Diagn*. 2012;32(7):686-91.
3. Corbacioglu A, et al. Prenatal diagnosis of abnormal course of umbilical vein and ductus venosus agenesis: report of three cases. *J Clin Ultrasound*. 2012;40(9):590-3.
4. Born M. The Ductus Venosus. *Rofo*. 2021;193(5):521-526.
5. Staboulidou I, et al. Prevalence and outcome of absence of ductus venosus at 11(+0) to 13(+6) weeks. *Fetal Diagn Ther*. 2011;30(1):35-40.
6. Strizek B, et al. Prenatal Diagnosis of Agenesis of Ductus Venosus: A Retrospective Study of Anatomic Variants, Associated Anomalies and Impact on Postnatal Outcome. *Ultraschall Med*. 2019;40(3):333-339.
7. Berg C, et al. Absence of ductus venosus-importance of umbilical venous drainage site. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006;28(3):275-81.
8. Jatavan P, et al. Hemodynamic studies of isolated absent ductus venosus. *Prenat Diagn*. 2016;36(1):74-80.
9. Pacheco D, et al. Ductus venosus agenesis and fetal malformations: what can we expect? - a systematic review of the literature. *J Perinat Med*. 2018;47(1):1-11.
10. Acherman RJ, et al. Stenosis of alternative umbilical venous pathways in absence of the ductus venosus. *J Ultrasound Med*. 2010;29(8):1227-31.

EMBARAZO ECTÓPICO TUBÁRICO/ABDOMINAL DE 13 SEMANAS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ruiz Barrajón GI; González de Diego MH; García de la Chica A; Quintero Morillo VP; Rivillo Matía I; González Aranda AM; Estevez Salamanca MC; Sánchez-Nieves D

HOSPITAL UNIVERSITARIO PRÍNCIPE DE ASTURIAS (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La gestación ectópica se define como toda aquella implantada fuera de la cavidad endometrial. Se considera que representa un 2% del total, aunque su incidencia real es difícil de estimar. A pesar de las mejoras en el diagnóstico y manejo de esta, la ruptura de la gestación ectópica sigue siendo una de las principales causas de morbilidad materna asociada al embarazo. Se estima que representa un 18% de las Urgencias obstétricas del primer trimestre, siendo los síntomas principales dolor abdominal y sangrado vaginal, comprometiendo en muchas ocasiones el estado materno a causa de importantes hemorragias internas.¹ La tasa de mortalidad materna oscila entre el 0,3-0,4%, siendo la primera causa de muerte materna en el primer trimestre, representando a su vez el 9% de las muertes maternas globales.²

La localización tubárica es la más frecuente (95%) - siendo a su vez dentro de la trompa la porción ampular donde ocurre en la mayoría de los casos (70%), seguida por el istmo (12%) y las fimbrias (11%) - sin embargo, también puede implantarse en la cavidad abdominal (1%), cérvix (1%), ovario (1-3%) y cicatriz de cesárea previa (1-3%), localizaciones que normalmente conllevan mayor morbilidad debido a un retraso en el diagnóstico y tratamiento. El 50% de las gestaciones ectópicas ocurren en mujeres sin factores de riesgo conocidos, entre los que destaca el antecedente de embarazo ectópico y la presencia de daño tubárico secundario a infecciones o cirugías pélvicas previas.

El diagnóstico es clínico, normalmente aparece dolor abdominal y sangrado vaginal, ocasionalmente se palpa una masa pélvica a la exploración, y se suele realizar entre las 6-8 semanas, pudiéndose complementar con ecografía. El tratamiento, tanto médico como quirúrgico, implica la pérdida del embrión. En raras ocasiones se han reportado gestaciones ectópicas abdominales que alcanzan una edad gestacional viable, apareciendo complicaciones como parto pretérmino y

compromiso del bienestar fetal.³ El manejo de la gestación ectópica comprende tratamiento médico mediante la administración de metotrexato vs. tratamiento quirúrgico (pudiéndose realizar salpingectomía total/parcial, salpingostomía y expresión fímbrica), normalmente por laparoscopia. En casos de inestabilidad hemodinámica deberá abordarse por el método más rápido, usualmente por laparotomía. Ocasionalmente y en pacientes muy seleccionadas, se puede realizar un manejo expectante.²

DESARROLLO DEL CASO

Paciente de 27 años que presenta como antecedentes personales una gestación previa que terminó en aborto (dos gestaciones y un aborto) e hipotiroidismo pregestacional. La primera vez que acude al hospital es a través de Urgencias, a las 8 semanas de gestación, por dolor abdominal leve que no ha precisado analgesia. En la exploración física todo parece normal y en la ecografía transvaginal se visualiza una gestación intrauterina que corresponde con amenorrea y anejos normales.

Acude a consulta a las 11 semanas para realizar ecografía y cribado del primer trimestre. Los resultados de la analítica evidencian hemoglobina de 7,7 g/dl, siendo el resto de pruebas normales. En la ecografía se visualiza gestación con feto único, CRL de 44 mm (corresponde con 11+1 semanas) y latido cardiaco positivo, se describe también pequeño mioma en canto uterino izquierdo. Se comenta el caso con Servicio de Hematología que recomienda realizar estudio de anemias, con resultado de hemoglobina 7 g/dl, hematocrito 21,4 %, VCM (volumen corpuscular medio) 97,3, HCM (hemoglobina corpuscular media) 31,7 y reticulocitos ligeramente aumentados, sugerente de anemia ferropénica aguda. La paciente se encuentra asintomática, no presenta dolor abdominal y niega sangrado, por lo que se administra feroterapia intravenosa al día siguiente.

Se cita dos semanas más tarde para realizar cribado de cromosomopatías, ya que en la visita previa no alcanzaba el CRL necesario. A las 13 semanas de gestación, se realiza ecografía que evidencia vesícula gestacional en localización anexial derecha, feto único con DBP (diámetro biparietal) de 23 mm (corresponde con amenorrea) y latido cardiaco positivo. Útero vacío, lateralizado hacia la izquierda. Los ovarios no se visualizan. Por detrás y hacia la derecha de la vesícula gestacional, se visualiza una imagen de 50x60x50 mm compatible con hematoma organizado, que ocupa todo el Douglas y casi alcanza el fondo uterino. **(Figuras 1-3)**



Figura 1. Vesícula gestacional extrauterina en gestación abdominal de 13 semanas



Figura 2. Gestación tubárica/abdominal derecha de 13 semanas



Figura 3. Hematoma organizado que ocupa fondo de saco de Douglas

Ante el hallazgo de una gestación ectópica de localización tubárica/abdominal de 13 semanas, se ingresa a la paciente para realización de cirugía como tratamiento de la gestación ectópica. La paciente permanece asintomática, sin dolor ni metrorragia. Los preoperatorios muestran resultados normales (hemoglobina de 11,9 g/dl y coagulación sin alteraciones). Se explican detenidamente el diagnóstico y sus implicaciones, que la paciente entiende y acepta, y se realiza tratamiento quirúrgico.

En primer lugar, se realiza abordaje laparoscópico, con técnica abierta con trócar de Hasson umbilical, objetivando adherencias a pared abdominal de intestino y a fosa ilíaca derecha, que tras liberarse permiten visualizar bolsa amniótica rodeada de fibrina de aproximadamente 8 cm en zona anexial derecha, muy friable y sangrante a la disección, que llega hasta Douglas. El útero y anejo izquierdo son normales. Se decide laparotomía ante el tamaño y características de los hallazgos y presencia de sangrado.

Se realiza incisión de Pfannestiel con acceso a la cavidad abdominal mediante disección roma por planos. Presencia de hemoperitoneo moderado. Se extrae manualmente, tras encontrar un plano de clivaje, gestación ectópica derecha con embrión de 13 semanas y placenta, ovario derecho visible. **(Figura 4)** Se dan puntos hemostáticos sobre pedículo tubárico y sobre punto sangrante en infundíbulo ovárico tras disección cuidadosa por infiltración placentaria parcial. Se aplica sustancia hemostática en amplio lecho sobre sigma, Douglas y zona anexial derecha. No se objetiva sangrado activo y se realiza cierre por planos de la pared abdominal.

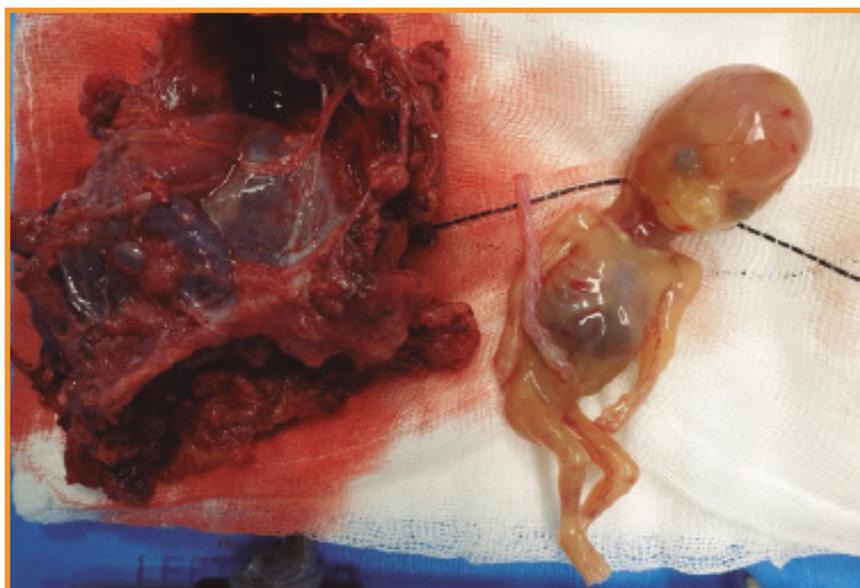


Figura 4. Placenta y feto, gestación abdominal de 13 semanas

La evolución postoperatoria fue satisfactoria y la paciente se fue de alta al día siguiente de la cirugía, realizando previamente un control de β -HCG que fue de 863. Se indicó nuevo control de β -HCG a la semana, por la posible persistencia de trofoblasto en cavidad abdominal, donde la β -HCG fue de 90, negativizando por completo a la semana siguiente. La paciente actualmente se encuentra asintomática.

DISCUSIÓN

Con relación al caso presentado, nuestra paciente no presentaba ningún factor de riesgo para gestación ectópica, y tampoco presentaba clínica. Se puede concluir que el diagnóstico se demoró debido, fundamentalmente, a que la paciente se encontraba asintomática, en ningún caso notificó dolor abdominal severo o sangrado. La ecografía a las 11 semanas se realizó por vía abdominal, lo que llevó a confundir (ya que el CRL fetal correspondía con la amenorrea) la gestación ectópica con una gestación intrauterina.

CONCLUSIONES

- ✓ Presentamos el caso de un embarazo ectópico de localización abdominal de 13 semanas, exponiendo brevemente la incidencia, epidemiología y factores de riesgo de la gestación ectópica, así como el diagnóstico y tratamiento de esta.
- ✓ Como aprendizaje, cabe recordar que siempre debemos realizar una exploración completa de la pelvis, y siempre estudiar los anejos para descartar patología. El tratamiento que recibió la paciente fue el adecuado según las guías, comenzando el abordaje quirúrgico vía laparoscópica, convirtiéndola a laparotómica ante los hallazgos y la presencia de sangrado activo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Committee on Practice Bulletins-Gynecology. ACOG practice bulletin no. 191: Tubal ectopic pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2018;131(2):e65–77.
2. SEGO [Internet]. *Sego.es*. [cited 2021 Jun 20]. Available from: https://sego.es/Guias_de_Asiencia_Practica
3. Marion LL, Meeks GR. Ectopic pregnancy: History, incidence, epidemiology, and risk factors. *Clin Obstet Gynecol.* 2012;55(2):376–86.
4. Po L, Thomas J, Mills K, Zakhari A, Tulandi T, Shuman M, et al. Guideline no. 414: Management of pregnancy of unknown location and tubal and nontubal ectopic pregnancies. *J Obstet Gynaecol Can.* 2021;43(5):614–630. e1.

EMBARAZO HETEROTÓPICO DE 7 SEMANAS. A PROPÓSITO DE UN CASO

González de Diego MH; Ruiz Barrajón GI; García de la Chica A; Estévez Salamanca MC;
Orbañanos J; Quintero Morillo VP; González Aranda AM; Zapico Goñi A

HOSPITAL UNIVERSITARIO PRÍNCIPE DE ASTURIAS (MADRID)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La gestación heterotópica se define como la coexistencia de gestación intra y extrauterina. Su incidencia es baja, aunque aumenta en aquellas gestaciones que se consiguen mediante técnicas de reproducción asistida (con una incidencia del 1-3%). La visualización de una vesícula gestacional intrauterina no excluye la existencia de una gestación ectópica tubárica.

DESARROLLO DEL CASO

Se trata de una paciente de 33 años, gestante de 7-8 semanas (no sabe precisar fecha de última regla exacta), que como antecedentes personales de interés presenta dos abortos espontáneos del primer trimestre y una cesárea.

La paciente acude a Urgencias por presentar un síncope de características vasovagales en contexto de dolor abdominal de inicio súbito en fosa ilíaca derecha en su domicilio, asociado a sangrado vaginal en cantidad menor a regla.

Durante la exploración física la paciente presenta leve dolor abdominal en hemiabdomen inferior sin signos de irritación peritoneal, sin objetivarse sangrado vaginal. En la ecografía transvaginal se visualiza un útero en anteversión, regular, en el que se visualiza una gestación intrauterina con un embrión con CRL de 10 mm (corresponde con 7 semanas de amenorrea) y latido cardiaco positivo. El anejo izquierdo es normal. En la región anexial derecha se visualiza líquido perianexial y una imagen heterogénea de 42x20 mm, sin saber precisar origen. Se complementa la exploración con ecografía abdominal, objetivando en región anexial derecha la imagen heterogénea anteriormente descrita de 42x30 mm, con una imagen econegativa en su interior de 19x19mm (sugestiva

de vesícula gestacional extrauterina), en cuyo interior presenta una vesícula vitelina y un embrión con CRL 10 mm con latido cardíaco positivo, todo ello sugestivo de embarazo heterotópico. El líquido libre en Douglas y perianexial no sobrepasa fondo uterino. La exploración con sonda vaginal es ligeramente dolorosa. **(Figuras 1-3)**

La paciente presenta una analítica dentro de la normalidad (incluyendo hemograma, bioquímica y coagulación), con una cifra de hemoglobina de 11,4 g/dl y 224.000 plaquetas, y una β -HCG (gonadotropina coriónica humana) en sangre de 118.711.

Durante la exploración, la paciente vuelve a presentar un episodio de pérdida de conocimiento con rápida recuperación posterior por lo que, ante el diagnóstico de gestación heterotópica y sospecha de rotura tubárica, se decide realizar salpingectomía derecha en quirófano.

La salpingectomía transcurrió sin incidencias y la evolución postoperatoria fue satisfactoria. La paciente realizó seguimiento de la gestación intrauterina en nuestro centro y finalmente tuvo un parto eutócico en la semana 39.



Figura 1. Gestación intrauterina



Figura 2. Gestación intrauterina



Figura 3. Gestación extrauterina e intrauterina

DISCUSIÓN

La ecografía transvaginal es el método más sensible para el diagnóstico de la gestación ectópica tubárica, pudiendo apoyarse en la ecografía abdominal, aunque el método diagnóstico de certeza es la visualización del saco gestacional extrauterino.

El tratamiento de elección dependerá de la viabilidad de las gestaciones. Realizaremos un legrado uterino por aspiración en caso de gestaciones intrauterinas no viables además de la salpingectomía de la trompa que albergue la vesícula extrauterina. En el caso de que la gestación intrauterina sea viable, únicamente realizaremos salpingectomía de la trompa afecta.

La ruptura de la gestación extrauterina es una de las complicaciones que más nos preocupan al ser una de las principales causas de morbilidad materna asociada al embarazo.

Por todo ello, y a pesar de ser una entidad poco frecuente, es fundamental visualizar y describir el útero y los anejos al realizar el primer control ecográfico de la gestación.

CONCLUSIONES

- ✓ Presentamos el caso de una mujer de 33 años con clínica de síncope vasovagal asociado a leves molestias abdominales que acude a urgencias por este motivo. La ecografía abdominal es en nuestro caso la que nos permite realizar un diagnóstico más preciso de gestación heterotópica, y la salpingectomía es la herramienta terapéutica de elección.

BIBLIOGRAFÍA

1. Aranda FM, et al. Gestación heterotópica en dos casos de embarazos espontáneos. Rev Chil Obstet Ginecol. 2012;77(6):444-6.
2. Medicinafetalbarcelona.org. [citado el 29 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-materna-obstetrica/gestaci%C3%B3n%20ect%C3%B3pica.pdf>
3. Dimitry ES, et al. Heterotopic pregnancy associated with assisted reproductive technology. Am J Obstet Gynecol. 1990;163(1):244-5.
4. Ejog.org. [citado el 29 de septiembre de 2021]. Disponible en: [https://www.ejog.org/article/0028-2243\(87\)90160-2/pdf](https://www.ejog.org/article/0028-2243(87)90160-2/pdf)

HALLAZGOS ECOGRÁFICOS SOSPECHOSOS DE ANEUPLOIDÍAS Y SÍNDROMES GENÉTICOS: FETO POLIMALFORMADO CON SÍNDROME DE EDWARDS

Hernando Garrido E; Cámara Tierraseca MJ; Parrondo Sánchez P; Venzal Vallejo I;
García Castro Y; Palomo López R

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GUADALAJARA

PRESENTACIÓN DEL CASO

Junto con la hipoxia y la prematuridad, las alteraciones congénitas constituyen las principales causas de morbimortalidad neonatal. El principal objetivo del diagnóstico prenatal es disminuirla.¹

En España, se debe ofrecer un despistaje de cromosopatías antes de la semana 22 de gestación, ya que este es el límite legal de ILE.² Actualmente, las herramientas de cribado de las que disponemos son: test combinados (biomarcadores serológicos en combinación con cribado ecográfico) y el estudio de DNA fetal en sangre materna.

En ambos casos, para confirmar el diagnóstico, es preciso realizar pruebas diagnósticas invasivas (biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis). El estudio completo incluye la realización de un cariotipo para detectar cromosomas aneuploides y análisis de microarray cromosómicos (CMA) para detectar microdeleciones o duplicaciones.

Estudios retrospectivos han demostrado que la aparición de malformaciones fetales incrementa el riesgo de cromosopatía y síndromes genéticos: una malformación aislada incrementa el riesgo entre el 2-18%.³ En el caso de fetos polimalformados, el riesgo se eleva entre el 13-35%.³

En el momento actual, el 32% de los fetos con malformaciones se han detectado aneuploidías en el cariotipo, y en el 6% alteraciones en CMA.⁴ En las últimas revisiones, parece que la secuenciación completa del exoma (WES) puede detectar una causa genética en aproximadamente el 32% de los fetos con cariotipo y CMA sin alteraciones.⁴

Actualmente, la literatura defiende la realización de estudios invasivos a todas aquellas pacientes que presenten dos o más de estos signos ecográficos: focos hiperecogénicos cardiacos, intestino hiperecogénico, quistes en el plexo coroideo, arteria umbilical única, tracto urinario dilatado, disminución del tamaño del húmero o el fémur, pliegue nucal aumentado o hipoplasia del hueso nasal que suelen evaluarse en la ecografía del primer trimestre. Se incluyen en este grupo a aquellas pacientes con test combinado del primer trimestre y test de DNA fetal en sangre materna normales.

DESARROLLO DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente de 45 años, de 30+6 semanas de amenorrea, que acude a Urgencias por disminución de percepción de movimientos fetales de 48h de evolución. Se trata de una gestación no controlada previamente.

Se historia a la paciente, que refiere tres abortos anteriores y una cesárea previa con un recién nacido sano. No enfermedades de interés.

Se realiza ecografía abdominal, objetivándose: gestación única, presentación cefálica, latido cardiaco fetal (LCF) positivo, placenta normoinsera, líquido amniótico aumentado de volumen (CVM de 208 mm). Se identifica aumento de tamaño de la fosa posterior (14 mm) e imagen econegativa a nivel abdominal, compatible con megavejiga y de dilatación pélvica renal bilateral.

Se realiza NST durante su estancia en la urgencia, objetivándose feto reactivo vivo, sin dinámica uterina. Se solicita hemograma, coagulación, bioquímica, grupo, Rh y serologías. Se programa ecografía reglada y se informa a la paciente de la posibilidad de realización de amniocentesis. La paciente acepta y firma DCI. El mismo día, se realiza ecografía reglada a la paciente con la siguiente descripción: gestación única, cefálica dorso derecha, placenta anterior grado II, líquido amniótico aumentado (ILA 234). Sexo varón, cordón 2 vasos.

- Biometría: DBP (diámetro biparietal) 76 mm (correspondiente a 30+4 semanas), CP 274 mm (correspondiente a 30 semanas), AC (circunferencia abdominal) 265 mm (correspondiente a 30+4 semanas), FL (longitud del fémur) 54 (correspondiente a 29 semanas), HL 49 (correspondiente a 28+6 semanas).
- Morfosonografía: fosa posterior de 15,47 mm, dilatación vesical de 74x40 mm. DAP (diámetro anteroposterior de la pelvis renal) renal fetal izquierda de 17 mm, derecha de 16 mm. Estómago escasamente repleccionado de 9x7 mm. **(Figuras 1-3)**



Figura 1. Megavejiga y dilatación ambas pelvis renales



Figura 2. Megavejiga y dilatación ambas pelvis renales



Figura 3. Fosa posterior incrementada

- **Cardiosonografía:** amplia CIV (comunicación intraventricular) con presencia de banda moderadora en ventrículo izquierdo. Se objetiva salida de vaso de ventrículo izquierdo que se bifurca y en paralelo, salida de vaso del ventrículo derecho (sugestivo de transposición de grandes vasos). Se informa a la paciente de mal pronóstico fetal y se realiza amniocentesis diagnóstica. **(Figuras 4 y 5)**

Se informa los resultados analíticos realizados en Urgencias, siendo estos normales. Serologías negativas para VHC, VHB y VIH, e inmune para rubéola.



Figura 4. Entrada de ambos vasos a VD (ventrículo derecho)

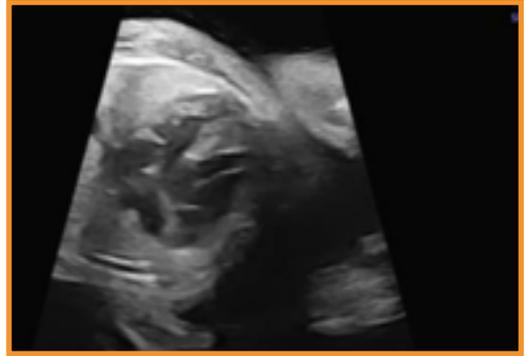


Figura 5. Comunicación interventricular

La amniocentesis informa de la presencia de un cromosoma X y un cromosoma Y (feto de sexo cromosómico masculino), dos cromosomas 13, tres cromosomas 18 y dos cromosomas 21. Se realizó con técnica QF-PCR con una fiabilidad del 99%. Se diagnostica al feto de síndrome de Edwards. (**Figura 6**)

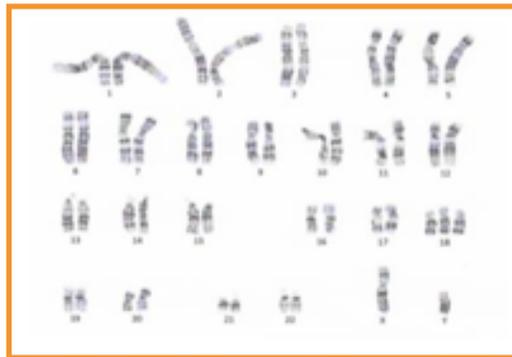


Figura 6. Fórmula cromosómica 47XY,+18. Cariotipo masculino, síndrome de Edwards

Se informa a la paciente de mal pronóstico fetal quien decide ILE. Dado el avanzado estado de gestación, es preciso autorización por el comité ético.

Previo a la realización de la ILE, la paciente acude de nuevo a Urgencias con 32+2 semanas de amenorrea por no percepción de movimientos fetales. Se realiza nueva ecografía: gestación única, LCF negativo, presentación podálica, polihidramnios, polimalformado, placenta anterior normoinserta. A la exploración, tacto vagino- abdominal: cérvix posterior, consistencia media, formado y permeable a un dedo (BISHOP 1).

Se decide ingreso para maduración cervical con prostaglandinas y posterior inducción directa.

La gestación finaliza por parto eutócico en podálica. Se envían restos placentarios y cuerpo fetal a estudio anatomopatológico. El estudio anatomopatológico del feto y de la placenta morfológicamente datable en el tercer trimestre de gestación. Cordón umbilical con la presentación de dos luces vasculares. Ausencia de componente inflamatorio asociado. En el momento de redacción de este caso clínico, el estudio anatomopatológico fetal está incompleto, pendiente de análisis por órganos y aparatos.

DISCUSIÓN

La ecografía sigue siendo la piedra angular del diagnóstico de cromosomopatías. La asociación de malformaciones en la morfosonografía fetal nos obliga a realizar estudios genéticos del feto.

Asimismo, es muy importante saber identificar los signos ecográficos sugestivos de aneuploidías y otros síndromes genéticos. Estos signos ecográficos no solo pueden expresarse en el primer trimestre. De hecho, es frecuente que sigan evolucionando a lo largo de la gestación e incluso, pueden aparecer *de novo* en semanas de gestación posteriores.

Debemos tener en cuenta que un estudio de *screening* inicial normal no excluye la posibilidad de estar ante un feto con alteraciones congénitas, por lo que es vital identificar correctamente a las pacientes que cumplen criterios de realización de pruebas invasivas.

Por último, debemos tener presente que la expresión de un mismo síndrome puede variar mucho entre un feto y otro. Haciendo referencia al síndrome de Edwards, la literatura evidente como la del caso que se presenta. Pero en ocasiones solo se objetivan signos ecográficos menores como los descritos previamente, más sutiles y difíciles de identificar.

CONCLUSIONES

- ✓ Es fundamental contar con una amplia experiencia en el diagnóstico ecográfico prenatal y un gran manejo de la técnica para un correcto diagnóstico prenatal en cada trimestre de la gestación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Screening ecográfico fetal. Clínic Barcelona.
2. Fisterra. Guías clínicas embarazo. <https://www.fisterra.com/guias-clinicas/embarazo/>
3. Prenatal genetic evaluation of the fetus with anomalies or soft markers. <https://www.uptodate.com/contents/prenatal-genetic-evaluation-of-the-fetus-with-anomalies-or-soft-markers>
4. Petrovski S, et al. Whole-exome sequencing in the evaluation of fetal structural anomalies: a prospective cohort study. *Lancet*. 2019;393(10173):758-767.

MALFORMACIÓN ADENOMATOSA QUÍSTICA

Rubio Arroyo MM; Zamora Cuesta AM; de Gracia Díaz P; Barrera Coello L; Santana Macías M; Hernando Garrido E; Palomo López R; García Castro Y; Venzal Vallejo I

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GUADALAJARA

PRESENTACIÓN DEL CASO

La malformación adenomatosa quística (MAQ) se define como una lesión hamartomatosa pulmonar caracterizada por un crecimiento excesivo y dilatación de las estructuras bronquiales terminales junto a la dilatación alveolar que dan lugar en conjunto a un tejido multiquístico, constituido por macro o microquistes y que suele afectar a una porción de un pulmón y raramente afecta a ambos pulmones.¹

La incidencia es muy baja; alrededor de 1 cada 12500 recién nacidos presentarán la anomalía. Pese a ello, la MAQ representa la malformación congénita de la vía aérea inferior más frecuente. Los avances tecnológicos en ecografía de los últimos años han aumentado el número de casos diagnosticados de esta alteración.²

La clasificación más utilizada para la MAQ es la de Stocker (1977):³

- MAQ I: quistes únicos o múltiples de más de 2 cm. Constituye el 50% de los casos.
- MAQ II: múltiples quistes pequeños menores de 1 cm. Representa el 20% de los casos y se asocia a otras anomalías en el 60% de las ocasiones.
- MAQ III: masa de aspecto sólido, constituida por innumerables microquistes. Sucede en el 10% de los casos y es el de peor pronóstico.

Otra clasificación es la de Adzick, que clasifica las lesiones en macroquísticas (quistes de más de 5 mm) y microquísticas (quistes menores de 5 mm). Las primeras representan el 60% de los casos, mientras que las segundas suponen el 40%.¹

La etiopatogenia de la enfermedad es desconocida, aunque se postula que podría deberse a la sobreexpresión de factores de crecimiento del mesénquima pulmonar,⁴ si bien recientemente se han propuesto mutaciones en genes germinales implicados en la etiopatogenia del cáncer de pulmón.⁵

El diagnóstico habitualmente es ecográfico alrededor de la semana 20 de gestación. Dicho diagnóstico se basa en la apreciación de la pérdida de ecogenicidad normal, homogénea de una parte más o menos amplia del parénquima pulmonar, que está sustituido por un número variable de quistes grandes o de menor tamaño, o bien por una imagen hiperecogénica de morfología triangular de tamaño variable. En las lesiones grandes puede existir desplazamiento mediastínico y cardíaco hacia el lado opuesto, y polihidramnios, por dificultad para la deglución fetal de líquido amniótico. Rara vez puede haber derrame pleural ipsilateral o incluso una situación de hidropesía fetal (menos del 10%). La vascularización de la imagen anómala depende de las arterias pulmonares, no existiendo perfusión sistémica, en cuyo caso se trataría de un secuestro broncopulmonar.¹

Esta malformación se presenta de forma aislada en el 90% de los casos, aunque se asocia en un 10% de los casos con anomalías cardíacas, renales o neurológicas fundamentalmente. No se asocia a cromosopatías ni síndromes, por lo que el estudio citogenético no sería necesario.⁶

Ante el hallazgo de una MAQ, el diagnóstico diferencial deberá plantearse fundamentalmente con el secuestro pulmonar, el quiste broncogénico, otras lesiones mediastínicas (quiste neuroentérico, teratoma quístico) y hernia diafragmática.¹

En cuanto al manejo prenatal, las lesiones presentan una tendencia natural a reducir su tamaño, incluso llegando a desaparecer, por lo que en raras ocasiones serán necesarias actuaciones prenatales, salvo que la MAQ genere complicaciones como las anteriormente descritas.⁷

El pronóstico de las lesiones pulmonares detectadas prenatalmente depende principalmente del tamaño de la lesión, que condicionará el riesgo de hipoplasia pulmonar y de desplazamiento mediastínico, con el consiguiente riesgo de desarrollar hidrops fetal no inmune. La supervivencia en los casos que no presentan hidrops alcanza el 100%, siendo del 80% en los hidrops que son tratados prenatalmente.⁷

En el manejo posnatal, deberá confirmarse el diagnóstico con otras técnicas de imagen TC o RMN. Tanto en los casos sintomáticos como en los asintomáticos se realizará lobectomía; en los segundos fundamentalmente por el riesgo de infecciones pulmonares, enfisema y algunos tipos de cáncer.¹

DESARROLLO DEL CASO

Gestación simple en paciente de 40 años con hipotiroidismo pregestacional y obesidad. Como antecedentes destacan tres partos eutócicos, con diabetes gestacional no insulino dependiente en todos ellos, en ausencia de anomalías destacables en los fetos.

Inicio de control gestacional en semana 9. En semana 12 se realizó el cribado combinado del primer trimestre que informó de bajo riesgo para trisomías 18 y 21. La ecografía reveló una anatomía fetal normal. Diagnóstico de diabetes gestacional insulino dependiente en semana 15. En la semana 16 de gestación se realizó una ecografía morfológica, en la que se visualizaron en neurosonografía quistes en ambos plexos coroideos de 7x5 y 8x3 mm. Destacar el hallazgo en la evaluación toracopulmonar de una imagen hiperecogénica a nivel de pulmón derecho de 18x12x21mm, con quistes en su interior de 8x4mm el de mayor tamaño. **(Figura 1)**



Figura 1. Ecografía 16 semanas. Véase lesión descrita en pulmón derecho

No se objetivó una perfusión arterial aberrante de dicha imagen, estableciéndose el diagnóstico de MAQ. No existía desplazamiento mediastínico en ese momento. En la evaluación cardíaca, no se visualizaron anomalías estructurales; únicamente se evidenció un foco hiperecogénico a nivel de ventrículo izquierdo. El resto de la anatomía fetal no mostraba alteraciones.

Se realizó una amniocentesis que informó de un cariotipo fetal normal. El estudio por arrays resultó anodino.

En semana 18, en el control ecográfico se evidenció una disminución en el tamaño de los quistes de los plexos coroideos (6x4 y 3x3 mm), **(Figura 2)** aumentando de tamaño el área hiperecogénica pulmonar, que en ese momento fue de 23x20x20 mm, con quistes de similar tamaño en su interior. **(Figura 3)**

En cuanto a las anomalías cardíacas, llamó la atención la dilatación de la aorta descendente, con un anillo aórtico de aspecto normal y normofuncionante. Velocidad pico sistólica de 0,75 m/s, con zona sinutubular de 4 mm. El crecimiento fetal en ese momento se encontraba en un percentil 56 ajustado por edad y sexo.

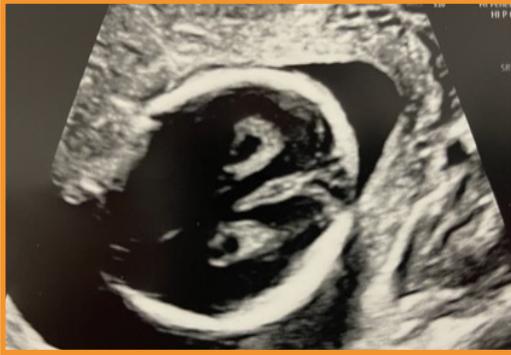


Figura 2. Ecografía 18 semanas. Quistes en ambos plexos coroideos



Figura 3. Ecografía 18 semanas. Muestra la evolución de la lesión pulmonar

En los controles ecográficos posteriores, el tamaño de la imagen hiperecogénica aumento de forma progresiva, (**Figura 4**) alcanzando su máximo de 40x18,5x36 mm en la semana 35+4 de gestación. (**Figura 5**)

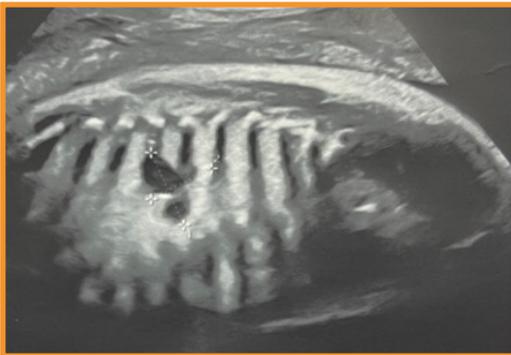


Figura 4. Ecografía 32+4 semanas. Muestra evolución de la lesión pulmonar en un corte sagital



Figura 5. Ecografía 35+4 semanas. Lesión pulmonar aumentada de tamaño

La función cardíaca estuvo conservada en todo momento, aunque persistiendo una dilatación leve de la aorta descendente (**Figura 6**) y el crecimiento fetal se mantuvo estable, con una estimación del peso fetal en dicha ecografía de 2689mg (percentil 47 para edad y sexo). La velocimetría doppler de la arteria uterina, cerebral media y arteria umbilical fueron normales. Destacar el diagnóstico de polihidramnios leve en este momento (índice de líquido amniótico de 290 mm, columna máxima vertical de 118 mm).



Figura 6. Ecografía 35+4 semanas. Leve dilatación de aorta descendente

La gestación llegó a término y se programó una inducción del parto en la semana 39. Durante la inducción, se evidenció un registro cardiotocográfico poco tranquilizador, y ante la imposibilidad técnica para realizar pruebas adicionales de bienestar fetal se indicó cesárea urgente. El Apgar del neonato al nacimiento fue de 7/9 y el pH de la arteria umbilical 7,01. No precisó soporte ventilatorio al nacimiento ni tampoco ingreso en UCI.

DISCUSIÓN

Ante una pérdida de ecogenicidad normal del parénquima pulmonar, con quistes grandes o de menor tamaño, o bien ante una imagen hiperecogénica de morfología triangular de tamaño variable a dicho nivel deberemos descartar una MAQ, ya que se trata de la malformación congénita de vía aérea inferior más frecuente. En el momento del diagnóstico es importante un examen ecográfico exhaustivo de la anatomía fetal ya que puede asociarse a otras anomalías. El pronóstico se verá influenciado por el desplazamiento mediastínico y los síntomas derivados de la compresión de estructuras vecinas. En ausencia de complicaciones u otras anomalías, el manejo consistirá en una conducta expectante, realizándose una lobectomía a lo largo de la vida del neonato. En el caso descrito se trata de una MAQ tipo II de Stocker, o macroquistica de Adzick. Se detectaron anomalías a nivel cardíaco (dilatación de la aorta descendente, foco hiperecogénico en ventrículo izquierdo), no visualizándose anomalías a otros niveles, excepto la presencia de QPC (quistes de plexos coroideos) en el primer y segundo trimestre, desapareciendo en el tercer trimestre.

CONCLUSIONES

- ✓ Las alteraciones pulmonares incrementaron su tamaño progresivamente pero no generaron complicaciones, por lo que el manejo consistió en una conducta expectante. A pesar de finalizar en una cesárea urgente y de un pH anómalo al nacimiento, no se apreciaron dificultades respiratorias en el neonato ni fueron precisos cuidados intensivos para el mismo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Izquierdo G. Ecografía obstétrica. Madrid. Marbán. 2019;317-321.
2. Mehta PA, Sharma G. Congenital Pulmonary Airway Malformation. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2021.
3. Stocker JT, Madewell JER, Drake RM. Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung: Classification and morphologic spectrum. *Hum Pathol.* 1977;8:155-171.
4. David M, Lamas-Pinheiro R, Henriques-Coelho T. Prenatal and postnatal management of congenital pulmonary airway malformation. *Neonatology.* 2016;110:101-15.
5. Hsu JS, et al. Cancer gene mutations in congenital pulmonary airway malformation patients. *ERJ Open Res.* 2019;5:00196-2018.
6. Disu EA, et al. Congenital pulmonary airway malformation: A case report of a rare cause of neonatal respiratory distress and review of the literature. *Niger J Clin Pract.* 2019;22:1621-5.
7. Shamas AG, Bohara K. Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung (CCAM), a retrospective clinical audit and literature review in a tertiary centre in Scotland over a period of 14 years. *Journal of Obstetrics and Gynaecology.* 2017;37(1):19–24.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE AMPUTACIÓN CONGÉNITA DEL MIEMBRO SUPERIOR IZQUIERDO

Moreno Pérez A; Sánchez Muñoz A; Consuegra Garrido IM; de la Rosa Muñoz M;
Portillo Muñoz S; Martí Edo M

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE CIUDAD REAL

PRESENTACIÓN DEL CASO

La amputación forma parte de los defectos por reducción, un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas caracterizadas por la ausencia o hipoplasia de cualquier estructura en alguna de las extremidades.¹ La incidencia es de 4,5/10.000 recién nacidos.² Se han descrito diferentes etiologías, entre las que se encuentran las alteraciones genéticas, las cromosomopatías, la secuencia de brida amniótica, enfermedades maternas, exposición a teratógenos o defectos vasculares.³

No existe un consenso en la terminología, clasificación y definición de las malformaciones de los miembros usadas por las distintas organizaciones y profesionales de diferentes disciplinas.⁴ La nomenclatura internacional estandarizada en el año 1989 clasifica los defectos de reducción en dos grandes grupos: anomalías longitudinales y transversales.⁵

Las deficiencias longitudinales se caracterizan por la ausencia o hipoplasia de un hueso paralelo al eje del miembro, por ejemplo, el radio y la primera falange. Aunque pueden presentarse de forma aislada, normalmente son parte de un síndrome o una cromosomopatía.⁶

Las deficiencias transversales son el grupo más frecuente de las anomalías de las extremidades y se caracterizan por la ausencia de miembro distal a un punto específico en el eje transversal, por ejemplo, el antebrazo o la mano.⁶ La mayoría son causadas por la ruptura precoz del amnios, conocido como brida amniótica. El daño de las bandas amnióticas tiene un rango muy amplio, yendo desde un anillo constrictor de un miembro, a hipoplasia de los dedos o ausencia distal del miembro desde la zona de amputación. Además, las bandas amnióticas pueden causar rupturas en otros miembros del cuerpo.³

Cuando un defecto congénito de los miembros es diagnosticado, se debe realizar una evaluación completa buscando otras anomalías a nivel de los miembros, cabeza, columna y aparato genito-urinario.⁶ La sensibilidad de la ecografía para la detección de grandes anomalías fetales

es cercana al 70% y en los defectos musculoesqueléticos entorno al 18-40%.⁷ Además, se debe realizar una historia completa del embarazo, incluyendo drogas de abuso, medicación materna, antecedentes de biopsia corial, diabetes y picos de fiebre durante el primer trimestre.⁶ El estudio genético es recomendable, encontrándose la causa genética más frecuente cuando hay varios miembros afectados, en defectos de reducción longitudinales y otras malformaciones asociadas.⁸

El diagnóstico prenatal mediante ecografía da la oportunidad de aconsejar a los padres y obtener el diagnóstico y tratamiento precoz de otras anomalías asociadas.⁷

DESARROLLO DEL CASO

Paciente de 31 años, gestante de 19+6 semanas remitida a Consultas Externas de Obstetricia para ecografía del segundo trimestre.

Entre los antecedentes personales destaca seguimiento por parte del servicio de Neurología por lesión cerebelosa asintomática, actualmente sin tratamiento. No hay antecedentes familiares de malformaciones congénitas. Entre los antecedentes ginecológico-obstétricos, se trata de la primera gestación, con ecografía del primer trimestre dentro de la normalidad, y *screening* combinado del primer trimestre de bajo riesgo, sin necesidad de pruebas adicionales.

Se realiza ecografía del segundo trimestre objetivando feto único varón, en posición podálica, biometría acorde a edad gestacional, placenta normoinserta en cara anterior, líquido amniótico normal y cordón umbilical con tres vasos. En la evaluación morfológica destaca miembro superior izquierdo con amputación de los 2/3 distales del cubito y radio y agenesia de mano izquierda. No se observan malformaciones adicionales en el resto de miembros ni en la evaluación completa de la morfología fetal. (**Figuras 1 y 2**)



Figuras 1 y 2. Ecografías de brazo izquierdo con húmero, antebrazo parcialmente desarrollado con cubito y radio hipoplásicos y aquiria

Previo consentimiento de la paciente, se realiza amniocentesis sin incidencias, y se solicita cariotipo completo y QF-PCR/FISH (reacción en cadena de la polimerasa fluorescente cuantitativa) de los siguientes cromosomas: 13, 18, 21, X e Y, obteniendo: 46 XY.

La evolución de la gestación continúa de forma favorable, con los controles rutinarios sin visualizarse otras malformaciones ecográficas, y finaliza con una cesárea programada en la semana 39 por presentación podálica, obteniendo un recién nacido varón de 3290 gramos, Apgar: 9/10, pH: 7,37. No se encontraron otras malformaciones al nacimiento. (Figuras 3 y 4)



Figuras 3 y 4. Izquierda: miembro superior izquierdo al nacimiento. La imagen de la derecha es la imagen radiológica donde se aprecia el cúbito y radio hipoplásicos con la ausencia de mano, de forma similar a la ecografía

Actualmente, con 12 meses de vida presenta un normodesarrollo, gracias a una prótesis que se le colocó a los cuatro meses por indicación de médico rehabilitador, permitiendo el intercambio de objetos y usando la prótesis de apoyo para la cuadrupedia y el gateo.

DISCUSIÓN

Se presenta el caso de una amputación de miembro superior izquierdo aislada cuyo diagnóstico se realizó en la ecografía del segundo trimestre.

La amputación forma parte de los defectos por reducción, un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas cuya incidencia es de 4,5/10.000 recién nacidos. Se han descrito diferentes etiologías: alteraciones genéticas, cromosomopatías, secuencia de brida amniótica, enfermedades maternas, exposición a teratógenos o defectos vasculares.

CONCLUSIONES

- ✓ El diagnóstico prenatal mediante ecografía da la oportunidad de aconsejar a los padres y obtener el diagnóstico y tratamiento precoz de otras anomalías asociadas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Morris JK, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoS One*. 2018;13(4):e0194986.
2. Klungsøyr K, et al. Epidemiology of limb reduction defects as registered in the Medical Birth Registry of Norway, 1970-2016: Population based study. *PLoS One*. 2019;14(7):e0219930.
3. Ermito S, Dinatale A, Carrara S, Cavaliere A, Imbruglia L, Recupero S. Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography. *J Prenat Med*. 2009;3(2):18–22.
4. Lowry RB, Bedard T. Congenital limb deficiency classification and nomenclature: The need for a consensus. *Am J Med Genet A*. 2016;170(6):1400–4.
5. Prosthetics and orthotics - limb deficiencies- Part 1: Method of describing limb deficiencies present at birth. ISO 8548-1:1989. International Standards Organization. 1989.
6. Wilcox WR, Coulter CP, Schmitz ML. Congenital limb deficiency disorders. *Clin Perinatol*. 2015;42(2):281–300.
7. Piper SL, et al. Prenatal detection of upper limb differences with obstetric ultrasound. *J Hand Surg Am*. 2015;40(7):1310-1317.e3.
8. Bergman JEH, et al. Etiological diagnosis in limb reduction defects and the number of affected limbs: A population-based study in the Northern Netherlands. *Am J Med Genet A*. 2020;182(12):2909–18.

DIAGNÓSTICO DE DEFECTO DEL CIERRE DEL TUBO NEURAL DURANTE LA GESTACIÓN

Hernández Martínez M; Smith Ballester SA; Martínez Aspas A

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALENCIA

PRESENTACIÓN DEL CASO

Los DTN son las segundas malformaciones congénitas más comunes que afectan al desarrollo de sistema nervioso central. Clásicamente se han dividido en defectos abiertos y cerrados, presentando un pronóstico muy variable dependiendo de donde se localice la lesión.¹

En su patogenia se ven implicados tanto factores genéticos como ambientales, sin embargo, solo en el 10% de los casos se halla una anomalía cromosómica y la recurrencia es únicamente del 3%, dando mayor impacto al factor ambiente en su desarrollo.² Los factores de riesgo que se han descrito son la diabetes y obesidad materna, la hipertermia, las drogas como el valproato y los déficits nutricionales, sobre todo del ácido fólico.

Los DTN clásicamente se han clasificado en abiertos (craneoraquisquis, anencefalia, mielomeningocele y mielocelo) o cerrados (encefalocele, meningocele y espina bífida oculta). En general los defectos abiertos se caracterizan por la protusión o exposición de tejido neural, mientras que los cerrados tienen un recubrimiento parcial o total de piel. A nivel del líquido amniótico se detecta en los defectos abiertos niveles altos de alfa-fetoproteína y acetilcolinesterasa, mientras que en los cerrados no. Además, clínicamente los defectos abiertos tienen peor pronóstico funcional que los cerrados.³

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 28 años que acudió remitida a nuestra consulta de Diagnóstico Prenatal por su ginecólogo particular en semana 18 para valoración ecográfica precoz. La paciente había realizado la ecografía de *screening* de aneuploidías de la semana 12 en nuestro centro encontrándose

un riesgo bajo de trisomía 18 y 21. Como antecedentes personales solo destacaba tabaquismo moderado que había reducido a 2 cigarrillos al día y afirmaba no haber tomado fármacos en el primer trimestre y llevar una dieta variada. Su IMC (índice de masa corporal) y test de O'Sullivan, realizado por familiar diabético de primer grado, eran normales.

En la ecografía morfológica precoz se objetivó a nivel cerebral ventriculomegalia bilateral moderada, derecho 12,6 mm e izquierdo 12,4 mm con morfología cerebelar normal, sin *signo de la banana* ni herniación, así como ausencia de *cráneo en limón*. (**Figuras 1 y 2**) A nivel lumbar se halló meningocele S1 sin poder descartar L5, de 24x30x21 mm. (**Figuras 3 y 4**) No se evidenciaron otras malformaciones anatómicas mayores y la movilidad de las extremidades era adecuada.



Figuras 1 y 2. Ventriculomegalia bilateral y morfología cerebelar normal



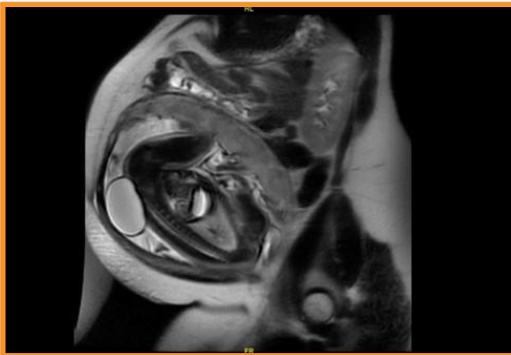
Figuras 3 y 4. Defecto quístico espinal sacro lumbar

Se recomendó a la paciente la realización de una técnica invasiva diagnóstica, así como la determinación de serologías infecciosas, que aceptó, resultando ambas pruebas negativas, tanto el estudio genético fetal (46, XY, cariotipo y arrays normales) como las serologías. Se le ofreció entonces la posibilidad de derivación a un centro de referencia en DTN para valoración pronóstica y terapéutica.

La paciente acudió a dicha valoración y aportaron el informe del centro de referencia que relataba una ventriculomegalia cerebral límite (9-11 mm) y un DTN aparentemente cerrado con nivel anatómico L4 y neurológico S1, sin objetivarse herniación de cerebelo ni cráneo en limón. Se recomendó la realización de determinación de acetilcolinesterasa en líquido amniótico y una RMF en el tercer trimestre.

En las ecografías sucesivas (semanas 25 y 28) el meningocele y la ventriculomegalia progresó, 50x39x41 mm y 13-14 mm respectivamente. La acetilconlinesterasa fue negativa y tras una reunión multidisciplinar con el equipo de pediatría de la unidad de cuidados intensivos se decidió derivar a la paciente a un centro con neurocirugía pediátrica en el tercer trimestre, para programar vía del parto e intervención fetal al nacimiento.

Se realizó la RMF en semana 34 que informaba de disrafismo espinal lumbar bajo, (**Figura 5**) con médula anclada y ventriculomegalia severa asociada, (**Figura 6**) sin signos de malformación de Chiari, planteando el diagnóstico diferencial con un mielomeningocele sin malformación de Chiari (defecto abierto).



Figuras 5 y 6. Disrafismo espinal lumbar y ventriculomegalia severa

Se decidió finalizar el embarazo mediante cesárea segmentaria transversa (CST) electiva en semana 39 con valoración al nacimiento por neurocirugía, sin embargo, ésta se realizó finalmente de urgencia en la 38 ante un brote de rash generalizado y dinámica uterina. Nació un recién nacido varón de 2800 gramos, Apgar 9/9 y pH 7,31.

El postoperatorio materno cursó sin complicaciones y el recién nacido fue intervenido a las pocas horas de vida. Desde su nacimiento, el neonato presentó movilidad espontánea de miembros inferiores con tono y fuerza adecuados, así como diuresis y deposiciones espontáneas. Actualmente, está en seguimiento en consultas de Neurología, por persistencia de ventriculomegalia supratentorial y agenesia parcial de cuerpo caloso para valorar su neurodesarrollo, así como por Urología, por residuo postmiccional que requiere de antibioterapia profiláctica sin necesidad de sondajes.

DISCUSIÓN

Merece la pena centrarnos en las diferencias entre mielocelo, meningocele y mielomeningocele por el caso que nos ocupa. Aunque macroscópicamente son similares, el meningocele y el mielomeningocele son defectos opuestos, al ser uno cerrado y otro abierto, con pronóstico muy distinto. Sin embargo, a nivel prenatal su distinción es compleja al presentarse ambas como una lesión quística.¹ Por el contrario, el mielomeningocele y el mielocelo son macroscópicamente diferentes, pero al ser ambos defectos abiertos, tienen las mismas implicaciones pronósticas. La diferencia entre estos defectos se encuentra en la localización de la placa neural, cuando ésta crea un defecto cutáneo por expansión del espacio subaracnoideo se tratará de un mielomeningocele, mientras que si no hay quiste estaremos ante un mielocelo.³

El mielomeningocele y el mielocelo además suelen asociarse a malformación de Chiari tipo II, debido a la tracción del tronco encéfalo desde abajo en el punto de unión de la médula espinal a través del defecto vertebral. Como consecuencia de la herniación del cerebelo el flujo normal del LCR se interrumpe, lo que conlleva el desarrollo de hidrocefalia.⁴

La tasa de detección prenatal de estos defectos abiertos es alta gracias a los signos indirectos del *cráneo en limón* y el *cerebelo en banana*. El signo del limón hace referencia a la morfología craneal que pierde su forma convexa con un leve aplanamiento. Está presente en prácticamente todos los fetos con mielomeningocele entre las 16 y 24 semanas de gestación. El signo de la *banana* se refiere a la disposición que adopta el cerebelo por la tracción que recibe desde abajo por la fuga del LCR.⁵ Por el contrario, en el caso del meningocele aparte del disrafismo espinal con masa quística asociada similar al mielomeningocele, no encontraremos alteraciones normalmente en la anatomía craneal fetal.⁶

En lo que respecta al pronóstico los casos de meningocele, generalmente tienen una exploración neurológica normal sin deformidad de extremidades ni disfunción de esfínteres, por lo que el tratamiento quirúrgico se centra en corregir el defecto al nacimiento.³ Los defectos abiertos, sin embargo, tienen un pronóstico más variable con diferentes grados de deterioro neurológico. En general se recomienda la cesárea como vía del parto para evitar un daño adicional de las raíces expuestas.⁷

Veremos que el déficit motor y sensorial dependerá del nivel de la lesión y podrá ir asociado o no a incontinencia urinaria o fecal. La discapacidad intelectual se relaciona con el grado de hidrocefalia y es poco frecuente (1/4 de los casos).² Para mejorar el pronóstico de estos niños se puede ofrecer una cirugía fetal intraútero en casos muy seleccionados por lo que se aconseja una valoración de estos fetos en centros de referencia, ya que la cirugía antes de las 26 semanas puede preservar la función neurológica al evitar la herniación (malformación de Chiari II). Siempre valorando el riesgo beneficio de producir, de manera iatrogénica, una rotura prematura de membranas o un parto pretérmino.⁸

CONCLUSIONES

- ✓ El diagnóstico precoz de los DTN permite un adecuado asesoramiento perinatal para que los padres puedan tomar decisiones, teniendo a su disposición la información más completa sobre la patología que su hijo padece. Para no retrasarnos en el diagnóstico es importante formar correctamente a los profesionales sanitarios que se dedican al diagnóstico prenatal, mediante la divulgación de casos clínicos iconográficos como este que les permita identificar los signos guía.
- ✓ El pronóstico de estos fetos es muy variable según el defecto sea abierto o cerrado, por lo que está indicado realizar una derivación a un centro de referencia que confirme el diagnóstico y así evaluar la indicación de una cirugía intrauterina.
- ✓ Además, de cara al nacimiento, es necesaria una reunión multidisciplinar entre ginecólogos, neonatólogos y neurocirujanos para elaborar la mejor estrategia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Avagliano L, et al. Overview on neural tube defects: from development to physical characteristics. Birth Defects Res. 2019;111(19):1455-1467.
2. Copp A, et al. Spina Bifida. Nat Rev Dis Primers. 2015;1:15007.
3. McComb J. A practical clinical classification of spinal neural tube defects. Childs Nerv Syst. 2015;31(10):1641-1657.
4. Del Bigio M. Neuropathology and structural changes in hydrocephalus. Dev Disabil Res Rev. 2010;16(1):16-22.
5. Nicolaidis K, et al. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. Lancet. 1986;2(8498):72-74.
6. Ghi T, et al. Prenatal diagnosis of open and closed spina bifida. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006;28(7):899-903.
7. Thompson D. Postnatal management and outcome for neural tube defects including spina bifida and encephaloceles. Prenat Diags. 2009;29(4):412-419.
8. Adzick N, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. N Engl J Med. 2011;364(11):993-1004.

LÍQUIDO AMNIÓTICO HIPERECOGÉNICO EN GESTANTE A TÉRMINO

Smith Ballester SA; Martínez Aspas A; Hernández Martínez M

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALENCIA

PRESENTACIÓN DEL CASO

El hallazgo ecográfico de líquido amniótico hiperecogénico en gestantes a término es poco frecuente, y se ha relacionado con la presencia de meconio, sangre o vérnix caseoso.¹

Para la mayoría de autores, el líquido amniótico se considera hiperecogénico cuando su ecogenicidad es similar a la de la placenta, el miometrio o las partes fetales,¹ pero los criterios no están bien definidos. Se trata de un concepto algo subjetivo, y hay descritas numerosas formas de referirse a este hallazgo. Algunos estudios hablan de líquido amniótico denso o muy denso,² contraste entre el líquido amniótico y los vasos umbilicales,³ ecogenicidad en el interior de la cavidad amniótica o presencia de partículas hiperecogénicas amnióticas.⁴

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 22 años, secundigesta con un parto vaginal previo, y portadora de nefrostomía por sepsis urinaria secundaria a pielonefritis aguda en la semana 20 + 5 de gestación. Acude a Urgencias con 37 semanas y 3 días de edad gestacional por obstrucción de la nefrostomía y dinámica uterina. Al realizar una ecografía abdominal se evidencia un líquido amniótico muy hiperecogénico, siendo éste normal una semana antes.

Como único antecedente de interés, había presentado cistitis de repetición previas al embarazo. Todos los controles gestacionales fueron normales, incluyendo un cribado combinado del primer trimestre de bajo riesgo y una ecografía morfológica normal en la semana 20 y analíticas de primer trimestre y serologías dentro de la normalidad.

A las 20 semanas y 5 días de edad gestacional, ingresó en nuestro centro por pielonefritis aguda derecha. Cuarenta y ocho horas más tarde el cuadro evolucionó a una sepsis urinaria, requiriendo el traslado de la paciente a la Unidad de Cuidados Intensivos, donde permaneció durante 4 días. Se colocó una nefrostomía percutánea derecha y el urocultivo fue positivo para *Escherichia coli*. Tras optimizar el tratamiento antibiótico y la fluidoterapia presentó una mejoría notable y recibió el alta el día 7 de ingreso. La nefrostomía se mantuvo el resto del embarazo.

En la semana 37 y 3 días de gestación acudió a Urgencias por nefrostomía no productiva y dinámica uterina dolorosa. Se realizó una ecografía abdominal para comprobar la estática y el bienestar fetal, donde se comprobó un feto con frecuencia cardíaca positiva, en cefálica, con un peso estimado de 3267 gramos (percentil 83 para edad gestacional), placenta anterior normoinsera y flujos doppler normales.

Sin embargo, el líquido amniótico tenía una ecogenicidad muy superior a la habitual, mayor que la de la placenta y similar a la de las partes fetales. **(Figuras 1-3)** También se observaba gran contraste entre el líquido amniótico y el interior de los vasos umbilicales.

El registro cardiotocográfico era tranquilizador y registró una dinámica uterina regular de 3 contracciones cada 10 minutos, cada vez más dolorosas. El tacto vaginal descubrió un cérvix posterior, permeable a 2 cm y borrado un 60%, de consistencia blanda, con la cabeza fetal apoyada en el cérvix sin poderse palpar polo de bolsa.

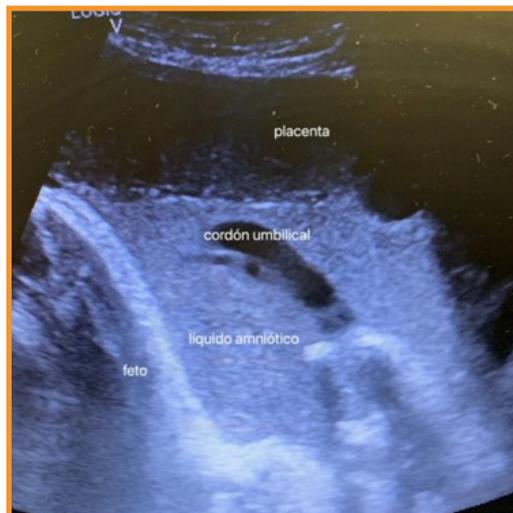


Figura 1. Ecografía abdominal: líquido amniótico hiperecogénico. Contraste entre vasos del cordón umbilical y líquido amniótico, que suelen tener una ecogenicidad similar



Figuras 2 y 3. Ecografía abdominal que muestra líquido amniótico hiperecogénico

Para descartar que el líquido amniótico hiperecogénico se debiera a la presencia de meconio, y gracias a que el cérvix era favorable, se realizó una amnioscopia. Se pudo visualizar la cabeza fetal apoyada en el cérvix, cubierta por membranas íntegras y sin meconio por delante de la presentación.

Debido a la presencia de dinámica uterina cada vez más intensa y regular, se decidió el ingreso de la paciente con diagnóstico de pródromos de parto, y se optó por un manejo expectante. La mujer evolucionó espontáneamente a periodo activo de parto en las siguientes 12 horas y dio a luz mediante un parto vaginal eutócico a un recién nacido varón de 2850 gramos, Apgar 10/10 (al minuto y a los 5 minutos) y pH de arteria umbilical 7,41.

Se valoraron las características del líquido amniótico tras la rotura espontánea de membranas durante el parto y tras el alumbramiento placentario, y el líquido amniótico fue claro, sin observar meconio ni vérnix caseoso.

DISCUSIÓN

El estudio con mayor número de pacientes que menciona la incidencia de líquido amniótico hiperecogénico estima que éste aparece en un 6,95% de gestantes a término.⁵ Otro estudio retrospectivo más reciente de Karamustafaoglu y colaboradores⁶ con 278 gestantes a término encontró una incidencia del 3,2% (9 pacientes de las 278).

Se trata de un hallazgo escasamente documentado en la práctica habitual y hay poca literatura disponible. Además, la mayoría de los estudios sobre el tema son en forma de casos clínicos o

series de casos con pocas pacientes, donde se evalúa principalmente la etiología del hallazgo y su influencia en los resultados obstétricos, sin ser capaces de calcular una incidencia extrapolable a la población.

Al evaluar el líquido amniótico en el parto, el grupo de Karamustafaoglu⁶ encontró que la tasa de líquido meconial fue del 44,44% en las mujeres que presentaban líquido amniótico hiperecogénico y solo del 9,3% en las que no lo presentaban, una diferencia que resultó estadísticamente significativa. Aunque la especificidad del hallazgo fue del 97,99% y el valor predictivo negativo del 90,7%, el número total de pacientes que presentaron líquido hiperecogénico fue bajo (solo 9 mujeres), por lo que podría no ser representativo de la población general y se necesitarían estudios con más pacientes. Por otra parte, la sensibilidad del hallazgo para la detección de líquido meconial fue de solo el 13,79%; es decir, la mayoría de pacientes con meconio durante el parto no tenían líquido hiperecogénico en la ecografía. Aún así, esto podría deberse a que el meconio se hubiese producido durante el transcurso del parto y aún no estuviese presente en la ecografía realizada previamente, que en algunos casos fue hasta 24 horas antes del parto.

Sin embargo, muchos otros autores han encontrado que cuando el líquido amniótico es hiperecogénico y se realiza una amniocentesis, sólo en el 5-11% de ocasiones se encuentra meconio.^{1,5,7-9} La mayoría concluyen, por tanto, que la ecogenicidad del líquido en la ecografía prenatal no es capaz de predecir la presencia de aguas teñidas de meconio. Es necesario destacar que prácticamente todos estos estudios cuentan con un grupo muy reducido de pacientes (prácticamente todos entre 19 y 60 mujeres), y no mencionan cuánto tiempo antes del parto se realizaron las ecografías.

La serie más grande publicada al respecto es la de Mungen y colaboradores,⁵ que cuenta con 950 pacientes. Este grupo no encontró diferencias estadísticamente significativas entre la incidencia de meconio en el parto de mujeres con líquido amniótico hiperecogénico y sin éste (10,61% y 9,62% respectivamente). Además, tampoco encontró diferencias significativas entre los dos grupos en cuanto a preclamsia, diabetes, infección puerperal, cesárea, ingreso neonatal, puntuación Apgar ni fetos pequeños para la edad gestacional.

De entre las 9 pacientes con líquido amniótico hiperecogénico del estudio de Karamustafaoglu,⁶ tenían vértex caseoso el mismo porcentaje que las que tenían meconio (el 44%). Siguiendo esta línea, el grupo de Brown¹ encontró que entre las 19 gestantes con líquido hiperecogénico que estudiaron, solo una tuvo líquido meconial en el parto, y en las otras 18 la causa de la hiperecogenicidad fue el vértex caseoso. De hecho, la mayoría de los estudios disponibles describen la presencia de vértex y no de meconio en el 60-95% de pacientes con líquido hiperecogénico.²

El estudio más reciente sobre el tema, publicado en 2021,¹⁰ cuenta con 520 gestantes a término, y tampoco ha encontrado una relación significativa entre la presencia de líquido amniótico hiperecogénico y meconio al nacimiento. Sin embargo, sí ha encontrado una relación entre este hallazgo ecográfico y puntuaciones Apgar más bajas (aunque sin mayor número de ingresos neonatales) y mayor tasa de primeras cesáreas. También describen que este hallazgo aparece con más frecuencia en fetos varones. Estos hechos deberían estudiarse en mayor profundidad en otros estudios.

En cuanto al manejo clínico de las pacientes con líquido hiperecogénico, la mayoría de autores no recomiendan modificar la conducta obstétrica en las gestantes a término,^{1,11} pero sí recomiendan realizar monitorización cardiotocográfica y una valoración ecográfica del bienestar fetal. Solo si esta valoración resulta inconcluyente, autores como Benacerraf⁵ recomiendan valorar el beneficio-riesgo de realizar una amniocentesis o finalizar la gestación. El grupo de Sepúlveda⁴ recomienda realizar amnioscopia para descartar la presencia de meconio, y sugiere también la utilidad de la amniocentesis en casos seleccionados.

La presencia de meconio en el líquido amniótico puede ser un signo de pérdida de bienestar fetal o un indicador de baja tolerancia fetal al proceso del parto, por lo que es comprensible que se intente descartar su presencia ante la mínima sospecha. Por otra parte, aunque los primeros casos descritos en 1984³ sí relacionaban el líquido amniótico hiperecogénico con la presencia de meconio, otros estudios posteriores incluyendo un mayor número de pacientes han mostrado de forma consistente que la ecogenicidad no es predictiva de la presencia de meconio.

CONCLUSIONES

- ✓ La presencia de líquido amniótico hiperecogénico en la ecografía obstétrica es un hallazgo poco frecuente y su significado clínico es incierto. Este hallazgo ecográfico suele atribuirse a la presencia de meconio, sangre o vérnix caseoso. Aunque algunos autores han descrito la presencia de meconio durante el parto en el 44% de pacientes con líquido amniótico hiperecogénico, la mayoría de estudios sólo lo encuentran en un 5-10% de los casos. Los estudios con más población parecen indicar que la hiperecogenicidad del líquido amniótico no es predictiva de presencia de meconio, y que se debe en más ocasiones a la presencia de vérnix caseoso. Por todo ello, la mayoría de estudios animan a seguir una actitud expectante y no modificar la conducta obstétrica.
- ✓ Presentamos el caso de una paciente de 22 años de 37 semanas y 3 días de edad gestacional con líquido amniótico hiperecogénico. Se realizó una amnioscopia que no mostró presencia de meconio por delante de la presentación fetal, y se tomó una actitud expectante. Se produjo un parto vaginal espontáneo y el líquido amniótico en el parto y tras el alumbramiento placentario fue normal. En nuestro caso, se intentó descartar la presencia de meconio mediante amnioscopia ya que es una prueba poco invasiva y la dilatación cervical lo permitía, y no pareció observarse meconio. No se cambió la actitud obstétrica, optando por un manejo expectante. Finalmente, el líquido que encontramos en el parto fue claro.

BIBLIOGRAFÍA

1. Brown DL, et al. Very echogenic amniotic fluid: ultrasonography-amniocentesis correlation. *J Ultrasound Med.* 1994;13(2):95-7.
2. Tam G, Al-Dughaishi T. Case report and literature review of very echogenic amniotic fluid at term and its clinical significance. *Oman Med J.* 2013;28(6).
3. Benacerraf BR, Gatter MA, Ginsburgh F. Ultrasound diagnosis of meconium stained amniotic fluid. *Am J Obstet Gynecol.* 1984;149:570–572.
4. Sepulveda WH, Quiroz VH. Sonographic detection of echogenic amniotic fluid and its clinical significance. *J Perinat Med.* 1989;17:333–335.
5. Mungen E, Tütüncü L, Muhcu M. Pregnancy outcome in women with echogenic amniotic fluid at term gestation. *Int J Gynaecol Obstet.* 2005;88(3):314-315.
6. Karamustafaoglu B, Goynumer G. Incidence of echogenic amniotic fluid at term pregnancy and its association with meconium. *Arch Gynecol Obstet.* 2018;297(4):915- 918.
7. Petrikovsky B, Schneider EP, Gross B. Clinical significance of echogenic amniotic fluid. *J Clin Ultrasound.* 1998;26:191–193.
8. Sherer DM, et al. Sonographically homogeneous echogenic amniotic fluid in detecting meconium-stained amniotic fluid. *Obstet Gynecol.* 1991;78:819–822
9. Malinowski W. Clinical significance of echogenic amniotic fluid at term pregnancy. *Ginekol Pol.* 2002;73:120–123
10. Buyuk GN, et al. Echogenic particles in the amniotic fluid of term low-risk pregnant women: does it have a clinical significance? *J Obstet Gynaecol.* 2021;41(7):1048-1052.
11. Kaluarachchi A, et al. Hyperechoic amniotic fluid in a term pregnancy. *J Family Med Prim Care.* 2018;7(3):635-637.

SECUENCIA TRAP EN GESTACIONES MONOCORIALES

Peñalver Gaspar M

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE VALENCIA

PRESENTACIÓN DEL CASO

La secuencia perfusión arterial reversa o TRAP (*Twin Reversed Arterial Perfusion*), es una patología poco frecuente que se da en exclusivamente gestaciones múltiples monocoriales,¹⁻³ aunque podría producirse en embarazos bicoriales con ambas placentas fusionadas. Esta secuencia tiene una incidencia de 1 de cada 9.500-11.000 embarazos y en 2,6 de cada 100 gestaciones monocoriales, la mayoría biamnióticas.^{1,4}

En estos casos hay un feto normal, al que nos referimos como *feto bomba*, que se encarga de hacer llegar el flujo sanguíneo al otro feto, el *feto receptor*. Este último suele ser acardio y tener alteraciones del desarrollo. Debido a ello, su mortalidad será siempre del 100%.^{1,2} Por su parte, el feto bomba puede tener problemas derivados de la sobrecarga cardiaca de impulsar el flujo al acardio, y su mortalidad es del 50%-60%.^{1,2,4}

DESARROLLO DEL CASO

Acude a consulta una gestante de 12 semanas de gestación para realizarse una ecografía de cribado. En ella se evidencia un embarazo gemelar monocorial biamniótico, cuyo primer feto es normal, pero el segundo feto corresponde por longitud céfalo-nalga (LCN) a un feto de 9 semanas y 5 días. Al visualizar las estructuras craneales de este último, destaca una holoprosencefalia y una ausencia de corazón. Así pues, se decide aplicar el doppler color y se observa un flujo aórtico retrógrado. Siguiendo el origen de ese flujo llegamos a la placenta, en la cual destacan comunicaciones arterio-arteriales y veno-venosas en su superficie. También se observan varios quistes de cordón. Como curiosidad, destacar que el feto acardio tenía movilidad en sus extremidades inferiores.

Volviendo al primer feto, se realiza el doppler del ductus venoso (DV), observándose una onda a reversa permanente. (Figura 1)



Figura 1. Capturas ecográficas propias. A: feto 2, holoprosencefalia. B: feto 2, flujo aórtico retrógrado. C: feto 2, quistes de cordón umbilical. D: comunicaciones placentarias superficiales arterio-arteriales y veno-venosas. E: feto 1, ondas a reversas en el ductus venoso

Dados los hallazgos, se diagnostica el caso como una secuencia TRAP y, por ello, se remite a la paciente de forma urgente a un hospital de referencia. Desafortunadamente, a los pocos días consulta en Urgencias por genitorragia y se diagnostica de aborto espontáneo.

DISCUSIÓN

La incidencia de la secuencia TRAP es baja, aunque se estima que puede ser mayor porque algunos casos se mal diagnostican de gemelo evanescente. Estos acudirán a una consulta de control y se verá como ha crecido el supuesto gemelo evanescente. También gracias a la reproducción asistida y su mayor tasa de gestaciones múltiples, y por la ecografía inicial gestacional con ecógrafos cada vez con mejor resolución capaces de detectar casos que antes no contabilizaban por acabar en abortos.¹ Sospecharemos una secuencia TRAP cuando estemos ante una gestación monocorial donde haya una discordancia de tamaño entre los fetos, y no veamos latido cardiaco en uno de ellos. Para confirmar el diagnóstico, debemos buscar los siguientes criterios de la **Tabla 1**.^{3,4}

Criterios diagnósticos de la secuencia TRAP
Gestación gemelar/múltiple monocorial
Discordancia del desarrollo entre ambos gemelos. Ausencia total o parcial de estructura cardiaca en uno de ellos
Anastomosis arterio-arteriales placentarias o de cordón
Presencia de flujo reverso en el gemelo acardio: diagnóstico de certeza

Tabla 1. Criterios diagnósticos de la secuencia TRAP. Visibles por ecografía en semana 11

Se debe descartar que se trate de un caso de gemelo evanescente, así como de un teratoma.³ Este es difícil de diferenciar, sobre todo, con los acardios amorfos.

La causa que origina esta secuencia es todavía desconocida, postulándose que se da gracias a la suma de factores predisponentes y ambientales.^{3,4} Aunque puede haber secuencias TRAP asociadas a anomalías cromosómicas, su frecuencia es baja y no son causa, sino factor predisponente.¹

Para que tenga lugar esta secuencia debe haber comunicaciones placentarias entre ambos fetos. Aunque puede haber anastomosis directas entre ambos cordones umbilicales, en la mayoría de

casos son placentarias y pueden ser anastomosis superficiales, cuando ocurren entre arteria y arteria o vena y vena de uno y otro gemelo.^{1,3-5} Las arterio-arteriales son imprescindibles para el mantenimiento de esta secuencia.⁴ O bien, anastomosis profundas, cuando se realizan entre capilares arteriales del primer feto y capilares venosos del segundo feto (más grave).⁶

Es fundamental para el diagnóstico el uso del doppler color, con el que evidenciaremos flujo de sangre poco oxigenada desde la arteria umbilical del feto bomba reversamente al acardio mediante alguna de las anastomosis, frecuentemente las arterio-arteriales.¹ El gemelo acardio carece de tejido placentario funcional,⁵ por lo que solo recibe sangre de estas conexiones. El flujo sube retrógradamente por las arterias Ilíacas y la aorta, llegando con mayor dificultad al polo superior. Debido a esto y a la hipoxia, suelen tener malformaciones predominantemente del tronco superior y cefálicas. Posteriormente, la sangre doblemente desoxigenada circula por la vena umbilical hacia la placenta, donde gracias a las anastomosis veno-venosas, vuelve al *gemelo bomba*.^{2,5}

Características y clasificación de los fetos

Las características de ambos fetos se desarrollan en la **Tabla 2**,^{3,4} pero para definir a los acardios mejor, nos fijaremos en el grado de desarrollo cardíaco: podemos decir que el feto acardio es hemicardio (si tiene un corazón incompleto); holocardio: cuando está ausente; pseudocardio: si tiene una estructura cardíaca primitiva.³ Si nos fijamos en el resto de estructuras, múltiples autores han realizado sus propias clasificaciones. Destacamos la más actual que los divide en:^{3,4,6}

- Acardio *anceps*: es la forma más desarrollada. La cabeza está escasamente formada, con un cuerpo y extremidades normales.
- Acardio acéfalo: ausencia de cabeza, tórax y extremidades superiores.
- Acardio *acormus*: solo desarrolla la cabeza.
- Acardio *mielacephalus*: es una masa amorfa con esbozos de las extremidades.
- Acardio amorfo: es una masa de estructuras irregulares.

Siguiendo esta clasificación, el caso clínico presentado anteriormente sería un feto holocardio *anceps*.

Bomba	Acardio
ICC (insuficiencia cardíaca fetal): fallo cardíaco hiperdinámico por sobrecarga. Si no se trata, las tasas de mortalidad ascienden al 75%	Cordón dos vasos (>60%-70%) y quistes de cordón
Polihidramnios	Acardio; menos del 20% tienen tejido cardíaco rudimentario
Hídrops	Ausencia de estructuras del polo superior: cabeza, tórax, extremidades superiores...
RCIU (retraso del crecimiento intrauterino) por hipoxia crónica	Edema subcutáneo severo e higromas quísticos: por ausencia de comunicación entre sistema circulatorio y linfático. Aumentan el tamaño fetal y alteran la anatomía

Tabla 2. Características del feto bomba y el feto acardio

Pronóstico

El feto acardio es inviable, mientras que la viabilidad del feto bomba dependerá varios factores pronósticos (**Tabla 3**).^{3,4} Cabe comentar que, en la mayoría de los casos, se suma la prematuridad a las complicaciones ya comentadas, siendo la media de edad gestacional las 31 semanas de gestación y un día.

Factores de mal pronóstico	
Estatus hemodinámico por eco doppler: <ul style="list-style-type: none">• Cardiomegalia• Derrame pericárdico• Regurgitación tricúspidea• Onda a reversa en el DV• Pulsatilidad de la VU• VPS elevada en ACM: anemia fetal• Diferencias IP e IR AU bomba y acardio• Diferencias entre los fetos en los índices de impedancia y resistencia, ausencia permanente del final de la onda diastólica o flujo reverso de AU	Relación de tamaño con el feto acardio >50-70%. El cálculo se puede hacer de tres formas: <ul style="list-style-type: none">• Subjetivamente• Midiendo la circunferencia abdominal, expresada como porcentaje de la del otro feto• Con la ecuación de regresión: Peso en gramos = (-1.66 x LCN en cm)+(1.21x LCN en cm)
Gestación monocorial monoamniótica: mayor riesgo de enredo de cordón	Polihidramnios en el feto bomba: columna máxima de líquido amniótico >8 cm

Tabla 3. Factores pronósticos del feto bomba. DV: ductus venoso. VU: vena umbilical. VPS: pico de la velocidad sistólica. ACM: arteria cerebral media. IP: índice de pulsatilidad. IR: índice de resistencia. AU: arteria umbilical. LCN: longitud céfalo-nalgas

Seguimiento y tratamiento

El diagnóstico precoz es fundamental para planificar el control gestacional y tratamiento que deben dirigirse al mantenimiento del feto normal.^{2,3} Por ello, estos casos deben ser enviados a centros de referencia que dispongan de los medios necesarios para el seguimiento y tratamiento de la secuencia TRAP.⁴ También muchos autores coinciden en que se debe ofrecer la opción de finalizar la gestación.⁴ El primer paso será realizar un procedimiento invasivo para descartar alteraciones genéticas.⁴ Después tenemos dos opciones de manejo: el conservador o el tratamiento prenatal.

Manejo conservador

Se suele emplear en los casos de diagnóstico tardío.³ Es recomendable un seguimiento ecográfico cada una o dos semanas, dependiendo de la severidad clínica del caso y de la edad gestacional. En ellos se evalúa el crecimiento fetal, las alteraciones estructurales y cambios en el doppler que puedan indicar una descompensación cardiaca del gemelo sano. Asociaremos una monitorización mediante registro cardiotocográfico si hay malos factores pronósticos y si se acercan a la edad de viabilidad fetal.⁴ Añadir que se han comunicado casos de regresión espontánea, gracias a fenómenos embólicos desde el gemelo bomba al acardio.¹

Tratamiento prenatal

Se indica en los casos que se diagnostiquen en el primer trimestre o si existen factores de mal pronóstico.³ Generalmente, se prefiere no realizarlo hasta las 16-18 semanas, por la mayor probabilidad de complicaciones.⁵ Se ha visto que éste permite una supervivencia del gemelo bomba del 80%-100%, según series.⁴

La elección de la técnica dependerá del periodo de la gestación en el que nos encontremos, de su disponibilidad y de la experiencia del equipo médico.⁴

Los riesgos comúnmente asociados a estas técnicas son la hemorragia materna o fetal, el daño térmico, la rotura prematura de membranas, corioamnionitis, abrupcio placentae, dinámica pretérmino, parto prematuro y la muerte fetal.³ (Tabla 4)

<p>ABLACIÓN DE LOS VASOS FETALES GUIADA POR ECOGRAFÍA^{3,4}</p> <p>Es menos compleja por no depender del volumen de líquido amniótico ni de la localización fetal o placentaria. Asocia menos tasa de parto prematuro, menor riesgo de ruptura de membranas y mayor porcentaje de supervivencia del gemelo bomba, por lo que muchos autores afirman que debe ser la técnica de elección, situando en primera línea de tratamiento la coagulación láser guiada por ecografía o la ablación por radiofrecuencia de vasos intrafetales. Se suele incidir sobre la aorta abdominal o los vasos pélvicos, guiándose mediante doppler.</p>	<ul style="list-style-type: none">• Coagulación monopolar: es una técnica sencilla y barata pero existe riesgo de daño en el trayecto de la aguja y de lesión térmica.• Coagulación láser (diodo o YAG): Es segura en etapas precoces y no hay riesgo de lesión térmica, pero su coste es elevado. Existen algunos casos de aplasia cutis congénita como complicación.• Ablación con radiofrecuencia: se coagula la base de inserción del cordón en la pared abdominal. Es una técnica muy efectiva y segura, no hay riesgo de lesión térmica, pero su coste es elevado. Debido al menor calibre del aparato, suele haber menor riesgo de RPM).• Ultrasonido focalizado de alta intensidad (<i>high-intensity focused ultrasound</i> o HIFU): se necrosan las células objetivo sin afectar a los tejidos colindantes.
<p>OCLUSIÓN DEL CORDÓN UMBILICAL DE LOS VASOS EXTRAFAETALES^{3,4}</p> <p>La tasa de recién nacido vivo es de más del doble respecto a manejo conservador. Esta es aún mayor cuanto mayor cantidad de factores de mal pronóstico (OR 8,58)</p>	<ul style="list-style-type: none">• Guiada por fetoscopia:<ul style="list-style-type: none">– Ligadura +/- transección: dificultosa.– Láser: no se puede realizar pasadas las 24 semanas.– Bipolar: útil cuando el cordón es grueso.• Guiada por ecografía: menos traumáticas porque los instrumentos son de menor tamaño y se necesitan menos puntos de entrada.<ul style="list-style-type: none">– Coagulación monopolar: riesgo de lesión térmica.– Coagulación bipolar: menor riesgo de lesión térmica. Pinza grande, mayor riesgo RPM .

Tabla 4. Clasificación de los tratamientos prenatales. OR: odds ratio

Tras estas técnicas, se suelen administrar tocolíticos para evitar el inicio de dinámica uterina y antibioticoterapia profiláctica para reducir el riesgo de corioamnionitis. Dada la elevada posibilidad de parto pretérmino, hay que pensar en la administración de corticoides prenatales, siempre individualizando el caso.⁴

Finalización de la gestación

La mayoría de publicaciones coinciden en que el parto debería ser vía vaginal, reservando la cesárea para las indicaciones obstétricas estándar.⁴ El someterse a la terapia prenatal no es indicación de cambiar la vía del parto. Tampoco hay indicación de inducir la gestación antes de tiempo.

CONCLUSIONES

- ✓ La secuencia TRAP es una patología poco frecuente que se da en exclusivamente gestaciones múltiples monocoriales. En estos casos hay un feto normal o *feto bomba*, que se encarga de hacer llegar el flujo sanguíneo al otro feto, el receptor. Este último suele ser acardio y tener alteraciones del polo superior, ya que la sangre viaja desde el bomba mediante anastomosis placentarias (generalmente arterio-arteriales) y sube retrógradamente de las arterias umbilicales a las ilíacas y la aorta, quedándose cada vez más desoxigenada. Por todo ello, este feto tiene una mortalidad del 100% y el *bomba* del 50%-60%, debido a la sobrecarga cardíaca.
- ✓ El manejo conservador o la indicación del tratamiento prenatal dependerá del estado del feto bomba, de las semanas de gestación, de los factores de mal pronóstico y de la experiencia del equipo médico. Finalmente, el parto debería ser vía vaginal, reservando la cesárea para las indicaciones obstétricas estándar.
- ✓ Lo que no se sospecha nunca se va a diagnosticar, así pues, se debe tener la secuencia TRAP en mente ante una gestación múltiple monocorial y aplicar las técnicas diagnósticas comentadas para que no se escape ningún caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hermann I. Twin reverse arterial perfusion (TRAP) sequence in monochorionic twin pregnancy with acardiac fetus. XIX CPOG. 2012.
2. Vargas E. (TRAP) Secuencia de perfusión arterial reversa en embarazo gemelar monocoriónico con feto acárdico. Caso Clínico. Revista Archivos de Patología. 2020;1.
3. Quirante MA. Secuencia TRAP.TFG de la Facultad de Medicina de la U. Zaragoza, Mayo 2017.
4. Russell MD. Diagnosis and management of twin reversed arterial perfusion (TRAP) sequence. UpToDate, Dec 2020.
5. Gómez LF. Secuencia TRAP: diagnóstico, opciones de tratamiento y experiencia propia. Revista diagn prenatal. 2012;23(4):160-166.
6. Ramírez L. Síndrome de perfusión arterial retrógrada en gemelos (trap): feto acardio. Reporte de un caso. Rev Obstet Ginecol Venez. 2009;69(3).

MALFORMACIÓN CONGÉNITA DE LAS VÍAS RESPIRATORIAS PULMONARES: DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO Y EVOLUCIÓN PRENATAL Y NEONATAL

Pérez Corella DA; Moya Artuñedo E

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE LA PLANA (CASTELLÓN)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El diagnóstico ecográfico fetal es de utilidad para identificar casos de patología fetal y poder optimizar el seguimiento, manejo y tratamiento posteriores. Dentro de las malformaciones del tórax fetal se hallan, entre otras entidades, las masas pulmonares. Entre ellas, la más frecuente es la malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares (MCVRP), clásicamente conocida como MAQ. Esta entidad puede manifestarse de forma aislada o en el complejo MAQ-secuestro broncopulmonar (SBP).¹

Por lo que respecta a la epidemiología y patogenia, se trata de una anomalía en el desarrollo del tracto respiratorio inferior. Su presentación es rara, ya que tiene una incidencia de 1 por 8.300 a 35.000 nacidos vivos.² Aún así, es la lesión pulmonar congénita más frecuente, y se fundamenta en alteraciones en la morfogénesis de la ramificación del pulmón.³ La anatomía patológica de esta patología describe lesiones hamartomatosas que incluyen quistes y elementos adenomatosos. Existen varios tipos: el tipo 1 es el más frecuente (60- 70%), se origina desde el bronquio distal, quiste único o multiloculado entre 2-10 cm, e incluye un solo lóbulo, siendo el resto de parénquima normal.⁴

Respecto al diagnóstico, se trata de un hallazgo ecográfico casual, donde se identifican lesiones macroquísticas, que contienen uno o más quistes mayores de 5 mm, y que reciben vascularización de la arteria pulmonar. Puede asociar hidrops fetal (hasta el 40% de los casos), con polihidramnios y posible desviación mediastínica, y suele regresar parcialmente.⁵ Se deben hacer estudios complementarios mediante RMN prenatal, radiografía simple de tórax y TC postnatales.⁶

Dicha masa pulmonar, se identifica en la ecografía como una pérdida de homogeneidad del parénquima pulmonar normal, con una densidad hiperecogénica. El hecho de que los quistes sean de tamaño variable permite la subclasificación en tipo I, II y III.⁷

Es importante el diagnóstico diferencial con el secuestro broncopulmonar, la hernia diafragmática o el enfisema lobar congénito. Aún así, el más importante es con el secuestro.⁸

El pronóstico es normalmente bueno ya que el 90% de las masas crece hasta semana 28-29. Después se mantiene estable o disminuye. El factor principal del que depende el pronóstico es el tamaño de la lesión. Por esto, la frecuencia de hidrops, que se encuentra entre el 10% y el 40%, suele tener asociación con masas grandes.⁹

El tratamiento se basa en los hallazgos al nacimiento. Dos tercios de los neonatos presentan clínica respiratoria. La cirugía tiene lugar entre los 3-6 meses, con la finalidad de prevenir complicaciones, que con frecuencia se asocian a infecciones pulmonares.¹⁰

DESARROLLO DEL CASO

Se presenta el caso de una gestante de 27 años, sin antecedentes de interés, con un control gestacional normal.

En la ecografía morfológica de la semana 20, se objetiva a nivel pulmonar derecho, múltiples quistes (el mayor de 13x12 mm), compatibles con malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares tipo 1. No existen signos de hidropesía fetal ni polihidramnios.

Se obtiene muestra de líquido amniótico para cariotipo mediante amniocentesis, siendo el resultado de este normal.

Se realizó control evolutivo, disminuyendo el tamaño de la masa quística en relación con el tórax fetal. **(Figuras 1-4)**



Figura 1. Ecografía semana 26. Cortes transversal y sagital

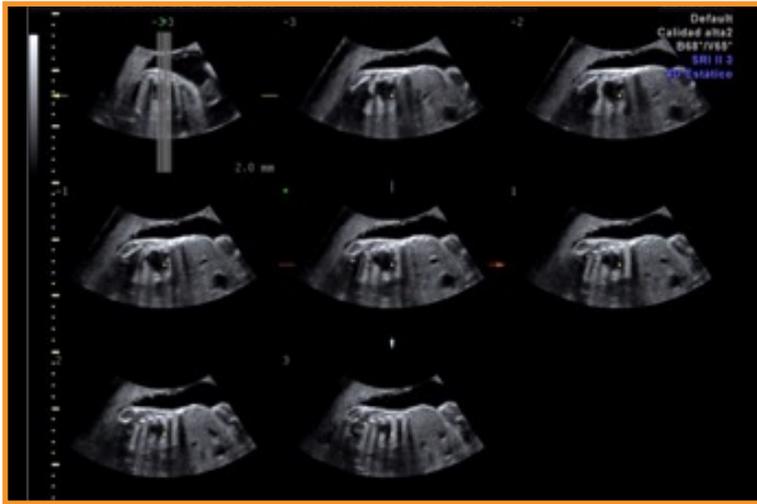


Figura 2. Ecografía semana 27



Figura 3. Reconstrucciones volumétricas 3D correspondientes al seguimiento entre semana 26 y 31. Volúmenes de 2,8 cm², de 3,6 cm² y de 3,2 cm²

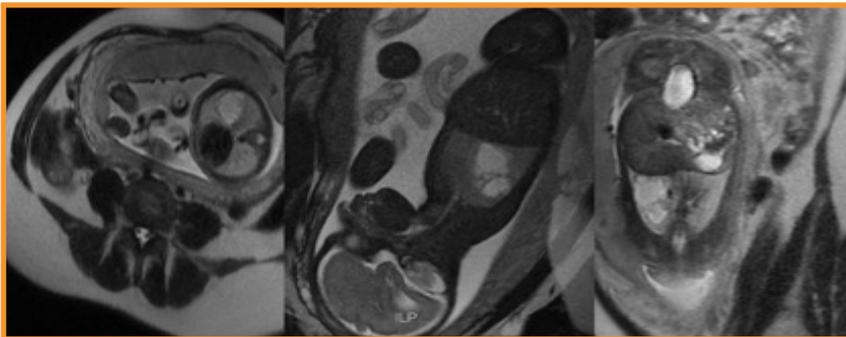


Figura 4. RMN en semana 28. Cortes transversal, sagital y coronal. MAQ de 35x23x22 mm, multi-quistica, en segmentos 6-7-8 de LSD. Sin desviar mediastino

Tras parto vaginal en semana 36, nace varón con peso 3240 gr, Apgar 5/10. Al nacimiento, presenta discreto distrés con polipnea que se resuelve con fluidoterapia. (Figuras 5-7)

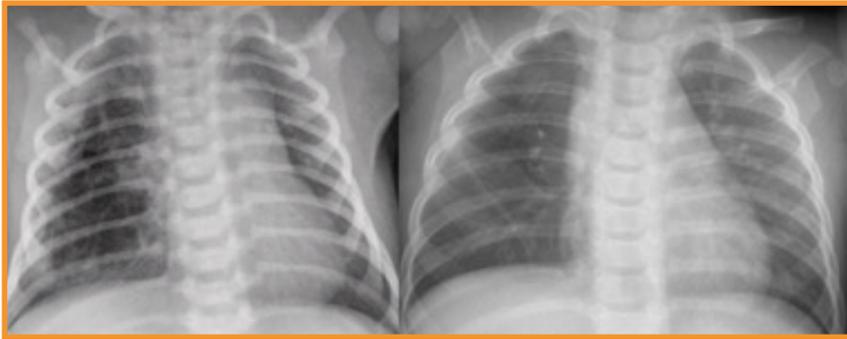


Figura 5. Radiografía de tórax al nacimiento (izquierda): imágenes radiolucetas con burbuja aérea en hemitórax derecho. Rx tórax postquirúrgica (derecha): ligera hiperlucencia del pulmón derecho respecto al izquierdo, con tractos fibrosos en relación con cambios postquirúrgicos

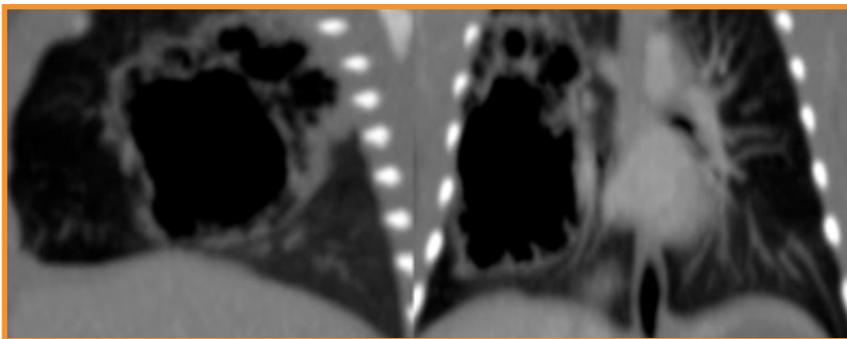


Figura 6. Angio-TC de tórax con contraste al nacimiento. Reconstrucciones MIP (proyección de máxima intensidad) sagital y coronal

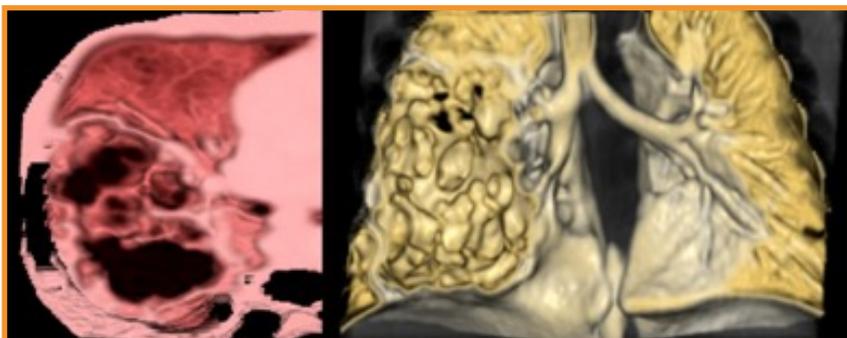


Figura 7. TC y reconstrucción volumétrica 3D. Lesión quística en segmentos apical y posterior del LSD, que mide 45x20x46 mm. Quiste mayor, de 3 cm, en porción caudal y múltiples pequeños en porción craneal

A los 6 meses de vida, se realiza lobectomía superior derecha sin incidencias. El neonato mantiene buena evolución posterior.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La ecografía fetal permite realizar un adecuado cribado de la patología fetal. Es por ello que, una vez identificada la patología, se debe realizar un adecuado seguimiento para garantizar un manejo correcto al nacimiento. Así, en el caso de la malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares, realizar ecografías seriadas y poder completar el estudio por imagen a nivel post-natal permite identificar la malformación y poderla manejar desde el punto de vista quirúrgico adecuadamente.

CONCLUSIONES

- ✓ La malformación congénita de las vías aéreas superiores es la lesión pulmonar congénita más frecuente. Se diagnostica a través de la ecografía fetal, y se debe realizar diagnóstico diferencial con el secuestro broncopulmonar.
- ✓ El pronóstico es normalmente bueno, aunque puede asociar hidropesía fetal en algunos casos. El tratamiento se basa en los hallazgos al nacimiento, y la cirugía tiene lugar entre los 3-6 meses de vida.

BIBLIOGRAFÍA

1. Baird R, Puligandla PS, Laberge JM. Congenital lung malformations: informing best practice. *Semin Pediatr Surg.* 2014;23(5):270-7.
2. Priest JR, Williams GM, Hill DA. Pulmonary cysts in early childhood and the risk of malignancy. *Pediatr Pulmonol.* 2009;44(1):14-30.
3. Riedlinger WF, et al. Bronchial atresia is common to extralobar sequestration, intralobar sequestration, congenital cystic adenomatoid malformation, and lobar emphysema. *Pediatr Dev Pathol.* 2006;9(5):361-73.
4. Landing BH, Dixon LG. Congenital malformations and genetic disorders of the respiratory tract (larynx, trachea, bronchi, and lungs). *Am Rev Respir Dis.* 1979;120(1):151-85.
5. Cavoretto P, et al. Prenatal diagnosis and outcome of echogenic fetal lung lesions. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008;32(6):769-83.
6. Quercia M, et al. Lung Ultrasound: A New Tool in the Management of Congenital Lung Malformation. *Am J Perinatol.* 2019;36(S 02):S99-S105.

- 
7. Stocker JT. Congenital pulmonary airway malformation - a new name for and an expanded classification of congenital cystic adenomatoid malformation of the lung. *Histopathology*. 2002;41:424.
 8. Hong C, Yu G, Tang J. Risk analysis and outcomes of bronchopulmonary sequestrations. *Pediatr Surg Int*. 2017;33(9):971-975.
 9. Wong A, et al. Long-term outcome of asymptomatic patients with congenital cystic adenomatoid malformation. *Pediatr Surg Int*. 2009;25(6):479-85.
 10. Stanton M, Davenport M. Management of congenital lung lesions. *Early Hum Dev*. 2006;82(5):289-95.

ANEMIA FETAL POR ISOINMUNIZACIÓN RH

Aguilar Heras C; Plasencia Aguiar V; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La enfermedad hemolítica perinatal o isoinmunización fetal es secundaria a la producción de anticuerpos (Ac) maternos frente a un antígeno (Ag) de la membrana de los hematíes fetales como respuesta a una sensibilidad previa. El principal Ac implicado en este procedimiento es el anti- RHD.

Para diagnosticarlo se determina la presencia y titulación de anticuerpos irregulares. Esta nos permite categorizar las pacientes en función de un riesgo (< 1:16 bajo riesgo; > 1:16 alto riesgo) y establecer un seguimiento adecuado con estudio doppler (VS-ACM-*velocidad sistólica de la arteria cerebral media*-, signos de hidropesía fetal o valoración del líquido amniótico).

Existen otros criterios que nos obligan a catalogar la isoinmunización como de alto riesgo: muerte fetal previa secundaria a isoinmunización, hidropesía fetal en gestaciones anteriores, antecedentes de anemia fetal grave o presencia de Ac anti-Kell o anti-Rhc.

El tratamiento se realiza mediante cordocentesis y está indicada la transfusión fetal si existe una hemoglobina fetal (HbF) con - 4DS para edad gestacional. La vía de finalización en caso de anemia severa es una cesárea electiva, pero en caso de anemia leve/moderada, si las condiciones obstétricas son favorables, se puede realizar un parto vaginal.

A continuación, se presenta un caso clínico de anemia fetal grave que ha precisado transfusiones fetales en dos ocasiones y finalización precoz de la gestación.

Tras esta primera transfusión con resultado de HbF postrasfusión 14,3 g/dl y Hto 44%, se reinician los controles ecográficos de manera mucho más exhaustiva. En la semana 32 y 2 días de gestación se vuelve a diagnosticar de anemia fetal severa (VS-ACM 72,07 cm/s), precisando de nueva cordocentesis y de segunda transfusión fetal. **(Figura 3)**

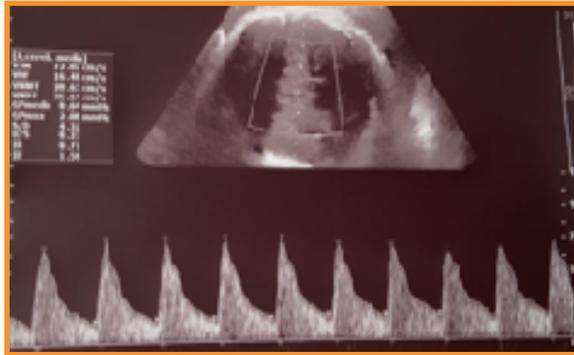


Figura 3. Anemia fetal en semana 32+2

En semana 34 y 5 días se decide finalizar gestación mediante cesárea electiva por reaparición de anemia fetal severa a pesar de dos transfusiones posteriores.

DISCUSIÓN

El diagnóstico de anemia fetal debe empezar como una sospecha en pacientes en riesgo de desarrollarla. En el caso de nuestra paciente, es el antecedente de anemia fetal grave en gestación anterior lo que la convierte en paciente de riesgo. Actualmente, el método diagnóstico de anemia fetal es la ecografía doppler de la ACM. Cuando un embarazo anterior se ha complicado por anemia hemolítica del feto y recién nacido (HDFN), los títulos son predictores menos fiables de anemia fetal grave y, en su lugar, se debe realizar un seguimiento de la MCA-PSV de forma seriada.¹

Mari y colaboradores demostraron que el pico de velocidad sistólica (PVS) de la ACM $> 1,50$ MOM (valores múltiplos de la mediana) detecta el 100% de los casos de anemia fetal moderada a severa, con una tasa de falsos positivos del 12%.^{2,3} No obstante, el diagnóstico definitivo de anemia fetal se debe realizar siempre mediante cordocentesis, con el objetivo de medir la hemoglobina fetal.

La transfusión intrauterina (IUT) es el tratamiento prenatal estándar para un feto con anemia grave, y debe realizarse si el doppler MCA-PSV excede 1,5 MOM o si hay signos de hidropesía, ya que ambos se correlacionan fuertemente con anemia fetal de moderada a grave.⁴⁻⁶ La decisión de realizar IUT se basa en el grado de anemia fetal evaluado por la concentración de hemoglobina en la muestra de sangre fetal obtenida por cordocentesis previa a la transfusión. Los puntos de corte utilizados para esta decisión difieren entre los distintos centros de terapia fetal. Sin embargo, los autores coinciden en que la IUT solo debe realizarse en caso de anemia de moderada a grave,

generalmente definida como concentraciones de hemoglobina de cuatro a cinco desviaciones estándar por debajo de la media/mediana para la edad gestacional o un déficit de hemoglobina de 5 g/dl o más.⁷

Para calcular la necesidad de transfusiones posteriores, se debe tener en cuenta que aunque el doppler MCA-PSV es útil en identificar fetos anémicos antes de la primera transfusión, su utilidad es más débil en fetos ya transfundidos, aumentando en este caso los falsos positivos de esta prueba.⁸

Es importante remarcar que los resultados de la IUT varían en función de la edad gestacional. Antes de las 22 semanas de gestación, las pequeñas dimensiones anatómicas de la vasculatura fetal hacen que el procedimiento se asocie con una mayor mortalidad fetal general y complicaciones relacionadas con el procedimiento. Dos series de cohortes de casos retrospectivas han demostrado los riesgos de las transfusiones intrauterinas tempranas. Una serie de casos de transfusiones intrauterinas realizadas antes de las 22 semanas (rango 16-22 semanas) en Toronto observó un tasa de complicaciones del 6,7% y una tasa de pérdida perinatal general del 20%.⁹ Otra serie de casos de transfusiones intrauterinas realizadas antes de las 20 semanas (rango 16-19 + 6 semanas) del Centro Médico de la Universidad de Leiden en los Países Bajos demostró una tasa de complicaciones relacionadas con el procedimiento del 5% y un riesgo de complicaciones no relacionadas con el procedimiento del 11%. La tasa de pérdidas perinatales en general (por feto) fue del 24%, y el 85% de las pérdidas ocurrieron antes de las 20 semanas.¹⁰ Varios informes de casos y series de casos muestran la utilidad de un tratamiento alternativo, como la plasmaféresis, la inmunoglobulina intravenosa (IgIV) o una combinación de las mismas para los casos con antecedentes de embarazo con HDFN grave en menos de 20 semanas de gestación.^{10,11}

Una directriz de la Sociedad Estadounidense de Aféresis publicada en 2016 propone que la plasmaféresis se debe considerar para estos casos al comienzo del embarazo y continuar hasta que se pueda administrar una transfusión intrauterina de manera segura a pesar del bajo nivel de evidencia.¹² La tasa de supervivencia publicada de la HDFN grave con tratamiento con plasmaféresis es de aproximadamente el 75%.^{10,11}

Por último, la IgIV también se ha utilizado para HDFN. Un estudio reciente muestra que el tratamiento con IgIV logró retrasar el desarrollo de anemia fetal durante 15 días en comparación con embarazos previos.¹³

Por otro lado, la exanguinotransfusión intrauterina (IUET) se ha propuesto como una alternativa a la IUT simple, ya que las exanguinotransfusiones pueden producir un hematocrito más estable, reducir potencialmente los riesgos de sobrecarga de volumen (temporal) y aumentar el intervalo entre procedimientos. Sin embargo, el riesgo de complicaciones relacionadas con el procedimiento asociado con las IUET puede ser mayor, debido a la mayor duración y los movimientos de la aguja. En un estudio de cohorte reciente en el que se compararon IUT e IUET, no se encontraron diferencias en los beneficios ni en las complicaciones. Hoy en día, la mayoría de los centros de terapia fetal optan por transfusiones simples en lugar de exanguinotransfusiones.

CONCLUSIONES

- ✓ La enfermedad hemolítica perinatal es la enfermedad fetal y neonatal por una incompatibilidad sanguínea materno-fetal, habitualmente al factor Rh. Este hecho puede llegar a producir hemólisis y anemia fetal, hidropesía e incluso muerte fetal.
- ✓ A pesar de la disminución en su incidencia, la isoimmunización Rh sigue siendo un importante problema perinatal. La cordocentesis es el único método fiable cuando se precisa medir exactamente el grado de anemia fetal. Esta prueba invasiva tiene un riesgo aproximado de un 1-3,4% de complicaciones fetales graves y se asocian a un empeoramiento del estado de isoimmunización por paso de hematíes fetales a la circulación materna. Por esta razón, la medición de la VMS en la ACM mediante doppler, es actualmente el método no invasivo utilizado para el diagnóstico de sospecha y seguimiento de la anemia fetal.
- ✓ Finalmente, y tras la revisión de lo publicado sobre el tema, concluimos que, aunque la profilaxis ha reducido considerablemente la incidencia de la isoimmunización materna, la HDFN sigue siendo una complicación grave del embarazo que puede provocar anemia fetal grave, hidropesía y muerte perinatal. Las transfusiones intrauterinas intravasculares son la piedra angular del tratamiento prenatal y han mejorado significativamente el resultado perinatal en las últimas décadas. Y, que la realización de IUT antes de las 20 a 22 semanas de gestación aumenta en gran medida el riesgo de complicaciones, por lo que en estos casos, se debe considerar alternativas de tratamiento como la plasmaféresis o la IgIV.

BIBLIOGRAFÍA

1. Abbasi N, Johnson JA, Ryan G. Fetal anemia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50:145-153.
2. Mari G. Noninvasive diagnosis by Doppler ultrasonography of fetal anemia due to maternal red-cell alloimmunization. *N Engl J Med.* 2000;342:9-14.
3. Mari G, et al. Accurate prediction of fetal hemoglobin by Doppler ultrasonography. *Obstet Gynecol.* 2002;99:589-593.
4. Nicolaides KH, Rodeck CH. Maternal serum and anti-D antibody concentration and assessment of rhesus isoimmunisation. *BMJ.* 1992;304:1155-1156.
5. Bartha JL, et al. Optimal interval between middle cerebral artery velocity measurements when monitoring pregnancies complicated by red-cell alloimmunisation. *Fetal Diagn Ther.* 2006;21:22-25.
6. Scheier M, et al. Prediction of fetal anemia in rhesus disease by measurement of fetal middle cerebral artery peak systolic velocity. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004;23:432-436.

7. Zwiers C, et al. Intrauterine transfusion and non-invasive treatment options for hemolytic disease of the fetus and newborn –review on current management and outcome. *Expert Review of Hematology*. 2017;10(4) 337–344.
8. Scheier M, et al. Prediction of severe fetal anemia in red blood cell alloimmunization after previous intrauterine transfusions. *Am J Obstet Gynecol*. 2006;195:1550-1556.
9. Zwiers C, et al. The near disappearance of fetal hydrops in relation to current state-of-the-art management of red cell alloimmunization. *Prenat Diagn*. 2018;38:943–50.
10. Castleman JS, Moise KJ Jr, Kilby MD. Medical therapy to attenuate fetal anaemia in severe maternal red cell alloimmunisation. *Br J Haematol*. 2021;192(3):425-432.
11. Maki Y, et al. Plasmapheresis for the Treatment of Anti-M Alloimmunization in Pregnancy. *Case Reports in Obstetrics and Gynecology*. 2020.
12. Padmanabhan A, et al. Guidelines on the Use of Therapeutic Apheresis in Clinical Practice - Evidence-Based Approach from the Writing Committee of the American Society for Apheresis: The Eighth Special Issue. *J Clin Apher*. 2019;34(3):171-354.
13. Zwiers C, et al. Postponing early intrauterine transfusion with intravenous immunoglobulin treatment; the PETIT study on severe hemolytic disease of the fetus and newborn. *Am J Obstet Gynecol*. 2018;219:291.e1–9.

EMBARAZO DE SIAMESES. REPORTE DE UN CASO

Reino Geraldo L; Castro Ahuir A; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El embarazo gemelar se puede clasificar en dos tipos: los dicigotos, que representan el 70% del total; los monocigotos o idénticos, que son alrededor del 30%.

El embarazo dicigótico se origina por la fecundación de dos ovocitos secundarios a dos espermatozoides, cada uno de los cigotos formará un blastocisto que se desarrolla por separado y formará su propia placenta y membrana amniótica, por tanto son dicoriónicos-diamnióticos.

El embarazo monocigótico se origina por la fecundación de un ovocito secundario por un espermatozoide, y dependiendo del momento del desarrollo durante el que ocurra la división del producto, se determinará el tipo de placentación, corionicidad y amniocidad. De esta manera, si la división ocurre durante la segmentación y antes del día 4 posfecundación será dicoriónico-diamniótico, con placentas separadas o fusionadas.

Si la separación ocurre entre los días 4 a 7 del desarrollo, después de la formación del blastocisto y antes de la aparición del amnios, los gemelos compartirán una placenta y posteriormente cada embrión se desarrollará en su propio saco amniótico, son los gemelos monocoriónico-diamnióticos,

Con menor frecuencia, la división ocurre después del día 8, es decir, la fisión se produce después de la formación del amnios, así, la estructura embrionaria que se divide corresponde al disco germinativo bilaminar, se desarrollará una sola placenta, sin división del amnios y los gemelos quedarán incluidos en un solo saco constituido por las dos membranas, lo que determina la distribución monocoriónica-monoamniótica.

Si la división del disco embrionario ocurre en cualquier momento del desarrollo posterior a la fecha de formación del eje embrionario, hacia los días 13 a 15 después de la fecundación, se produce la separación incompleta de los embriones dando lugar a gemelos siameses.¹

Se trata de un fenómeno con una incidencia de 1 cada 50.000 partos, con mayor número de casos en África y Sureste asiático.²

Se desconoce su etiología exacta, pero la teoría más aceptada es que ocurre un error en la división de los embriones monocigóticos. Normalmente, se produce la división de los embriones en los primeros diez días tras la fecundación; mientras que, con los siameses, esta división de embriones ocurre más tarde, entre los días decimotercero y decimoquinto.¹

Están clasificados según la zona de unión corporal: tórax (toracópagos), abdomen (onfalópagos), pelvis (isquiopagos), cráneo (cefalopagos), espalda (raquipagos). Los toracópagos son los más frecuentes, representando alrededor del 75% de los gemelos unidos. La tasa de supervivencia es de aproximadamente el 25% de los casos.³ La escasa fracción que nacen vivos presentan alteraciones morfológicas prácticamente incompatibles con la vida, destacando las malformaciones cardíacas congénitas.⁴

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 28 años de edad, gestante de 10+5 semanas gestacionales, secundigesta con un aborto previo y sin otros antecedentes de interés.

Acudió al servicio de Urgencias derivada desde centro privado para filiar patología obstétrica visualizada en ecografía. En la ecografía transvaginal se visualizó saco gestacional intrauterino con vesícula vitelina única en su interior y dos embriones siameses toracópagos con bomba cardíaca única y latido cardíaco fetal presente, con líquido amniótico en cantidad normal y placenta en cara posterior. **(Figuras 1 y 2)**

Ante estos hallazgos, se informó a la paciente de las repercusiones clínicas, del mal pronóstico fetal y de los riesgos asociados a la gestación. A pesar de no existir, con alta probabilidad, alteración genética asociada, se le ofreció la realización de técnica invasiva de diagnóstico prenatal (biopsia corial transcervical) para completar el estudio del caso. El cariotipo definitivo de vellosidades coriales obtenido fue 46XX con estudio de arrays prenatal normal.

La paciente decidió acogerse a su derecho de ILE, ya que se encontraba por debajo de las 14 semanas de gestación.



Figuras 1 y 2. Ecografía transvaginal

DISCUSIÓN

El diagnóstico prenatal precoz es posible hoy en día gracias a los avances ecográficos. Los signos clásicos para poder llegar al diagnóstico son: ambas cabezas fetales en un mismo plano, flexión inusual de la columna espinal, o la ausencia de cambios en la posición tras movimientos maternos o manipulación manual.⁵ Sin embargo, aunque el Gold estándar para el diagnóstico sea la ecografía, la RMN muestra mejor definición anatómica de las anomalías y permite la planificación obstétrica y los cuidados posnatales adecuados.⁶

La separación quirúrgica de gemelos siameses puede llegar a ser satisfactoria siempre y cuando no compartan un órgano vital. Se han descrito casos de separaciones quirúrgicas de toracópagos con dos corazones, con un único saco pericárdico o compartiendo una pequeña zona de la pared anterior del ventrículo derecho.⁷ En el caso de presentar una única bomba cardiaca, el porcentaje de éxito de la cirugía es muy escasa.⁸

El diagnóstico precoz de gemelos siameses es necesario, ya que es indispensable valorar el grado de fusión entre ambos con el fin de establecer la estrategia a seguir y plantear la posibilidad de un tratamiento adecuado. Además, un diagnóstico precoz ayuda a los padres a escoger una finalización de la gestación de forma temprana, reduciendo así el riesgo de trauma durante el parto.⁹

CONCLUSIONES

- ✓ Pese a que la frecuencia de gemelos unidos no está bien establecida, una vez conocido el diagnóstico se debe planificar el parto, ya que éste puede tener serios conflictos. El pronóstico es reservado, con una supervivencia muy baja debido a las múltiples malformaciones que generalmente presentan.
- ✓ La ecografía es el camino más seguro y fiable para establecer el diagnóstico intrauterino.¹
- ✓ Una vez ha sido diagnosticado ecográficamente, localizar la zona corporal de fusión, el estudio de la severidad de la malformación puede llevarse a cabo mediante RMN.³
- ✓ Es importante valorar cada caso, con la intención de ofrecer el mejor desenlace obstétrico y perinatal, conociendo la gravedad de la alteración y los órganos que puedan afectarse, para de esta forma disminuir la morbilidad y mortalidad de los pacientes.⁶
- ✓ El diagnóstico precoz, durante el 1^{er} trimestre, de gemelos siameses es primordial sobre todo hacia la posibilidad de planear una finalización precoz de la gestación.⁵

BIBLIOGRAFÍA

1. Gutiérrez-Delgado I, et al. Siameses: Reporte de un caso. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia. Rev Per Ginecol Obstet. 2011; 57:198-201.
2. Takrouney MH, et al. Conjoined twins: A report of four cases. Int J Surg Case Rep. 2020;73:289-293.
3. Osmanağaoğlu MA, et al. Thoracopagus conjoined twins: a case report. ISRN Obstet Gynecol. 2011;2011:238360.
4. Antonelli D, Shmilovitz L, Dharan M. Department of Cardiology, Neonatal Intensive Care Unit, and the Institute of Pathology Central Emek Hospital, Afula 18101. Israel.
5. Alkhateeb M, et al. Early Prenatal Diagnosis of Thoracopagus Twins by Ultrasound. Acta Inform Med. 2015;23(1): 60:62
6. Castro-Maldonado D, et al. Gemelos ofalópagos: reporte de un caso. Acta pediatri Mex. 2019;10(5):267-78.
7. Tannuri AC, et al. Conjoined twins: twenty years' experience at a reference center in Brazil. Clinics (Sao Paulo). 2013;68(3):371-7.
8. Pandey S, et al. Conjoined twins with a single heart: A rare case report. Australas Med J. 2011;4(4):145-7.
9. Liang XW, et al. Early ultrasound diagnosis of conjoined twins at eight weeks of pregnancy: A case report. World J Clin Cases. 2020;8(21):5389-5393.

GESTACIÓN ECTÓPICA SOBRE CICATRIZ DE CESÁREA PREVIA

Plasencia Aguiar V; Poyatos García A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B; Picazos Vicente P; Díaz-Caneja C

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El embarazo ectópico se define como la implantación del blastocisto fuera de la cavidad endometrial. La localización más frecuente es la región ampular de la trompa uterina, representando el 96% de este tipo de gestación. El porcentaje restante agrupa a una serie de localizaciones menos frecuentes: cervical, intersticial, cornual, sobre cicatriz de cesárea previa, ovárica y abdominal.¹

La gestación ectópica sobre cicatriz de cesárea ocurre en aproximadamente 1/2.000 embarazos y en el 6% de las pacientes con antecedentes de cesárea.^{1,2} Su incidencia no está relacionada con el número de cesáreas previas. Entre los factores de riesgo, además de la presencia de una cicatriz uterina, destaca la adenomiosis, técnicas de reproducción asistida, legrados obstétricos y antecedente de retención manual de placenta.² El diagnóstico de certeza se obtiene con la ecografía (ya sea, transvaginal o abdominal), visualizando ausencia de saco gestacional en fondo uterino desplazado hacia istmo y evidencia de invasión trofoblástica (doppler color positivo) entre la cara uterina anterior y vejiga. El diagnóstico diferencial fundamentalmente lo realizaremos con la gestación intrauterina de localización baja, la gestación ectópica cervical y el aborto en curso.²

Debido a los pocos casos descritos en la literatura, no hay evidencias de cuál es la mejor opción terapéutica y en la gran mayoría de casos hay que individualizarlo en función de parámetros como la edad gestacional, deseo gestacional o estabilidad clínica. Las opciones incluyen desde la histerectomía vía laparoscópica o laparotómica, embolización de arterias uterinas o la administración de metotrexate asociado a cloruro potasio intrasacular si existe evidencia de latido cardíaco fetal positivo. El tratamiento expectante no se recomienda dado el elevado riesgo de complicaciones graves que pueden aparecer a medida que avanza la gestación, fundamentalmente, el riesgo de ruptura uterina.²

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 40 años que acude a Urgencias derivada de centro privado por dolor hipogástrico de varias semanas de evolución y sangrado vaginal escaso. Como antecedentes de interés, presenta cesárea segmentaria transversa por preeclampsia en gestación previa.

A la exploración ginecológica, se observa saco gestacional (SG) intrauterino desplazado hacia istmo, insertado sobre cicatriz de cesárea previa; en su interior, embrión con LCF positivo y CRL de 114 mm acorde a 7 semanas y 1 día de gestación. En la zona del istmo se evidencian zonas anecoicas con doppler color positivo que podrían corresponder con invasión trofoblástica. Ovarios normales y ausencia de líquido libre en Douglas. (**Figuras 1 y 2**)



Figura 1. SG sobre cicatriz de cesárea previa



Figura 2. Invasión trofoblástica

Se decide instaurar dosis múltiples de metotrexato intramuscular (1 mg/kg/día) cada 48h por 4 dosis asociado a levofolinato cálcico 5 mg vo/día cada 48 horas por 4 dosis en días alternos. Además, dado la presencia de LCF positivo, se debe administrar 2 mEq de KCl + 50 mg de metotrexato intrasacul. (**Tabla 1**)

Día	Fármaco administrado
0	Mtx 1 mg/kg im. Anti-D si Rh negativo
1	Levofolinato cálcico 5 mg oral
2	Mtx 1mg/kg im
3	Levofolinato cálcico 5 mg oral
4	Mtx 1mg/kg im
5	Levofolinato cálcico 5 mg oral
6	Mtx 1mg/kg im
7	Levofolinato cálcico 5 mg oral

Tabla 1. Fármacos administrados

Previa a la administración del tratamiento intrasacular se realiza ecografía abdominal y se infiltra lidocaína 2% para poder realizar el procedimiento. Como complicación, la paciente presenta reacción adversa severa con insuficiencia respiratoria que precisa ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos durante 24 horas. **(Figura 3)**



Figura 3. Control ecográfico tras administración de metrotexate

Posteriormente, se realiza nuevo control ecográfico verificando la ausencia de LCF, por lo que se procede a administrar dosis múltiples de metrotexate intramuscular y dada la buena evolución clínica se decide alta hospitalaria con controles semanales ecográficos y de β -HCG (. **(Figura 4)**

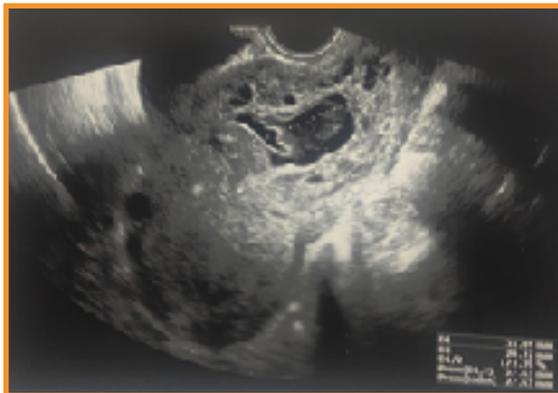


Figura 4. Control ecográfico previo a realización de histeroscopia

Durante el control ambulatorio, la evolución es favorable, disminuyendo los niveles de β -HCG y mejorando la imagen ecográfica. Únicamente, precisó ingreso en una ocasión para control del dolor abdominal. Durante el mismo, se realizó una RMN pélvica que verificó la presencia de una gestación ectópica en resolución y una histeroscopia diagnóstica resecando, bajo control ecográfico, más de la mitad de la tumoración residual localizada en istmo.

Tras este procedimiento, disminuye la clínica del dolor abdominal y se alcanza recuperación completa cinco meses desde de su diagnóstico. **(Figura 5)**

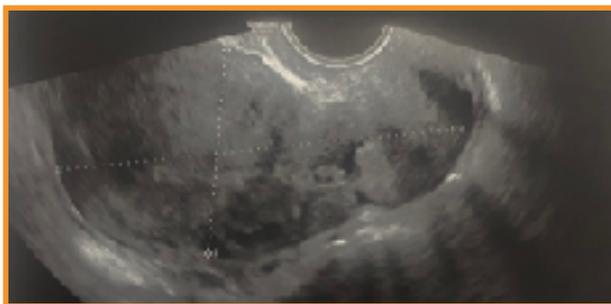


Figura 5. Endometrio vacío. Resolución del caso clínico

DISCUSIÓN

Dada la baja incidencia de este tipo de gestación ectópica, actualmente no disponemos de un consenso que nos oriente acerca de la mejor opción terapéutica.

Un inconveniente nada desdeñable debido al incremento de este tipo de gestación ectópica en los últimos años. Es por ello, que una elevada sospecha diagnóstica, en pacientes con antecedentes de cesárea segmentaria transversa, un correcto diagnóstico diferencial y un tratamiento adecuado nos permitirá disminuir el riesgo de complicaciones correlacionadas como la hemorragia masiva, rotura uterina, mortalidad materna y el riesgo de histerectomía disminuyendo la posibilidad de gestaciones futuras.

Mientras que hace unos años el diagnóstico se realizaba tardíamente, por lo general, tras una hemorragia masiva o rotura uterina, actualmente, gracias a la determinación de β -HCG y mejora en los equipos de ultrasonidos, podemos aplicar los criterios establecidos por Vials y colaboradores.^{3,4}

- Ausencia de embrión en fondo uterino o en canal cervical
- Desarrollo de saco gestacional en la parte anterior baja del segmento uterino
- Ausencia de miometrio sano entre el saco gestacional y estructuras vecinas como la vejiga con discontinuidad de la pared anterior en el plano sagital

Otros autores incorporan la presencia de invasión trofoblástica alrededor del área de cicatriz visualizable con erografía doppler.^{4,5}

El principal problema en el diagnóstico se nos planteará con la gestación de localización baja y el aborto en curso.

Para diferenciar la presencia de una gestación de localización baja deberemos establecer la longitud uterina en el plano sagital. Esta medida la dividimos en dos partes equidistantes entre sí que denominaremos punto M. Si la gestación se localiza entre el punto M y el fondo uterino hablamos de gestación de localización baja.⁶

Si por el contrario se observa *sliding organ sign* (desplazamiento del saco gestacional al realizar presión con el traductor intravaginal) sospecharemos de un aborto en curso.⁴ Respecto al tratamiento, se han reportado múltiples opciones terapéuticas.

Inicialmente, con un diagnóstico precoz, la mejor alternativa es un tratamiento conservador que permita conservar la reproducción en mujeres con deseo genésico. Esta opción incluye la administración local o sistémica de agentes quimioterápicos (de elección el metotrexato) o técnicas poco invasivas como la histeroscopia o laparoscopia que podemos aplicar de forma aislada o coadyuvante a otras técnicas o tratamientos.⁷

Defendiendo el manejo conservador, en 2010, la *American Journal of Perinatology* publicó un trabajo donde se revisaron 268 casos de embarazo sobre cicatriz de cesárea previa. Compararon diferentes manejos y concluyeron que la combinación de metotrexato sistémico más inyección local de cloruro potásico mostraba la mejor tasa de éxito,⁴ con un 74%. Dos años más tarde, en 2012, Timor y colaboradores llegaron a la misma conclusión.⁵

Las otras opciones terapéuticas incluyen desde la embolización de arterias uterinas hasta la histerectomía vía laparoscópica o laparotómica en caso de inestabilidad clínica. Si bien, otra opción es el manejo expectante, no recomendado en la mayoría de estudios clínicos publicados debido al riesgo de mortalidad materna.² Asimismo, la mayoría de fuentes publicadas, coinciden que la opción inicial de dilatación y legrado está contraindicada debido al riesgo de perforación y hemorragia masiva.^{2,4,7}

Por último, reseñar que la presencia de dolor en una paciente estable hemodinámicamente sólo precisa un seguimiento clínico estrecho. Fortaleciendo esta premisa, de una revisión de 56 pacientes con dolor abdominal severo sólo 8 requirieron cirugía posterior,⁸ el resto evolucionó favorablemente.

CONCLUSIONES

- ✓ La gestación ectópica sobre cicatriz de cesárea previa representa un escaso porcentaje de casos de gestación ectópica. Ha incrementando su frecuencia a partir de la segunda mitad del siglo XX, dado el incremento del número de partos mediante cesáreas. Su diagnóstico, gracias a la incorporación de la determinación de β -HCG y mejoras tecnológicas de los ecógrafos actuales, ha permitido un diagnóstico más precoz y, por consiguiente, la posibilidad de aplicar tratamientos conservadores que nos permitan preservar la fertilidad y disminuir los resultados de morbimortalidad materna. Sin embargo, actualmente, no disponemos de un consenso universal respecto al tratamiento óptimo de este tipo de gestación. Por este motivo, a continuación, exponemos un caso clínico y el manejo realizado en nuestro centro hospitalario.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tulandi T. Ectopic pregnancy: epidemiology, risk factors and anatomic sites. Up to date. 2020.
2. Molinaro T. Abdominal pregnancy, cesarean scar pregnancy and heterotypic pregnancy. Up to date. 2020.
3. Vial Y, Petignat P, Hohlged P. Pregnancy in a cesarean scar. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16:592-3.
4. Marrugo M, Valencia M, Hernández E. Embarazo ectópico en cicatriz de cesárea. Presentación de un caso. *Salud Uninorte. Barranquilla.* 2013; 29 (3): 472-477.
5. Timor-Tritsch I, et al. The diagnosis, treatment and follow up os cesarean scar pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207(1):44-13
6. Timor-Tritsch IE, et al. Easy sonographic differential diagnosis between intrauterine pregnancy and cesarean delivery scar pregnancy in the early first trimester. *Am J Obstet Gynecol.* 2016;215(2):225.e1-7.
7. Long Y, et al. Interventions for non-tubal ectopic pregnancy. *Cochrane Database of Systematic Reviews.* 2020;7: CD011174.
8. Tulandi T. Ectopic pregnancy: Metrotexate therapy. Up to date. 2020.

GESTACIÓN EVOLUTIVA HASTA EL TÉRMINO CON FETO ACRÁNEO

Castro Ahuir A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes, junto con la hidrocefalia. Ocurre cuando el extremo encefálico del tubo neural no logra cerrarse. Su incidencia varía entre 0,5-2 por cada 1.000 nacimientos. Esta malformación es más frecuente en el sexo femenino (proporción de 3-4:1) y en poblaciones blancas, donde hay una mayor prevalencia comparado con hispanos y negros.¹

Se han implicado varios factores causales, entre ellos destaca el nivel socioeconómico bajo, la deficiente ingesta de vitaminas (sobre todo ácido fólico), medicación antiepiléptica durante el embarazo, el contacto con pesticidas, factores ambientales y la radiación.²

Se presenta un caso de feto acráneo diagnosticado mediante ecografía del primer trimestre, decidiendo la gestante continuar con la gestación y llevarlo a término.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 26 años de edad, primigesta, que en la ecografía del primer trimestre (semana 12) se diagnostica de feto acráneo. Se le explica el mal pronóstico fetal y los riesgos asociados, decidiendo continuar con la evolución normal de la gestación y rechazando la posibilidad de estudio genético. (Figura 1)

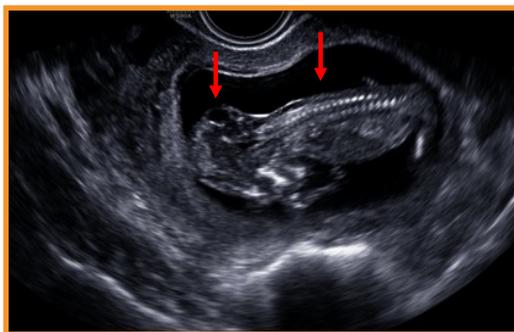


Figura 1. Ecografía primer trimestre

Se catalogó la gestación como de alto riesgo obstétrico, por lo que se realizó un seguimiento ecográfico exhaustivo y frecuente, sin evidenciar otras alteraciones morfológicas ni cambios en el volumen de líquido amniótico hasta la semana 30. **(Figuras 2 y 3)**

En ese momento se objetivó un crecimiento intrauterino restringido (percentil de peso fetal estimado 1) con doppler de la arteria umbilical normal.



Figuras 2 y 3. Seguimiento ecográfico hasta la semana 30

Ante el mal pronóstico neonatal, se decidió en comité clínico y ético junto con el Servicio de Pediatría/Neonatología la posibilidad de ofertar la donación de órganos del recién nacido y la actitud a seguir en el postparto inmediato (sedación paliativa). La Organización Nacional de Trasplantes (ONT) rechazó la donación, puesto que únicamente se puede conservar tejido valvular cardíaco de recién nacidos.

En la semana 41+2, ante la ausencia de inicio de parto espontáneo y la presencia de buenas condiciones cervicales, se le ofrece a la gestante estimulación de parto. Esta acepta, pero expresando su deseo de no control de frecuencia cardíaca fetal para evitar daños psicológicos y emocionales asociados a al posible fallecimiento intraparto del feto.

Se inició estimulación de parto con misoprostol 25 mcg vía vaginal, finalizando en un parto eutócico con distocia leve de hombros, que se resolvió con tracción mantenida. Nació feto varón, vivo, con un test de Apgar 1-3-5 y un peso de 2950 g. **(Figuras 4 y 5)**



Figuras 4 y 5. Feto varón

Se aplicaron medidas paliativas sobre el recién nacido que falleció a las 15 horas del nacimiento.

DISCUSIÓN

Con las mejoras ecográficas, se ha reportado una tasa de diagnóstico precoz de malformaciones del SNC cercana al 100% entre el 1º y 2º trimestre de gestación. Existe una correlación directamente proporcional entre los resultados de alfa-fetoproteína en plasma materno y el diagnóstico ecográfico durante los dos primeros trimestres de embarazo. Por lo tanto, se concluye que ambos medios son fundamentales para determinar las malformaciones del SNC.³

El hallazgo ecográfico más importante es la ausencia de cráneo por encima de las órbitas oculares entre la semana 11–14 de gestación.

La exposición continuada del tejido cerebral al líquido amniótico, como consecuencia de la ausencia de hueso craneal (proceso conocido como exencefalia), conlleva a una anencefalia, destrucción del tejido cerebral de forma irreversible.

Existen diferentes patrones ecográficos de la secuencia acráneo-exencefalia-anencefalia que favorece un diagnóstico certero de forma precoz. Entre ellos destacamos el cístico, el irregular, el elongado, y el subtipo Mickey-Mouse–Bilobular.⁴ El caso presentado se encuadra dentro de este último. (Figura 2)

La secuencia de exencefalia-anencefalia se ha asociado con varias anomalías congénitas que afectan a múltiples sistemas corporales. Entre ellas destacan la espina bífida abierta (craneoraquisquis) por ser la más frecuente del SNC, labio leporino y paladar hendido.

Otras como defectos cardíacos congénitos, hernia diafragmática, defectos de la pared abdominal, renales, esqueléticas y gastrointestinales. A su vez, asocia aneuploidías en aproximadamente el 2% de los casos, incluidas las trisomías comunes (21, 18, 13), la triploidía y algunas deleciones y duplicaciones genéticas. El polihidramnios está presente en un 34% de los casos.

En referencia al pronóstico, se ha descrito que el éxitus fetal se produce en un 58% de los casos. De estos, el 23% son muertes intrauterinas y el 35% son muertes intraparto.⁵

En cuanto al manejo, la interrupción del embarazo es una opción que se debe ofrecer a las pacientes en las que se detecta una anomalía fetal importante, incluida la anencefalia. Para aquellas que continúan con el embarazo, se debe ofrecer atención prenatal rutinaria.

En un estudio llevado a cabo sobre pacientes que continuaron el embarazo tras el diagnóstico, se consideró que los cuidados paliativos perinatales son una experiencia de vida positiva para algunas madres, superando así mejor el duelo de pérdida.⁶

En referencia a la prevención, se ha demostrado en numerosos estudios que la incorporación del ácido fólico preconcepcional puede reducir significativamente la incidencia de los DTN. Por lo tanto, se recomienda que todas las mujeres en edad de gestación consuman 0,4 mg de ácido fólico diariamente.⁵

CONCLUSIONES

- ✓ En conclusión, la anencefalia es un DTN letal en el que hay una ausencia total o parcial del cráneo, el cerebro, el cerebelo y los ganglios basales. Su frecuencia varía entre 0,5 y 2 por cada 1.000 nacimientos. Esta malformación puede estar asociada con otras anomalías del SNC y anomalías que involucran a otros sistemas. Se ha informado de aneuploidías en un pequeño número de casos de anencefalia; por lo tanto, se recomienda el asesoramiento genético. Se debe ofrecer la interrupción del embarazo, y en aquellas que continúan con el embarazo, la muerte fetal intrauterina ocurre en la mayoría de los casos. Entre los recién nacidos vivos, la muerte ocurre típicamente dentro de los primeros días de vida.
- ✓ Por último, para disminuir el riesgo de recurrencia de los DTN, se deben recomendar 0,4 mg de ácido fólico antes del embarazo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ferrer R, Sierra J, González G. Anencefalia. Presentación de 1 caso. *Multimed. Revista médica. Granma*. 2015;19(1).
2. Gutiérrez ET, Guerra I, Meneses AL. Anencefalia, un hallazgo ultrasonográfico. Informe de un caso. *Acta médica del centro*. 2017;11(3): 75-80.
3. Toirac C, et al. Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. *Medisan*. 2010;14(2): 164-174.
4. Wertaschnigg D, et al. Ultrasound Appearances of the Acrania-Anencephaly Sequence at 10 to 14 Weeks' Gestation. *J Ultrasound Med*. 2020;39(9):1695-1700.
5. Monteagudo A. Exencephaly-anencephaly sequence. *Society for Maternal – Fetal Medicine*; 2020; 223 (6): 5-8.
6. O'Connell S, Meaney K, O'Donoghue. Anencephaly; the maternal experience of continuing with the pregnancy. Incompatible with life but not with love. *Midwifery*. 2019; 71: 12-18.

GESTACIÓN INTERSTICIAL

Poyatos García A; Plasencia Aguiar V; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El embarazo intersticial, definido como aquel que asienta en la porción de la trompa de Falopio que atraviesa la pared uterina, es una forma poco frecuente de gestación ectópica. Su incidencia se encuentra entre el 2-4% de todas las gestaciones tubáricas.

Encontramos como factores de riesgo los antecedentes de cirugías uterinas, salpinguectomía previa, enfermedad inflamatoria pélvica y técnicas de reproducción asistida.¹

Debemos tener clara su relevancia, ya que en torno a un 20% de las muertes maternas secundarias a las gestaciones ectópicas están asociadas a este tipo de gestación si no se realiza un diagnóstico y tratamiento precoz.

El diagnóstico se suele realizar de manera precoz (entre las 6-7 semanas de gestación), lo que permite realizar tratamientos más conservadores, disminuyendo significativamente la morbilidad materna.

A pesar de lo descrito hasta ahora, existen casos reportados de evolución espontánea de la gestación hasta la semana 16.² El motivo es la alta irrigación del miometrio en dicha zona, permitiendo que el embarazo pueda progresar antes de que se produzca la rotura uterina.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 40 años, nuligesta, que acude a nuestro servicio derivada de ginecólogo privado por amenorrea de 6 semanas, test de gestación positivo y con valor sérico de la fracción β -HCG de 1681 mUI/ml sin objetivarse saco gestacional intrauterino. La paciente se encuentra asintomáti-

ca y como antecedentes de interés, presenta útero miomatoso intervenido en dos ocasiones con entrada en cavidad.

Ante gestación de localización incierta se decide seguimiento cada 48h, con controles ecográficos de β -HCG. El nivel hormonal fue incrementando hasta alcanzar un valor máximo de 9717 mUI/ml. Al cuarto día de seguimiento, se visualizó una imagen anecoica de 18 x 16 mm con vesícula vitelina en su interior de 3 mm, sin polo embrionario (situada a 10 mm de la línea endometrial y rodeada de 4 mm de espesor miometrial). Por su localización, evolución analítica y antecedentes quirúrgicos de la paciente se sospechó gestación intersticial sobre cicatriz previa de miomectomía. (Figura 1)

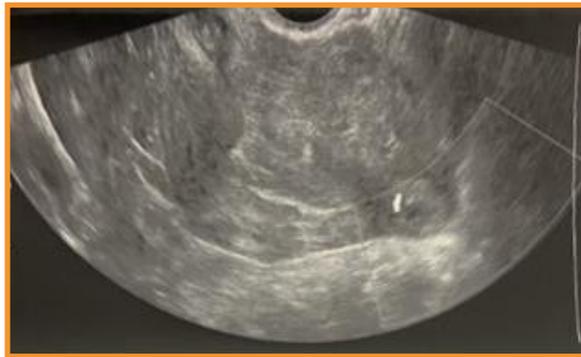


Figura 1. Gestación intersticial

Ante los hallazgos obtenidos y sopesando el riesgo-beneficio de la paciente, se decide iniciar tratamiento médico con dosis múltiples de metotrexato 80 mg vía intramuscular asociado a levofolinato 5 mg vía oral. (Figura 2)

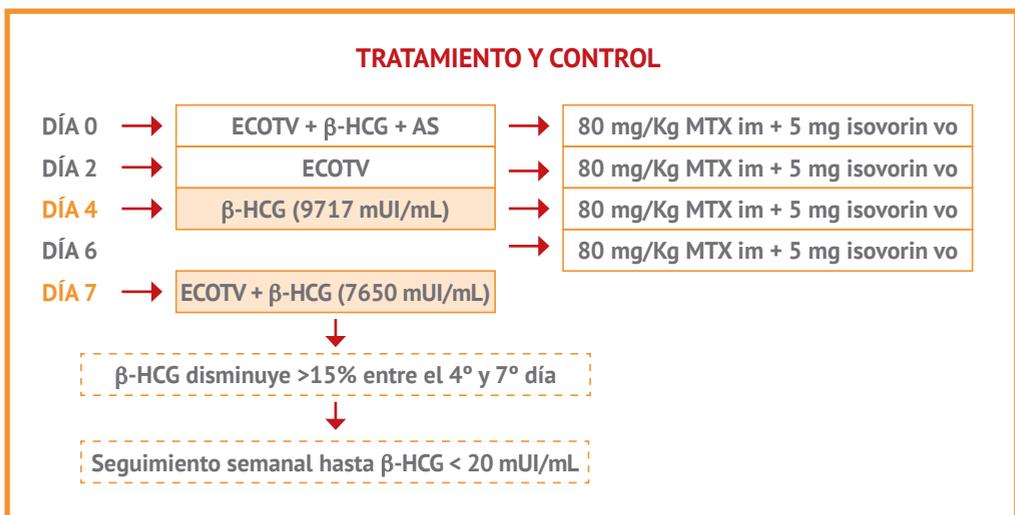


Figura 2. Esquema de tratamiento y control

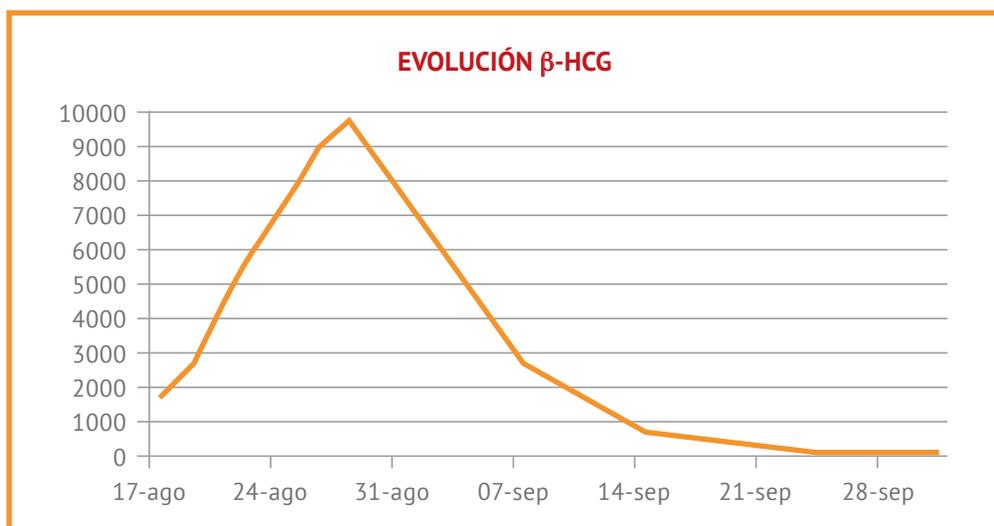


Figura 3. Evolución β-HCG

Durante el seguimiento, la paciente permanece asintomática y presenta buena respuesta al tratamiento, dado que se registra un descenso hormonal de más de un 15% entre el cuarto (6444 mUI/mL) y séptimo día (7650 mUI/mL), optando finalmente por controles semanales hasta negativización de β-HCG. **(Figura 3)**

DISCUSIÓN

Un diagnóstico precoz del embarazo intersticial favorece las posibilidades de tratamiento conservador, tanto quirúrgico como médico, disminuyendo así los riesgos de mortalidad materna y mejorando los resultados reproductivos futuros.

Se han descrito 3 criterios ecográficos para su diagnóstico:^{2,3}

- Ausencia de saco gestacional en cavidad uterina
- Saco gestacional localizado a más de 1 cm de la línea endometrial y rodeado por miometrio cuyo espesor es menor de 5 mm
- Línea intersticial ecogénica entre el saco gestacional y el endometrio

Para un embarazo intersticial no complicado, como el descrito en nuestro caso clínico, el uso del metotrexato es una buena opción terapéutica.⁴ Sin embargo, en situaciones de inestabilidad hemodinámica el tratamiento quirúrgico será el indicado. La vía de abordaje y la técnica quirúrgica (cornuostomía, resección en cuña o en el peor de los casos histerectomía) dependerán básicamente de la experiencia del cirujano.^{5,6}

En cuanto al uso del metotrexato en dosis únicas o múltiples, la mayoría de artículos registrados en la literatura abogan por el uso de dosis única.⁷ Sin embargo, se considera más eficaz y seguro para la paciente el uso de dosis múltiples de metotrexato alternada con ácido folínico,^{8,9} motivo por el cual se decide esta última opción terapéutica en nuestro caso clínico.

Otra opción terapéutica descrita en la literatura es el uso de metotrexato intrasacular que se realizaría bien por laparoscopia o bien bajo control ecográfico, siendo la dosis indicada 50 mg de metotrexato diluidos en 2 ml de suero salino, previa aspiración del fluido del saco gestacional.⁷ El uso de metotrexato sistémico combinado con la inyección intrasacular también es una alternativa descrita.

Es importante resaltar que el tratamiento médico exige un seguimiento estricto de la paciente mediante controles seriados de β -HCG y control ecográfico. Entre los signos ecográficos que nos ayudarían valorar la evolución de la gestación serían: 1. La presencia de una banda miometrial alrededor del saco gestacional con un grosor $<3,5$ mm nos indicaría el alto riesgo de rotura y sería uno de los criterios de exclusión para el tratamiento médico, indicando preferiblemente tratamiento quirúrgico; 2. La imagen ecográfica en *anillo de fuego* orientaría a una mejor resolución con el uso de metotrexato intrasacular que al tratamiento sistémico; 3. La disminución del flujo vascular peritrofoblástico nos haría sospechar la resolución de la gestación.⁷

Otros tipos de tratamiento publicados consideran el uso de legrado por aspiración de bajo control laparoscópico en aquellos casos en los que la gestación sea accesible por vía vaginal, ya que hay un menor riesgo de pérdida hemática. En aquellos casos en los que la gestación esté localizada en la porción proximal de la parte intersticial tubárica se podría diagnosticar mediante histeroscopia y su tratamiento sería laparoscópico.¹⁰

Dado que en la literatura aún no se han establecido unos criterios de inclusión y de exclusión para el tratamiento de la gestación intersticial, en nuestro caso nos guiamos por el protocolo utilizado en el Hospital Clínic de Barcelona, que aboga por la administración de metotrexato intramuscular a dosis múltiples (1 mg/kg/día cada 48 h por 4 dosis) alternando con levofolinato cálcico 5 mg.¹¹

CONCLUSIONES

- ✓ La gestación intersticial se presenta como una forma poco frecuente de gestación ectópica y conlleva un alto riesgo materno por rotura uterina en caso de que su diagnóstico se haga de forma tardía.
- ✓ Entre las opciones terapéuticas descritas se encuentran el tratamiento médico con metotrexato y la cirugía preferiblemente laparoscópica. Sin embargo, no se ha llegado a definir cuál de ellas es la mejor opción, por lo que es importante individualizar cada caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Arun J, Solima E, Luciano A. Embarazo ectópico. J Am Assoc Gynecol Laparosc. 1997; 4.
2. Zarhi J, et al. Manejo laparoscópico conservador de embarazo cornual. Rev Chil Obstet Ginecol. 2003;68:36-41.
3. Abelleira R, et al. Embarazo ectópico intersticial: opciones actuales para el tratamiento conservador. Prog Obstet Ginecol. 2004;47:436-9.
4. Tanaka T, et al. Treatment of interstitial ectopic pregnancy with methotrexate: report of a successful case. Fertil Steril. 1982; 37: 851-2
5. Katz D, et al. Combined hysteroscopy and laparoscopy in the treatment of interstitial pregnancy. Am J Obstet Gynecol. 2003;188:1113-4.
6. Bravo E, Bennett C, Cubillos A. Embarazo cornual. Tratamiento quirúrgico laparoscópico. REV CHIL Obstet Ginecol. 2000; 65(4): 290-1.
7. Fish JD, et al. Medical management of interstitial ectopic pregnancy: a case report and literature review. Human Reproduction. 1981;13(7):1981- 86.
8. Gucer F, Honigl W. Interstitial pregnancy and management with a single system administration of methotrexate. Zentralbl Gynakol. 1998;120:306-8.
9. Roux A, et al. Interstitial pregnancy managed medically. J Obstet Gynaecol. 2004;24: 587-9.
10. Zhang X, Liu X, Fan H. Interstitial pregnancy and transcervical curettage. Obstet Gynecol. 2004;104(5):1193-5.
11. García-Otero L, Muñoz M, Palacio M. Protocolo: Gestación de localización incierta. 2017.

HIDROTÓRAX FETAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Poyatos García A; Plasencia Aguiar V; Molina Calabuig B; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El hidrotórax fetal se trata de una anomalía congénita rara cuya incidencia estimada es de 1/10.000 - 15.000 gestaciones, secundaria a un acumulación de líquido en el espacio pleural.^{1,2}

El espacio pleural se encuentra delimitado por la pleura visceral y la pleura parietal, que recubren respectivamente la superficie pulmonar y la pared torácica. El volumen de líquido presente en dicho espacio resulta del balance entre el líquido producido por la pleura visceral y la absorción por los vasos linfáticos de la pleura parietal. Un cúmulo excesivo del mismo podría producir una hipoplasia pulmonar severa, que si ocurre en torno a la semana 24 de gestación conllevaría a la compresión cardíaca y la obstrucción del retorno venoso produciendo hidropesía fetal y polihidramnios como última instancia, con un alto riesgo de parto pretérmino o muerte intrauterina o neonatal.³

En cuanto a la etiología el derrame pleural, se puede clasificar en primario y secundario. El primario, si ocurren en la vida intrauterina recibe el nombre de hidrotórax, mientras, que si aparecen en vida neonatal se denominará quilotórax. El derrame pleural secundario está asociado a otras causas, como cromosomopatías (trisomía 21 y monosomía X principalmente), síndromes genéticos (Noonan, Opitz Frias, hipertelorismo, hipospadias), malformaciones pulmonares (secuestro broncopulmonar, malformación adenomatoidea quística) o infecciones (parvovirus B19, adenovirus, herpes simple).^{4,5} Es importante determinar la etiología dado que el manejo materno dependerá de si se trata de un hidrotórax primario o secundario. El primario puede empeorar, estabilizarse o desaparecer espontáneamente, mientras que el secundario suele estar asociado a un cuadro de hidrops fetal no inmune, cuyo pronóstico dependerá de la causa principal.

El hidrotórax primario, objetivo de desarrollo de este caso clínico, se produce por una malformación congénita en el conducto torácico o en el sistema linfático pulmonar, como la linfangiectasia

pulmonar primaria, entidad rara cuyo pronóstico es desfavorable dado que la mayoría de los recién nacidos nacen muertos por dificultad respiratoria severa.

Es importante tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial del hidrotórax primario, ya que su diagnóstico definitivo es en la vida postnatal.⁶

En cuanto al diagnóstico, el Gold estándar es la ecografía fetal, donde se evidencia la presencia de líquido en el tórax fetal uni o bilateral. Independientemente de la etiología, la evolución es variable, pudiendo desaparecer hasta en un 22% de los casos, aunque el pronóstico empeora en aquellos casos que están asociados a hidropesía fetal.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 40 años, tercigesta con 2 cesáreas previas e hipotiroides crónica en tratamiento con levotiroxina 100 mcg/día. No antecedentes familiares remarcables. En la ecografía del primer trimestre se objetiva un feto único con latido cardíaco fetal positivo y CRL de 77,7 mm acorde a 13+6 semanas, resto de exploración ecográfica sin hallazgos respetables, salvo la presencia de un gran mioma intramuros en cara anterior-cuerno uterino derecho de 65x68 mm, sin signos de degeneración, que desplaza cavidad uterina, motivo por el cual la paciente es recitada en semana 16 para control del crecimiento del mioma, que permanece estable.

En semana 20+2 es citada para la ecografía morfológica, momento en el que se objetiva colección econegativa a nivel de hemitórax derecho fetal con desplazamiento de estructuras cardíacas y mediastínicas hacia el hemitórax contralateral, permaneciendo el parénquima pulmonar izquierdo conservado, imagen compatible con hidrotórax unilateral derecho. **(Figuras 1 y 2)**



Figuras 1 y 2. Ecografía morfológica en semana 20+2. Hidrotórax fetal derecho

Se realizó un examen ecográfico detallado en el que no se objetivaron otras anomalías estructurales ni signos de hidropesía fetal. Biometría fetal acorde a edad gestacional. Ecocardiografía fetal estructural y funcionalmente normal con examen doppler dentro de la normalidad. **(Figuras 3 y 4)**



Figuras 3 y 4. Control ecográfico. Desaparición del hidrotórax

En dicho momento se informa a la paciente la necesidad de realizar amniocentesis genética para descartar causas cromosómicas pero la paciente rechaza prueba invasiva. Se realiza estudio serológico de infecciones congénitas, incluyendo estudio de IgG SARS-CoV-2 (dado que el diagnóstico de esta anomalía congénita ocurre en plena pandemia de SARS-CoV2), siendo todas las serologías IgM negativas e IgG positivas para CMV, VEB, herpes virus, VVZ, Sarampión y parvovirus B19. Se realizó seguimiento ecográfico cada dos semanas con desaparición de la imagen compatible con hidrotórax hasta el control en la semana 30+3, momento en el que se vuelve a objetivar la imagen econeagativa en hemitórax derecho con tamaño pulmonar ligeramente disminuido (48 x 22 mm) sin otras alteraciones destacables. Motivo por el cual se remite a la paciente al Hospital General Universitario de Alicante, para valoración y finalización de gestación en dicho centro. En el control realizado por ellos se objetiva pulmón derecho colapsado por hidrotórax de 30 cc asociando imagen facial de retrognatia que sugiere descartar síndrome de Noonan. **(Figura 6)** Se explica nuevamente el pronóstico y posibilidades terapéutico-diagnósticas, pero la paciente rechaza cualquier prueba invasiva, deseando continuar con la gestación sin la realización de más pruebas, asumiendo los riesgos que ello conlleva. En controles posteriores se visualizó una disminución progresiva del hidrotórax con resolución espontánea y en la semana 38+2 se realizó una cesárea segmentaria transversa en nuestro hospital con nacimiento de un recién nacido varón con peso de 3625 g sin necesidad de soporte ventilatorio. Un mes después del postparto, el seguimiento del neonato confirma función pulmonar normal.



Figura 5. Reparación del hidrotórax en semana 30+3



Figura 6. Imagen en 3D. Retrognatia

DISCUSIÓN

Las causas subyacentes del hidrotórax son varias y las podemos agrupar en dos grupos: primaria y secundaria. El diagnóstico diferencial entre ambas es complejo, siendo necesario un estudio detallado con la solicitud de determinadas pruebas diagnósticas, tales como:¹

- Cariotipo fetal: mediante biopsia corial, amniocentesis o cordocentesis. La elección de la técnica adecuada varía en función de la edad gestacional. Los resultados prenatales empeoran si se asocian a aneuploidias, entre un 7-12%.^{8,9}
- Serologías maternas para determinar infecciones concomitantes (toxoplasmosis, rubeola, citomegalovirus, herpes simple, parvovirus B19 y sífilis).
- Doppler fetal (especialmente la velocidad del pico sistólico de la arteria cerebral media), grupo sanguíneo y test de Coombs indirecto para descartar anemia fetal y en consecuencia riesgo de hidropesís fetal de causa inmune.
- Ecografía fetal detallada centrada en el estudio de enfermedades localizadas en tórax y mediastino: malformación adenomatoidea quística, secuestro broncopulmonar y hernia diafragmática derecha (puede simular hidrotórax si contenido líquido).
- Ecocardiografía fetal para excluir anomalías cardíacas estructurales concomitantes y presencia de arritmias fetales.

Asimismo, dado el entorno pandémico actual en el que nos encontramos, nuestro centro optó por solicitar determinación del SARS-CoV-2 IgG con resultado negativo. Desafortunadamente, no contamos con evidencia científica que apoye la posible relación causal entre dicha infección y la patología que se abarca, pero sería una relación a valorar en el futuro.

Respecto a las opciones terapéuticas, pueden existir discrepancias a la hora de elegir la opción adecuada: manejo conservador, toracocentesis, *shunt* toracoamniótico y pleurodesis.

En casos de hidrotórax leve, sin hidropesía ni polihidramnios, se puede optar por un manejo conservador, con controles ecográficos periódicos. Dada la negativa de la paciente para realización de medidas terapéuticas invasivas prenatales. A favor de esta opción, en algunos estudios se describe un pronóstico fetal bueno con tasas de supervivencias entre 73-100%.¹⁻¹⁰ Sin embargo, en una revisión realizada por el equipo del doctor Deurloo¹¹ reflejan una supervivencia cercana a cero en los casos manejados con tratamiento conservador frente a los que han recibido tratamiento (supervivencia en torno a 60%).

La toracocentesis prenatal fue descrita por primera vez en 1982 por Petres y colaboradores. El procedimiento se realiza bajo control ecográfico con una aguja de 20G, drenando el exceso de líquido pleural para conseguir la descompresión y desarrollo pulmonar. Además, nos permite un estudio citológico y bioquímico, fundamental en el hidrotórax de causa primaria. El principal inconveniente es el reacúmulo del líquido en las siguientes 24-48 h. Por este motivo, como alternativa, en 1986 se describe el *shunt* pleuroamniótico.

El *shunt* permite un drenaje continuo del líquido pleural y sus principales complicaciones son la obstrucción o migración del mismo hacia cavidad pleural, amniótica o peritoneal materna.^{4,12} Asimismo, no es desdeñable la asociación de este procedimiento al riesgo de parto pretérmino, corioamnionitis o rotura prematura de membranas.¹¹

En la revisión de Deurloo (donde se analizaron 172 fetos con hidrotórax tratados con diferentes técnicas) defienden el uso del *shunt* como técnica de elección en los fetos diagnosticados en el segundo trimestre y como alternativa a la toracocentesis en los diagnosticados en el tercer trimestre. Las tasas de supervivencia con esta técnica se encuentran entre el 61-67%.

La última técnica descrita por Okawa y colaboradores en 2001 es la pleurosis. Consiste en la inyección intrapleural de OK-432, sustancia que ocasiona una respuesta inflamatoria actuando como agente esclerosante. En algunos trabajos se han reportado buenos resultados perinatales con esta técnica; sin embargo, todos coinciden en que no es eficaz en presencia de hidropesía fetal.¹¹

CONCLUSIONES

- ✓ El hidrotórax fetal es una enfermedad poco frecuente y su gravedad depende del grado del mismo y de la edad gestacional. La causa más frecuente es el primario (quilotórax) y es el que mejor pronóstico presenta. Su diagnóstico se realiza mediante ecografía, visualizando líquido intrapleural; y es necesario realizar un protocolo de estudio que nos permita identificar la etiología del proceso.
- ✓ En casos de hidrotórax leve-moderado, sin hidropesía, es preferible un manejo expectante con control ecográfico semanal, ya que puede desaparecer intraútero o permanecer estable. En el resto de casos, es preferible optar por otros tratamientos, siendo de elección el *shunt* toracoamniótico en la mayoría de los casos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fresneda MD, et al. Hidrotórax fetal primario: experiencia propia y revisión de la literatura. Elsevier, Diagn. Prenatal. 2012; 23(4): 167-173.
2. Longaker MT, et al. Primary fetal hydrothorax: natural history and management. J Pediatr Surg. 1989;24(6):573-6.
3. Rodrigo R, Acuña R. Malformaciones Congénitas Hidrotórax fetal. Editorial Universitaria. Santiago de Chile. 2005;236-22.
4. Yinon Y, Kelly E, Ryan G. Fetal pleural effusions. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2008;22(1):77-96.
5. Rustico MA, et al. Fetal pleural effusion. Prenat Diagn. 2007;27:793-79.
6. Doerr CH, Miller DL, Ryu JH. Chilothorax Semin Respir Crit Care Med. 2001; 22:617-62.
7. Aubard Y, Droineau I, Aubard V. Primary fetal hydrothorax. A literature review and proposed antenatal clinic strategy. Fetal Diagn Ther. 1998;13:325-33.
8. Nicolaidis KH, Azar GB. Thoraco- amniotic shunting. Fetal Diagn Ther. 1990;5:153-64.
9. Weber AM, Philipson EH. Fetal pleural effusion: a review and meta-analysis for prognostic indicators. Obstet Gynecol. 1992;79(2):281-6.
10. Klam S, Bigras JL, Hudon L. Predicting outcome in primary fetal hydrothorax. Fetal Diagn Ther. 2005;5:366-7.
11. Deurloo KL, et al. Isolated fetal hydrothorax with hydrops: a systematic review of prenatal options treatment. Prenat Diagn. 2007;27:893-9.
12. Picone O, Benachi A, Mandelbrot L. Thoracoamniotic shunting for fetal pleural effusions with hidrops. Am J Obstet Gynecol. 2004;191:2047-50.

VALVAS DE URETRA POSTERIOR. A PROPÓSITO DE UN CASO

Poyatos García A; Aguilar Heras C; De Vera Gomis M; Hierro Rubio B

HOSPITAL MARINA BAIXA (ALICANTE)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT) son un grupo variado de malformaciones ocasionadas por alteraciones en la embriología renal. Su etiología es multifactorial y en conjunto representan entre el 15 % y el 20 % de las anomalías documentadas prenatalmente, con una tasa de 0,3- 1,3 por cada 1.000 recién nacidos.¹

Las valvas de uretra posterior (VUP) es la causa más común, afectando a 1 de cada 4.000 – 7.500 niños.

Se dividen en 3 tipos:

- 1.** Tipo 1: son las más frecuentes. Se trata de unos pliegues que se adhieren distal al *verumontanum* hacia la uretra anterior.
- 2.** Tipo 2: son pliegues mucosos que se originan proximalmente al *verumontanum* y se dirigen hacia el cuello vesical.
- 3.** Tipo 3: consisten en un diafragma con una apertura central.

No se conoce con exactitud su etiología, pero existen cuatro teorías: hipertrofia de los pliegues de la mucosa uretral, persistencia y continuación de la membrana urogenital, desarrollo anormal de los conductos de Wolff y Müller, y fusión del *verumontanum* o del epitelio del techo de la uretra posterior. Como consecuencia de esta alteración, se produce resistencia a la salida del flujo urinario, dando lugar a dilatación de la uretra proximal e hipertrofia de los músculos del cuello y pared vesical.

DESARROLLO DEL CASO

A continuación, se presenta el caso de una primigesta de 34 años con amenorrea de 12+3 semanas que acude a consulta para realizar ecografía del primer trimestre.

Tanto la paciente como su pareja no presentan antecedentes familiares ni personales de interés.

Ecográficamente se visualiza un feto varón, con actividad cardíaca positiva y longitud del cráneo caudal de 63,50 mm, (**Figura 1**) acorde a amenorrea. La translucencia nucal es de 2,57 mm, (**Figura 2**) el hueso nasal está presente y la onda a del ductus venoso es normal.



Figura 1. Longitud cráneo caudal



Figura 2. Translucencia nucal aumentada

Como hallazgo a nivel abdominal, se objetiva imagen anecoica compatible con megavejiga de 11,59 x 2.093 mm (**Figura 3**) y ambos riñones con hidronefrosis severa y displásicos. (**Figura 4**) No se evidencian otras alteraciones en el resto del repaso morfológico, incluyendo la normoinserción del trofoblasto y la cantidad normal de líquido amniótico. Dichos hallazgos son compatibles con un síndrome de valvas uretrales posteriores. Dado el mal pronóstico fetal debido a la precocidad de la displasia renal, se ofrece la realización de técnica invasiva de diagnóstico prenatal. En el cariotipo se objetiva trisomía del cromosoma 21 (47XY,+21).



Figura 3. Megavejiga



Figura 4. Hidronefrosis severa

DISCUSIÓN

La evolución de la ecografía prenatal y la posibilidad de tratamiento fetal en determinados casos han determinado un cambio en el manejo de aquellos pacientes con sospecha de válvulas de uretra posterior. En cuanto al diagnóstico precoz, la principal herramienta que tenemos es la ecografía prenatal. Dado que la vejiga y los riñones se pueden objetivar en la ecografía de las 12 semanas de gestación, un estudio ecográfico prenatal óptimo tiene una especificidad de un 45% y una sensibilidad del 95% para la detección de las VUP.²

El diagnóstico de sospecha prenatal se basa en la presencia de los hallazgos ecográficos clásicos: dilatación de la vejiga con engrosamiento de la pared, dilatación de la uretra posterior (imagen en *ojo de cerradura*), adelgazamiento del parénquima renal, hidronefrosis e hidrouréter bilateral, pudiendo asociar o no la presencia de oligoamnios.³

La importancia de la ecografía radica en que nos permite valorar el grado de afectación de la función renal y establecer un pronóstico para valorar las opciones terapéuticas.

La presentación más común de VUP en la actualidad es la detección de hidronefrosis durante una ecografía de rutina prenatal, y su diagnóstico temprano facilita un tratamiento precoz, con disminución de la tasa de complicaciones.

Hay estudios que evalúan la prevalencia de anomalías del riñón y vías urinarias en la población con Síndrome de Down, comparándola con la que se aprecia en la población normal. En la bibliografía se encuentra un aumento significativo de riesgo de CAKUT en los niños con síndrome de Down.⁴⁻⁶ La prevalencia en la población con síndrome de Down fue del 3,2%, es decir, 4 a 5 veces mayor que en la población general.^{7,8} Varios estudios confirman un aumento de riesgo de válvulas uretrales posteriores en los pacientes con síndrome de Down.⁹ Además, se ha comprobado que la población con síndrome de Down tiene un aumento de riesgo en otras siete CAKUT: obstrucción en uretra anterior, riñón displásico quístico, hidronefrosis, hidrouréter, hipospadias, síndrome del *prune belly* y agenesia renal.

La morbilidad relacionada con las CAKUT en los pacientes con síndrome de Down puede ser importante. Los niños pueden necesitar ser sometidos a diversos estudios radiourológicos y urodinámicos con fines diagnósticos, así como a diversas técnicas urológicas para corregir las anomalías urológicas congénitas, incluidos los aumentos de vejiga, vesicostomías y ureterostomías cutáneas. Además, pueden desarrollar nefropatías crónicas con eventual progresión hacia la insuficiencia renal terminal.¹⁰

Nuestra revisión, a raíz del caso publicado, confirma la hipótesis de que existe un aumento de riesgo de malformaciones del tracto urinario en niños con síndrome de Down. Por tanto, basándonos en los datos encontrados en la literatura, concluimos que un estudio ecográfico precoz es esencial para establecer un diagnóstico y tratamiento temprano y, que, ante el diagnóstico de una malformación del tracto urinario, se debería pensar en la posibilidad de correlación con un síndrome de Down.

CONCLUSIONES

- ✓ Las VUP suponen la causa más frecuente de obstrucción congénita parcial del tracto urinario inferior en el varón, repercutiendo en una obstrucción variable a la salida de la orina desde la vejiga. Esto produce importantes alteraciones sobre la función renal, el tracto urinario y, en los casos más graves, incluso sobre el desarrollo pulmonar.
- ✓ Afectan desde la etapa prenatal hasta la edad adulta, asociando daño renal. Éste puede ser progresivo y ocasionar una insuficiencia renal crónica terminal hasta un 10% de los casos. Debido al mal pronóstico en los casos más graves, es importante realizar un diagnóstico correcto desde la vida prenatal, momento en que tiene su génesis esta malformación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Talati AN, Webster CM, Vora NL. Prenatal genetic considerations of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). *Prenat Diagn.* 2019;39(9):679–692.
2. Ruano R, et al. Fetal intervention for severe lower urinary tract obstruction: a multicenter case-control study comparing fetal cystoscopy with vesicoamniotic shunting. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(4):452-8.
3. Farrugia MK, et al. Report on The Society for Fetal Urology panel discussion on the selection criteria and intervention for fetal bladder outlet obstruction. *J Pediatr Urol.* 2017;13:345-51.
4. Kupferman J, Druschel C, Kupchik G. Increased Prevalence of Renal and Urinary Tract Anomalies in Children with Down Syndrome. *Pediatrics.* 2009;124(4):615-621.
5. Morris JK, et al. Major Congenital Anomalies in Babies Born with Down Syndrome: A EUROCAT Population-Based Registry Study. *Am J Med Genet A.* 2014;164(12):2979-2986.
6. Qureshi F, et al. Fetal Obstructive Uropathy in Trisomy Syndromes. *Fetal Diagn Ther.* 2000;15(6):342-347.
7. 347.
8. Mason CA, et al. Prevalence is the preferred measure of frequency of birth defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2005;73(10):690-692
9. Niamien-Attai C, et al. Renal abnormalities in Down syndrome: A review. *Arch Pediatr.* 2017;24(10):1013– 1018
10. Kupferman JC, et al. Posterior urethral valves in patients with Down syndrome. *Pediatr Nephrol.* 1996;10(2):143-146.
11. Ebert AK, Brookman- Amissah S, Rosch WH. Urological manifestations of Down syndrome: significance and long-term complications: our own patient cohort with an overview. *Urologe A.* 2008;47(3):337-3.

DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DEL TUMOR PLACENTARIO: CORIOANGIOMA. A PROPÓSITO DE UN CASO

López López E¹; Contreras Tallón C¹; Astorga Zambrana A²

¹HOSPITAL DE PONIENTE (ALMERÍA); ²HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA VICTORIA (MÁLAGA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Muchos corioangiomas pasan desapercibidos por su escaso tamaño y carecer de repercusión fetal, mientras otros pueden dar lugar a problemas de sobrecarga cardíaca fetal (*shunt* arteriovenoso), defectos del crecimiento, parto pretérmino e incluso alteraciones en el neurodesarrollo en la infancia; siendo determinantes el tamaño tumoral y la presencia de hidrops fetal.¹⁻⁶ También se ha descrito su asociación frecuente a polihidramnios,⁷ relacionado con ruptura prematura de membranas, presentación no cefálica, parto pretérmino y desprendimiento prematuro de placenta normoinserta (DPPNI).³ Se han descrito casos de DPPNI con corioangiomas de menos de 5 cm.⁶

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 47 años, nulípara. Gestación obtenida por fecundación in vitro con ovodonación. Presenta como antecedentes personales de interés sobrepeso y alto riesgo de preeclampsia, habiéndose pautado, para evitar la aparición de la misma, ácido acetilsalicílico 150 mg cada 24 horas. Intervenida de una cesárea anterior por fracaso de inducción (preeclampsia) y miomectomía histeroscópica.

Durante ecografía rutinaria en la semana 34, se evidencia nódulo redondeado bien circunscrito en el espesor placentario, con doppler color periférico e interno, que mide 36x32mm. (**Figura 1**)

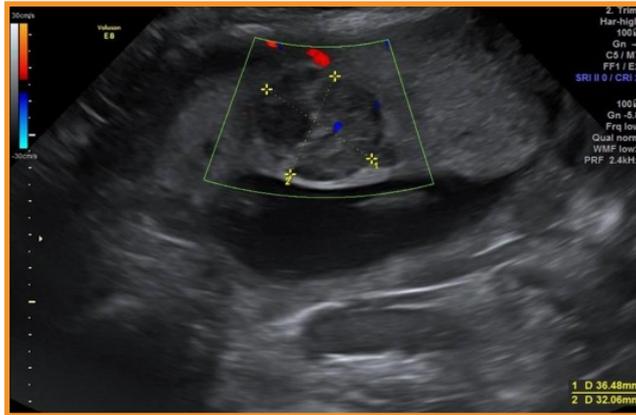


Figura 1. Ecografía del corioangioma

Diagnóstico de sospecha: corioangioma vs. teratoma placentario.

La placenta se encuentra normoinserta en la cara anterior, el líquido amniótico se encuentra cercano al límite alto con un índice de líquido amniótico de 23 cm (**Figura 2**) y el peso fetal corresponde al percentil 100 para la edad gestacional.

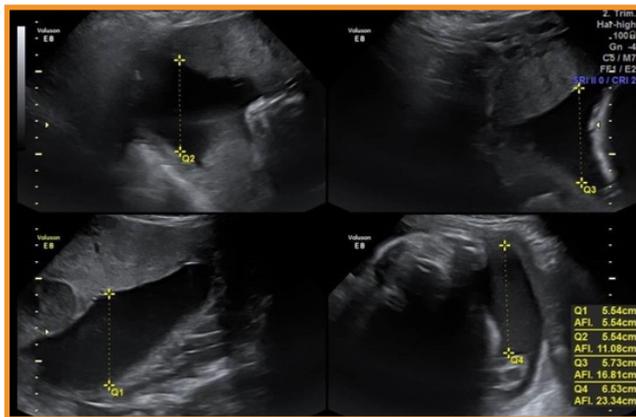


Figura 2. Índice de líquido amniótico en límite superior de la normalidad

En la semana 35+2, la gestante ingresa por rotura prematura de membranas pretérmino con hidrorrea franca, siendo podálica la estática fetal.

Se realiza cesárea por presentación podálica y periodo intergenésico corto con cesárea anterior, previa antibioterapia, y nace una mujer de 2760 g con Apgar 10-10, pH arterial 7,27 y venoso 7,30.

Se envía placenta (**Figura 3**) para estudio a Anatomía Patológica confirmándose diagnóstico de corioangioma de 5 cm.



Figura 3. Aspecto macroscópico del corioangioma tras el alumbramiento

DISCUSIÓN

La ecografía es el Gold estándar para el diagnóstico y seguimiento del corioangioma. Se presenta como un nódulo único, bien definido en la cara fetal de la placenta. Su contenido puede ser heterogéneo debido a la presencia de áreas de mayor densidad correspondientes a calcificaciones o zonas hemorrágicas. La mayor vascularización tumoral se relaciona con mayor probabilidad de afectación fetal.⁷

Es importante realizar una valoración placentaria durante la ecografía de rutina para identificar hallazgos anormales como pueden ser este tipo de tumores.

En el caso presentado se plantea diagnóstico diferencial con el teratoma placentario. En éste, la visualización de áreas calcificadas es más frecuente y no existe flujo doppler llamativo en su interior.⁷ Podría pensarse también en un hematoma subamniótico; pero en este no existe vascularización visible con doppler color. Otros diagnósticos diferenciales a tener en cuenta serían la mola parcial, mioma uterino degenerado o metástasis de melanoma (tumor maligno que metastatiza más frecuentemente en la placenta durante la gestación).

Se recomienda seguimiento ecográfico semanal o quincenal desde su diagnóstico con el fin de identificar signos precoces de compromiso fetal.¹ El manejo es expectante mientras no derive en patología.⁵

En casos de afectación severa (polihidramnios, crecimiento intrauterino restringido, anemia fetal, etc), se han descrito terapias intraútero como la amniorreducción en el caso del polihidramnios, la ablación alcohólica o la devascularización tumoral por láser.⁵

CONCLUSIONES

- ✓ El corioangioma es el tumor benigno placentario no trofoblástico más frecuente, con una incidencia estimada del 1% de las gestaciones. Se presenta el caso de un corioangioma diagnosticado en una ecografía rutinaria de tercer trimestre en una gestante de edad materna avanzada cuya gestación ha sido obtenida mediante técnicas de reproducción asistida. Se ha utilizado el ecógrafo Voluson E8 con modo 2D y doppler color. Su imagen característica corresponde a una formación redondeada e hipocogénica localizada en la cara fetal de la placenta. Su tamaño, sobre todo cuando es superior a 5 cm, tiene importantes implicaciones pronósticas, produciendo afectación fetal que puede traducirse en parto pretérmino o alteración del crecimiento fetal, entre otras. Tras el diagnóstico, debe realizarse un seguimiento periódico, requiriendo tratamiento en caso de afectación materno-fetal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Buca D, et al. Perinatal outcome of pregnancies complicated by placental chorioangioma: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;55(4):441-449.
2. CAsokan S, Chad AK, Gard R. Prenatal diagnosis of placental tumor by ultrasound. *J Clin Ultrasound.* 1978;6:180-181.
3. Abdalla N, Bachanek M, Trojanowski S, Cendrowski K, Sawicki W. Placental tumor (chorioangioma) as a cause of polyhydramnios: a case report. *Int J Womens Health.* 2014;6:955-959.
4. Kodandapani S, et al. Chorioangioma of placenta: a rare placental cause for adverse fetal outcome. *Case Rep Obstet Gynecol.* 2012; 2012:913878.
5. Yadav M, et al. Chorioangioma of Placenta: A Rare Case of Near-Miss Mortality. *J Obstet Gynaecol India.* 2017;67(3):224-226.
6. Kim A, Economidis MA, Stohl HE. Placental abruption after amnioreduction for polyhydramnios caused by chorioangioma. *BMJ Case Rep.* 2018
7. Abdalla N, et al. Can ultrasound be helpful in selecting optimal management methods for pregnancies complicated by placental non-trophoblastic tumors? *J Ultrason.* 2017; 17: 116-122.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE CARDIOPATÍA COMPLEJA: CANAL AURÍCULO-VENTRICULAR

Contreras Tallón C¹; Astorga Zambrana A²; López López E¹

¹HOSPITAL DE PONIENTE (ALMERÍA); ²HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA VICTORIA (MÁLAGA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante de 26 años; 20+1 semanas, nulípara, sin antecedentes personales de interés. *Screening* de primer trimestre de bajo riesgo.

DESARROLLO DEL CASO

Acude a consulta para ecografía morfológica. Durante la exploración se evidencia a nivel cardiaco, en el corte de cuatro cámaras, asimetría de cavidades, apreciándose canal aurículo-ventricular desbalanceado, con hipoplasia franca de ventrículo izquierdo. CIA (comunicación interauricular) tipo ostium primum amplia y CIV de entrada que alimenta ventrículo izquierdo. Se observa paso a través de aorta hipoplásica. Resto de exploración anatómica fetal normal. Se realizó una ecografía morfológica completa detallada, confirmando la existencia de un canal auriculoventricular (AV) desbalanceado en situación de ventrículo izquierdo hipoplásico. **(Figura 1)** Se realizó amniocentesis para estudio genético mediante cariotipo y array que resultó normal. El nacimiento tuvo lugar en un centro hospitalario de tercer nivel, a término sin complicaciones.

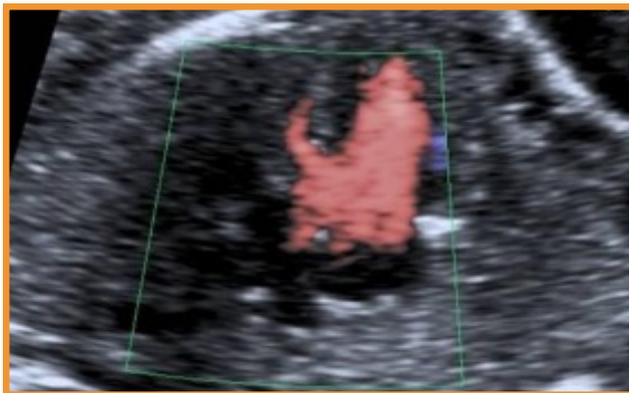


Figura 1. Ecografía con presencia de canal AV

DISCUSIÓN

El canal AV diagnosticado prenatalmente se asocia en un 30-40% de los casos a anomalía cromosómica, siendo la trisomía 21 la más frecuentemente asociada.¹ El corte de las 4 cámaras es clave para su diagnóstico.

El pronóstico es peor en los casos desbalanceados y depende del grado de asimetría en el desarrollo ventricular.^{2,3}

El tratamiento es siempre quirúrgico, siendo en ocasiones la cirugía paliativa univentricular la única opción válida para estos pacientes.⁴

BIBLIOGRAFÍA

1. Morlando M, et al. The association between prenatal atrioventricular septal defects and chromosomal abnormalities. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2017; 208:31–5.
2. Deslise MF, et al. Outcome of fetuses diagnosed with atrioventricular septal defect. *Obstet Gynecol.* 1999;94(5):763–7.
3. Mitches ME , et al. Complex atrioventricular canal. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2007;10(1):32–41.
4. Cohen MS , Spray TL. Surgical management of unbalanced atrioventricular canal defect. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2005;8(1):135–44.

DIAGNÓSTICO TARDÍO DE TRISOMÍA 21 TRAS HALLAZGO ECOGRÁFICO EN CONSULTA DE URGENCIAS

Astorga Zambrana A¹; López López E²; Contreras Tallón C²

¹HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA VICTORIA (MÁLAGA); ²HOSPITAL DE PONIENTE (ALMERÍA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El canal auriculoventricular (AV) ocupa el 5% de las cardiopatías congénitas. Se trata de un defecto medial que compromete el tabique y válvulas auriculoventriculares. Está relacionado con la trisomía 21 ya que alrededor de un 50 % de los fetos con canal AV son portadores de dicha trisomía. Existen diferentes tipos de defectos del canal AV entre los que destacan el canal completo y el parcial.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 29 semanas procedente de Costa de Marfil que llega a España la semana previa. La paciente comunica en consulta de Urgencias que este embarazo es debido a una violación sexual que sufrió en el traslado de Costa de Marfil a España y que no ha realizado ningún tipo de control previo. El motivo de consulta para asistir a Urgencias es dolor abdominal.

Se realiza exploración ginecológica y ecografía abdominal fetal. Durante la misma, se objetiva en la exploración cardíaca un defecto medial con alta sospecha de canal AV. (**Figura 1**) El crecimiento fetal es acorde a un percentil 5 según tablas de Hadlock. Además, en la ecografía se evidencia aumento de la cantidad de líquido amniótico catalogado como polihidramnios moderado.



Figura 1. Perfil fetal en ecógrafo de Urgencias de baja resolución. Se puede visualizar edema prefrontal y contabilizar polidactilia en miembro superior izquierdo

La paciente es derivada a consulta de alto riesgo obstétrico donde se confirma diagnóstico de patología cardíaca fetal compleja: canal AV completo con atresia pulmonar como posible forma extrema de Fallot. (**Figuras 2 y 3**) Además, se confirma restricción de crecimiento fetal, polihipdramnios y cuerpo calloso hipoplásico.

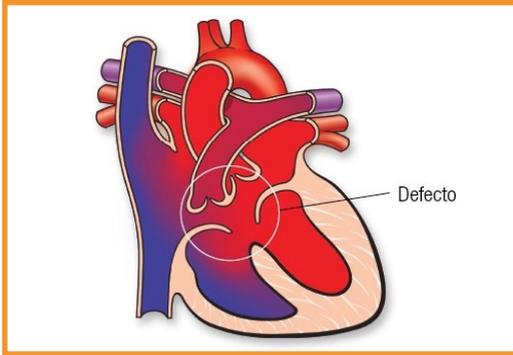


Figura 2. Ilustración de estructura cardíaca con defecto en el cierre de las válvulas AV. Se objetiva una sola válvula central en lugar de dos válvulas



Figura 3. Ecografía en corte apical cardíaco. Se evidencia una sola apertura central en el corazón fetal. Corresponde a un canal AV

Se realiza amniocentesis que confirma trisomía 21. La madre decide interrumpir el embarazo por lo que se interrumpe la gestación tras aprobación en comité de ética dado el avanzado estado de gestación.

DISCUSIÓN

En la actualidad en España, las pacientes que superan la edad gestacional de 22 semanas deben acudir a un comité de ética para la autorización de la interrupción legal del embarazo. Estos comités de ética incluyen un especialista en Neonatología y un especialista en diagnóstico prenatal como expertos en el pronóstico de la patología fetal y su desarrollo neonatal posterior. Habitualmente, existe un comité de ética en cada hospital de tercer nivel, aunque puede, como en este caso, que el comité de ética se encuentre en un hospital diferente. Esta situación demora la decisión definitiva de interrupción de la gestación.

CONCLUSIONES

- ✓ La asociación de cardiopatía y síndrome genético compromete en gran medida la supervivencia y el pronóstico en estos pacientes. Por ello, la ILE ocurre con relativa frecuencia tras el diagnóstico prenatal de cardiopatía compleja asociada a síndrome genético.

BIBLIOGRAFÍA

1. Visootsak J, et al. Effect of congenital heart defects on language development in toddlers with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2013; 57:887.
2. Alsaied T, et al. Does Congenital Heart Disease Affect Neurodevelopmental Outcomes in Children with Down Syndrome? *Congenit Heart Dis.* 2016;11(1):26-33.
3. Yıldırım G, et al. Prenatal diagnosis of complete atrioventricular septal defect: perinatal and neonatal outcomes. *Obstet Gynecol Int.* 2009; 958496.
4. Davey BT, Rychik J. The Natural History of Atrioventricular Valve Regurgitation Throughout Fetal Life in Patients with Atrioventricular Canal Defects. *Pediatr Cardiol.* 2016; 37:50.
5. Marino B, et al. Atrioventricular canal in Down syndrome. Prevalence of associated cardiac malformations compared with patients without Down syndrome. *Am J Dis Child.* 1990;144(10):1120-2.

MASA QUÍSTICA INTRATORÁCICA

Galán Contreras A; Carrillo Badillo MP

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO (GRANADA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El diagnóstico prenatal de linfangiomas torácicos es extremadamente raro.¹

Los linfangiomas son malformaciones poco frecuentes que, dependiendo de su localización, originan sintomatología debido a compresión de estructuras. Aparecen principalmente en el cuello, axila o tórax.^{2,3} Ecográficamente se aprecian áreas sonoluscentes y tabicadas con estudio doppler color negativo. Es necesario en estas gestaciones un seguimiento estrecho para valorar crecimientos rápidos o cambios ecográficos que sugieran hemorragia o infección. Son pocas las opciones de terapia fetal que existen, la esclerosis intrauterina⁴ de manera experimental, aunque también existe la posibilidad de realizar un shunt toraco-amniótico. El parto vaginal es una opción, aunque dependiendo del compromiso de vía aérea o la posibilidad de distocia en el expulsivo, la cesárea electiva es una opción a tener en cuenta.^{1,2}

DESARROLLO DEL CASO

Se remite a Unidad de Medicina Fetal a una primigesta de 35 años sin antecedentes de interés en la semana de gestación 20+4 para estudio por imagen econegativa en tórax fetal. El cribado combinado en el primer trimestre fue de bajo riesgo.

En la valoración ecográfica realizada se aprecia un feto de crecimiento adecuado a edad gestacional y la presencia de una imagen compatible con derrame pleural derecho de 11 mm x 18 mm, aunque con tractos laxos avasculares en su interior, sin otras anomalías morfológicas. **(Figuras 1 y 2)** No se apreciaban partes sólidas en su interior ni dependencia de ninguna estructura vecina.



Figura 1. Corte axial (21 semanas de gestación) con medidas de 11,6 AP x 13,8 mm (T) de la masa torácica



Figura 2. Corte axial a las 21 semanas de gestación a nivel torácico en el que se demuestra la ausencia de captación Doppler color por parte de la masa

Se realiza una ecocardiografía en la cual no se aprecian anomalías morfológicas cardiacas. El estudio TORCH es negativo. Se propone un seguimiento conjunto entre la unidad de Medicina Fetal, Neumología, Cardiología y Cirugía Pediátrica cada 2-4 semanas.

A medida que avanza la gestación, se aprecia un crecimiento de la lesión con desplazamiento cardiaco hacia la izquierda a expensas de una masa anecoica conteniendo los tractos lisos ya comentados. **(Figuras 3 y 4)** Dicho desplazamiento no implica repercusión hemodinámica. Se plantea el diagnóstico diferencial entre linfangioma torácico y quiste broncogénico medias-tínico, aunque dadas las características ecográficas se sospecha en primer lugar linfangioma quístico torácico.



Figura 3. A las 28 semanas de gestación alcanza unas medidas de 21,5 mm (AP) x 34 mm (T)

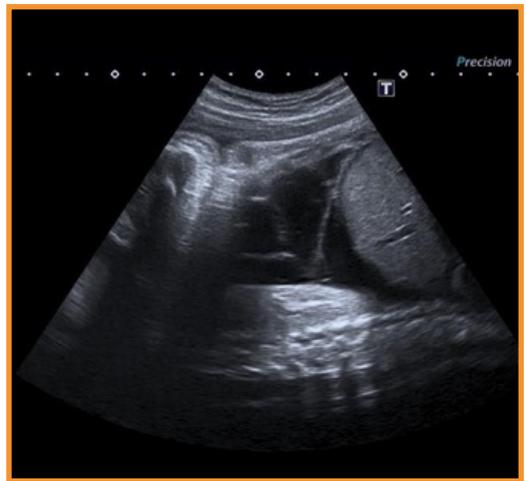


Figura 4. Visión longitudinal en el que se aprecian la ocupación anteroposterior total de la caja torácica (32 semanas de gestación)

El crecimiento fetal durante el resto de la gestación es normal y simétrico, con cantidad de líquido amniótico normal durante la gestación.

El estudio doppler fetal es normal durante todas las evaluaciones, **(Figura 5)** descartando desarrollo de hipoplasia pulmonar, fallo cardiaco o hidropesía. La masa torácica crece en paralelo a la gestación hasta ocupar gran parte del hemitórax derecho, desplazando el corazón posteriormente, llegando a unas dimensiones en la última ecografía realizada de 60x32 mm. **(Figura 6)**

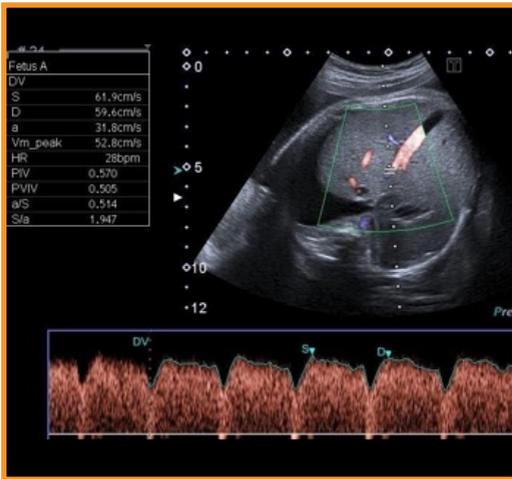


Figura 5. Ocupación hemicavidad torácica derecha. Apariencia ecográfica desde un corte abdominal. Se aprecia desplazamiento de vísceras intraabdominales



Figura 6. Tamaño de la lesión previo a la finalización de la gestación, de 60 mm (AP) x 32 mm (T)

Ante la posibilidad de ventilación dificultosa al nacimiento y la posible necesidad de evacuación del contenido de la lesión, se decide en conjunto con Neonatología la realización de una cesárea electiva. Ese mismo día se intenta realizar una punción torácica fetal intraútero en hemitórax derecho sin conseguir extraer líquido por la alta densidad del mismo. Se realiza una cesárea electiva que cursa sin incidencias naciendo un varón de 3715 gramos con test de Apgar 7/8. Nace con esfuerzo respiratorio, aunque precisa de soporte respiratorio durante las primeras 12 horas de vida.

Las pruebas de imagen postnatales durante el ingreso hospitalario en UCI y sala de hospitalización (radiografía, ecografía, resonancia magnética, tomografía computarizada), confirman la sospecha de linfangioma quístico desde el timo hasta el diafragma, anterior al corazón y la salida de grandes vasos y rechazando en sentido posterior al pulmón derecho. Es dado de alta y durante los 12 primeros meses de vida requiere hasta 3 ingresos por insuficiencia respiratoria, episodios en los que se intenta la esclerosis con doxiciclina de este, obteniendo en algunas ocasiones hasta 300 cc de líquido en dichos procedimientos. En la actualidad, se ha conseguido reducir la masa intratorácica, presentando el niño un desarrollo acorde a su edad.

DISCUSIÓN

El linfangioma es una rara malformación benigna bien de la piel y el tejido subcutáneo bien de los vasos linfáticos,¹ que consiste en una proliferación local que puede ocasionar sintomatología debido a la compresión de los tejidos vecinos. Se estima una incidencia de 0,8 cada 10.000 recién nacidos.^{1,3} Es un trastorno raro, con pocas series de casos descritas,^{1,2,5} de los cuales los casos que han afectado a nivel de mediastino o intratorácicos son prácticamente anecdóticos.

Ocurre principalmente en el cuello (higroma quístico) en el 80% de los casos, región axilar, tórax y extremidades.^{1,2} Aproximadamente el 1% ocurren en el tórax e incluso actualmente, muchos de ellos no se descubren hasta la edad adulta. Hay un riesgo significativamente aumentado de anomalías cromosómicas, principalmente monosomía X, trisomía 21, 18 o 13, por ello una prueba invasiva que analice la carga genética está justificada,^{1,2,5} aunque no se ha descrito mayor posibilidad de alteración genética según la localización.

Ecográficamente se aprecia un área multiquística sonoluscente, septada, de diferentes tamaños según la localización, sin captación de color doppler.² **(Figura 2)** Es posible observar una aparición de nuevos septos a lo largo del seguimiento. Se puede completar el estudio de imagen con resonancia magnética fetal.

El crecimiento de los linfangiomas torácicos es lento, y ante un crecimiento rápido del mismo hemos de sospechar una infección o una hemorragia que pueden llevar a hipoplasia pulmonar, fallo cardíaco o hidrops por compresión externa.^{3,5} El diagnóstico prenatal de un linfangioma implica la realización de ecografías seriadas con el fin de vigilar el crecimiento y la apariencia ecográfica del mismo. Se han descrito en la literatura casos de resolución espontánea,^{1,2} aunque son escasos y ocurre principalmente en aquellos que son de muy pequeño tamaño.

En este tipo de casos se han propuesto opciones de terapia intrauterina tales como la escleroterapia o el *shunt* toraco-amniótico, aunque las series de casos son muy escasas y con pobres resultados, siendo hoy, una terapia experimental.⁴

Del mismo modo, se puede plantear una terapia EXIT (*ex-utero intrapartum treatment*) en casos en los que se presuponga intubación o ventilación del neonato dificultosa, por ejemplo, en aquellos linfangiomas cervicales que compriman la tráquea y/o esófago.⁵

CONCLUSIONES

- ✓ En el caso presentado, el feto no desarrolló insuficiencia cardíaca ni hidropesía. Ante la sospecha de compromiso ventilatorio se opta por una cesárea electiva al término, naciendo un varón de peso normal y exploración acorde a la normalidad que precisa soporte respiratorio durante las primeras horas de vida. Durante los 12 primeros meses de vida requiere hasta 3 ingresos en UCIP (Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos) por insuficiencia respiratoria durante los cuales se consigue la reducción del tamaño del linfangioma a base de escleroterapias seriadas. En la actualidad es un niño sano que no ha requerido más sesiones de escleroterapia y el crecimiento y desarrollo pondoestatural es acorde a lo esperado.
- ✓ El adecuado diagnóstico prenatal y el seguimiento estrecho permiten la detección de complicaciones en estos fetos, pudiendo decidir el mejor momento y la mejor vía para el parto, así como el tratamiento adecuado para la vida fetal y neonatal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Li JL, et al. Fetal Lymphangioma: Prenatal diagnosis on ultrasound, treatment, and prognosis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2018;231:268-273.
2. Saccone G, et al. Prenatal ultrasound diagnosis of fetal chest wall cystic lymphangioma: an Italian case series. *Eur J of Obstet and Gynecol Reprod Biol.* 2019; 236:139-42.
3. Axt-Flidner R, et al. Prenatal and perinatal aspects of a giant fetal cervicothoracical lymphangioma. *Fetal Diagn Ther.* 2002;17:3-7.
4. Yang YS, et al. Experimental treatment of bilateral fetal chylothorax using in-utero pleurodesis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;39:56-62.
5. Degenhart J, et al. Review on current management and outcome data of echogenic lung lesions and hydrothorax of the fetus. *Z Geburtsh Neonatol.* 2013;217:204-210.

ANEURISMA DEL SEPTO INTERAURICULAR

Lirola López C; Benítez Martín A

HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LAS NIEVES (GRANADA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El aneurisma del tabique interauricular es una malformación congénita poco frecuente que se puede presentar aislada o asociada a otras patologías más graves. Su identificación en la etapa intrauterina presenta ventajas de cara a un seguimiento o tratamiento temprano.

DESARROLLO DEL CASO

Presentamos el caso de una mujer de 34 años, tercigesta sin antecedentes de interés salvo obesidad tipo 1 (IMC de 31).

Se trataba de una gestación normoevolutiva con cribado de aneuploidías de bajo riesgo. Durante una revisión ecográfica en la semana 34 de gestación, se observa una imagen sacular a nivel del foramen oval con sospecha diagnóstica de foramen oval redundante o aneurisma del septo interauricular. Además, se observaba en el estudio doppler la presencia de extrasístoles ventriculares que ocasionaron bigeminismo en arteria umbilical. (**Figuras 1-3**)

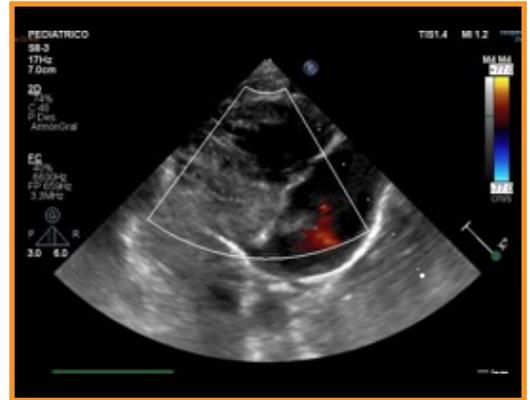
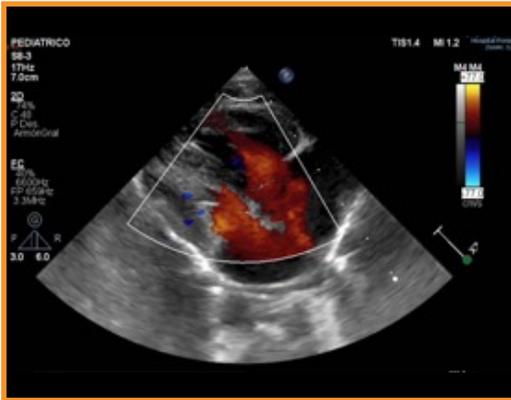


Figuras 1, 2 y 3. Ecografías de la semana 34

Se realizó seguimiento semanal a las 35 semanas con la realización de ecocardiografía funcional sin otros hallazgos de interés.

Dada la escasa repercusión del hallazgo se decidió el seguimiento de la gestación como embarazo de bajo riesgo.

La finalización del embarazo tuvo lugar de forma espontánea en la semana 41 mediante parto eutócico con test de Apgar 9/10/10 y pH de arteria umbilical 7,13. En la valoración pediátrica postnatal se realizó una ecocardiografía en la cual se confirmó la existencia de un septo interauricular aneurismático asociado a foramen oval permeable sin otra alteración asociada en el momento actual. **(Figuras 4 y 5)**



Figuras 4 y 5. Ecografías de la semana 35

DISCUSIÓN

El aneurisma del tabique auricular (ASA) es una alteración congénita a nivel del foramen oval, en el cual aparece una formación sacular que se extiende hacia la aurícula derecha o, más frecuente a la aurícula izquierda, y que se asocia comúnmente con el desarrollo de arritmias auriculares.

Se trata de una malformación congénita de la capa del septum primum aunque algunos estudios proponen que diferencias entre las presiones interauriculares pueden ser también una posible causa de su desarrollo.

Generalmente, estas alteraciones no causan obstrucción del flujo, aunque en ocasiones puede comprometer el flujo de la válvula mitral dando lugar a un ventrículo izquierdo pequeño y provocando, en los casos más comprometidos, un flujo retrógrado en el arco aórtico.

Esta deformidad frecuentemente se presenta aislada, pero puede asociarse al foramen oval permeable (FOP), a la existencia de perforaciones o a comunicaciones interauriculares (CIA).

Se ha descrito como una alteración poco frecuente aunque algunos estudios señalan que es una entidad más común, diagnosticándose frecuentemente en el estudio ecocardiográfico de fetos con arritmias (hasta en el 70% de los casos). En la población adulta, esta alteración tiene una prevalencia del 1-2%.

Generalmente, lejos de ser una condición patológica, se trata de una alteración benigna aunque se ha asociado con ciertos eventos cardiovasculares.

La importancia de los aneurismas del tabique auricular radica en su asociación con accidentes cerebrovasculares criptogénicos en menores de 55 años, sobretodo cuando se asocia a un foramen oval permeable (situación que se presenta en aproximadamente el 70% de los pacientes con ASA).

CONCLUSIONES

- ✓ La identificación de estos pacientes de forma temprana hace que puedan beneficiarse del tratamiento con ácido acetilsalicílico u otros antiagregantes plaquetarios.
- ✓ Dentro de la realización de una ecocardiografía básica, es importante visualizar el foramen oval batiendo desde la aurícula derecha hacia la aurícula izquierda, en el corte de cuatro cámaras. En este corte es posible diagnosticar el aneurisma del foramen oval que se evidencia cuando el colgajo del foramen oval se extiende hasta un 50% hacia la aurícula izquierda, cuyo diagnóstico se evidenció por primera vez en 1966 y su prevalencia es aproximadamente entre 0,6-1,7% de los fetos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sun HY, Fripp RR, Printz BF. Unusual consequence of a fetal atrial septal aneurysm. Clin Case Rep. 2015;3(6):368-9.
2. Smith M. Prenatal Finding of Foramen Ovale Aneurysm Causing Mitral Valve Obstruction. J Diagn Med Sonogr. 2017;33(6):530-532.
3. Santos AC, Branco M, Martins P. Fetal atrial septal aneurysm: a differential diagnosis of aortic arch retrograde flow. BMJ Case Rep. 2020;13:1-2.

GESTACIÓN MONOCORIAL BIAMNIÓTICA CON MALFORMACIONES DISCORDANTES Y DESARROLLO DE CIR SELECTIVO

García Jiménez R; Valero I; Borrero González C; Vargas MJ; García Mejido JA; Sainz JA

HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE VALME (SEVILLA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una gestación monocorial biamniótica con cribado combinado del primer trimestre de alto riesgo junto con una translucencia nucal aumentada del primer gemelo, con la detección posterior de malformaciones discordantes de ambos gemelos y desarrollo de CIR selectiva de uno de ellos.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 39 años, gestante de 13 semanas de amenorrea, con antecedentes de hipoacusia congénita y tetralogía de Fallot intervenida en la infancia. Se trata de una paciente secundigesta, cuyo hijo previo, de 7 años, presentó estenosis pulmonar congénita, intervenida con éxito en la infancia. En la primera ecografía realizada a las 13 semanas, se diagnostica una gestación gemelar monocorial biamniótica, encontrando una TN de 5,9 mm en el primer gemelo. **(Figura 1)** El resultado del cribado combinado de cromosopatías para la gestación fue de 1/80. Durante la ecografía morfológica precoz, se objetivó en el primer gemelo una alteración del corte de cuatro cámaras cardiacas, con asimetría de cavidades, haciendo sospechar una cardiopatía congénita. Se realizó una amniocentesis diagnóstica de ambos sacos, siendo el estudio genético normal, con cariotipo 46XY, Catch 22q11 negativo y microarrays normales. Se prosiguió con el control de la gestación según el protocolo habitual del manejo de la gestación monocorial.

Durante la ecografía morfológica de las 20 semanas, se observó en el primer gemelo la presencia de un defecto en el septo interventricular, compatible con una CIV perimembranosa. **(Figura 1)** En cuanto al segundo gemelo, se observó la presencia de una válvula pulmonar estenótica, engrosada e hipocinética, con flujo turbulento de altas velocidades a través de ella, además de un

flujo reverso en el ductus arterioso, así como una insuficiencia tricúspidea. Todos estos hallazgos ecográficos hicieron sospechar la presencia de una estenosis pulmonar con válvula tricúspide incompetente. (Figura 2)

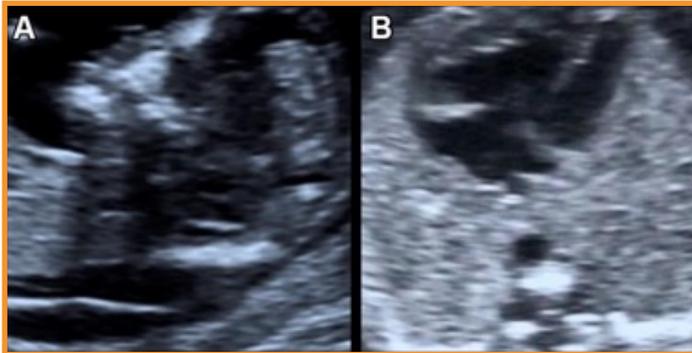


Figura 1. Ecografías del primer gemelo. A) Translucencia nucal aumentada a las 13 semanas. B) Comunicación interventricular perimembranosa detectada a las 20 semanas

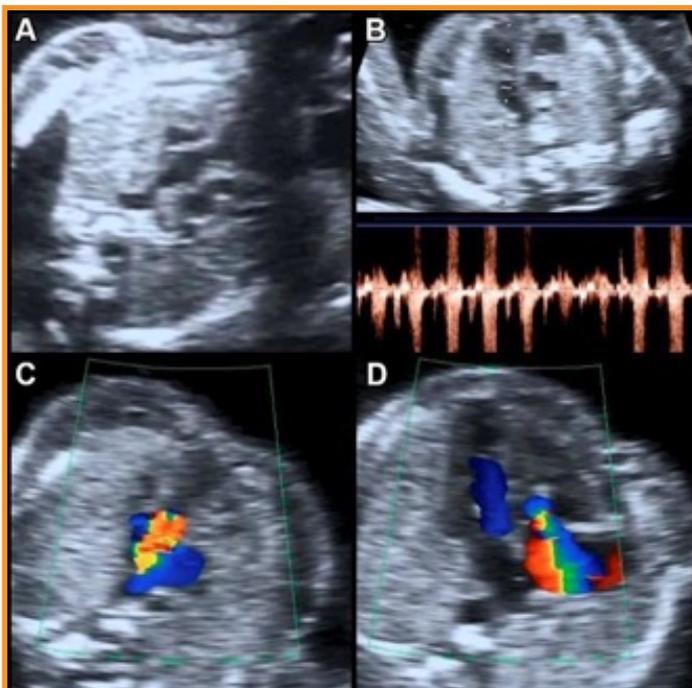


Figura 2. Ecografía de las 20 semanas del segundo gemelo. A) Válvula pulmonar estenótica. B) Flujo pulmonar de altas velocidades. C) Flujo retrógrado a través del ductus arterioso. D) Insuficiencia tricúspidea

En las siguientes semanas, se observó una disminución de la velocidad de crecimiento del primer gemelo, con una discordancia de pesos mayor del 25% y un peso fetal estimado (PFE) por debajo del percentil 3 desde la semana 24, con aparición posteriormente de signos de redistribución central del flujo en el estudio doppler. El líquido amniótico y las vejigas fueron normales en todo momento, descartando la posibilidad de un STFF, y encontrándonos ante la situación de un CIRs del primer gemelo. Se realizaron controles ecográficos seriados, monitorizando el estado hemodinámico fetal. En la semana 34+5, el primer gemelo presentaba un PFE de 1510 g (por debajo del percentil 3), con doppler patológico con signos de centralización del flujo (IPAU 1,64; IPACM 1,08; IPDV 0,45), mientras que el segundo gemelo tenía un PFE de 2450g, acorde a la edad gestacional. Además, el doppler de la arteria umbilical del primer gemelo mostró un flujo telediastólico umbilical revertido de forma intermitente, (**Figura 3**) encontrándonos ante un CIRs tipo III, por lo que se indicó la finalización de la gestación.

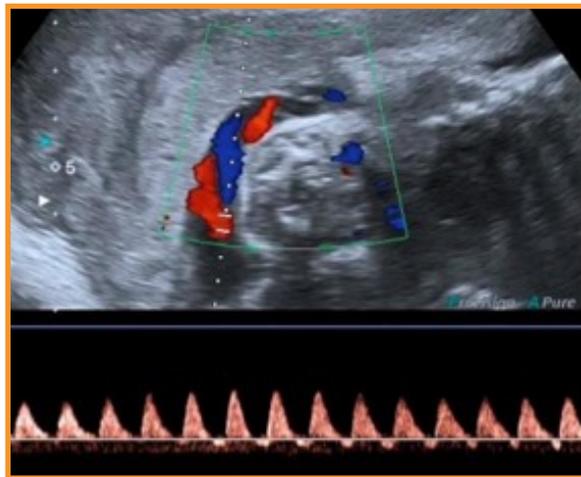


Figura 3. Onda velocidad flujo con flujo telediastólico ausente o revertido de forma intermitente

Se realizó una cesárea electiva, naciendo dos fetos varones con puntuaciones Apgar por encima de 7 al minuto y a los 5 minutos, y gasometría de arterias umbilicales dentro de los parámetros normales. El primer gemelo nació con un peso de 1516 g, confirmándose postnatalmente la presencia de una CIV perimembranosa de 4 mm, que se reparó a los 4 meses de vida mediante parche de Cor Matrix. En cuanto al segundo gemelo, nació con 2320 g de peso, confirmándose la presencia de una estenosis pulmonar. Se realizó una valvuloplastia pulmonar percutánea, con éxito. Sin embargo, posteriormente presentó una enterocolitis necrotizante y una dehiscencia de herida quirúrgica, falleciendo finalmente a los 6 meses de vida. Las pruebas genéticas de ambos gemelos fueron normales, con cariotipo 46XY, microarrays normales, y negatividad para fibrosis quística y Catch 22q11. Finalmente, el primer gemelo presentó una evolución postnatal favorable, con un adecuado neurodesarrollo hasta los 2 años de vida.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La gestación monocorial supone el 0,3% de todas las gestaciones. A pesar de su baja incidencia, se trata de una entidad de gran relevancia, dado que se asocia con una mortalidad perinatal y morbilidad a largo plazo significativamente superior a la de la gestación bicorial. Esto viene dado, fundamentalmente, por la presencia de anastomosis vasculares placentarias y a un reparto asimétrico de la placenta, lo que causa la aparición de complicaciones específicas de la gestación monocorial, como el STFF o la TAPS, entre otras; así como otras complicaciones no específicas, pero que aumentan debido a la presencia de las anastomosis vasculares, como son el CIRs, entre otras,¹ lo que hacen más complejo su manejo prenatal.

Un resultado de cribado combinado de alto riesgo, junto con una TN por encima del p95 y la sospecha de cardiopatía congénita en uno de los gemelos, fueron indicaciones de realización de técnica invasiva para el estudio del cariotipo fetal. En la gestación monocorial, ante la presencia de malformación discordante, discordancia de TN mayor del 20% o TN en uno de los fetos por encima del p95, encontramos un riesgo elevado de heterocariotipo,² por lo que la técnica indicada es una amniocentesis con punción de ambos sacos,³ como se realizó en nuestro caso.

Por otra parte, el CIRs tiene una complejidad añadida debido a las conexiones vasculares placentarias existentes, clasificándose en tres categorías en función de la onda velocidad flujo (OVF) de la arteria umbilical (AU) del feto CIRs:^{4,5} tipo I, con OVF de la AU normal, con curso clínico y pronóstico favorable; tipo II, con flujo telediastólico ausente o revertido (AFTD-FR) en la AU de forma constante, presentando mal pronóstico, pero de forma previsible; y tipo III, flujo telediastólico ausente o revertido de forma intermitente (AFTD-FRi) en la AU. Este último presenta cambios cíclicos en el componente telediastólico de la AU, alternando periodos de flujo presente con periodos de flujo ausente o revertido, en cortos intervalos de tiempo, causados por la presencia de anastomosis arterio-arterial (AA) de gran calibre. Esto conlleva que pequeños desequilibrios cardiovasculares puedan dar lugar a una transfusión feto-fetal aguda, causando la muerte súbita del gemelo CIRs por sobrecarga cardiaca aguda, o del feto mayor por hipovolemia. Esta evolución atípica e impredecible se asocia con un riesgo de mal resultado perinatal del 20% para el feto CIRs y del 15% para el feto con peso adecuado, por lo que su manejo clínico es controvertido al no a ver un patrón de deterioro fetal progresivo. En general, se aconseja su finalización en torno a las 32-34 semanas, o entre las 30-32 semanas para los casos más severos.³

Asimismo, el riesgo de malformaciones estructurales en la gestación monocorial está aumentando hasta tres veces, con una frecuencia entre 3-6%, siendo más del 80% de ellas discordantes.³ En nuestro caso, se sospechaba la presencia de dos cardiopatías distintas, que implicaban pronósticos y previsión de tratamiento quirúrgico postnatal de complejidad diferentes. Por ello, la actitud inicial sería la de prolongar al máximo la gestación, evitando en lo posible la prematuridad, con el objetivo de realizar la cirugía sobre un recién nacido con un peso adecuado y una mayor madurez, dado que se asocia con un mejor pronóstico.^{6,7} Sin

embargo, esto entra en disonancia con la situación de CIRs tipo III, que condicionó el manejo y supuso finalizar la gestación en el periodo pretérmino con pesos más bajos al nacimiento. Esto supone un aumento de la morbimortalidad, como ocurrió en el caso del segundo gemelo, al aparecer complicaciones asociadas a la prematuridad como la enterocolitis necrotizante, que conllevaron una evolución postoperatoria desfavorable, resultando finalmente en exitus.

El manejo de la gestación gemelar monocorial supone un reto asistencial debido a la necesidad de evaluación continua de los riesgos y beneficios, dados los riesgos inherentes a este tipo de gestaciones, así como la aparición de complicaciones que a veces requieren medidas contradictorias, lo que nos dificulta aún más este manejo. Por ello, se hace aún más necesaria la integración de un equipo multidisciplinar conformado por pediatras y expertos en Medicina Fetal, siendo cruciales para informar adecuadamente a la gestante y establecer una toma de decisiones de forma consensuada, con el objetivo de obtener unos resultados materno-fetales óptimos.

COMENTARIO RESUMEN

El caso que presentamos es un claro ejemplo de la complejidad del manejo prenatal de gestaciones de riesgo como las gestaciones monocoriales con la aparición secuencial de posibles complicaciones añadidas, como ocurrió en este caso desde el incremento del riesgo de cromosomopatías hasta la aparición de malformaciones discordantes y el desarrollo de un CIR selectivo, mostrando el reto al que los profesionales de la Medicina Fetal nos enfrentamos diariamente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gratacós E, Gonc A. Gestación múltiple: Diagnóstico, corionicidad y aspectos de relevancia en la valoración prenatal y control de la gestación. En: Gratacós E, Figueras F, Martínez JM. Medicina Fetal. Madrid: Editorial Médica Panamericana 2018; 661-672.
2. Vandecruys H, et al. Screening for trisomy 21 in monochorionic twins by measurement of fetal nuchal translucency thickness: Nuchal translucency in monochorionic twins. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25(6):551-3.
3. Antolín E, et al. Gestación Monocorial. Guía de Asistencia Práctica elaborada en septiembre de 2019. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia; 2019.
4. Gratacós E, et al. A classification system for selective intrauterine growth restriction in monochorionic pregnancies according to umbilical artery doppler flow in the smaller twin. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;30:28-34.
5. Bannasar M, et al. Crecimiento intrauterino restringido en la gestación monocorial. En: Gratacós E, Figueras F, Martínez JM. Medicina Fetal. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2018: 691-6.
6. Reddy VM. Low birth weight and very low birth weight neonates with congenital heart disease: timing of surgery, reasons for delaying or not delaying surgery. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2013;16(1):13-20.
7. Spray TL. Surgery for the low-birth-weight infant with congenital heart disease: where is the problem? *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2014;148(6):2468-9.

GESTACIÓN ECTÓPICA CORNUAL

Boza Novo P; Ruiz Alfonso MA ; Luque Patino T

HOSPITAL LA LÍNEA DE LA CONCEPCIÓN (CÁDIZ)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La gestación ectópica es una variedad rara del embarazo ectópico y sus resultados pueden ser muy graves. Se define como la implantación de un saco gestacional en el cuerno del útero, en la porción intersticial de la trompa de Falopio, adyacente al ligamento redondo. Corresponde a un 2 a 4% de los embarazos ectópicos en general.¹

El mejor tratamiento para el embarazo ectópico cornual, aún no se ha definido, sin embargo, lo más importante es evitar su complicación.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 38 años, secundigesta, sin antecedentes gineco-obstétricos de interés, que acude al servicio de Urgencias obstétricas presentando: dolor abdominal hipogástrico, sangrado vaginal moderado.

- Test de gestación en orina positivo
- Gonadotropina coriónica humana en 188.963,3 mUI/ml

Se realiza ecografía transvaginal objetivándose útero vacío con endometrio engrosado, aunque vacío. Ambos anejos son normales ecográficamente y no destaca líquido libre en fondo de saco de Douglas.

Llama la atención en cuerno uterino derecho imagen anecoica de unos 4-5 cms de diámetro máximo. En su interior se objetiva imagen compatible con saco gestacional, vesícula vitelina y embrión con actividad cardiaca positiva. **(Figura 1)**

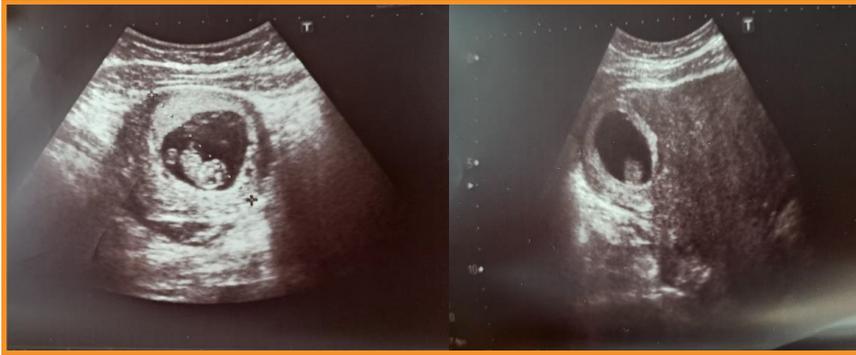


Figura 1. Saco gestacional ubicado en cuerno uterino derecho

Ante la estabilidad clínica de la paciente, se comenta el caso en sesión clínica y se decide administración de metotrexato y ácido fólico de manera alternante, y actitud expectante.

Tras 48 horas de observación la paciente se mantiene estable. A las 72 horas, a pesar de la estabilidad clínica de la paciente, ante el mantenimiento de actividad cardíaca positiva en el embrión, y los niveles de β -HCG mantenidos en torno a 16.5000 mUI/ml, se decide actitud quirúrgica: cornuostomía y salpinguectomía derecha.

La intervención quirúrgica transcurre sin incidencias. Se consigue una adecuada extracción de la porción cornual en la que se encuentra la gestación, manteniéndose íntegra y sin apertura la cavidad endometrial. **(Figura 2)**



Figura 2. Cirugía en la que observamos: gestación cornual, incisión tras cornuostomía, saco gestacional extraído por completo

El sangrado durante la intervención es escaso, sin provocar repercusiones hemodinámicas en la paciente.

Se consigue un adecuado cierre con puntos sueltos de la pared uterina, manteniendo así la integridad miometrial y endometrial.

El anejo izquierdo se visualiza normal, y el ovario derecho se conserva macroscópicamente normal.

Se administra nueva dosis de metotrexato postquirúrgico tal y como indican los protocolos de las principales sociedades gineco-obstétricas.

El postoperatorio inmediato transcurre sin incidencias: una adecuada recuperación de la paciente, buena tolerancia oral y ninguna aparición de complicaciones.

Se realiza un control de β -HCG al alta con un valor de 17.546,9 mUI/mL. Se procede al alta hospitalaria a las 72 horas de la intervención.

Posteriormente, se realizan controles ambulatorios:

- A los 7 días de la intervención: buen estado general, asintomática, manchado vaginal escaso. β -HCG 276,9 mUI/mL. Ecografía transvaginal (Eco TV) destaca pequeño hematoma en resolución en la zona en la que se ubicó la gestación cornual, el resto de la ecografía no revela anomalías.
- A los 14 días de la intervención: paciente completamente asintomática, β -HCG 41,3 mUI/mL. Eco TV no revela anomalías.
- A los 21 días β -HCG 12,7 mUI/mL. **(Figura 3)**

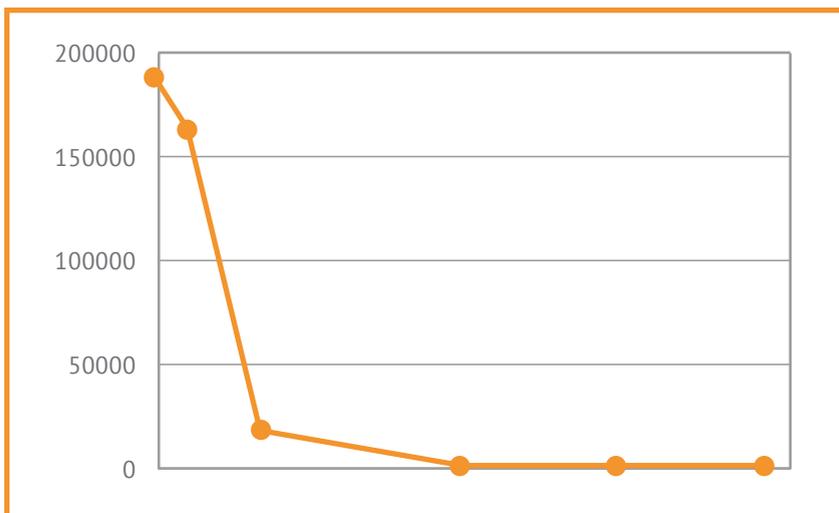


Figura 3. Evolutivo del nivel β -HCG

Se procede a alta médica. El resultado de anatomía patológica revela gestación ectópica en cuerno uterino derecho, con tejido deciduocorial y trofoblasto entre haces de músculo liso.

DISCUSIÓN

Es importante el diagnóstico precoz de una gestación ectópica, ya que esto va a evitar la más temida y grave de las complicaciones: la rotura uterina, que tendría graves consecuencias maternas. Para ello, es fundamental la realización de ecografía transvaginal de forma precoz.

Hoy en día no existe acuerdo con respecto al mejor de los tratamientos para estos casos. El tratamiento conservador debe establecerse según el caso clínico y siempre con un seguimiento cercano de la paciente, ya que no en todos los casos resulta efectivo. En este caso, y ante contraindicación del tratamiento conservador debemos recurrir al tratamiento quirúrgico.²

El tratamiento quirúrgico debe ser lo suficientemente agresivo para finalizar la gestación ectópica, pero intentando evitar comprometer una futura gestación. Este provocará una cicatriz uterina que puede dar lugar a complicaciones en posibles futuras gestaciones.

La posibilidad de una nueva gestación cornual aumenta tras la primera independientemente del tratamiento, debido a que otras causas que contribuyeron a la misma implantación cornual en la primera ocasión, probablemente siguen sin variación.

CONCLUSIONES

- ✓ La gestación ectópica cornual es una variedad rara de gestación ectópica con una alta probabilidad de complicaciones graves como la rotura uterina si no se diagnostica de forma precoz.
- ✓ El tratamiento precoz, tanto conservador, como quirúrgico, consiguen evitar las complicaciones de este tipo de gestación.³

BIBLIOGRAFÍA

1. Dagar M, et al. Embarazo intersticial y ectópico cornual: tratamiento médico y quirúrgico conservador. L Obstet Gynaecol India. 2018;68(6):471-476.
2. Ibáñez F, et al. Tratamiento con metotrexate para el embarazo ectópico cornual. Revista cubana de Ginecología y Obstetricia. 2017;43(3).
3. Parker B, et al. Metotrexate para el embarazo ectópico cornual. Cureus 2020;12(8):e9642.

MOLA HIDATIFORME PARCIAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Luque Patino T; Ruiz Alfonso MA; Boza Novo P

HOSPITAL LA LÍNEA DE LA CONCEPCIÓN (CÁDIZ)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La enfermedad trofoblástica gestacional conforma un grupo de enfermedades que derivan de una proliferación trofoblástica anormal de la placenta con potencial para invadir localmente el útero y metastatizar.

Histológicamente, las podemos clasificar en: MHC o MHP.

DESARROLLO DEL CASO

Paciente de 30 años de edad, secundigesta con fecha de última regla desconocida, que acude al servicio de Urgencias por dolor abdominal leve en hipogastrio y metrorragia en menor cuantía que menstruación durante el día de hoy.

Se realiza valoración ginecológica en la sale de Urgencias donde se objetiva:

- Gastroenterología (GE) de aspecto sano.
- Especuloscopia: vagina elástica, cérvix macroscópicamente normal. No sangrado activo, escasos restos hemáticos en fondo de saco.
- Ecografía transvaginal: útero en AVF (anteroversoflexión) en el que se visualiza endometrio engrosado (grosor máximo de 21mm) con vesículas (imagen en *copos de nieve*). En fondo se objetiva imagen no muy clara, pero que parece corresponder a un saco gestacional de 11,6 mm con embrión en su interior de 3,6 mm, acorde a 6 semanas, sin AC (circunferencia abdominal). Ambos anejos de aspecto aparentemente normal, no líquido libre. **(Figura 1)**



Figura 1. Ecografía transvaginal

- Analítica sanguínea: hemograma, coagulación y bioquímica normales.
- β -HCG 100,172 mUI/mL.
- Radiografía de tórax: normal.

Se comenta con la paciente el posible diagnóstico de MHP, se la informa de los riesgos asociados y de la necesidad de finalizar la gestación.

La paciente comprende la situación y firma consentimiento informado de legrado. Se realiza legrado evacuador aspirativo por diagnóstico de mola hidatiforme parcial. Enviándose el material resultante del mismo a Anatomía Patológica para su estudio.

El resultado definitivo de Anatomía Patológica confirma el diagnóstico de mola parcial.

Se realiza el seguimiento seriado de la paciente con controles de β -HCG para comprobar su correcto descenso (35800,4 mUI/mL, 510 mUI/mL, 251,6 mUI/mL, 141 mUI/mL, 55,3 mUI/mL, 10,1 mUI/mL, <2,3 mUI/mL, <2,3 mUI/mL, <2,3 mUI/mL...).

DISCUSIÓN

La sospecha diagnóstica suele surgir a consecuencia de la imagen ecográfica, por lo cual el diagnóstico suele realizarse de forma temprana; pero el diagnóstico definitivo de mola hidatiforme se realiza mediante el estudio anatomopatológico o genético.

En cuanto al tratamiento, el de elección es el legrado aspirativo previa dilatación cervical mecánica.

El seguimiento se realiza mediante monitorización seriada de β -HCG durante al menos 6 meses.

CONCLUSIONES

- ✓ La mola hidatiforme parcial es una entidad poco frecuente que sospecharemos por la clínica de la paciente, los niveles de β -HCG y sobre todo por la imagen ecográfica. El diagnóstico definitivo se realiza mediante estudio anatomopatológico. El tratamiento es el legrado uterino evacuador aspirativo y es muy importante el seguimiento seriado de los niveles β -HCG. Hay que tener en cuenta el elevado riesgo materno debido a la capacidad de esta entidad de invadir el útero y metastatizar.

BIBLIOGRAFÍA

- Pérez J, et al. Estudio anatomopatológico de un caso de mola parcial. Rev Obstet Ginecol Venez. 2006;66:1-4.
- Veyerlev VO. Clinical management and diagnostic possibilities in hydatidiform mole with coexistent fetus. Obstet Gynecol. 1991;46:577-88.
- Grases FJ, Tresserra CF. Enfermedad trofoblástica de la gestación. Revisión. Rev Obstet Ginecol Venez. 2004;64:101-13.
- Genest DR. Partial hydatiform mole: clinicopathological features, differential diagnosis, ploidy and molecular studies, and gold standars for diagnosis. Int J Gynecol Pathol. 2001;20:315-322.

HIDROPS FETAL NO INMUNE Y CROMOSOMOPATÍAS

Abdel-lah Mohamed S

HOSPITAL PUNTA EUROPA (CÁDIZ)

PRESENTACION DEL CASO

Presentación de un caso de hidropesía fetal temprano con diagnóstico final de síndrome de Down. Surge la curiosidad de revisar la etiología y su relación con las anomalías cromosómicas, así como el empleo de la ecografía para su diagnóstico precoz.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 37 años, sexta gestación con 2 abortos espontáneos y 3 partos eutócicos previos. Ningún antecedente personal ni familiar de interés. Se informa cribado de cromosomopatías de primer trimestre como alto riesgo (1/40) y se programa amniocentesis diagnóstica en la semana 16. La ecografía del primer trimestre tuvo hallazgos dentro de la normalidad, pliegue nucal de 2,7 mm. En la analítica del primer trimestre se destacan: grupo sanguíneo O positivo, TSH de 0,01, serología y resto de parámetros normales. Se realiza amniocentesis en la semana 16 y se solicita QF-PCR y cariotipo. Durante la exploración ecográfica, se observa pliegue nucal aumentado con presencia de higroma quístico. Posteriormente, se cita a la paciente para comunicar resultados. En la semana 19, se confirman sospechas y la amniocentesis informa de trisomía 21. Se explica a la pareja el pronóstico de la enfermedad y de las posibles conductas a seguir. Se realiza ecografía en ese momento, y se aprecia gran hidrops fetal y ausencia de actividad cardíaca. **(Figuras 1-3)**



Figura 1. Feto de 19 semanas con gran hidropesía. Corte sagital: edema subcutáneo, la ascitis y el derrame pleural



Figura 2. Corte coronal: higroma quístico a nivel cervical



Figura 3. Corte coronal: edema nuchal importante (>6 mm)

DISCUSIÓN

La hidropesía fetal de origen no inmunológico (HFNI) se define como la acumulación extracelular de líquido en al menos dos compartimentos fetales (pericardio, pleura, subcutáneo) sin evidencia de anticuerpos circulantes dirigidos frente a antígenos eritrocitarios. La incidencia varía entre 1/1 500 a 1/4000 nacimientos.¹ En la actualidad, gracias a la profilaxis de la isoimmunización por Rh, la gran mayoría de los casos de hidrops fetal son no inmunológicos.²

Las causas más frecuentes son: alteraciones cardíacas (malformaciones y arritmias), alteraciones cromosómicas y hematológicas.³ En la **Tabla 1** se muestra la clasificación de la hidropesía fetal y su etiología detallada:

Hidropesía fetal inmune (15%)	Hidropesía fetal no inmune (85%)
Incompatibilidad grupo Rh	<ul style="list-style-type: none"> • Cardiovascular (20%) • Anomalías cromosómicas (15%, hasta el 70% en primer trimestre) • Malformaciones estructurales (14%) • Alteraciones hematológicas (10%) • Infecciones (7 – 10%) • Síndromes monogénicos (4%) • Metabólicas (2%) • Idiopáticas (20%)

Tabla 1. Clasificación y etiología de hidropesía fetal

Potter describió el primer caso de hidropesía fetal no inmunológico en 1943 y a partir de este año, un importante número de enfermedades maternas, fetales y placentarias han sido asociadas a varios grados de derrames pleurales, pericárdicos o peritoneal (ascitis), edema de la piel (anasarca), polihidramnios y placenta edematosa.¹ En su fisiopatología^{1,4} interviene la combinación de las siguientes situaciones:

- Anemia severa
- Disfunción hemodinámica
- Hipoproteinemia
- Alteraciones del sistema linfático
- Alteraciones cardíacas fetales, especialmente a partir de la semana 24

En la actualidad, se afirma que existe una relación entre hidropesía fetal no inmune y las anomalías cromosómicas (síndrome de Turner, síndrome de Down, sobre todo).⁵ La presencia de una TN aumentada se puede interpretar como un signo precoz de hidropesía temprano que se asocia con una incidencia alta de aneuploidías cuando éste supera los 3 mm de espesor antes de la semana 14 de gestación.⁵

El diagnóstico ecográfico puede incluir distintos hallazgos como: higroma quístico, derrame pleural o pericárdico, ascitis, edema subcutáneo, polihidramnios y aumento del grosor placentario.¹ **(Figuras 1-3)**

El pronóstico general, para los fetos con hidropesía no inmune depende de la etiología. Se describe una mortalidad fetal de entre un 40 a un 90%. En casos de anomalía cardíaca, la mortalidad alcanza un 100%, lo mismo ocurre en aquellos con alteraciones genéticas incompatibles con la vida.^{1,2}

Concluyendo, parece que existe fuerte relación entre la presencia de hidropesía fetal temprano con aneuploidías. En su diagnóstico, la ecografía representa un importante papel, pudiendo detectar anomalías de forma precoz y facilitar el manejo temprano y la toma de decisiones correspondientes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bromley B, Brenacerraf BR. Second trimester sonographic. Markers for aneuploidy En: Prenatal diagnosis. Chicago: Edit. Mc Graw Hill Companies. 2010;25:309-29.
2. Gonzalo I, Berzosa J, Díaz-Miguel V. Hydrops fetal no inmune. Clin Invest Ginecol Obstet. 2008;35(3):109-12
3. Introducción: Definición E. Importancia. HIDROPS FETAL NO INMUNE [Internet]. Medicinafetalbarcelona.org. [citado el 31 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/hidrops.pdf>
4. Swain S, Cameron AD, McNay MB. Prenatal diagnosis and management of non immune hydrops fetalis. Aust NZJ Obstet Gynecol. 2014;30:285-90.
5. Santiago C, et al. Diagnóstico y conducta en el hídrops fetal temprano. Clin Invest Ginecol Obstet. 2001;28(1):18-21.

ATRESIA DUODENAL

Buenas Jiménez B; Valenzuela López C; Valero Arroyo II; Vizcaíno Pérez R; Cosculluela Vidal M

HOSPITAL GENERAL JUAN RAMÓN JIMÉNEZ (HUELVA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La atresia duodenal (AD) es la falta de recanalización normal de la luz duodenal que da como resultado la dilatación tanto del estómago como del bulbo duodenal.¹ El signo de la *dobles burbujas* es el hallazgo ecográfico que indica la presencia de dos estructuras llenas de líquido dentro del abdomen de un feto, orientando el diagnóstico hacia una obstrucción gastrointestinal con un valor predictivo positivo de un 73%. Aunque la atresia duodenal es la obstrucción gastrointestinal congénita más frecuente,² y el signo de la *dobles burbujas* suele asociarse a ella en la mayoría de los casos, es importante hacer un correcto diagnóstico diferencial con atresias intestinales distales, donde se observaría también una dilatación de las asas distales al duodeno; quistes abdominales que no se comunican con el estómago y no suele asociar polihidramnios, como ocurre en el 45% de los casos de AD;³ y con la incisura gástrica prominente que simula el aspecto de *dobles burbujas* debido al peristaltismo intestinal motivo por el cual debe siempre confirmarse el diagnóstico con al menos dos exploraciones.

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 35 años, gestante de 30+2 semanas de gestación. No presenta antecedentes personales de interés. Se trata de una paciente secundigesta, cuyo hijo previo de 6 años presenta un adecuado desarrollo para su edad sin patologías asociadas. Gestación actual de bajo riesgo con analítica del primer trimestre sin hallazgos, serologías negativas para VIH, VHB antígenos, sífilis, rubeola inmune y grupo sanguíneo Rh positivo. El cribado combinado del primer trimestre fue de bajo riesgo para trisomía 21 (1/586) y el test de O'Sullivan realizado en el segundo trimestre normal. Los controles ecográficos realizados a las 12 y a las 20 semanas se encuentran dentro de la normalidad.

Acudió a Urgencias en semana 25 por sensación de dinámica uterina refiriendo ecografía extraclínica dos días antes con líquido amniótico en el límite superior de la normalidad. Durante la exploración ecográfica transabdominal se observó un hidramnios moderado (ILA de 340 mm) (**Figura 1**) con biometrías fetales acordes en un percentil 70. Se completó con un estudio morfológico exhaustivo, encontrándose como único hallazgo una imagen de *doble burbuja* en un corte axial del hemiabdomen superior, con la cámara gástrica situada a la izquierda y medial a ella el duodeno dilatado, confirmándose en un corte más oblicuo la comunicación entre ambos. (**Figura 2**) La paciente presentó una longitud cervical no acortada y el test no estresante mostró un feto reactivo con irritabilidad uterina.



Figura 1. Hidramnios (ILA de 34)

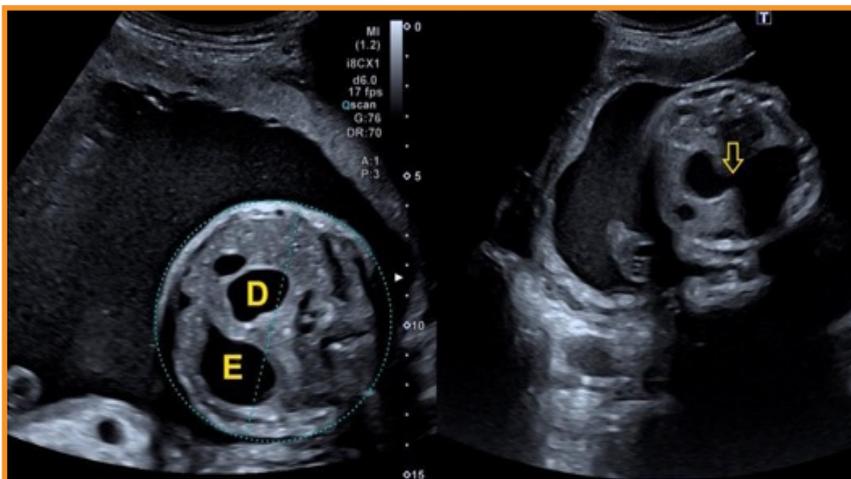


Figura 2. Signo de doble burbuja y polihidramnios. E: estómago; D:duodeno. Comunicación entre ambos (flecha)

Ante la sintomatología de la paciente, se decidió maduración pulmonar fetal y la realización de un amniodrenaje reservándose 40 cc de líquido amniótico para estudio de cariotipo, en los que se incluyeron: arrays, QF-PCR (PCR cuantitativa fluorescente), Prader, Willy y Angelman, parvovirus B19 y *Toxoplasma*. Todas las pruebas fueron normales.

Posteriormente, se realizaron controles seriados cada 2-4 semanas precisando nuevo amniodrenaje en semana 32.

Finalmente, la paciente es derivada a un centro terciario con disponibilidad de Cirugía Pediátrica y Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Tuvo lugar un parto eutócico a las 36+3 semanas, naciendo una niña de 2530 gramos. Tras el ingreso, presentó estabilidad clínica sin precisar soporte hemodinámico y ventilatorio, con sonda nasogástrica sin débito. A la exploración física, se observó abdomen no distendido con excavación del hemiabdomen inferior, sin otras malformaciones genitales, anales ni rasgos dismórficos. La paciente se intervino a las 48 horas de vida con un peso de 2300 gramos al momento de la intervención. Previamente fue valorada por parte de Cardiología Pediátrica que descartó mediante ecocardiografía malformaciones congénitas asociadas que precisen resolución quirúrgica. Presentó un foramen oval permeable e insuficiencia tricuspídea leve. Finalmente, se abordó mediante laparotomía, objetivándose una atresia duodenal tipo III y un páncreas anular asociado. **(Figura 3)** Se corrigió con una duodenoduodenostomía en diamante. Se dejó sonda transanastomótica en segunda/tercera porción duodenal y sonda nasogástrica para descompresión. La intervención transcurrió sin incidencias, pasando a Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales para seguimiento postoperatorio.

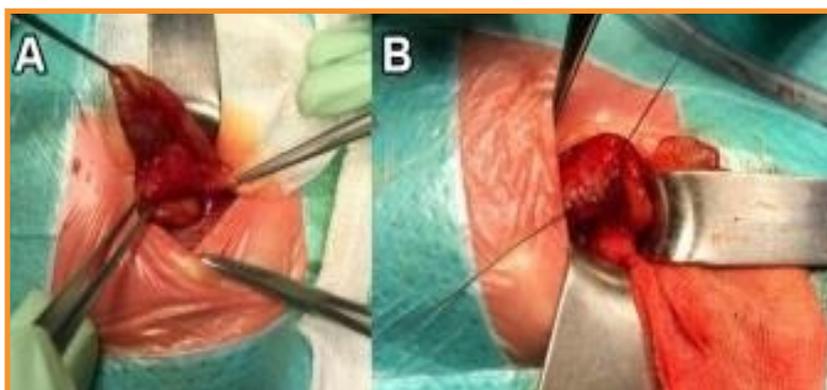


Figura 3. A) Atresia duodenal tipo III con páncreas anular asociado. B) Corrección quirúrgica mediante duodenoduodenostomía en diamante

La paciente inició nutrición enteral al segundo día del postoperatorio con un débito trófico progresivo a través de la sonda transanastomótica que permitió retirar la nutrición parenteral al quinto día postoperatorio e iniciar tomas progresivas a la semana de ser intervenida. Presentó un tránsito intestinal a deposiciones el cuarto día del postoperatorio. Finalmente, dada la buena evolución, se retiró la sonda transanastomótica al décimo tercer día del postoperatorio. La paciente se derivó al alta hospitalaria al décimo quinto día tras la cirugía.

Actualmente, está en seguimiento en nuestras consultas, presenta una buena ganancia ponderal recibiendo nutrición enteral completa vía oral (lactancia materna a demanda) y sin alteraciones del hábito intestinal.

DISCUSIÓN

La AD tiene una incidencia de 1 de cada 3.000 a 10.000 nacidos vivos. Puede presentarse de forma aislada o en combinación con anomalías genéticas. Aproximadamente el 33% de la AD diagnosticada prenatalmente se asocia a síndrome de Down, otro tercio presenta anomalías estructurales adicionales, fundamentalmente cardíacas y digestivas (obstrucciones a otros niveles) y el resto se presenta de forma aislada.

La mortalidad global de esta patología se sitúa en torno al 15-40%, aunque el pronóstico parece ser favorable cuando la AD se encuentra aislada siendo más desfavorable cuando aparece asociada a otras anomalías anatómicas.² Estos hallazgos resaltan la necesidad de una ecografía morfológica exhaustiva e investigación genética avanzada que nos permita realizar un correcto asesoramiento prenatal informando siempre a los padres de la posible existencia de malformaciones asociadas no detectables hasta el nacimiento a pesar de la normalidad de las pruebas complementarias realizadas. Dentro de sus posibles complicaciones se encuentra su asociación, hasta en un 50%, con restricción del crecimiento, prematuridad por el riesgo de parto pretérmino debido al polihidramnios y el aumento del riesgo de muerte intrauterina en el tercer trimestre.

El correcto diagnóstico prenatal es importante para que el nacimiento tenga lugar en un centro terciario. Inicialmente, el manejo preoperatorio consiste en la descompresión nasogástrica y reposición de electrolitos. Se debe evitar la hipotermia e hipoglucemia, ya que a menudo son prematuros o pequeños para edad gestacional. El tratamiento quirúrgico de la AD se realizará de forma preferente tras el nacimiento excepto en los casos de inestabilidad clínica. El tipo de cirugía se determinará en función de los hallazgos anatómicos y las anomalías detectadas en la laparotomía. Los procedimientos de derivación para la atresia o estenosis duodenal incluyen duodenoduodenostomía y duodenoyeyunostomía.³

El resultado a largo plazo después de la reparación de la AD congénita es excelente con supervivencia operatoria superior al 95% y con la mayoría de los pacientes informados como asintomáticos y con crecimiento adecuado.³

CONCLUSIONES

- ✓ El signo de la doble burbuja que suele aparecer a partir de las 25 semanas de gestación tiene un elevado valor predictivo positivo para la atresia duodenal. Sin embargo, el diagnóstico en la ecografía morfológica de las 20 semanas es infrecuente, lo que hace necesario un correcto *screening* ecográfico del tercer trimestre que permita el diagnóstico prenatal de esta patología y de sus posibles anomalías asociadas. De esta forma podemos realizar la derivación a un hospital terciario y asesoramiento prenatal adecuado a los padres, que debe ser multidisciplinar englobando a cirujanos pediátricos, obstetras y neonatólogos. Todo ello permite un mejor manejo postnatal y planificación de la cirugía necesaria para disminuir la morbimortalidad neonatal, teniendo en cuenta la necesidad de descartar otras malformaciones asociadas no detectables hasta el nacimiento, sobre todo cardíacas y digestivas, previo a la intervención quirúrgica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Koberlein G, DiSantis D. The “double bubble” sign. *Abdom Radiol (NY)*. 2016;41(2):334–5.
2. Bishop JC, et al. The Double Bubble Sign: Duodenal Atresia and Associated Genetic Etiologies. *Fetal Diagn Ther*. 2020;47(2):98-103.
3. Akinmoladun JA, Lawal TA, Hafiz A. Late third trimester ultrasound diagnosis of duodenal atresia – The importance of detailed prenatal ultrasound screening. *Ann Ib Postgrad Med*. 2019;17(1):71-74.

GESTACIÓN ECTÓPICA SOBRE CICATRIZ DE CESÁREA

Sánchez Orta J; Cabanillas Apolo C; García Jiménez R; Buenas Jiménez B; Coscolluela Vidal M

HOSPITAL GENERAL JUAN RAMÓN JIMÉNEZ (HUELVA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El embarazo ectópico sobre cicatriz de cesárea previa es una complicación obstétrica muy infrecuente. Sin embargo, su incidencia está aumentando en los últimos años debido al incremento de las tasas de parto por cesárea. El principal problema que nos encontramos ante el abordaje de esta entidad, es la ausencia de unas pautas claras para su tratamiento. Sin embargo, es fundamental un diagnóstico precoz y adecuado tratamiento para evitar complicaciones que pueden llegar a ser mortales e intentar preservar la fertilidad en el caso que la paciente preserve deseo genésico.

DESARROLLO DEL CASO

Caso clínico 1: paciente de 36 años de edad, fumadora de 4-5 cigarrillos/día, con obesidad, e hipotiroidismo en tratamiento con levotiroxina 175 mcg/día. Como antecedentes obstétricos, una cesárea previa hace 10 años. Acude a Urgencias por sangrado vaginal intermenstrual de dos días de evolución, sin otra clínica asociada. La analítica con perfil hepático no demostró alteraciones significativas, salvo un valor de β HCG > 10000 UI/L. En la ecografía transvaginal se objetivó un saco gestacional con embrión de 8,2 mm de CRL (acorde a 6+5 semanas) con actividad cardiaca positiva, inserto en la cicatriz de cesárea, con una distancia mínima hasta serosa uterina a ese nivel de 4,9 mm. **(Figura 1)** Los anejos se observaron normales, sin presencia de líquido libre en espacio de Douglas.

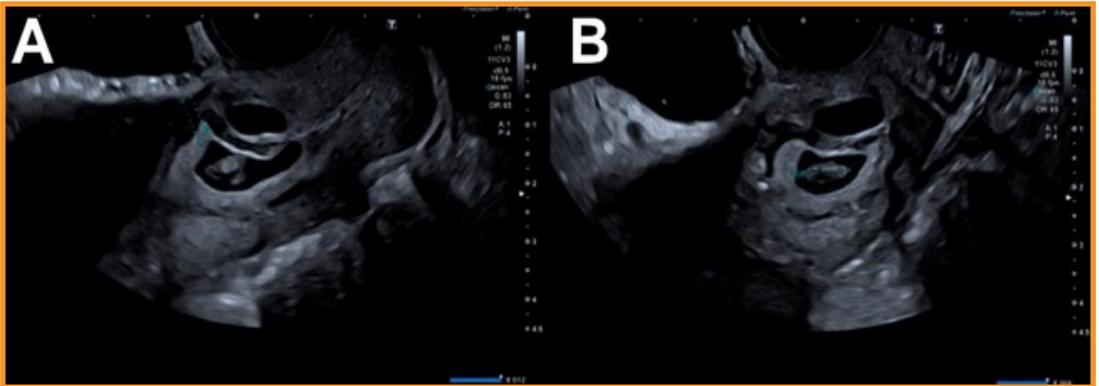


Figura 1. A) Gestación sobre cicatriz de cesárea con embrión con actividad cardíaca positiva y CRL de 8,2 mm (6+5 semanas). B) Distancia mínima hasta serosa uterina de 4,9 mm

Ante los hallazgos, se consensuó con la paciente la administración de tratamiento con dosis múltiples de metrotexato intramuscular cada 48 horas, a dosis de 1 mg/kg/día (110 mg), administrándose un total de 5 dosis secuenciales, junto con levofolinato cálcico vía oral 5 mg/día en días alternos. A los 7 días postratamiento se repitió una ecografía de alta resolución, observándose un embrión sin actividad cardíaca, con el polo inferior del saco gestacional a 15 mm del orificio cervical externo, insinuándose ligeramente en el canal endocervical, y con una disminución generalizada de la vascularización. La paciente permaneció oligosintomática durante todo el seguimiento, y los valores de β -HCG disminuyeron de forma progresiva, negativizándose al 42º día de control, como se muestra en la **Figura 2**.

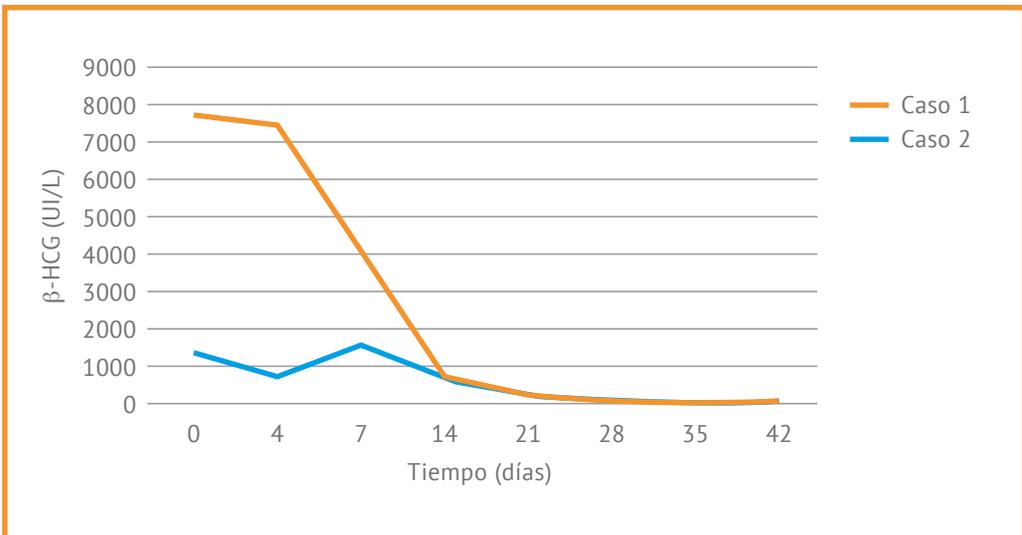


Figura 2. Evolución cronológica de los niveles de β -HCG durante la monitorización de los dos casos

Caso clínico 2: paciente de 23 años, sin patologías de interés. Como antecedentes obstétricos, una cesárea anterior por desprendimiento prematuro de placenta normoinserta, hacía tres meses. La paciente consulta en Urgencias por sangrado genital leve. A su llegada a Urgencias presenta buen estado general, siendo la exploración ginecológica y abdominal anodinas. En la ecografía transvaginal se objetiva un útero en retroversión con un saco gestacional de 30 mm y embrión de 7,6 mm de CRL (6+5 semanas) sin actividad cardiaca, que se localiza en segmento uterino (sobre cicatriz anterior de cesárea). Los anejos se visualizan sin patología, y no hay presencia de líquido libre. **(Figuras 3 y 4)** Analíticamente presenta una serie blanca y roja normal (hemoglobina 13 g/dl y volumen corpuscular medio de 90). Coagulación y bioquímica con perfil hepático sin alteraciones. El valor de la β -HCG en sangre es de 77,041 UI/L.

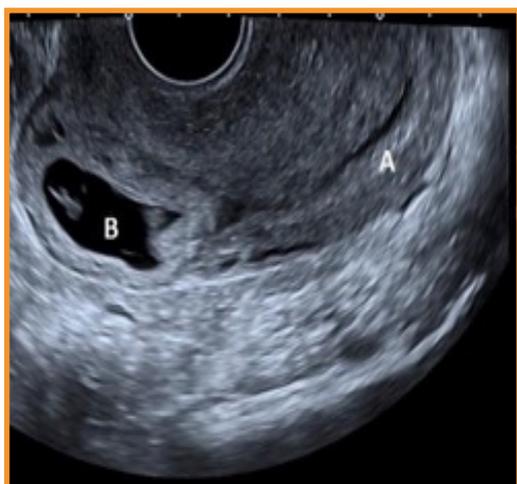


Figura 3. Ausencia de partes fetales en cavidad uterina (A) y cicatriz de histerotomía agrandada con saco gestacional incrustado (B)

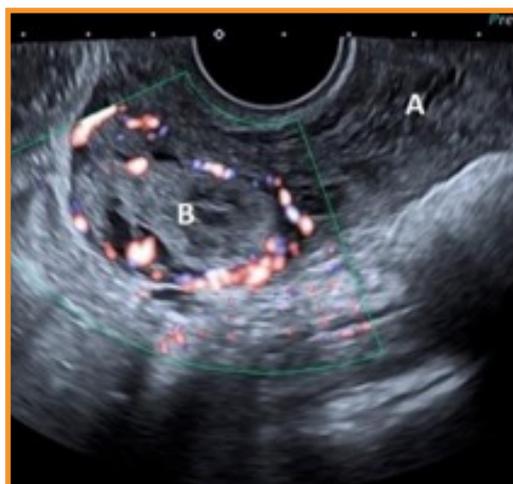


Figura 4. Doppler de perfusión manifestando la vascularización peritroblástica del saco gestacional (B), que se encuentra fuera de cavidad uterina (A)

Se decide tratamiento con dosis única de 75 mg de metotrexato. En la revisión al cuarto día, la paciente acude presentando dolor abdominal leve que cede con analgésicos orales y sangrado vaginal abundante, con ligera astenia y palidez mucocutánea. El trazado de monitorización cardiaca y el electrocardiograma realizados sólo ponen de manifiesto una taquicardia sinusal leve, sin otros datos relevantes. A la exploración ginecológica, muestra sangrado moderado que proviene de cavidad. En la ecografía transvaginal se objetiva el saco gestacional alargado e irregular de 30 mm. No se objetiva líquido libre. Analíticamente presenta una β -HCG de 73998 mU/ml y una anemia microcítica moderada (hemoglobina 9,5 g/dl, volumen corpuscular medio de 70), por lo que se pauta feroterapia oral, con buena tolerancia. La evolución clínica y analítica posterior son favorables, con mejoría subjetiva de la clínica en la primera semana de tratamiento y con la disminución progresiva de la β -HCG. **(Figura 2)** Ecográficamente, al final del proceso se observa una imagen de 26 mm de diámetro máximo, compatible con hematoma sobre la cicatriz de cesárea anterior.

DISCUSIÓN

La gestación ectópica es la implantación del blastocito en una localización diferente al endometrio de la cavidad uterina. La incidencia en cicatriz de cesárea anterior es menor al 1%, aunque representan hasta el 6% de los embarazos ectópicos en pacientes con cesárea previa. La incidencia no guarda relación con el número de cesáreas, siendo los principales factores de riesgo la presencia de adenomiosis uterina, la gestación mediante fecundación in vitro e intervenciones ginecológicas como legrados, miomectomías, cesáreas, histerorrafia con suturas no indicadas o mala técnica quirúrgica.¹ En el caso de nuestras pacientes, no existía ninguno de los factores anteriormente mencionados, siendo el pequeño intervalo entre cesárea anterior y la nueva gestación el principal desencadenante del caso 2.

El diagnóstico con ecografía transvaginal presenta una sensibilidad del 84,6 % (IC_{95%} 0,763-0,9050), siendo los criterios descritos: 1) útero vacío con endometrio claramente visualizado; 2) canal cervical vacío sin saco gestacional que lo ocupe o que abombe hacia este; 3) saco gestacional son signo del doble anillo en la parte anterior de la porción ístmica del útero; 4) saco gestacional con o sin actividad cardíaca, incluido en y rodeado por miometrio y separado de la cavidad endometrial.² Además, la ecografía doppler es una herramienta útil en el diagnóstico, al facilitar la visualización de trofoblasto, localizado entre la vejiga y la pared uterina anterior, mostrando un flujo peritrofooblástico con alta velocidad y alta impedancia. Para evitar la confusión con un saco gestacional de un aborto en curso o una implantación cervicostímica, Jurkovich y colaboradores reiteran la importancia de la ausencia de miometrio sano entre la vejiga y el saco gestacional y añade los siguientes criterios: en la imagen de ecografía doppler el saco está bien perfundido en contraste con la apariencia avascular del saco en su posición a nivel del orificio interno cuando una leve presión es aplicada con el transductor endovaginal.³ En caso de que la ecografía no resultase concluyente, se podría recurrir a la RMN, que ofrece una imagen más detallada, pudiendo visualizar las lesiones y la relación entre la pared uterina y los tejidos circundantes, aportando información útil para el planteamiento terapéutico.⁴

Podemos encontrar en la literatura una gran variedad de abordajes terapéuticos (médicos y quirúrgicos). Sin embargo, actualmente no existe una evidencia clara de cuál es el tratamiento más adecuado, y la mayoría de las publicaciones son sobre casos clínicos aislados o pequeñas series de casos que muestran diferentes enfoques. Por este motivo, se debe individualizar cada caso y elegir el plan terapéutico más apropiado teniendo en cuenta la edad gestacional, viabilidad fetal, defecto miometrial y la clínica de la paciente, así como los deseos genésicos de la misma y los medios disponibles en el centro.⁵ Lo que sí parece claro es la necesidad de un tratamiento temprano, desaconsejando el manejo expectante ya que tiene mal pronóstico debido al alto riesgo de hemorragia severa y rotura uterina. El tratamiento médico es una de las opciones más empleadas, siempre y cuando la paciente este asintomática, siendo especialmente útil en los casos con menos de 8 semanas de gestación, niveles de β -HCG inferiores a 5.000 UI/L y un espesor miometrial <2 mm entre el saco gestacional y la vejiga. A pesar de ser poco invasivo, entre sus inconvenientes se encuentran un mayor periodo de tiempo para la negativización de

los niveles de β -HCG, la persistencia de la imagen ecográfica de la masa por un largo periodo y la no resolución de una posible alteración en la cicatriz de la cesárea.⁶ En nuestro caso, el tratamiento médico fue efectivo, resolviéndose el cuadro clínico en 42 y 35 días en el primer y segundo caso, respectivamente. El tratamiento quirúrgico⁷ incluye distintas técnicas, entre las que se encuentra: la embolización de la arteria uterina; la dilatación y legrado; la resección histeroscópica, laparoscópica, laparotómica o transvaginal; y la histerectomía, que puede valorarse en pacientes sin un deseo genésico posterior. Ofrecen la ventaja de una resolución más rápida de los niveles de β -HCG, permitiendo obtener una muestra de tejido para un diagnóstico definitivo y evitando la respuesta impredecible del tratamiento médico e incluso reparar el defecto de la cicatriz de la cesárea según la técnica. Sin embargo, la necesidad de personal experimentado, baja experiencia en algunas técnicas y las posibles complicaciones quirúrgicas, hacen que debamos seleccionar cuidadosamente cada caso.

CONCLUSIONES

- ✓ Existen múltiples formas de abordar esta variedad de embarazo ectópico, aunque la ausencia de una pauta clara universal hace necesario abogar por tratamientos individualizados según las características de cada paciente, siendo fundamental un correcto y precoz diagnóstico y abordaje terapéutico para evitar las potencialmente graves complicaciones de esta entidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Valley MT, et al. Cesarean scar pregnancy. *Obste Gynecol.* 2014;32:345.
2. Vial Y, Petignat P, Hohlfeld P. Pregnancy in a cesarean scar. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16:592.
3. Jurkovic D, et al. Efficacy of Shirodkar cervical suture in securing hemostasis following surgical evacuation of Cesarean scar ecto-pic pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;30:95-100.
4. Ko JKY, Li RHW, Cheung VYT. Cesarean scar pregnancy: A 10-year experience. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology.* 2015;55:64-9.
5. Petersen K, et al. Cesarean scar pregnancy: a systematic review of treatment studies. *Fertil Steril.* 2016;105(4):958-967.
6. Peng KW, et al. First trimester caesarean scar ectopic pregnancy evaluation using MRI. *Clin Radiol.* 2014;69:123-9.
7. Wang G, et al. Evaluation of the efficacy of laparoscopic resection for the management of exogenous cesarean scar pregnancy. *Fertil Steril.* 2014;101:1501-7.

HOLOPROSENCEFALIA SEMILOBAR CON DEFECTO DE CIERRE DE LÍNEA MEDIA FACIAL

Cabanillas Apolo C; Sánchez Orta J; Valero Arroyo II; Cosculluela Vidal M

HOSPITAL GENERAL JUAN RAMÓN JIMÉNEZ (HUELVA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La holoprosencefalia es un defecto de la línea media que afecta principalmente al tejido neural anterior, lo que deriva en una separación incompleta del prosencéfalo en dos hemisferios individuales durante la tercera y cuarta semana de gestación. Este patrón deteriorado de la línea media se extiende a la cresta neural circundante y a esclerotomas y miotomas derivados del mesodérmico, causando graves deficiencias neurológicas y dismorfismos cráneo-faciales.¹

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 38 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. Se trata de una paciente secundigesta con un parto eutócico anterior cuyo hijo previo de 4 años presenta un adecuado desarrollo para su edad sin patologías asociadas. Gestación actual de bajo riesgo con analítica del primer trimestre sin hallazgos, serologías negativas para VIH, VHB antígenos, sífilis, rubeola inmune y grupo sanguíneo Rh positivo. El cribado combinado del primer trimestre fue de bajo riesgo para trisomía 21 (1/1050). Control ecográfico realizado a las 12 semanas dentro de la normalidad.

En la ecografía morfológica de 20 semanas se objetivó holoprosencefalia alobar con defecto de cierre de línea media, labio leporino y fisura palatina

Dado los hallazgos morfológicos, se ofreció a la paciente y su pareja ILE que rechazan. Autorizan realización de amniocentesis para estudio genético que se realizó sin incidencias extrayendo 30 ml de líquido amniótico claro del que realiza QF-PCR (PCR cuantitativa fluorescente), arrays y cariotipo.

Los resultados de dicho estudio genético nos informan de una alteración genética fetal consistente en una deleción del brazo corto del cromosoma 18 (deleción 18p-). Teniendo esto en cuenta, se decide realizacón de cariotipos parentales, resultando ambos normales.

Durante el seguimiento ecográfico se filia la holoprosencefalia como semilobar, que tiene mejor pronóstico que la alobar aunque sigue siendo infausto. Añadido a esto, se advierte además una microcefalia. También se filian los defectos originados del déficit del cierre de la línea media facial diagnosticándose hipotelorismo, ausencia o hipoplasia severa de pirámide nasal y fisura labio-palatina bilateral. (**Figuras 1 y 2**)



Figura 1. Holoprosencefalia semilobar en gestación de 21 semanas



Figura 2. Alteración de la línea media facial en gestación de 21 semanas: ausencia o hipoplasia severa de pirámide nasal y fisura labio-palatina

El embarazo terminó a las 39 semanas de gestación mediante parto de inicio espontáneo y finalización de forma eutócica, naciendo una mujer de 2670 g. El test de Apgar presentó una puntuación de 8-9 a los 5 y 10 minutos de vida respectivamente.

La recién nacida presentó aspecto dismórfico: ojos de batracio, hipotelorismo, arrinia, labio leporino y fisura palatina completa. Ingresó en Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal donde falleció a las 4 horas de vida.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Hay distintos tipos de holoprosencefalia:

- Lobar (leve):
 - Los lóbulos cerebrales están casi completamente separados, si bien dicha separación no se ha llevado a cabo en los lóbulos frontales y no suelen poseer septum pellucidum.
 - Los pacientes con este tipo de holoprosencefalia, por lo general, tienen buen funcionamiento motor.

- Semilobar (moderado):
 - Este es el segundo tipo más común.
 - Existe una división entre los hemisferios en parte del encéfalo, pero los lóbulos frontales y parietales se encuentran fusionados.
 - Es frecuente que se asocie a hipotelorismo, labio leporino o paladar hendido, ausencia o malformaciones a nivel nasal; así como déficits motores, cognitivos y neurosensoriales muy severos.
- Alobar (severo):
 - Este es el tipo de holoprosencefalia más común.
 - Es la de peor pronóstico, los hemisferios no llegan a separarse en ningún grado, estando completamente fusionados
 - Curso con malformaciones y déficits cognitivos y neurosensoriales muy graves que pueden llevar al aborto espontáneo o muerte intrauterina.

En cuanto al defecto genético encontrado, el síndrome por deleción del brazo corto del cromosoma 18 es poco frecuente. Se caracteriza por retraso mental, retraso en el crecimiento, malformaciones craneofaciales, que incluyen orejas largas, microcefalia y cuello corto. La variabilidad fenotípica va desde anomalías congénitas menores a holoprosencefalia,² como ocurre en este caso.

La deleción *de novo* se da en dos tercios de los casos (pueden ser de origen paterno o materno con iguales proporciones), el tercio restante son debidos a segregaciones meióticas desequilibradas de translocaciones parentales. En nuestro caso, se detectó una deleción *de novo* 18p11.32p11.21. mediante la técnica de aCGH.

La gravedad del cuadro clínico no está relacionada con la extensión de la deleción del brazo corto del cromosoma 18. A pesar de encontrarse puntos de deleción idénticos, una gran cantidad de variabilidad fenotípica se mantiene en diferentes estudios, lo que sugiere que muchos de los genes involucrados en el brazo corto del cromosoma 18 causan fenotipos de baja penetrancia cuando están presentes en un estado hemicioto.³

El diagnóstico prenatal de este síndrome es posible realizarlo por amniocentesis y debe considerarse en los casos de holoprosencefalia.⁴

BIBLIOGRAFÍA

1. Gondré-Lewis MC, et al. The human brain and face: mechanisms of cranial, neurological and facial development revealed through malformations of holoprosencephaly, cyclopa and aberrations in chromosome 18. 2015;227:255-267.
2. Yang A, et al. A case of de novo 18p deletion syndrome with panhypopituitarism. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2019;24(1):60-63.
3. Pachajoa H. Deletion on the short arm of chromosome 18 syndrome diagnosed by array comparative genomic hybridization. Presentation of one case with a mild phenotype. *Arch Argent Pediatr* 2016;114(6):e448-e449.
4. Turleau C. Monosomy 18p. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2008;3:4.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Amores Vergara M¹; Espada González C²; Martín Pereda M²

¹HOSPITAL SERRANÍA DE RONDA (MÁLAGA); ²HOSPITAL QUIRÓN DE MÁLAGA

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 24 años, primigesta, sin antecedentes personales de interés. Gestación actual espontánea, con ecografía del primer trimestre normal y *screening* combinado del primer trimestre de bajo riesgo. Es derivada a consulta de diagnóstico prenatal de su hospital de tercer nivel de referencia tras hallazgo de huesos largos cortos en la ecografía morfológica.

DESARROLLO DEL CASO

En la semana 22+4 se realiza un estudio morfológico fetal, en el que se observa feto masculino con biometría acorde a 20 semanas a expensas de huesos largos cortos. Las medidas cefálicas y abdominales están acordes a la edad gestacional, mientras que la longitud femoral es de 24,2 mm, acorde a 17+5 semanas, y la humeral es de 28,9 mm, acorde a 19+2 semanas. La longitud del cúbito y la del radio están acordes también a 4 y 2 semanas menos respectivamente. **(Figura 1)** Se observan huesos largos cortos en las cuatro extremidades con arqueamiento femoral y tibial marcados. **(Figuras 2 y 3)** No impresionan alteraciones de la mineralización ósea ni signos de fracturas, así como anomalías de la morfología o de la osificación craneales. La circunferencia torácica es de dimensiones normales. El cociente fémur/pie es de 0,23 (<1) y el cociente fémur/circunferencia abdominal $25,2/170,6 = 0,14$ (<0,16), lo que hace pensar en el diagnóstico de displasia esquelética. Presenta además movilización limitada del segmento proximal de las extremidades, sobre todo de la abducción por acortamiento.

Se explica a la paciente la sospecha diagnóstica de displasia esquelética, recomendándose estudio genético, que acepta. Se realiza entonces amniocentesis diagnóstica, en la que se obtienen resultados de cariotipo y arrays de displasias esqueléticas (panel *Next-generation Sequencing*-NGS

de 6 genes) normales. La paciente es informada de los hallazgos y de las opciones de estudio y seguimiento, así como de la ley de salud sexual y reproductiva y sus plazos, deseando continuar el control y seguimiento del embarazo.

FUR		EG(FUR)	27w4d	FEP(FUR)	G	0	Ab	0
FDC		EG(AUA)	24w3d	FEP(AUA)	P	0	Ec	0
EFW (Hadlock)	Valor	Ámbito	Edad	Ámbito	GP	Williams		
AC/BPD/FL/HC	710g	± 104g	24w2d				11.8%	
Mediciones 2D	AUA	Valor	m1	m2	m3	Mét.	GP	Edad
BPD (Hadlock)	✓	71.33 mm	71.33			med.	73.4%	28w4d
OFD (HC)		86.57 mm	86.57			med.		
HC (Hadlock)	✓	247.57 mm	247.57			med.	7.6%	26w6d
HC* (Hadlock)	✗	24.88 cm	24.88				9.5%	27w0d
AC (Hadlock)	✓	222.94 mm	222.94			med.	18.3%	26w5d
FL (Hadlock)	✓	33.13 mm	33.13			med.	<1%	20w3d
TIB (Jeanty)	✓	34.11 mm	34.11			med.	<1%	22w4d
FIB (Jeanty)	✓	35.29 mm	35.29			med.	1.5%	23w1d
HL (Jeanty)	✓	37.29 mm	37.29			med.	<1%	23w0d
RAD (Jeanty)	✓	33.90 mm	33.90			med.	15.4%	24w0d
Ulna (Jeanty)	✓	30.27 mm	30.27			med.	<1%	21w2d

Figura 1. Biometría semana 22+6



Figura 2. Acortamiento y arqueamiento femoral semana 22+6



Figura 3. Acortamiento y arqueamiento tibial

En ecografías posteriores persiste micromelia severa de las 4 extremidades, mayor de las inferiores. En semana 27+4 se realiza nueva ecografía, con fémur acorde a 20+3 semanas y resto de huesos de extremidades acordes a 21-24 semanas. Se observa además acortamiento cervical, con cervicometría de 11 mm, por lo que se pauta progesterona vaginal, se inicia pauta de maduración pulmonar y se inserta pesario de Arabin. En la semana 28+1, la paciente ingresa por rotura prematura de membranas y amenaza de parto prematuro. Tras descartar signos de corioamnionitis, se inicia tratamiento antibiótico, tocolítico (atosibán) y neuroprotección fetal con sulfato de magnesio. A pesar del tratamiento, persiste dinámica regular y la dilatación cervical progresa. El registro presenta un patrón desacelerativo mantenido, por lo que se indica cesárea urgente por riesgo de pérdida del bienestar fetal, naciendo un varón de 1120 g y test de Apgar 2/5/7.

El recién nacido ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos por prematuridad y distrés respiratorio. Presenta aspecto dismórfico, con miembros inferiores en mecedora. (Figura 4) El mapa óseo realizado tras el nacimiento pone en evidencia fracturas a distintos niveles: costillas derechas de

la 4ª a la 6ª, clavícula izquierda y fémur izquierdo. Los huesos largos de miembros superiores e inferiores son cortos, con aspecto tosco y grosero e incurvación en la diáfisis. **(Figura 5)** Destaca densidad ósea heterogénea a todos los niveles. Estos hallazgos plantean como primera posibilidad una osteogénesis imperfecta tipo II o III.



Figura 4. Recién nacido con miembros inferiores en mecedora



Figura 5. Control radiológico. Arqueamiento femoral y tibial

Durante el ingreso, el recién nacido presenta una evolución tórpida, con desarrollo de complicaciones infecciosas y relacionadas con la prematuridad. Además, en los distintos controles radiológicos van apareciendo nuevas fracturas: cabeza humeral izquierda, diáfisis proximal del húmero derecho, fémur derecho y antebrazo derecho. **(Figura 6)** Se contacta con centro de referencia en osteogénesis imperfecta para valoración del caso, desde donde corroboran el mal pronóstico y aprueban ofrecer a los padres extubación y plantear adecuación del esfuerzo terapéutico de no soportarla. Tras consensuar con los padres se procede a la extubación, falleciendo a los 40 días de vida. El estudio genético confirmó posteriormente el diagnóstico de osteogénesis imperfecta tipo II.

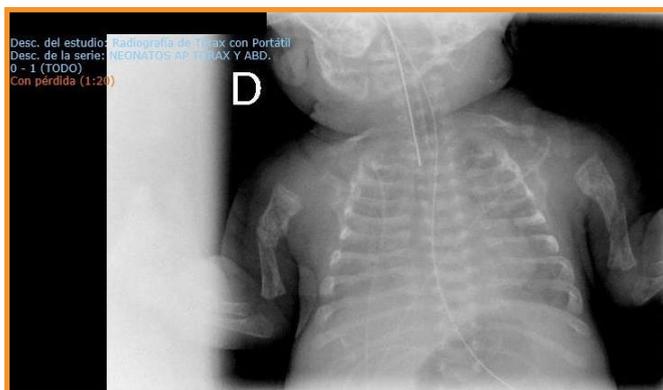


Figura 6. Control radiológico con nuevas fracturas

DISCUSIÓN

Las displasias esqueléticas son un grupo heterogéneo de patologías que abarcan cuadros clínicos muy diferentes. El diagnóstico prenatal es fundamental, especialmente en los casos de peor pronóstico y letalidad, ya que ello permite un adecuado manejo e información a los padres, ofertándoles las distintas opciones disponibles de seguimiento o interrupción de la gestación, así como asesoramiento genético para embarazos posteriores.¹ Son hallazgos ecográficos frecuentes en estos casos el fémur corto ($<p5$), las alteraciones de la biometría de los huesos craneales o las alteraciones en la morfología de los huesos, pudiendo encontrar también alteraciones en otros huesos y a otros niveles. No obstante, es difícil de establecer prenatalmente el tipo de displasia, aunque se han descrito parámetros a través de los cuales intentar predecir la letalidad, como la medición de la circunferencia torácica (estimando así el riesgo de hipoplasia pulmonar), la relación longitud del fémur/circunferencia abdominal o la relación circunferencia torácica/circunferencia abdominal.

CONCLUSIONES

✓ El caso presentado se trata de una displasia esquelética del tipo osteogénesis imperfecta tipo II, caracterizado por fragilidad ósea, fracturas múltiples, huesos largos grandes y acortados y una pobre mineralización ósea, siendo además el tipo II es forma más grave y letal de osteogénesis imperfecta.² La correcta aproximación diagnóstica prenatal es fundamental para establecer la letalidad en este tipo de patologías e informar a los padres del pronóstico de la enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kimura I, et al. A case of fetal osteogenesis imperfecta type 2A: longitudinal observation of natural course in utero and pitfalls for prenatal ultrasound diagnosis. *J Med Ultrasonics*. 2015;42:565–570.
2. Ibáñez A, Hodgson F. Osteogénesis imperfecta. *Rev. Med. Clin. Condes*. 2021;32(3):311-318

DISCORDANCIA INTERGEMELAR EN BLOQUEO AURICULOVENTRICULAR COMPLETO

Espada González C¹; Amores Vergara M²; Martín Pereda M¹

¹HOSPITAL QUIRÓN DE MÁLAGA; ²HOSPITAL SERRANÍA DE RONDA (MÁLAGA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Lupus neonatal (LN) es una enfermedad autoinmune adquirida de forma pasiva que ocurre en los hijos de madres con anticuerpos anti-Ro/SSA y/o anti-La/SSB que origina bloqueo auriculoventricular (AV). De no ser detectada en casos iniciales y ser un bloqueo completo, suele ser irreversible a pesar de los tratamientos actuales.

DESARROLLO DEL CASO

Paciente de 36 años tercigesta con antecedente de un aborto y una cesárea en una gestación a término de un varón que vive sano. Se encuentra embarazada de una gestación gemelar bico-ri-al-biamniótico conseguida de forma espontánea, que cursa de bajo riesgo con controles adecuados hasta la semana 20 donde se observan alteración del ritmo cardiaco del primer feto (impresiona bloqueo AV) FCF de 60 lpm vs. 145 lpm del 2º feto.

Como antecedente personal destaca la existencia de síndrome de Sjögren con presencia de anticuerpos anti-Ro/SSA (*Sjögren syndrome type A antigen*) y anti-La/SSB (*Sjögren syndrome type B antigen*) positivos, en tratamiento con hidroxicloroquina previo a la gestación.

Realizada ecocardiografía en la semana 21, se informa de 2º feto sin cardiopatía y 1º feto con bloqueo auriculoventricular completo sin hidropesía.

En decisión conjunta con Medicina Interna y Cardiología se considera la posibilidad de reducir riesgos de afectación del gemelo sano mediante la administración de corticoides e inmunomodulación con inmunoglobulina intravenosa. **(Figura 1)**

En la semana 22+4 se decide ingreso para iniciar tratamiento con dexametasona (2 mg cada 24 horas por la mañana) y la administración de inmunoglobulina (1mg/kg cada 48 horas, 5 dosis).

Ecocardiografías seriadas con controles adecuados por cardiología infantil sin alteraciones hemodinámicas respecto a los estudios previos.

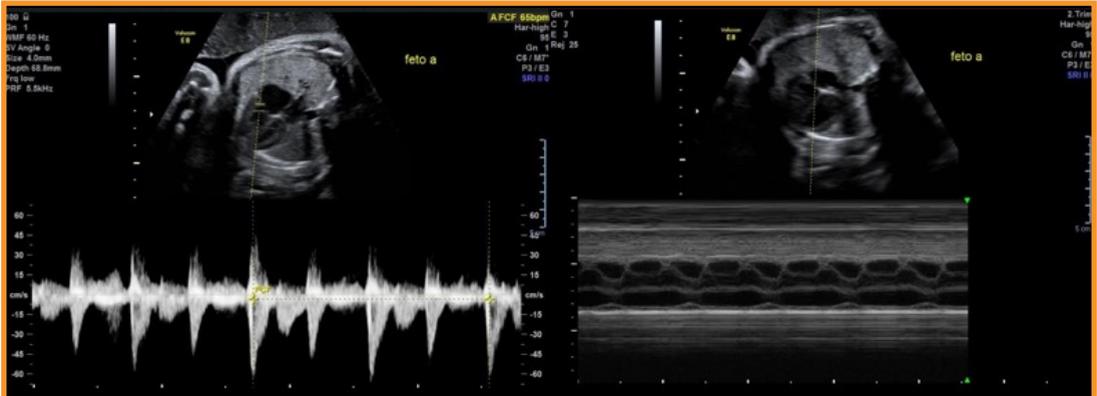


Figura 1. Imagen A: frecuencia cardiaca fetal del primer gemelo a nivel del doppler tricuspideo con BAV (bloqueos AV) completo 65 lpm. Imagen B: modo M donde se observa la contractilidad AV con velocidad 2:1

El parto tuvo lugar mediante cesárea con anestesia regional espinal y extracción de ambos fetos en cefálica en la semana 37, sin incidencias. Al nacimiento:

- 1º feto: varón 2680 g. Apgar 9/10. Bloqueo AV con transmisión 2:1.
- 2º feto: varón 2880 g. Apgar 9/10.

En la última revisión al año y medio de vida, se obtuvo una frecuencia cardiaca ventricular de 85 lpm. Ecocardiogramas con buena función ventricular y ausencia de defectos estructurales. Electrocardiograma con BAV con bigeminismo 2:1.

DISCUSIÓN

El bloqueo AV completo congénito (BCC) es la causa más frecuente de bradicardia fetal persistente, definida como la presencia de una FCF por debajo de 110 lpm. Episodios breves, clínicamente insignificantes, de bradicardia fetal en el segundo y tercer trimestre de la gestación pueden ser frecuentes.

Sin embargo, la detección de una FCF anormalmente baja que no remite en el tiempo que dura la exploración ecocardiográfica (30-45 minutos), descartada la pérdida del bienestar fetal, es una situación muy poco frecuente en la práctica clínica.¹

La afectación BCC se asocia a una mortalidad (20-30%) y una morbilidad (70% requieren marcapasos antes de la adolescencia) significativa. La tasa de letalidad se acerca al 50% cuando la enfermedad extraganglionar está presente.

Las principales causas de BCC de tipo congénitos son:

- Anticuerpos autoinmunes. Se considera la complicación más grave del LN pero es la forma más frecuente de los bloqueos cardiacos. Presentan un corazón estructuralmente normal. Se asocia a una morbilidad significativa.
- Alteraciones cardiacas estructurales debido a una enfermedad congénita 50% de los casos congénitos. Presentan mal pronóstico.
- Bloqueo AV completo congénito familiar de origen idiopático.² Es la causa etiológica más rara y por tanto, menos frecuente.

La incidencia en la población general es de 1 caso de cada 15.000-20.000 recién nacidos vivos. Sin embargo, la elevada proporción de abortos y/o pérdidas fetales asociada a esta enfermedad sugiere que su prevalencia en la vida fetal pueda ser mayor.¹

El LN es responsable del 80 al 95 % de todos los casos de BAV congénito en ausencia de defectos estructurales diagnosticados intraútero o en el periodo neonatal.³ El LN es menos frecuente que cause bloqueo cardiaco tras el periodo neonatal (5% en un estudio).

La prevalencia de BCC en mujeres portadoras de ANA (principalmente de anti-Ro/SSA y anti-La/SSB) se estima en 1-2% y el riesgo de recurrencia en un siguiente embarazo asciende hasta el 16-20%.^{4,5}

LN es resultado del paso transplacentario de anticuerpos anti-Ro/SSA y/o anti-La/SSB que afectan a los órganos neonatales, particularmente la piel y el corazón. Estos anticuerpos tipo IgG atraviesan la barrera placentaria a partir de la semana 14-16 mediante la fijación a los receptores Rc, siendo transportados por vacuolas a través de la célula trofoblástica y liberados por exocitosis a la sangre fetal.⁶ Se trata de autoanticuerpos directamente dirigidos frente a antígenos Ro/SSA y La/SSB se encuentran en pacientes con síndromes de Sjögren's y lupus eritematoso sistémico (LES). Aunque estudios posteriores mostraron que anticuerpos anti-Ro/SSA pueden estar presentes en pacientes con otras enfermedades autoinmunes.⁴

La patogénesis probablemente sea multifactorial e influyan otros factores (factores fetales genéticos o factores ambientales) además de estos anticuerpos en la circulación fetal, ya que la presencia de la enfermedad es rara incluso cuando los anticuerpos se encuentran presentes con altos títulos. Además, está descrita la discordancia de enfermedad en gemelos monocigóticos.^{3,7}

Aunque el mecanismo de lesión no está totalmente establecido, se propone que el bloqueo cardiaco resulta de la unión de anticuerpos anti-Ro / SSA y / o anti-La / SSB a las células cardiacas fetales produciendo una apoptosis fisiológica durante la remodelación, dando lugar a lesión autoinmune y fibrosis secundaria del nódulo AV y su tejido circundante.^{3,7} Los antígenos Ro/SSA y La/SSB son abundantes en el tejido cardiaco fetal alrededor de la semana 18 a la 24.²

Inicialmente, se manifiesta con un bloqueo auriculoventricular completo de un bigeminismo auricular y de una bradicardia sinusal. Como respuesta al bloqueo produce una cardiomegalia e hipertrofia ventricular para mantener un gasto cardiaco elevado en esta etapa. Conforme avanza la destrucción del sistema de conducción por los anticuerpos anti-Ro/SSA o anti-La/SSB, el corazón no responde a este mecanismo compensatorio y produce una insuficiencia cardiaca congestiva, con aumento de la precarga del corazón y elevación de la presión venosa precordial del feto; en última instancia aparece hidropesía y ocurre la muerte fetal.^{8,9}

CONCLUSIONES

- ✓ No existe un tratamiento intrauterino definitivo para el bloqueo cardiaco fetal, los tratamientos son experimentales que incluyen el uso de glucocorticoides (dexametasona), terapia materna con beta-agonistas, terapia con hidroxicloroquina, uso de inmunoglobulinas intravenosas o el tratamiento con plasmaféresis.
- ✓ En general, el bloqueo cardiaco completo o tercer grado se considera irreversible y el tratamiento con glucocorticoides no mejora la supervivencia. En el caso de los bloqueos de segundo grado sí están recomendados iniciarlos lo antes posible tras la detección del defecto. La relevancia clínica del bloqueo cardiaco de primer grado es incierta ya que la progresión del bloqueo (definido como un intervalo PR prolongado más de 150 milisegundos) a grados completos en fetos no tratados no está bien documentada, aunque puede ocurrir.¹⁰
- ✓ El tratamiento preventivo con hidroxicloroquina (400 mg orales diarios) está recomendado en gestantes que previamente han tenido un niño afecto y quienes presenten anti-Ro/SSA y/o anti-La/SSB, a pesar del estado materno de enfermedad, iniciándola entre las semana 6 y 10 de gestación.¹¹

BIBLIOGRAFÍA

1. Albert D, et al. Bloqueo auriculoventricular congénito: El punto de vista ginecólogo. Cuaderno de estimulación cardiaca. 2012;5(13):23–32.
2. Sauer WH, et al. Congenital third degree (complete) atrioventricular block. UpToDate. 2017.
3. Buyon JP, Clancy RM, Friedman DM. Cardiac manifestations of neonatal lupus erythematosus: guidelines to management, integrating clues from the bench and bedside. Nature clinical practice Rheumatology. 2009;5(3).
4. Bloch DB, Triedman JK, Curtis MR. The anti-Ro/SSA and anti-La/SSB antigen-antibody systems. UpToDate. 2017.
5. Gordon PA, et al. Increase in the heart rate-corrected QT interval in children of anti-Ro-positive mothers, with a further increase in those children with congenital heart block: comment on the article by Cimaz et al. Arthritis Rheum. 2001;44:242–3.

6. García ÁM. BAV congénito: punto de vista del reumatólogo. Cuadernos de Estimulación Cardíaca. 2012;5(13):19–22.
7. Buyon JP, et al. Neonatal lupus: Epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, and diagnosis. UpToDate. 2017;
8. Barrios E, et al. Anticuerpos anti-Ro/SSA y bloqueo cardíaco congénito. Ginecol Obstet Mex. 2012;80(6):417–20.
9. Jaeggi ET, et al. Outcome of children with fetal, neonatal or childhood diagnosis of isolated congenital atrio-ventricular block. A single institution's experience of 30 years. Journal of the American College of Cardiology. 2002;39(1):130–7
10. Buyon JP, et al. Neonatal lupus: Management and outcomes. UpToDate. 2017.
11. Izmirly PM, et al. Evaluation of the risk of anti-SSA/Ro-SSB/La antibody-associated cardiac manifestations of neonatal lupus in fetuses of mothers with systemic lupus erythematosus exposed to hydroxychloroquine. Annals of the rheumatic diseases. 2010;69(10):1827–30.

ATRESIA YEYUNOILEAL MÚLTIPLE Y PATOLOGÍA OBSTRUCTIVA INTESTINAL

Serrano Olave A; Adame Guisado MS

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE MÁLAGA

PRESENTACIÓN DEL CASO

La obstrucción congénita digestiva consiste en la interrupción del tránsito intestinal a cualquier nivel de la vía digestiva, constituyendo una de las patologías quirúrgicas neonatales más frecuentes. La atresia intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal neonatal con una incidencia de 1 cada 3.000 – 4.000 recién nacidos vivos. Son más frecuentes a nivel yeyuno-ileal y son excepcionales las de colon. Asimismo, el diagnóstico prenatal es posible con ecografía fetal, aunque suele ser tardío y la sensibilidad es variable, no siendo eficaz para informar sobre el número de obstrucciones ni sobre la viabilidad del intestino no obstruido.¹

El objetivo de este caso clínico es, además de exponer este caso poco frecuente y de mal pronóstico de atresia yeyuno-ileal múltiple; subrayar la importancia de la evaluación morfológica fetal en el tercer trimestre, ya que la sospecha prenatal de una obstrucción intestinal puede mejorar el pronóstico postnatal.²

Existen varias teorías sobre la etiopatogenia de esta entidad. Entre ellas, la teoría de la recanalización (Tandler), teoría vascular (Louw y Barnard), asociación familiar (raro): posiblemente autosómica recesiva o secundaria a otras anomalías extrínsecas. Una de las que más peso tiene hasta ahora es la teoría de Louw y Barnard, que defiende una cascada de catástrofes vasculares mesentéricas tardías durante el desarrollo embrionario. Parecen demostrar esta teoría, el hallazgo de meconio y células de descamación intestinal distales a la atresia. A continuación, comentaremos brevemente las características principales de los tres tipos de obstrucción intestinal.³

- A.** Atresia duodenal. Tiene una incidencia de 1/3.000-10.000 recién nacidos vivos, con ligero predominio en varones (1,5:1).³ Dentro de los signos ecográficos destacamos: *dobles burbujas* en el corte axial del hemiabdomen superior, correspondientes a la cámara gástrica (izquierda) y al duodeno dilatado (medial al estómago). Comprobar en cortes oblicuos la

comunicación entre ambos. En la estenosis de duodeno puede desaparecer, así como en regurgitaciones que descompriman el estómago. Puede asociar hiperperistaltismo gástrico y polihidramnios a partir de las 25 semanas, más precoz y severo en caso de atresia. Es frecuente el CIR en el tercer trimestre. La detección prenatal se produce tan solo en el 50% de los casos ya que tiene aparición tardía (>24-26 semanas). Es frecuente su asociación a trisomía 21 (30-40%); síndrome de Feingold; y anomalías estructurales asociadas (50%): digestivas, cardíacas, genitourinarias (GU) y musculoesqueléticas. El diagnóstico diferencial incluye:

- Causa intrínseca: por falta de recanalización.
 - Causa extrínseca: por compresión como páncreas anular, bandas de Ladds o malrotación intestinal (vólvulo).
 - Posibles errores: quistes abdominales (no peristaltismo, no se comunican con el estómago y no asocian polihidramnios. Pueden ser: de colédoco, mesentéricos, de duplicación intestinal) o incisura gástrica prominente (coincidiendo con ciertos movimientos peristálticos puede simular el aspecto de *doble burbuja*, por lo que es prudente confirmar este diagnóstico en al menos 2 exploraciones diferentes).^{4,5}
- B.** Obstrucción yeyuno-ileal: tiene una incidencia de 1/3.000-5.000 recién nacidos vivos, afectando por igual a ambos sexos. Más frecuentes en íleon distal (36%) o yeyuno proximal (31%). Únicas (80-84%) o múltiples (6-20%).³ Dentro de los signos ecográficos destacamos: intestinos hiperecogénicos y engrosamiento de paredes (>3 mm), de distribución central. La cámara gástrica puede estar aumentada de tamaño. Dilatación (>7 mm) e hiperperistaltismo de las asas intestinales proximales a la obstrucción. Signos de perforación intestinal: ascitis transitoria, peritonitis meconial, pseudoquistes meconiales residuales. Polihidramnios y CIR tardío (inconstante). La detección prenatal se produce en el 50% de los casos ya que tiene aparición tardía (> 24-26 semanas). Yeyunal > ileal (más evidente cuanto más proximal). Es frecuente su asociación a patología obstructiva extrínseca (malrotación intestinal, tumoración, íleo meconial...), anomalías cromosómicas (raro) y anomalías estructurales extradigestivas (raro). El diagnóstico diferencial incluye:
- Causa intrínseca: por falta de recanalización.
 - Causa extrínseca: por compresión como en el íleo meconial, malrotación intestinal (vólvulo, invaginación), herniación, tumoración, banda peritoneal, Hirschprung, síndrome megacolon-hipoperistaltismo intestinal.
 - Posibles errores: dilatación fisiológica: <7 mm, quistes abdominales, hidronefrosis severa o megauréter.^{1,4,5}
- C.** Atresia anorrectal: tiene una incidencia de 1/5.000 recién nacidos vivos. Son más raras que las del intestino delgado. Está causada por la formación anómala del tabique uorrectal, afectando a intestino posterior, tracto urinario y tracto genital. En la mayoría de los casos

el ano no está perforado y la porción distal del intestino termina como una cavidad ciega o como una fístula o cloaca común hacia el tracto urinario, genital o periné.³ Dentro de los signos ecográficos destacamos: dilatación del colon (sigma, recto) > 20 mm y distribución periférica. Meconio intraluminal calcificado (enterolitiasis). Es de aparición tardía: >30 semanas. Es frecuente su asociación a anomalías estructurales como genitourinarias (60%), esqueléticas (vertebrales), gastrointestinales, cardíacas y del sistema nervioso central, anomalías cromosómicas (T13 y T18) o síndromes: Vacterl, Oeis, sirenomelia... El diagnóstico diferencial incluye:

- Causa intrínseca: por formación anómala del tabique uorrectal.
- Causa extrínseca: por compresión como tapón meconial, Hirschprung o malrotación intestinal.
- Posibles errores: dilatación fisiológica (<20 mm), hidronefrosis severa o megauréter.^{4,5}

DESARROLLO DEL CASO

Mujer de 36 años primigesta, sin antecedentes clínicos significativos. Sin alergias medicamentosas conocidas ni intervenciones previas. En sus visitas a los controles trimestrales, ecografías y serología dentro de la normalidad. *Screening* combinado del primer trimestre: bajo riesgo para DS (1:2.324) y sesgo estadístico (SE) (1:50.000).

Sin embargo, cuando acude a su visita en Fisiopatología Fetal en la semana 37+2 se evidencian los siguientes hallazgos ecográficos. Feto vivo en cefálica. Biometría acorde a semana 37. PFE: 2700-2800 g. Se observa dilatación de todo el marco cólico con tamaño de hasta 36 mm (izquierdo desde la parte recto-sigma hasta el colon derecho proximal), aumento del peristaltismo (anterógrado y retrógrado, que impresiona de lucha). No se aprecia dilatación de asas de delgado. Esfínter anal conservado. Inicialmente se sospecha, por tanto, una patología de aparición tardía y de características sugestivas de patología obstructiva distal. (**Figura 1**)



Figura 1. Ecografía en la semana 37+2

DISCUSIÓN

La pregunta clave de este caso clínico es, ¿cómo diferenciar si una obstrucción es de intestino delgado (ID) o grueso (IG)? Se trata de algo bastante complicado. Por ello, hemos querido recalcar una serie de *tips* para ayudarnos en este diagnóstico diferencial a través de dos tablas. Una de causas y otra de signos ecográficos.

A. Causas de la dilatación intestinal.²⁻⁴

Duodeno	Yeyuno-íleon	Grueso	Posibles errores
<ol style="list-style-type: none"> 1. Atresia duodenal 2. Páncreas anular 3. Bandas de Ladd 4. Malrotación intestinal: vólvulo 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Atresia yeyunal (poco común) 2. Atresia ileal 3. Íleo meconial 4. Malrotación intestinal: vólvulo, invaginación... 5. Herniación 6. Tumorción 7. Banda peritoneal 8. Enfermedad de Hirschprung (afecta a IG) 9. Síndrome megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo inestinal 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Atresia anorrectal 2. Tapón meconial 3. Malrotación intestinal: vólvulo, invaginación 4. Enfermedad de Hirschprung 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Dilatación fisiológica 2. Quistes abdominales: de colédoco, mesentéricos, de duplicación intestinal 3. Hidronefrosis severa 4. Megauréter 5. Incisura gástrica prominente

Tabla 1. Adaptada de los datos recogidos en las distintas fuentes bibliográficas

B. Signos ecográficos de la dilatación intestinal. Se caracterizan por ser de aparición tardía (> 25 semanas) y no patognómicos.²⁻⁴

Duodeno	Yeyuno-íleon	Grueso	Posibles errores
<ol style="list-style-type: none"> 1. Doble burbuja 2. Puede asociar hiperperistaltismo gástrico y polihidramnios a partir de las 25 semanas, más precoz y severo en caso de anemia 3. Es frecuente el CIR en el tercer trimestre 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Intestinos hiperecogénicos y engrosamiento de paredes (> 3 mm), de distribución central 2. Cámara gástrica puede estar aumentada 3. Dilatación (>7 mm) e hiperperistaltismo de las asas intestinales proximales 4. Signos de perforación intestinal: <i>ascitis transitoria</i>, <i>pseudoquiste meconiales residuales</i> 5. Polihramnios y CIR tardío 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Dilatación del colon (sigma, recto) > 20mm y distribución periférica 2. Meconio intraluminal calcificado (entero litiasis) 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Dilatación fisiológica: < 7 mm (ID) y < 20 mm (IG) 2. Quistes abdominales: no peristaltismo y no comunicación con resto de estructuras 3. Hidronefrosis severa 4. Megauréter 5. Incisura gástrica prominente: repetir siempre en 7 mediciones ¡OJO! Mvtos, peristálticos pueden simular el aspecto de <i>doble burbuja</i>

Tabla 2. Adaptada de los datos recogidos en las distintas fuentes bibliográficas

Retomando el caso y dada la sospecha clínica, se decidió finalización electiva mediante preinducción del parto con misoprostol en la semana 37+5. Finalizando en parto eutócico un varón, 2700 g. Apgar 9/10. Durante el postparto inmediato se le realizó al neonato ecografía abdominal y enema opaco cuyos hallazgos eran compatibles con atresia yeyuno-ileal múltiple y no como obstrucción intestinal distal, que fue la sospecha inicial. Se hallaron 6 segmentos atrésicos (5 de ellos tipo II y 1 tipo I) con un microcolon consecuente, siendo este el origen de la confusión inicial. Posteriormente, el recién nacido fue intervenido para resección intestinal y yeyunostomía en cañón de escopeta con posterior cierre de ileostomía y anastomosis laterolateral de delgado a delgado. La evolución fue favorable y tras 2 meses de ingreso fue dado de alta.

CONCLUSIONES

- ✓ El diagnóstico de la obstrucción intestinal es difícil y tardío. Lo más importante es su correcto manejo prenatal mediante ecografía morfológica (intentar establecer el nivel de la lesión y descartar otras anomalías estructurales, Vacterl), ecocardiografía avanzada, estudio de infecciones congénitas (serología materna de CMV y parvovirus B19), cariotipo, despistaje de fiebre Q en líquido amniótico, en ocasiones RMN, interconsulta a Cirugía Pediátrica y seguimiento cada 2-4 semanas por el riesgo de CIR y polihidramnios (intestino delgado).^{2,5}
- ✓ La supervivencia depende fundamentalmente de las anomalías asociadas, causa subyacente, longitud del intestino remanente, nivel de la obstrucción, presencia de complicaciones y, especialmente, del peso al nacer y prematuridad. En formas aisladas es > 95%. El parto se realizará en un centro de tercer nivel, si es posible a término y por vía vaginal. Si signos de peritonitis meconial complicada (asas intestinales con grandes dilataciones, quiste meconial grande, ascitis masiva, deterioro neonatal) o de perforación/sepsis neonatal, la cirugía es inmediata.^{3,4}

BIBLIOGRAFÍA

1. Galindo A. Anomalías del aparato digestivo. Ecografía obstétrica. Madrid: Marbán. 2019;505–25.
2. Puente CJ. Guía de buenas prácticas clínicas para atresia intestinal yeyunoileal. Revista Electrónica de las ciencias médicas. 1er Taller nacional de buenas prácticas clínicas en cirugía pediátrica. 2012.
3. Cuñarro A. Principales malformaciones digestivas. Madrid. 2002.
4. Cea J, et al. Diagnóstico prenatal y manejo postnatal de una obstrucción intestinal secundaria a vólvulo intestinal. *Avan Biomed* 2017; 6: 144-9.
5. Anomalías del aparato digestivo. Curso teórico-práctico SESEGO. Madrid. 2011.

COMPLEJO LIMB-BODY WALL

Adame Guisado MS; Serrano Olave A

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE MÁLAGA

PRESENTACIÓN DEL CASO

Los defectos de la pared abdominal engloban un amplio grupo de patologías que pueden clasificarse en distintos tipos según sus características anatomopatológicas y patogenia. Representan defectos heterogéneos y comparten una característica en común, que es la herniación o evisceración de uno o más órganos de la cavidad abdominal siendo susceptibles de diagnóstico ultrasonográfico y en ocasiones, bioquímico mediante la elevación de los niveles de alfa-fetoproteína en suero materno. Las patologías más frecuentes de este grupo son la gastrosquisis y el onfalocele, sin embargo, existen más alteraciones que se incluyen, como la Pentalogía de Cantrell, extrofia vesical y cloacal. Mucho menos frecuentes y de mayor gravedad son los llamados complejo pared abdominal- miembros o *limb body wall complex* (LBWC) y anomalía *Body Stalk*.^{1,2} Todas estas patologías, excepto el onfalocele, tienen un origen embriológico en común, que es el fallo en el cierre de los pliegues laterales de la pared abdominal durante la cuarta semana del desarrollo embriológico, lo cual corresponde al final de la blastogénesis.

El complejo *limb-body wall* es un defecto raro de 0,21- 0,31/10000 nacidos vivos. Aunque la etiología es desconocida, se han publicado casos con antecedente de abuso de cocaína por parte de la madre durante el embarazo. Se sugieren 3 mecanismos etiológicos:

1. Obstrucción mecánica secundaria a bandas amnióticas o adhesiones (16%).
2. Ruptura mecánica del amnios en presencia del celoma extraembrionario o por adhesión del amnios a tejido embrionario necrótico posterior al evento disruptivo inicial.
3. Anormalidades en el disco germinal/deformación vs. hemorragia (44%).²⁻⁵

En cuanto a su presentación clínica, se describen dos fenotipos dependiendo el mecanismo patogénico. En el primero existen, defectos craneofaciales, bandas amnióticas y adhesiones, lo cual se ha relacionado con disrupción vascular temprana. En el segundo grupo, no se observa la presencia de defectos craneofaciales, pero existen anomalías urogenitales, atresia anal, unión abdomino-placentaria, mielo meningocelelumbosacra y cifoscoliosis con persistencia del celoma extraembrionario, describiendo o identificando el fenotipo de tipo placento-craneal y placento-abdominal.⁶

El diagnóstico se basa en los signos presentes, con la presencia de dos de tres de las siguientes características: excencefalia o encefalocele con hendiduras faciales, toracosquisis o abdominosquisis y defectos de las extremidades, en combinación de un gran defecto de la pared abdominal con protrusión de las vísceras, escoliosis espinal severa y yuxtaposición continua del feto a la placenta. El diagnóstico prenatal temprano es posible por ecografía y puede ir seguido de una interrupción médica del embarazo. El LBWC es fatal, con muerte en el periodo prenatal o durante el periodo neonatal temprano² y debe diferenciarse de la gastrosquisis, el cual tiene un mejor pronóstico. Los principales diagnósticos a diferenciar son la secuencia de bandas amnióticas y el síndrome de cordón corto.

DESARROLLO DEL CASO

Paciente de 19 años, primigesta, sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Sin intervenciones previas. Acude a primer control ecográfico, de forma tardía en la semana 15, donde se visualiza un defecto de pared anterior fetal, a nivel toracoabdominal, por el que se hernian estructuras torácicas y abdominales (incluyendo corazón) visualizando también escoliosis severa. **(Figura 1)**

Ante estos hallazgos, se deriva a consulta de diagnóstico prenatal en la que se confirma dicho defecto observando además brida amniótica que impresiona ser la responsable. Todos los hallazgos son compatibles con un complejo *limb body wall*. Se informa de mal pronóstico de dicha patología ofreciendo, entre las posibilidades clínicas, la ILE, que la paciente acepta.



Figura 1. Corte sagital donde se objetiva escoliosis severa



Figura 2. Corte medio sagital de abdomen fetal donde se evidencia defecto amplio de pared anterior de 27 mm con herniación de vísceras (asas intestinales, hígado y corazón)

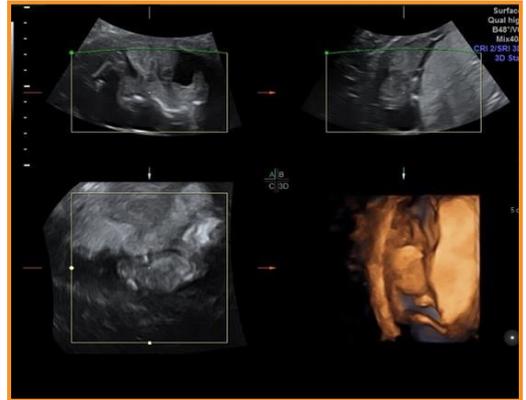


Figura 3. Ecografía 3D (modo multiplanar). Se aprecia placenta muy cercana al feto, con cordón umbilical corto. Limitación de movimientos fetales

DISCUSIÓN

El LBWC consiste en un grupo heterogéneo de malformaciones fetales que incluyen defectos de la pared en abdomen o en tórax. La mayoría de los casos son abortos o muertes perinatales. Se ha estimado una incidencia de 1/10.000 a 1/40.000 nacimientos, aunque estos datos no reflejan la información real, dada la alta mortalidad en embarazo temprano. Esta patología se distribuye igualmente en ambos sexos. El cariotipo es normal en todos los casos. Se define como *complejo*, ya que hay alteración en varios campos del desarrollo embrionario.^{2,6,8}

El LBWC representa una forma grave de síndrome de banda amniótica, ya que tiene una coincidencia en el 40% de los casos. La presencia de bandas amnióticas se asume que es una consecuencia de la disrupción vascular temprana, pero no es la anomalía primaria en sí. La participación del abdomen y el tórax es una característica más común en comparación con la participación del abdomen o tórax exclusivamente. Los contenidos abdominales y torácicos se hernian a través de un gran defecto en el celoma extraembrionario. Los órganos eviscerados forman una masa compleja, extraña que aparece enredada con membranas. En el caso actual, el defecto corporal se limitó al abdomen, aunque el diafragma no fue identificado.⁶

Peña, et al en una revisión de *Body Stalk Anomaly* durante los años 1884 al 2000 registran que todos los casos reportados pesaron menos de 500 g. Las vísceras herniadas fueron intestino delgado, hígado, estómago, intestino grueso y vejiga en orden de frecuencia.^{7,9,10}

Debido a que el LBWC es incompatible con la vida, es importante diagnosticar las lesiones prenatalmente y diferenciarlas de otros defectos de la pared abdominal anterior tales como gastrosquisis, onfalocele y entidades poco comunes como ectopia cordis, síndrome de banda amniótica, distrofia cloacal y quiste uracal. Uno de los principales parámetros que ayudan a esta diferenciación es el sitio. Mientras que la ectopia cordis se localiza en el aspecto anterior

del tórax, la gastrosquisis y el onfalocele se ubican en las áreas umbilical y paraumbilical. En la pared abdominal inferior, la distrofia cloacal y el quiste uracal son entidades afectadas. Otros parámetros útiles que ayudan a derivar un diagnóstico específico incluyen la presencia de membranas que cubren el contenido del saco herniado, cualquier anomalía intestinal asociada, la presencia o ausencia de vejiga urinaria, escoliosis y defectos en los miembros, la presencia o ausencia de otras alteraciones como la fisura facial. Una combinación de onfalocele y escoliosis debe levantar la sospecha de LBWC. El diagnóstico precoz seguido por la interrupción del embarazo es el tratamiento para esta anomalía.^{7,8,9}

La evaluación ecográfica dio lugar al reconocimiento de las características clínicas de LBWC, lo que permitió orientar a un diagnóstico oportuno y adecuado, así como a una correcta asesoría a la familia.

CONCLUSIONES

- ✓ Se hace el informe de un caso con características clínicas de LBWC, en el cual se pudo hacer un adecuado diagnóstico clínico por imágenes, de acuerdo con lo reportado en la literatura.
- ✓ Este caso y la revisión realizada, ilustran la importancia de reconocer este tipo de patologías para hacer un oportuno y adecuado diagnóstico y una correcta asesoría a las familias.

BIBLIOGRAFÍA

1. Olaya M, Gómez A. Complejo Limb-Body Wall en el Hospital Universitario San Ignacio en Bogotá (Colombia). Reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2011; 62 (4):331-337.
2. Gómez R, et al. Anomalías de pared abdominal. En: Gratacos E, Gómez R, Romero R. Nicolaidis K. Medicina Fetal. Ed. Medica Panamericana; 2007.
3. Muñoz J, et al. Síndrome Limb-Body Wall. Notas clínicas. BOL S VASCO-NAV PEDIATR 1997; 31: 47-49.
4. Díaz C. Malformaciones de la pared abdominal. Revista Médica Clínica Las Condes. 2016; 27(4):499-508.
5. Sosa M, Puertas A, Gallo J. Ultrasonografía de Síndromes Fetales. Anomalía del Tallo Corporal. Amolca 2016.
6. D'souza J, Indrajit IK, Menon S. Limb body wall complex. Med J Armed Forces India. 2004;60:77-80.
7. Redondo-de Oro. Anomalía del tallo corporal fetal body stalk anomaly. Rev ciencias biomédicas. 2014;5(1):134-138.
8. Chikkannaiah P. Limb Body Wall Complex: A Rare Anomaly. J Lab Physicians. 2013;5(1): 65-67.
9. National Center for Advancing Translational Sciences. Limb-body wall complex. 2016.
10. Peña A, et al. Defectos de la pared abdominal. Rev Cubana Pediatr. 2004;76(1).

CARDIOPATÍA Y DIABETES INSULINODEPENDIENTE Y CARDIOPATÍA FETAL

Rueda Sepúlveda M; Mena Piedra I; Amores Vergara M

HOSPITAL SERRANÍA DE RONDA (MÁLAGA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La diabetes mellitus (DM) constituye la alteración metabólica que más frecuentemente se asocia al embarazo, afectando al pronóstico de la madre y al de su futuro hijo. Aproximadamente un 1% de todas las mujeres embarazadas presentan DM pregestacional (DMPG) y hasta un 12% de los casos, dependiendo de la estrategia diagnóstica empleada, presentará diabetes gestacional (DMG) en el transcurso del embarazo. La prevalencia de DM tipo 1, y especialmente DM tipo 2, ha aumentado en los últimos años. La incidencia de DMG también está aumentando como resultado de mayores tasas de obesidad en la población general y más embarazos en mujeres de edad más elevada.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante diabética insulino dependiente de 32 años que presenta en dos embarazos consecutivos la misma cardiopatía fetal, debido a un mal control metabólico de su diabetes, con niveles de hemoglobina glicosilada muy por encima de los niveles recomendados (HbA1C de 11%).

Antecedente de gestación el año previo, con primer control del embarazo en la semana 34 por servicio de Urgencias, donde se diagnosticó de cardiopatía fetal, que al estudio en unidad de referencia resultó ser cardiopatía compleja y severa, tipo corazón izquierdo hipoplásico, que acabó en muerte fetal intraútero a las 37 semanas.

En la segunda gestación, inicia controles de forma rutinaria, en la ecografía de la semana 16, se objetiva una cardiopatía estructural, se envía a unidad de referencia para diagnóstico, y al estudio presenta de nuevo la misma cardiopatía severa: presenta corazón izquierdo hipoplásico con atre-

sia mitral y aórtica con arco aórtico severamente hipoplásico, cavidades derechas aumentadas con venas pulmonares ingurgitadas. (Figuras 1 y 2)

Se le explica a los padres la gravedad de esta cardiopatía, con ausencia de cirugía correctora, sólo cirugías paliativas. A pesar del mal pronóstico, los padres deciden continuar con el embarazo, produciéndose muerte fetal intraútero, esta vez a las 34 semanas.

Posteriormente, a las dos muertes fetales por la misma cardiopatía, la paciente ha entendido la gravedad y el alto riesgo de presentar defectos congénitos mayores al iniciar embarazo con una HbA1c, muy superior a los valores recomendados.

En el momento actual, se está haciendo asesoramiento y seguimiento estrecho, con buena adherencia y conciencia de la enfermedad, sus niveles de hemoglobina glicosilada están bajando progresivamente, antes de intentar nuevo embarazo.



Figuras 1 y 2. Ecografías de semana 16

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La diabetes en el embarazo está asociada con riesgos para la mujer y para el feto en desarrollo. Aborto espontáneo, preeclampsia y parto pretérmino son más comunes en mujeres con diabetes preexistente. La coexistencia de obesidad frecuente en la mujer con DM pregestacional tipo 2, incrementa la incidencia de estados hipertensivos en el embarazo. Además, la retinopatía diabética puede empeorar rápidamente durante el embarazo. Muerte fetal anteparto, malformaciones congénitas, macrosomía, lesiones al nacer, mortalidad perinatal y adaptación posnatal complicada (como la hipoglucemia) son más comunes en bebés nacidos de mujeres con DMPG.¹

La frecuencia de malformaciones mayores entre las mujeres con diabetes tipo I es dos veces mayor, es decir, alrededor del 5%.^{2,3} Corresponden casi al 50% de las muertes perinatales en las embarazadas diabéticas. En mujeres con DM insulino dependiente el riesgo de tener hijos con defectos congénitos mayores es dos veces mayor y más del 50% de las anomalías corresponden a malformaciones cardiovasculares.

En el *National Birth Defects Prevention Study*, el riesgo de tener un hijo con un defecto cardíaco aislado fue cuatro veces mayor entre las mujeres con diabetes pregestacional respecto del riesgo dos veces mayor de tener un hijo con un defecto no cardíaco.⁴

El mayor riesgo de padecer complicaciones graves se considera secundario a una diabetes mal regulada, antes de la concepción y al principio del embarazo.

Como se demuestra en la **Figura 3**, Galindo et al.,⁵ demostraron que existe una correlación clara entre la HbA1c materna elevada en la primera consulta prenatal y la presencia de malformaciones mayores.

Aunque la causa es multifactorial,⁶ se han vinculado al menos tres reacciones en cadena moleculares con la hiperglucemia materna que ofrecen una explicación potencial al mecanismo que ilustra la regulación deficiente de la glucemia y el mayor riesgo de sufrir malformaciones mayores.⁷ Comprenden alteraciones en el metabolismo de los lípidos celulares, aumento de la producción de radicales superóxidos tóxicos y activación de la muerte celular programada.

Se ha demostrado que la hiperglucemia inducida por el estrés oxidativo inhibe la migración de las células de la cresta neural cardíaca de los embriones de ratones diabéticos.

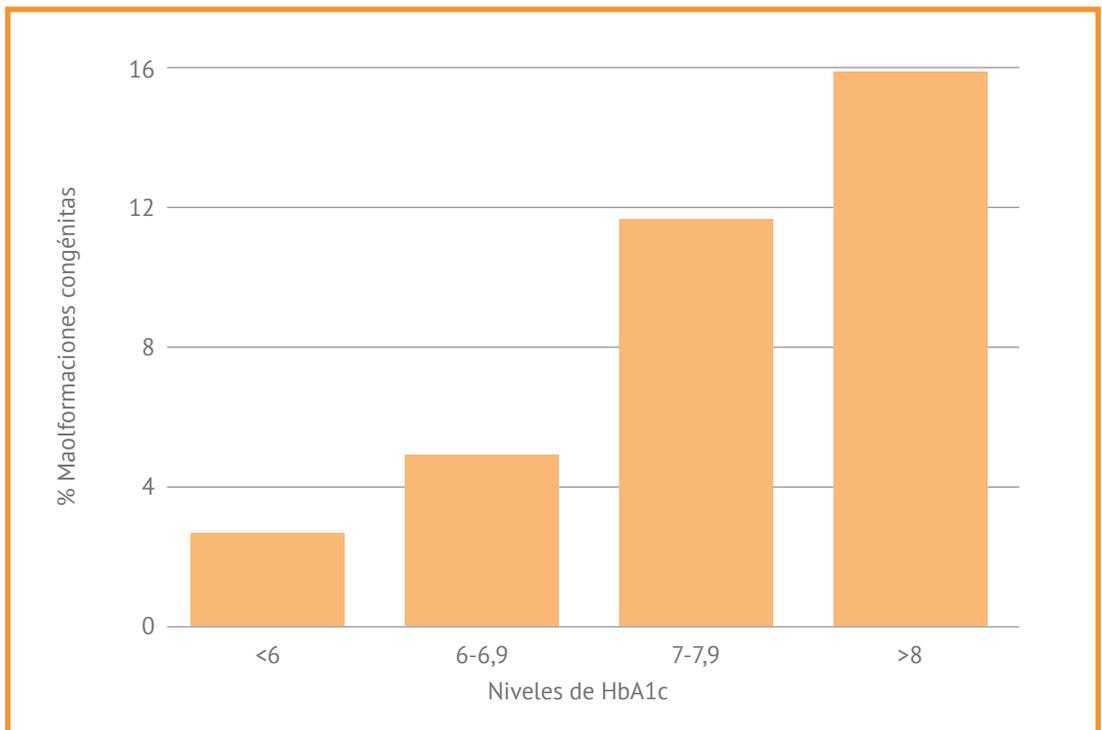


Figura 3. Relación niveles de HbA1c y porcentaje de malformaciones congénitas

COMENTARIO RESUMEN

Como es bien conocida la patología materna y fetal relacionada con la hiperglucemia, la diabetes es el prototipo de enfermedad para la cual es beneficioso el asesoramiento preconcepcional, ya que, es conocida la patología relacionada con un mal control.

Muchas de las complicaciones pueden evitarse si se logran cifras óptimas de glucosa antes del embarazo. El *American College of Obstetricians and Gynecologists*⁸ concluyó que el asesoramiento preconcepcional para mujeres con DM pregestacional es benéfico y rentable y que debe favorecerse.

El objetivo más importante es el objetivo preconcepcional del nivel más bajo posible de HbA1c sin llevar a la madre al riesgo de hipoglucemia. La medición de esta HbA1c puede usarse para valorar el riesgo de anomalías mayores. Dicho asesoramiento ha demostrado ser eficaz.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología. Diabetes Mellitus y embarazo. Guía de Asistencia Práctica. GAPSEGO. 2020.
2. Eidem I, et al. Congenital anomalies in newborns of women with type 1 diabetes: nationwide population-based study in Norway, 1999-2004. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2010; 89(11): 1403.
3. Sheffield JS, et al. Maternal diabetes mellitus and infant malformations. *Obstet Gynecol.* 2002; 100:925.
4. Correa A, et al. Diabetes mellitus and birth defects. *Am J Obstet Gynecol.* 2008; 199:237.
5. Galindo A, et al. Outcome of fetuses in women with pregestational diabetes mellitus. *J Perinat Med.* 2006;34(4):323.
6. Erisksson UJ. Congenital anomalies in diabetic pregnancy. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2009; 14(2):85.
7. Reece EA. Diabetes-induced birth defects: what do we know? What can we do? *Curr Diab Rep.* 2012; 12:24.
8. American College of Obstetricians and Gynecologists: Pregestational diabetes mellitus. Practice Bulletin No 60, March 2005, Reaffirmed 2012b.

ICTIOSIS CONGÉNITA

Torres Miranda MD; Cánovas Martínez R; Vargas Gálvez D

HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA (CÓRDOBA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 26 años, gestante de 31+6 semanas que acude a Urgencias por sensación de dinámica uterina, sin hidrorrea ni sangrado. Percibe movimientos fetales habituales.

DESARROLLO DEL CASO

Sin antecedentes personales de interés. Como antecedentes obstétricos, embarazo previo normoevolutivo, con parto eutócico a las 41 semanas, cuyo hijo vive sano. Gestación actual, controlada y normoevolutiva:

- Cribado combinado de primer trimestre: bajo riesgo. Serologías negativas (sífilis, VIH, VHB). Rubeola IgM negativa e IgG dudosa. Grupo sanguíneo: A positivo, Coombs indirecto negativo.
- Ecografía morfológica de anomalías: acorde y sin anomalías.
- Test O'Sullivan: 160. Pendiente de realizar sobrecarga oral de glucosa (SOG).

En monitorización fetal se registra dinámica uterina regular, objetivándose una longitud cervical por ecografía transvaginal de 25 mm.

En ecografía obstétrica, se visualiza polihidramnios marcado (ILA 30) con zonas algo más densas. **(Figura 1)** Además, se observa a nivel de piel fetal engrosamiento isoecogénico en todo su recorrido. **(Figura 2)**



Figura 1. Polihidramnios moderado con columna máxima vertical de 12 cm



Figura 2. Ecografía obstétrica realizada en Urgencias de Maternidad, donde se visualiza engrosamiento marcado de piel fetal

Durante su estancia hospitalaria, persiste dinámica uterina regular, y se produce acortamiento cervical a 15 mm. Por ello, se comienza tratamiento tocolítico y se procede a maduración pulmonar corticoidea.

Entre las pruebas complementarias destacables durante el ingreso, encontramos:

- Serología TORCH: negativa.
- PCR SARS-COV-2: negativa.
- Cociente proteínas/creatinina: 248,17 (negativo).
- SOG: patológica, diabetes gestacional.
- Coombs indirecto: negativo.

Se procede a nueva valoración ecográfica más detallada, donde se puntualiza:

- PFE en percentil 80. ILA > 35.
- Edema subcutáneo especialmente a nivel de extremidades, sin otras anomalías ecográficas asociadas. **(Figuras 3 y 4)**
- Cámara gástrica visible de tamaño normal, aunque más ecogénica por existencia de vermis ingerido.
- Doppler umbilical, ACM e ICP normales.

Se produce mejoría cutánea en los primeros días de vida, desapareciendo el eritema y evolucionando a una descamación fina y más moderada de la piel, con tratamiento tópico. **(Figura 7)**



Figura 7. Evolución del recién nacido en los primeros días de vida, tras recibir tratamiento tópico

- Valoración respiratoria: mejoría progresiva de la auscultación y los parámetros ventilatorios que permiten extubación a los 10 días de vida.
- Estudio genético: presencia en heterocigosis de dos variantes probablemente patogénicas en el gen SLC274A que podrían explicar la hipótesis de ictiosis con patrón de herencia autosómica recesiva.

En ambos progenitores, se identifica la presencia en heterocigosis de una variante patogénica en el gen SLC274A. Esto confirma la configuración de las mutaciones en trans (una en cada alelo) en la hija, hecho que es compatible con síndrome de ictiosis-prematuridad (IPS).

- Resultados analíticos: sin hallazgos relevantes, salvo eosinofilia relativa de $1230/\text{mm}^3$ (11,8%).
- Otros:
 - Ecocardiografía: se descarta cardiopatía estructural.
 - No se evidencian al examen oftalmológico anomalías asociadas a la ictiosis, como queratitis, ectropión, catarata o retinosis pigmentaria.
 - Ambos CAE con descamación abundante. Otoemisiones normales.

Finalmente, tras la historia clínica prenatal de polihidramnios, asociada a prematuridad, hallazgos cutáneos y test genético compatible, se diagnostica el cuadro clínico como IPS.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Las ictiosis hereditarias son un grupo de trastornos genéticos de la cornificación, que se caracterizan por presentar hiperqueratosis y/o descamación.¹

El IPS es una ictiosis congénita sindrómica, poco frecuente (prevalencia $<1/1000000$) y de herencia autosómica recesiva, que se asocia a polihidramnios, prematuridad, cambios epidérmicos caracterizados por una descamación gruesa tipo caseoso, asfixia respiratoria neonatal y eosinofilia persistente.² Aunque el diagnóstico es fundamentalmente clínico, el estudio molecular, actualmente, permite realizar un diagnóstico más preciso, así como aportar un consejo genético a las familias afectadas.³

Hasta no hace muchos años, el embarazo era una incógnita para las gestantes, quienes desconocían desde el sexo del bebé hasta posibles patologías subyacentes en el mismo.⁴ La evaluación ecográfica constituye a día de hoy una de las herramientas fundamentales en el manejo de toda paciente obstétrica.⁵ Por ello, actualmente, gracias al avance de la tecnología, y el manejo de la misma, podemos descartar y detectar numerosas patologías durante la gestación, permitiendo un mejor control y seguimiento individualizado del embarazo.

De este caso destacamos, la sospecha ecográfica prenatal, a pesar de que el diagnóstico ecográfico de ictiosis continúa siendo un reto diagnóstico y terapéutico.² El engrosamiento isoecogénico de la piel fetal, asociado a polihidramnios y a dinámica uterina pretérmino, permite orientar el caso hacia una ictiosis congénita.

Por tanto, y como conclusión, se recalca la importancia de un adecuado seguimiento ecográfico prenatal que ayude a detectar cualquier anomalía que precise un seguimiento individualizado y así alcanzar un mejor pronóstico tanto materno como fetal.

COMENTARIO RESUMEN

La valoración ecográfica obstétrica que muestra engrosamiento isoecogénico de la piel fetal, asociado a polihidramnios y a dinámica uterina pretérmino, nos alerta de una ictiosis congénita.

BIBLIOGRAFÍA

1. Oji V, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: Results of the First Ichthyosis. *J Am Acad Dermatol.* 2010; 63:607-641.
2. Vega N, Aranibar L. Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico. *Rev Chil Pediatr.* 2016;87(3): 213-223.
3. Rodríguez-Pazos L, et al. Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis. *Actas Dermosifiliogr.* 2013; 104:270-284.
4. Bustamante P, et al. Importancia de la ecografía obstétrica para la valoración y seguimiento del desarrollo embrionario. *Dominio de las Ciencias.* 2021; 7(4):970-981.
5. Nazario-Redondo C, et al. La importancia de la ecografía a las 11+ 0 a 13+ 6 semanas de embarazo: actualización. *An Fac Med.* 2011; 72(3):211-215.

ATRESIA INTESTINAL

Del Rosario Lorenzo SN

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La obstrucción intestinal puede ser intrínseca o extrínseca. Las lesiones intrínsecas son el resultado de la ausencia (atresia) o ausencia parcial (estenosis) de la recanalización intestinal. Por otra parte, las lesiones extrínsecas están causadas por una malrotación intestinal con vólvulos, bandas peritoneales, íleo meconial y agangliosis (enfermedad de Hirschprung).¹

DESARROLLO DEL CASO

Tercigesta de 30 años con 2 abortos previos sin antecedentes personales de interés. Como antecedentes familiares destacan varios miembros de la familia de la pareja afectos de enfermedad de Wilson con estudio genético negativo para la enfermedad en la pareja.

La gestación actual, en un inicio, es de bajo riesgo. El cribado combinado del 1^{er} trimestre fue de bajo riesgo. Durante la ecografía morfológica del segundo trimestre del embarazo, en la semana 20 + 2 se objetiva una cámara gástrica aumentada de tamaño y algún asa intestinal permeable sin objetivarse hiperrefringencia asociada. **(Figura 1)** El líquido amniótico es normal.

En el control ecográfico en la semana 23 + 1 se objetiva una dilatación de la cámara gástrica y de varias asas intestinales proximales, la mayor de 4 mm sin objetivarse otras anomalías relevantes. **(Figura 2)** Estos hallazgos ecográficos son sugestivos de una obstrucción de intestino delgado en relación con una probable atresia intestinal.



Figura 1. Cámara gástrica dilatada

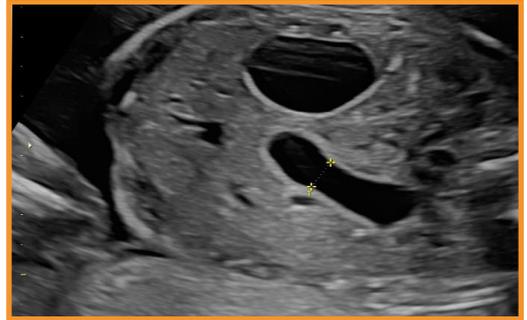


Figura 2. Asa intestinal dilatada

Se realiza amniocentesis con resultado normal y un cariotipo 46 XY. Además, se realiza estudio de fibrosis quística en ambos progenitores con resultado negativo.

Se realizan controles ecográficos semanales de manera estricta donde se continúa objetivando una dilatación de asas intestinales proximales con discreto aumento en la dilatación de estas a medida que avanza la edad gestacional. **(Figuras 3-5)**

En el control ecográfico en semana 31 + 3, las asas intestinales persisten dilatadas con un diámetro de 11-18 mm con peristaltismo normal y sin signos de peritonitis meconial. El feto presenta un crecimiento fetal adecuado con un líquido amniótico normal. **(Figura 6)**

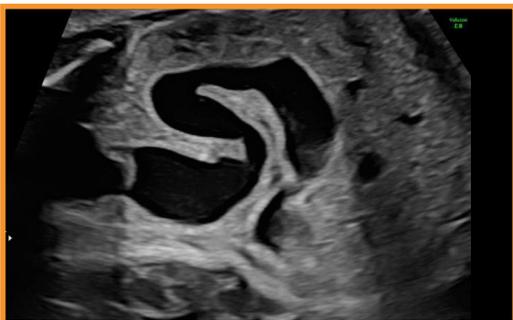


Figura 3. Dilatación de asas intestinales

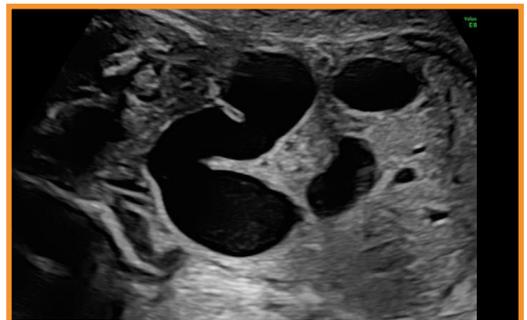


Figura 4. Dilatación de asas intestinales



Figura 5. Dilatación de asas intestinales

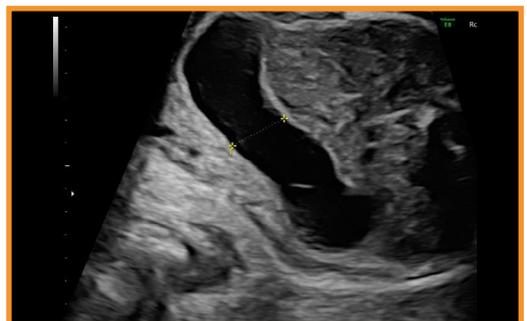


Figura 6. Asa intestinal de gran calibre

La gestante ingresa en semana 31 + 5 con diagnóstico de amenaza de parto pretérmino. El día posterior a su ingreso se produce un parto eutócico-cefálico. Nace un recién nacido vivo masculino de 1840 gramos con una puntuación de Apgar 9/9 que ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.

Durante su ingreso, el recién nacido permanece estable con una evolución favorable. Se realiza una radiografía y ecografía abdominal donde se visualiza una imagen de *doble burbuja* y ausencia de gas distal.

A los 5 días de vida, se realiza intervención quirúrgica del recién nacido, con hallazgos de atresia de yeyuno proximal tipo I. Se realiza resección intestinal de 8-10 cm incluyendo el segmento atrético y modelaje de ambos cabos con anastomosis término-terminal. (Figuras 7-9)

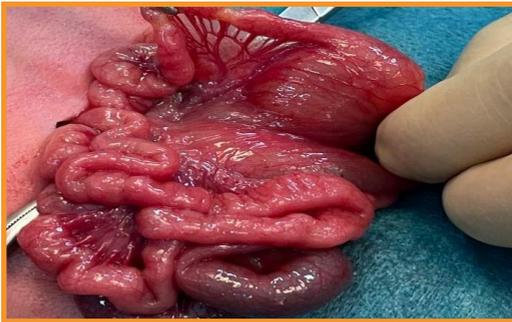


Figura 7. Atresia yeyunal proximal



Figura 8. Anastomosis término-terminal



Figura 9. Segmento intestinal atrético

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La obstrucción intestinal tiene una incidencia de 1 en 2.000 recién nacidos. Alrededor de la mitad de los casos presentan una obstrucción intestinal leve y en la otra mitad asocian una atresia anorrectal.¹ Aunque la condición es generalmente esporádica, se han descrito casos familiares. Anomalías estructurales y cromosómicas son raras excepto en la atresia duodenal en la que un 30 % pueden estar afectados de trisomía 21.

Normalmente, el lumen del intestino delgado y colon no exceden más de 7 mm y 20 mm respectivamente. La confirmación diagnóstica de obstrucción intestinal suele ser tardía durante la gestación (generalmente después de la semana 25 de gestación), debido a que la dilatación intestinal se produce de manera lenta y progresiva. Aunque en nuestro caso ya se sospechaba esta patología desde la semana 20 de gestación.²

Las obstrucciones de íleon y yeyuno se visualizan como múltiples asas intestinales y llenas de líquido y peristalsis activa. Si se produce una perforación intestinal puede objetivarse una ascitis transitoria, peritonitis meconial o pseudoquistes. El polihidramnios es común después de las 25 semanas de embarazo y especialmente en obstrucciones proximales.

En la atresia anorrectal, el diagnóstico prenatal es generalmente muy difícil debido a que el intestino proximal pudiera no presentar una dilatación significativa y el líquido amniótico puede ser normal.^{3,4}

El pronóstico está relacionado con la edad gestacional al momento del nacimiento, la presencia de anomalías asociadas y el lugar de la obstrucción. En aquellos recién nacidos con un parto después de 32 semanas y que presenta una obstrucción aislada requerirán de una resección de un pequeño segmento del intestino con una supervivencia superior al 95%. No obstante, la pérdida de largos segmentos intestinales puede ocasionar el desarrollo de un síndrome intestino corto que representa una entidad con una alta morbimortalidad.⁴

COMENTARIO RESUMEN

La obstrucción intestinal presenta una incidencia de 1 en 2.000 recién nacidos. La condición generalmente es esporádica, no obstante, se han descritos casos familiares. Las anomalías estructurales y cromosómicas son raras excepto en la atresia duodenal en la que un 30% pueden estar afectados de trisomía 21. El pronóstico está relacionado con la edad gestacional al momento del nacimiento, la presencia de anomalías asociadas y el lugar de la obstrucción.

BIBLIOGRAFÍA

1. Juang D, Snyder CL. Neonatal bowel obstruction. *Surg Clin North Am.* 2012;92(3):685–711.
2. De Backer AI, et al. Radiographic manifestations of intestinal obstruction in the newborn. *JBR-BTR.* 1999;82(4):159–66.
3. Vargas MG, et al. Neonatal intestinal obstruction syndrome. *Pediatr Ann.* 2018;47(5):220–5.
4. Hajivassiliou CA. Intestinal obstruction in neonatal/pediatric surgery. *Semin Pediatr Surg.* 2003;12(4):241–53.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

Gil González Y; García Rodríguez R; García Delgado R; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Hernández Pérez D; de Luis Alvarado M; Segura González J; Santana Rodríguez A; Medina Castellano M; Martín Martínez A

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es el síndrome de sobrecrecimiento más común. Se presenta con un espectro clínico amplio y variado, lo que puede hacer que el diagnóstico sea difícil en algunos casos. El reconocimiento precoz es fundamental para el seguimiento y el tratamiento de las complicaciones.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 32 años con un parto y un aborto anterior, sin antecedentes personales ni familiares de interés.

Gestación actual de curso normal, conseguida por técnicas de reproducción asistida (fecundación *in vitro*) tras historia de esterilidad de dos años de evolución.

Acude en la semana 20+4 a ecografía de cribado de malformaciones fetales donde se objetiva un onfalocele pequeño con contenido intestinal, (**Figura 1**) y orejas grandes. Dados los hallazgos, se oferta estudio genético fetal, obteniéndose líquido amniótico mediante amniocentesis y estudio genético de ADN fetal. El cariotipo fetal (46XX) así como el análisis masivo por array CGH-SNPs (hibridación genómica completa-*single nucleotide polymorphism*) (arr(X,1-22)x2) no evidenciaron hallazgos patológicos de interés.



Figura 1. Ecografía bidimensional con 25 semanas de gestación en el que se objetiva un onfalocelo con contenido intestinal y un quiste en el cordón umbilical. En la imagen de la derecha se objetiva una reconstrucción mediante ecografía 3D del onfalocelo

En la semana 25, se objetiva, además del onfalocelo, un polihidramnios leve, identificando, además, que la lengua fetal protruye fuera de la boca en todo momento probablemente por una macroglosia leve. **(Figura 2)** Con estos hallazgos se establece el diagnóstico de sospecha de SBW.

Se contacta con servicio de Genética Clínica que, tras estudio del caso, informa de la posibilidad del síndrome de sospecha a pesar de los resultados negativos informados. Se trata de un síndrome de expresividad muy variable siendo muchas de las causas del SBW no detectables mediante las aproximaciones aplicadas en este caso; dada la edad gestacional avanzada se posponen estudios genéticos específicos al nacimiento de la paciente.

En controles posteriores, se objetiva exploración igual a estudio previos: crecimiento adecuado para la edad gestacional, onfalocelo con contenido intestinal con formación quística del cordón umbilical, macroglosia cada vez más llamativa, impresionando crecimiento de la lengua, persistiendo siempre por fuera de la cavidad bucal.

Se decide en conjunto con Neonatología y Cirugía Pediátrica programar inducción del parto en la semana 38.

Se produce un parto eutócico sin incidencias. Nace un recién nacido femenino de 3455 g; puntuación test de Apgar al minuto 7 y a los cinco minutos 9; pH arterial 7,28.



Figura 2. Reconstrucción 3D de la cara fetal objetivando la macroglosia. Imagen de la derecha, ecografía bidimensional del perfil fetal en la que se objetiva que la lengua no cabe en la boca

Al nacimiento, se confirma la macroglosia fetal (**Figura 3**) y se realiza reparación del onfalocele sin incidencias por parte del servicio de Cirugía Pediátrica.



Figura 3. Imágenes de la niña tras el nacimiento donde se objetiva la macroglosia

El desarrollo posterior de la niña es adecuado. Actualmente, tiene 8 años de edad, ha desaparecido la macroglosia con 2 años y su desarrollo en comparación con otros niños de su edad es normal.

DISCUSIÓN

El SBW es un trastorno del crecimiento caracterizado de forma variable por hipoglucemia neonatal, macrosomía, macroglosia, hemihiperplasia, onfalocele, tumores embrionarios (por ejemplo, tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma y rabdomiosarcoma), visceromegalia, citomegalia adrenocortical, anomalías renales (por ejemplo, displasia medular, nefrocalcinosis, riñón esponjoso medular y nefromegalia) y pliegues en las orejas.^{1,2}

Este síndrome fue descrito por primera vez en 1963 por Beckwith inicialmente y posteriormente por Wiedemann en 1964.^{2,3}

Un diagnóstico inicial de sospecha debe ser finalmente confirmado mediante estudios genéticos específicos. Anomalías, detectables mediante citogenética, englobando al locus 11p15 se encuentran en menos del 1% de los pacientes. La aproximación de aCGH-SNPs permiten la detección del aproximadamente 9% de los casos mediante la verificación de microdeleciones, microduplicaciones o disomía uniparental paterna. Los estudios genómicos y epigenéticos son capaces, por el contrario, de identificar alteraciones, más frecuentes, en dicho locus. Destacan, entre ellas, la pérdida de metilación del cromosoma materno en centro de *imprinting* (IC2) que ocurre en el 50% de los pacientes. En el 20% de los afectados la causa endógena de patología es una disomía uniparental paterna del locus. En el 5% de los pacientes se evidencia una ganancia de metilación del cromosoma materno en centro de *imprinting* (IC1).¹

El análisis de la secuencia del gen CDKN1C identifica variantes patogénicas (heredadas en heterocigosis por vía materna) en aproximadamente el 40% de los casos familiares y en el 5%-10% de los casos sin historia familiar. Aproximadamente, el 85% no tienen antecedentes familiares.⁴

En las gestaciones conseguidas mediante técnicas de reproducción asistida puede existir un riesgo mayor de tener fetos afectados de esta patología.

El reconocimiento temprano en el periodo prenatal es fundamental para el seguimiento y el tratamiento de las complicaciones.⁵

CONCLUSIONES

- ✓ El síndrome de Beckwith-Wiedeman tiene una expresividad clínica variable siendo las anomalías asociadas las que marcan el pronóstico. Se asocia a una regulación anormal de la transcripción de genes en dos dominios impresos en el cromosoma 11 (11p15.5). Aproximadamente, el 85% no tienen antecedentes familiares.
- ✓ El reconocimiento temprano en el periodo prenatal es fundamental para el seguimiento y el tratamiento de las complicaciones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. GeneReviews[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2000.
2. Smith. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. Síndrome de Beckwith – Wiedeman. 6ª Ed. Elsevier. 2006.
3. Arroyo I, et al. Síndrome de Wiedemann-Beckwith: análisis clínico-epidemiológico de una serie consecutiva de casos en España. An Esp Pediatr. 1999;50(2):161-5.
4. Wang KH, et al. Diagnosis and Management of Beckwith-Wiedemann Syndrome. Front Pediatr. 2020;7:562.
5. Borjas PA, Mendez MD. Beckwith Wiedemann Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2021.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SÍNDROME OHVIRA

Amaro Acosta A; García Delgado R; García Rodríguez R; Ortega Cárdenes I;
Rubio García J; Ivanytska O; Medina Castellano M; Martín Martínez A

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El útero didelfo es una malformación uterina que afecta a un 0,3%¹ de la población no seleccionada. La asociación de un útero didelfo con una hemivagina obstruida ocurre en 1/16.000 de recién nacidas;² en este caso, el acúmulo de secreciones en el útero y vagina produce un hidrometrocolpos o hidrocolpos fetal, lo que posibilita que se diagnostique en el periodo prenatal.

Existe una fuerte asociación entre las alteraciones de los conductos mullerianos y las malformaciones renales, de ahí que en muchas ocasiones el diagnóstico de estas anomalías uterinas sea secundario a la presencia de una malformación renal, siendo la más frecuentemente asociada la agenesia renal ipsilateral a la malformación uterina.³

DESARROLLO DEL CASO

Tercigesta de 35 años sin antecedentes personales de interés ni historia familiar de malformaciones congénitas. Presenta una gestación espontánea, con cribado de cromosomopatías de bajo riesgo. En la ecografía morfológica con 20+6 semanas se objetiva un feto femenino con agenesia renal izquierda. El riñón derecho presenta una pelvis de dimensiones normales y el parénquima renal se encuentra conservado. **(Figura 1)** No se identifica riñón en la fosa renal izquierda ni a nivel pélvico; tampoco se identifica la arteria renal izquierda. No se objetivan otras anomalías estructurales fetales. La vejiga y el líquido amniótico son normales.

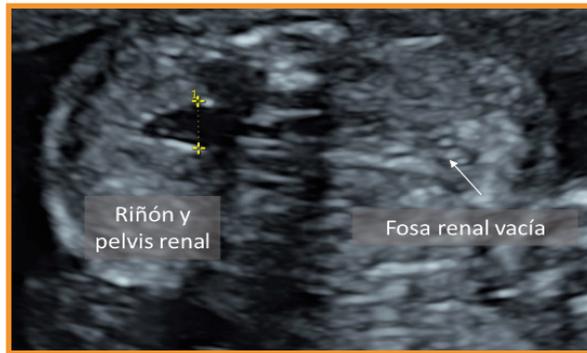


Figura 1. Ecografía con 20+6 semanas de gestación: riñón derecho de localización y características normales. Fosa renal izquierda vacía

Se realiza control ecográfico en la semana 28+3 donde el riñón derecho sigue presentando características normales. El estudio detallado del abdomen y de la pelvis fetal no identifica imágenes compatibles con parénquima renal, por lo que descartamos que se trate de una ectopia renal pélvica o cruzada. El líquido amniótico y la vejiga son normales. A nivel retrovesical y lateralizado hacia la izquierda, se objetiva una formación anecoica de 7,8 x 4,5 mm (**Figura 2A**) que no capta doppler color. La ampolla rectal y las asas intestinales no se encuentran dilatadas. Se identifica esfínter anal de características normales. Dada la localización de la formación, podría tratarse del útero fetal y se sospecha la existencia de una malformación uterina. Se cita nuevamente a la paciente en la semana 32+5, objetivándose la formación ya descrita previamente, con un leve incremento en el tamaño de la misma, presentando unas dimensiones de 13,5 x 6,9 mm. (**Figura 2B**) Se identifican dos cuerpos uterinos, uno de ellos con endometrio lineal y el otro con la imagen anecoica descrita previamente en su interior estableciéndose el diagnóstico de hidrometrocolpos secundario a la presencia de un útero bicorpóreo, con obstrucción del hemiútero izquierdo (ipsilateral a la agenesia renal). Se realiza una resonancia magnética fetal donde se confirma la agenesia renal izquierda. A nivel pélvico, se describe un área tubular de hipercaptación posterior a la vejiga, que se continúa hacia genitales externos, lo que sugieren la presencia de un hidrometrocolpos en el hemiútero izquierdo y un hidro-

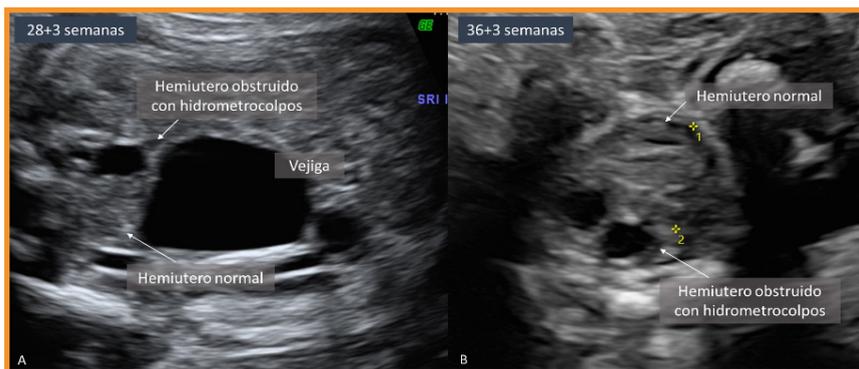


Figura 2. Ecografía abdominal fetal a las 28+ 3 semanas (A) y 36+3 semanas (B), donde se identifica un útero bicorpóreo con hidrometrocolpos en hemiútero izquierdo secundario a hemivagina obstruida. Hemicuerpo derecho con endometrio lineal

colpos secundario a una hemivagina obstruida. **(Figura 3)** Se confirman los hallazgos ecográficos: agenesia renal unilateral asociado a un útero bicorpóreo y a una hemivagina obstruida, realizándose el diagnóstico de un Síndrome de Herlyn-Wener-Wunderlinch.

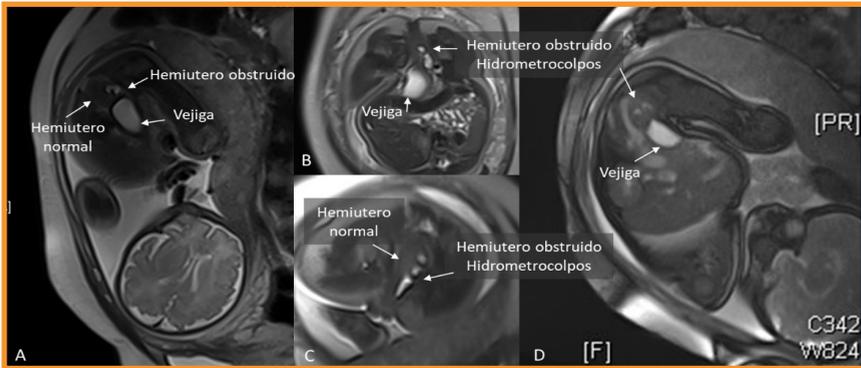


Figura 3. RMN fetal con 34+5 semanas. Cortes transversales de la pelvis fetal (A, B y C) y corte sagital fetal (D). Hipercaptación posterior a la vejiga, que se continua hacia genitales externos, lo que sugieren la presencia de un hidrometrocolpos en el hemiútero izquierdo y un hidrocolpos secundario a una hemivagina izquierda obstruida

La gestación evoluciona sin incidencias y sin cambios significativos en los hallazgos ecográficos. Se produce un parto mediante fórceps para abreviar el expulsivo en la semana 41+2 naciendo un recién nacido femenino de 3690 g, con Apgar 9/9 y pH en arteria de cordón umbilical de 7,04 que ingresa en Neonatología por distress respiratorio y es dada de alta a los cuatro días con buena evolución. En la ecografía abdominal postnatal se objetiva una agenesia renal izquierda, así como una hemivagina obstruida de 5 mm de longitud en lado izquierdo y una morfología uterina compatible con útero didelfo. **(Figura 4)** En el control a los tres meses de vida persiste la imagen de hidrometrocolpos leve, encontrándose la paciente asintomática con una función renal normal y un adecuado desarrollo renal derecho. Actualmente, tiene 13 meses, se encuentra asintomática y no ha precisado cirugía.

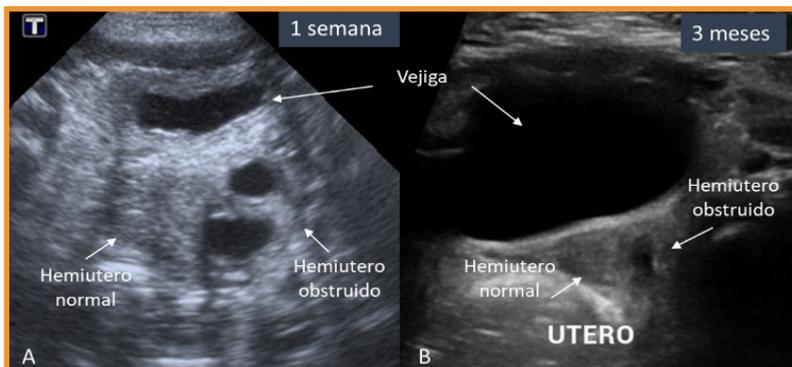


Figura 4. Ecografía abdominal postnatal a la semana de vida (A) y a los 3 meses de vida (B). Hemiútero derecho de características normales con endometrio lineal. En hemiútero izquierdo se identifican varias formaciones anecoicas correspondientes con un hidrometrocolpos secundario a hemivagina izquierda obstruida

DISCUSIÓN

El útero didelfo es una condición infrecuente, que afecta entre 1/2.000-1/28.000 mujeres.⁴ Esta malformación uterina tiene un origen embriológico y se produce por el desplazamiento lateral de uno de los conductos de Müller, de tal manera que este no puede fusionarse con el conducto contralateral, lo que da lugar a una duplicación completa de los genitales internos femeninos. Hasta el 75% de los casos se asocian a una vagina doble. El conducto desplazado puede formar un fondo de saco ciego a modo de hemivagina obstruida provocándose el acúmulo de secreciones en vagina, útero o ambos, estimuladas por el efecto estrogénico de la madre⁵ creando una imagen de hidrocolpos e hidrometrocolpos fetal.

Los conductos mesonéfricos o de Wolff dan origen a los riñones y, además, contribuyen a la adecuada fusión de los conductos mullerianos. De ahí que, cuando existe una agenesia de los conductos mesonéfricos o wolffianos, en ocasiones se dificulta también la fusión de los conductos mullerianos originándose un útero didelfo. Es más frecuente la afectación del lado derecho, que ocurre en un 65% de los casos.³ La asociación entre útero didelfo, hemivagina obstruida y agenesia renal unilateral se ha considerado tradicionalmente como el síndrome de Herlyn-Wener-Wunderlinch; sin embargo, desde el año 2007 se ha acuñado el término de síndrome OHVIRA (*obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly*) debido a que estas anomalías pueden estar asociadas con diversas malformaciones uterinas.⁶

El diagnóstico del útero didelfo en el periodo neonatal se realizará mediante ecografía, frecuentemente relacionado a una agenesia o malformación renal. Habitualmente las imágenes compatibles con un hidrometrocolpos son grandes masas anecoicas retrovesicales, con material ecogénico en su interior. En el caso de nuestra paciente, y al contrario que los casos publicados en la literatura, el hidrometrocolpos era de pequeño tamaño, y el examen evolutivo de la misma permitió establecer el diagnóstico. La RMN se considera la técnica definitiva que permite diagnosticar y clasificar las anomalías tanto en el periodo prenatal como postnatal, debido a que la adquisición de imágenes multiplanares permite obtener una información detallada de la morfología uterina, cuellos y número de canales vaginales con una precisión cercana al 100%. Algunas publicaciones recientes han encontrado un alto grado de concordancia entre la ecografía 3D y la resonancia magnética en el diagnóstico de malformaciones uterinas.⁷

El hidrometrocolpos también puede ser secundario a una acumulación de orina en la cavidad, debido a una malformación cloacal o a un seno urogenital persistente. Por tanto, en el diagnóstico diferencial deberán incluirse todas aquellas malformaciones que den lugar a una imagen de quiste intraabdominal: hidronefrosis, quistes de ovario, quistes por obstrucción urinaria baja, malformación cloacal, quistes hepáticos y duplicación entérica.⁸ Más particularmente, el diagnóstico diferencial del hidrometrocolpos incluirá la atresia vaginal, cervical, los tabiques transversos vaginales y, más frecuentemente, el himen imperforado.⁹ Esta imagen se va a presentar en 1/30.000 fetos y será habitualmente diagnosticado en el tercer trimestre de la gestación.

El útero didelfo presenta un espectro clínico muy variable, estando algunas pacientes asintomáticas hasta el embarazo. Durante el mismo, aumenta la tasa de aborto espontáneo (32%) y parto prematuro (28%), así como de alteraciones del crecimiento fetal. En los casos en los que se asocia una vagina doble, tanto la penetración como el parto vaginal puede estar dificultada.¹⁰

En aquellos casos en los que se presenta una hemivagina obstruida, el diagnóstico se produce habitualmente tras la menarquia, con una media de 14 años. Durante la adolescencia, por lo general la historia clínica y la exploración física, mediante especuloscopia y tacto vaginal, son suficientes para establecer un diagnóstico de sospecha, gracias a la visualización de dos vaginas o dos cérvix y la palpación de una masa paravaginal. El cuadro clínico típico consiste en ciclos regulares con el desarrollo de dismenorrea intensa por el acúmulo de sangre en la hemivagina obstruida y útero no comunicado (hematocolpos y hematometra). En aquellas pacientes que presentan una obstrucción incompleta, el diagnóstico puede retrasarse debido a que los síntomas son más leves que en la obstrucción completa. Debido a las menstruaciones retrógradas que se producen, en estas pacientes está aumentado el riesgo de desarrollar endometriosis, hematosálpinx, adherencias intraabdominales y enfermedad pélvica inflamatoria.^{11,12}

CONCLUSIONES

- ✓ El diagnóstico de esta entidad es excepcional en el periodo prenatal, encontrándose en la literatura sólo un caso publicado de un defecto de mucho mayor tamaño y, por tanto, evidente en la exploración ecográfica.¹³ En muchas ocasiones el diagnóstico es secundario al hallazgo de una malformación renal. Teniendo en cuenta la implicación embriológica de ambos sistemas, ante el diagnóstico de una anomalía renal es preciso realizar una adecuada evaluación de la pelvis fetal y neonatal en búsqueda de un sistema mulleriano obstruido.¹⁴ Esto va a contribuir a realizar un adecuado seguimiento de las pacientes, previo a la menarquia, que evite meses de dolor y las complicaciones secundarias a un diagnóstico tardío.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chan YY, et al. The prevalence of congenital uterine anomalies in unselected and high-risk populations: a systematic review. *Hum Reprod Update*. 2011;17(6):761-71.
2. Benson CB, Doubilet PM. The fetal genitourinary system. *Sonography in Obstetrics and Gynecology*. London, UK: Prentice-Hall International. 1996; 444-450.
3. Arıkan İİ, et al. Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome (uterus didelphys, blind hemivagina and ipsilateral renal agenesis) - a case report. *J Turk Ger Gynecol Assoc*. 2010;11(2):107-9.
4. Afrashtehfar CD, Piña-García A, Afrashtehfar KI. Malformaciones müllerianas. Síndrome de hemivagina obstruida y anomalía renal ipsilateral (OHVIRA) [Müllerian anomalies. Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly syndrome (OHVIRA)]. *Cir Cir*. 2014;82(4):460-71.
5. Karteris E, et al. Congenital imperforate hymen with hydrocolpos and hydronephrosis associated with severe hydramnios and increase of maternal ovarian steroidogenic enzymes. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2010;23(3):136-141.
6. Smith NA, Laufer MR. Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertil Steril*. 2007;87(4):918-22.
7. Bermejo C, et al. Three-dimensional ultrasound in the diagnosis of Müllerian duct anomalies and concordance with magnetic resonance imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2010;35(5):593-601.
8. Tseng JJ, et al. Prenatal diagnosis of isolated fetal hydrocolpos secondary to congenital imperforate hymen. *J Chin Med Assoc*. 2008;71(6):325-328.
9. García R, et al. Fetal hydrometrocolpos and congenital imperforate hymen: Prenatal and postnatal imaging features. *J Clin Ultrasound*. 2018;46(8):549-552.
10. Grimbizis GF, et al. Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Hum Reprod Update*. 2001;7(2):161-74.
11. Smith NA, Laufer MR. Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertil Steril*. 2007;87:918.
12. Stassart JP, et al. Uterus didelphys, obstructed hemivagina, and ipsilateral renal agenesis: the University of Minnesota experience. *Fertil Steril*. 1992; 57:756.
13. Gilboa Y, et al. Prenatal Diagnosis of Ascites With Hydrometrocolpos and Uterus Didelphys in a Monoamniotic Twin Pregnancy. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2007;26:373-376.
14. Hollander MH, Verdonk PV, Trap K. Unilateral renal agenesis and associated Müllerian anomalies: a case report and recommendations for pre-adolescent screening. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2008;21:151-153.

HIDROPS FETAL POR ANEMIA SEVERA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR *TREPONEMA PALLIDUM*

Cruz García AM; Rodríguez ML; García Rodríguez R; García Delgado R; Hernández Pérez D;
Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A; Segura González J; Hernández Febles M; Granados F;
Medina Castellano M; Martín Martínez A

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

La sífilis es una infección de transmisión sexual de distribución mundial causada por *Treponema pallidum*, cuya incidencia se ha visto aumentada durante la última década. Es una enfermedad de declaración obligatoria (EDO).

Según los datos de vigilancia epidemiológica del Ministerio de Sanidad, en el año 2018 se notificaron en España 5.079 casos de sífilis (10,87 por 100.000 habitantes). En el año 2018 se notificaron 5 casos confirmados de sífilis congénita precoz, detectados antes del mes de vida. Las tasas de incidencia de casos confirmados durante el periodo 2000-2018 oscilaron entre 0 y 2,23 por 100.000 nacidos vivos.¹

En la sífilis congénita, la tasa más alta de infección se debe a la transmisión vertical, existiendo un menor porcentaje de casos debidos a la infección en el canal del parto y en relación con la lactancia materna. La sífilis congénita se produce cuando las espiroquetas de una madre infectada y no tratada pasan de la circulación materna a la circulación fetal a través de la placenta.

DESARROLLO DEL CASO

Gestante de 29 años cuartigesta con dos partos y dos abortos previos, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que comenzó el control habitual de la gestación en la semana 12. Se realizó un cribado de primer trimestre de aneuploidías siendo el resultado de bajo riesgo. La gestante no acudió a realizarse analíticas ni serologías del primer trimestre. Se realizó la ecografía de cribado de malformaciones fetales en la semana 20-22 sin objetivar hallazgos

patológicos. En la semana 28, acude a su control rutinario, refiriendo una disminución franca de los movimientos fetales de una semana de evolución. En el estudio ecográfico se objetiva un feto con ascitis severa, edema cutáneo y con un pico sistólico máximo (PVSM) de la arteria cerebral media (ACM) fetal de 63 cm/segundo que corresponde con 1,63 MoM, sugestivo de anemia fetal de aproximadamente 6,83 mmHg. **(Figura 1)** Durante la exploración, se detecta una ausencia de movimientos fetales.

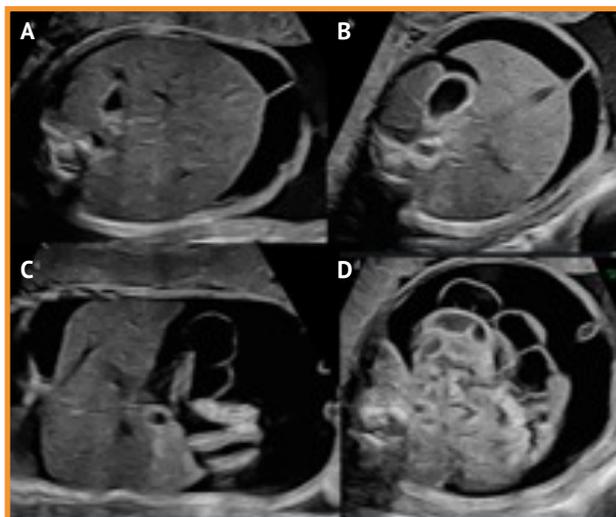


Figura 1. a. Ecografía bidimensional de abdomen fetal. Hepatomegalia. b. hepatomegalia y esplenomegalia. c, d. Ascitis severa

Se realizan pruebas inmunohematológicas maternas siendo el grupo A RhD positivo, test de Coombs negativo y test de Kell negativo, por lo que se descarta causa inmune de hidropesía fetal.

Dados los hallazgos, se realiza una cordocentesis urgente transplacentaria sin incidencias, obteniéndose como resultado del hemograma fetal una hemoglobina de 6,5g/dl, 4000 plaquetas, 5000 leucocitos, 17% de reticulocitos. No se encontraron alteraciones morfológicas en el frotis. Se realizó estudio inmunohematológico fetal siendo el grupo RhD positivo, CCDEE, Kell negativo y test de Coombs indirecto negativo. Se transfundieron 47 cc de concentrados de hematíes (radiada y CMV negativo). Tras el procedimiento no se obtiene nueva muestra fetal para obtención del hemograma postransfusional pero se mide de nuevo el PVSM de la ACM fetal siendo de 27 cm/segundo que corresponde con una hemoglobina de 12 g/dL.

Tras el procedimiento se realiza motorización de la frecuencia cardiaca fetal y se objetiva a los 10 minutos una bradicardia mantenida por lo que se indica cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal.

Se extrae un recién nacido de 1088 gramos con frecuencia cardiaca de 60 lpm, que necesita reanimación tipo 4 presentando un pH en arteria de 6,99, venoso de 6,84 que fallece tras 20 minutos de la reanimación.

Se obtienen los resultados de la serología vírica practicada a la madre (CMV IgG positiva; VHS IgG positiva, rubéola IgG positiva; parvovirus B19 IgM e IgG negativo) parasitaria negativa (*Toxoplasma gondii* negativa). Sin embargo, se obtiene una serología bacteriana positiva para *Treponema pallidum* RPR (reagina plasmática rápida) 1/16 con anticuerpos positivos (enzimo-inmunoanálisis), resultado que se confirma a los 5 días (de otra muestra de sangre extraída en la semana 27 durante su ingreso con un título de 1/32 confirmando infección por *Treponema pallidum*. La gestante presentaba una serología negativa un año antes de este evento.

Se realiza un estudio histológico de la placenta, bazo e hígado fetales con técnicas de inmunohistoquímica objetivando infiltración masiva por espiroquetas. (**Figuras 2-4**)

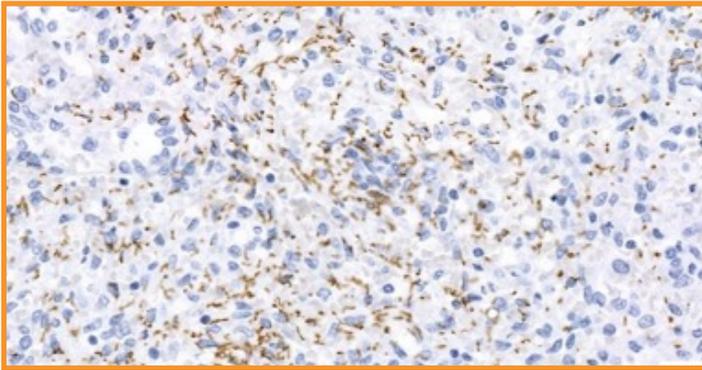


Figura 2. Microscopía electrónica, tinción mediante técnicas inmunohistoquímicas. Infiltrado masivo de espiroquetas (color marrón) del bazo fetal

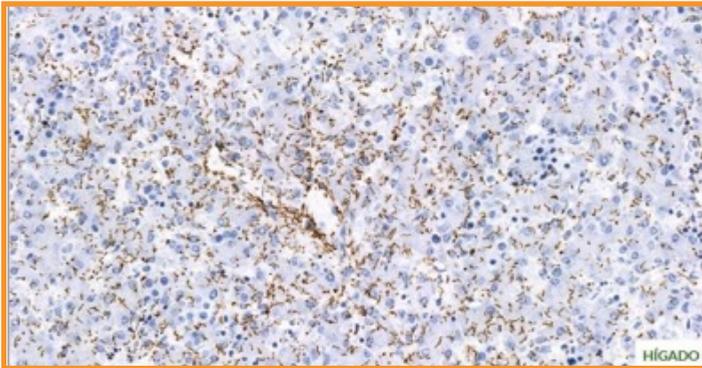


Figura 3. Microscopía electrónica, tinción mediante técnicas inmunohistoquímicas. Infiltrado masivo de espiroquetas (color marrón) del hígado fetal

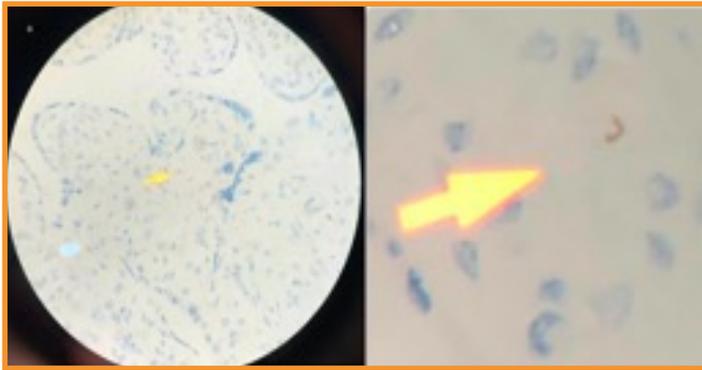


Figura 4. Microscopía electrónica, tinción mediante técnicas inmunohistoquímicas. Infiltrado masivo de espiroquetas (color marrón, flecha) de la placenta. Aumento de células de Hofbauer del intravellositarias

DISCUSIÓN

El riesgo de transmisión fetal aumenta con la edad gestacional, pero la gravedad de la infección fetal disminuye con la infección tardía en el embarazo. El riesgo de transmisión materno-fetal es del 70-100% en la sífilis primaria materna, del 40% en la sífilis latente temprana y del 10% en la sífilis latente tardía.^{2,3} La muerte perinatal se produce en hasta un 40% de los casos, y además puede ocasionar restricción del crecimiento intrauterino, parto prematuro y anomalías congénitas.⁴ Entre los neonatos nacidos vivos con sífilis congénita, dos tercios son asintomáticos al nacer.⁵

Debido a que la infección involucra a la placenta y que la diseminación al feto es hematogena, el compromiso es bastante extenso. Independientemente de cual sea el órgano fetal afectado, la apariencia esencial de la infección es la infiltración perivascular de linfocitos, células plasmáticas e histiocitos, con endarteritis y fibrosis extensa. Es por ello, que las anomalías fetales, son el resultado de una fuerte respuesta inflamatoria al *Treponema pallidum*, y por tanto son más pronunciadas después de las 20 semanas de gestación ya que el sistema inmunológico fetal está poco desarrollado en la primera mitad del embarazo.

El paso transplacentario de espiroquetas a la circulación fetal conduce a una infección y disfunción hepática fetal, seguida de una infección del líquido amniótico, anomalías hematológicas fetales (anemia, trombocitopenia, leucopenia o leucocitosis), ascitis, hidropesía fetal y producción fetal de IgM.

Hollier y colaboradores reportan que el 88% de los casos de sífilis congénita presentan transaminasas elevadas, 35% tienen trombocitopenia, 26% anemia, VDRL (técnica serológica para la detección de sífilis) positivo en 80% de los casos.⁶

Existen pocos casos clínicos publicados en los que se documenta el hidropesía fetal secundario a la sífilis congénita, y un número menor utilizó la transfusión intrauterina como tratamiento.^{7,8}

Nuestro caso además asoció otro hallazgo que es la disminución de movimientos fetales. Se ha descrito que esto puede ser causado por un cuadro clínico descrito que es la pseudoparálisis de Parrot. Esta entidad es una osteocondritis en la que se produce una separación de las epífisis osteocondríticas en niños que produce un dolor incapacitante asimétrico de predominio en extremidades superiores y parálisis flácida.

La anemia fetal se origina como consecuencia de una infección grave causada principalmente por el hiperesplenismo que produce esta patología^{9,10} siendo inicialmente (el periodo más agudo) una anemia de origen hemolítico. El desarrollo de hidropesía fetal ocasionado por anemia no hemolítica es altamente sugerente de etiología sifilítica.^{7,9,10}

El cribado en la mujer embarazada es la parte fundamental de la prevención de la sífilis congénita. Consiste en la detección de la prueba serológica VDRL en toda gestante en el primer trimestre de gestación.

El retraso del tratamiento puede ser decisivo para el pronóstico.

CONCLUSIONES

- ✓ La sífilis se trata con antibiótico, siendo de elección la penicilina. Durante el embarazo, el tratamiento debe hacerse con el régimen de penicilina adecuado a cada etapa de la enfermedad. Generalmente una dosis de 2,4 MU de penicilina G benzatina suele ser suficiente; sin embargo, existen algunos casos en los que no ha sido así. Por eso, es recomendable que en las pacientes que reciban el tratamiento en el tercer trimestre, se administre una segunda dosis con una semana de diferencia. Existen diversos antibióticos que se han empleado como alternativa a la penicilina, pero ninguno de ellos ha conseguido tasas de eficacia similares a esta. Por este motivo, en la actualidad se recomienda, en aquellas pacientes con alergia a la penicilina, realizar una desensibilización.¹¹
- ✓ La presentación clínica materna a menudo no es informativa, por lo que el diagnóstico se basa principalmente en pruebas serológicas. En España, al igual que en muchos otros países, se realiza cribado infeccioso durante el primer trimestre de la gestación de esta infección.
- ✓ La efectividad del tratamiento para la prevención de la transmisión materno-fetal es prácticamente del 100%, de ahí la importancia de realizar un diagnóstico precoz en la población gestante.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ruiz-Algueró M, Victoria Hernando AD y la Red Nacional de Vigilancia Epidemiológica (RENAVE) Unidad de vigilancia del VIH, hepatitis y conductas de riesgo. Vigilancia epidemiológica de las infecciones de transmisión sexual, 2018. Centro Nacional de Epidemiología, Instituto de Salud Carlos III/Plan Nacional sobre el Sida, Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación. 2020
2. Stoll BJ. Congenital syphilis: evaluation and management of neonates born to mothers with reactive serologic tests for syphilis. *Pediatr Infect Dis J.* 1994;13:845–852.
3. Remington J, et al. *Infectious Diseases of the Fetus and Newborn.* 7th Ed. Amsterdam, Elsevier. 2011.
4. Finelli L, et al. Congenital syphilis. *Bull World Health Organ.* 1998;76(2):126–128.
5. Gust DA, et al. Mortality associated with congenital syphilis in the United States. 1992–1998. *Pediatrics.* 2002;109:E79–E79.
6. Hollier LM, et al. Fetal syphilis: clinical and laboratory characteristics. *Obstet Gynecol.* 2001;97(6):947-53.
7. Macé G, et al. Fetal anemia as a signal of congenital syphilis. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2014;27(13):1375-7.
8. Fuchs F, et al. Syphilis Infection: An Uncommon Etiology of Infectious Nonimmune Fetal Hydrops with Anemia. *Fetal Diagn Ther.* 2016;39(1):74-7.
9. Sartain P. The anemia of congenital syphilis. *South Med J.* 1965;58:27-31.
10. Whitaker JA, Sartain P, Shaheedy M. Hematological aspects of congenital syphilis. *J Pediatr.* 1965;66:629-36.
11. Rac MW, Revell PA, Eppes CS. Syphilis during pregnancy: a preventable threat to maternal-fetal health. *Am J Obstet Gynecol.* 2017;216:352.

RABDIOMA CARDIACO GIGANTE FETAL

Cruz García AM; García Delgado R; García Rodríguez R; Hernández Pérez D;
Amaro Acosta A; Ortega Cárdenes I; Segura González J; de Luis Alvarado M;
Medina Castellano M; Martín Martínez A

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Los rabdomiomas son los tumores primarios del corazón más comunes, correspondiendo al 60-80% de los mismos.¹ Se estima que su prevalencia en la vida fetal es de un 0,14%.² En la mayoría de los casos los rabdomiomas cardiacos son tumores múltiples. Se presentan como una masa homogénea, redondeada, bien delimitada e hiperecogénica que se origina principalmente del septo interventricular, la pared libre ventricular o, con menos frecuencia, de la pared auricular.¹ Su diagnóstico suele ser tardío en la gestación, ocurriendo en la mayoría de las ocasiones en la segunda mitad del embarazo.³ Existe una fuerte asociación de los rabdomiomas con la esclerosis tuberosa (ET) llegando a diagnosticarse esta enfermedad en el 50-80% de los pacientes con rabdomiomas.⁴

DESARROLLO DEL CASO

Secundigesta de 38 años, con antecedente de un parto eutócico y gestación previa normo-evolutiva. La paciente no presentaba antecedentes familiares de interés, y como único antecedente personal había presentado una trombosis venosa profunda.

En el *screening* del primer trimestre se obtuvo un bajo riesgo para cromosomopatías. Durante la realización de la ecografía morfológica en la semana 20 de gestación, se objetivó a nivel del ventrículo izquierdo una tumoración única de 7,6 x 6,2 mm, hiperrefringente, ovalada, pediculada, dependiente del tabique interventricular y próximo a la raíz aórtica, diagnosticándose un rabdomioma cardiaco. (**Figura 1**)

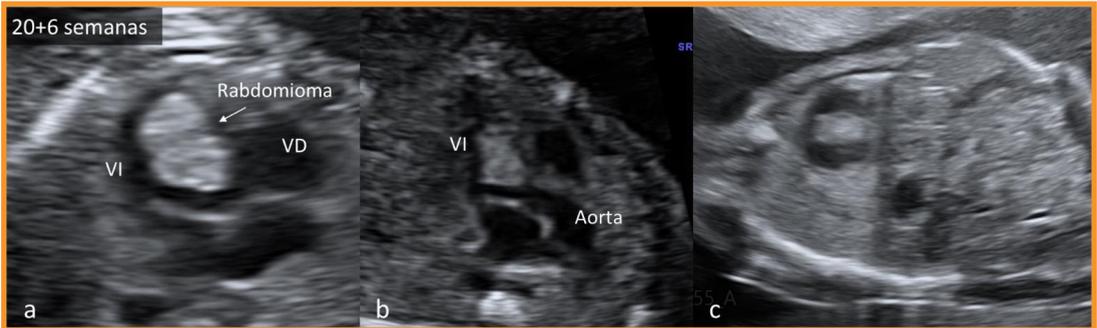


Figura 1. Feto de 20+6 semanas. Rabdomioma de 7,6 x 6,2 mm localizado en el ventrículo izquierdo dependiente del tabique interventricular a) Corte de cuatro cámaras apical. b) Corte de 5 cámaras. c) Corte sagital fetal

Se realizó un control ecográfico seriado semanalmente, objetivándose un crecimiento progresivo de la masa cardíaca, (**Figura 2**) hasta alcanzar su mayor tamaño en la semana 34, con unas dimensiones de 35 x 22 mm. Debido al crecimiento del rabdomioma, se produjo una cardiomegalia a expensas del ventrículo izquierdo y un estrechamiento progresivo de la raíz aórtica con disminución del paso sanguíneo a ese nivel y un flujo turbulento del mismo. (**Figura 3**)

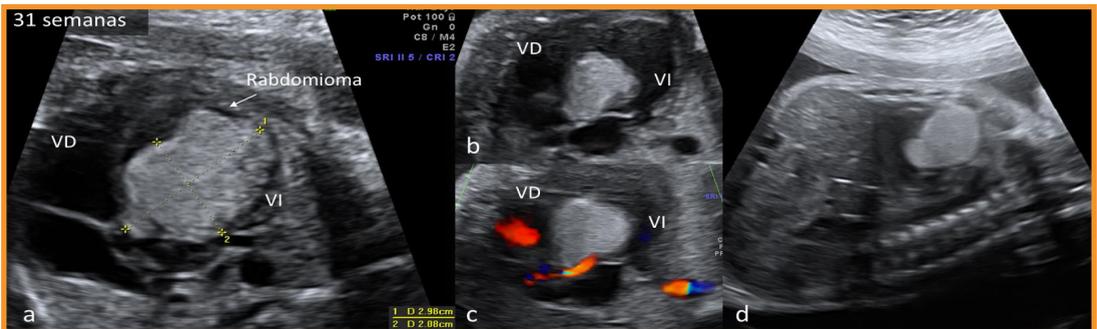


Figura 2. Feto con 31 semanas. a) Rabdomioma de 30 x 20 mm que ocupa prácticamente todo el ventrículo izquierdo. b) Corte de cinco cámaras donde se objetiva la obstrucción del rabdomioma en el tracto de salida del ventrículo izquierdo c) Corte de cinco cámaras con flujo turbulento a través de la salida de la aorta. d) Corte longitudinal fetal donde se aprecia el rabdomioma gigante ocupando el ventrículo izquierdo

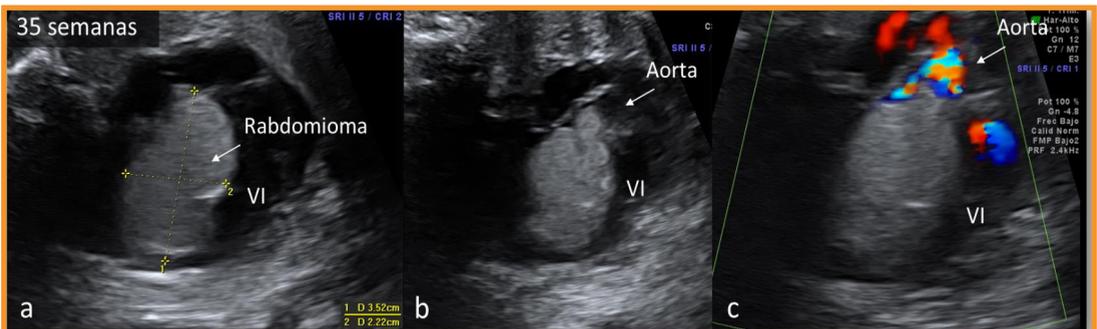


Figura 3. Feto con 35 semanas. a) Rabdomioma de 35 x 22 mm que ocupa casi la totalidad del ventrículo izquierdo b) Corte de cinco cámaras donde se visualiza como el rabdomioma prácticamente obstruye la raíz aórtica c) Imagen Doppler color con flujo turbulento a través de la salida de la aorta

Durante el seguimiento, la función cardiaca se mantuvo conservada con un ductus venoso normal, una velocidad pico a través de la válvula aorta dentro de los límites de la normalidad en la mayoría de las exploraciones, sin defectos en la apertura de la válvula mitral ni regurgitación en la misma. En la semana 30 se objetivaron extrasístoles auriculares con episodios autolimitados de taquicardia auricular. En la semana 32 se objetivó una disminución de la contractilidad miocárdica y de la fracción de eyección del ventrículo izquierdo mediante el estudio doppler monodimensional (modo M). Se realizó una RMN intraútero sin apreciarse la presencia de rabdomiomas a nivel renal o cerebral. Durante el seguimiento no se objetivó derrame pericárdico ni otros signos de hidropesía fetal.

En la semana 35+4, la paciente ingresa por rotura prematura de membranas y se produce un parto eutócico cefálico. El recién nacido obtuvo una puntuación en el test de Apgar de 8/8 al primer y quinto minuto, respectivamente, y un pH de arteria umbilical de 7,22, que ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales para control.

Durante el ingreso, el neonato requirió inicialmente intubación por hipoxemia, pasando posteriormente a ventilación mecánica no invasiva que finalmente se retira. Cursó con hipertensión pulmonar leve tratada con diuréticos y una disfunción ventricular izquierda severa que mejoró progresivamente. Desde el nacimiento se instauró tratamiento antiarrítmico por la aparición de una arritmia cardiaca: extrasístoles ventriculares con rachas de taquicardia ventricular.

El gradiente a nivel del tracto de salida del ventrículo izquierdo, provocado por la obstrucción parcial de la tumoración a ese nivel, fue disminuyendo de forma progresiva en los controles seriados.

Se le realiza RMN cardiaca que describe una tumoración cardiaca, con dimensiones de 26 x 25 mm, compatible con rabdomioma, y una RMN cerebral normal. Se solicitó el estudio genético de ET, que fue negativo. En los controles ecocardiográficos posteriores, mejoró su función ventricular llegando a normalizarse a los 6 meses, debido a una reducción progresiva del tamaño tumoral. Con 12 meses se suspendió el tratamiento antiarrítmico por normalización del ritmo cardiaco y tras varios estudios holter sin alteraciones. A los 18 meses de vida, el niño sufre una parada cardiorrespiratoria secundaria a una fibrilación ventricular. Se consigue ritmo sinusal tras tres desfibrilaciones quedando posteriormente en coma. Tras seis días de ingreso, el niño fallece.

DISCUSIÓN

Los tumores cardiacos primarios son una patología infrecuente con una prevalencia aproximada de 0,25% en la infancia.⁵ La gran mayoría de estos tumores son benignos, siendo los más frecuentes los rabdomiomas (60-80% de los tumores cardiacos fetales), seguidos de los teratomas, fibromas, hemangiomas, la hiperplasia miocárdica eosinofílica y los mixomas.⁵⁻⁷

Los rabdomiomas se visualizan como masas no vasculares, homogéneas e hiperecogénicas, que se originan desde el miocardio.⁶ Pueden estar localizados en todas las áreas miocárdicas, pero habitualmente se detectan en el tabique y/o en la pared libre de los ventrículos y las aurículas.¹

Los rabdomiomas cardíacos presentan una fuerte asociación con la ET: cuando son múltiples se asocian prácticamente en el 100% de los casos, y, cuando se presentan como tumores únicos en un 50% de los mismos.⁵⁻⁷ La ET es una enfermedad autosómica dominante que presenta una expresividad muy variable. Aproximadamente el 30% de los casos son hereditarios, siendo el 70% de los casos secundarios a una mutación de novo en los genes TSC1 o TSC2. La ET afecta a múltiples sistemas, como la piel, sistema nervioso central, corazón, ojos, riñones o pulmones, aunque su mal pronóstico se debe a las complicaciones neurológicas.^{5,6}

Durante el periodo prenatal los rabdomiomas se suelen diagnosticar en la segunda mitad del embarazo, entre las 20 y las 30 semanas de gestación. Es frecuente un crecimiento prenatal progresivo generalmente al final del segundo trimestre o principio del tercer trimestre, estabilizándose o disminuyendo de tamaño desde la semana 32 en adelante.^{6,8} La gran mayoría de los rabdomiomas regresan postnatalmente completa o parcialmente ya que su crecimiento parece estar influenciado por el estímulo hormonal materno.^{7,9}

Pueden presentar un tamaño variable, desde los 5-10 mm hasta los 40 mm o más.¹⁰ Los síntomas y el pronóstico del rabdomioma cardíaco dependen fundamentalmente de la localización del tumor y su tamaño.^{4,8,9} La obstrucción del flujo de entrada y salida ventricular puede producir fallo cardíaco e hidrops fetal,^{4,8,9,11} aunque el compromiso hemodinámico fetal es poco frecuente, incluso en tumores de gran tamaño. También están fuertemente relacionados con arritmias, especialmente en aquellos rabdomiomas superiores a los 30 mm de diámetro. En estos casos, suelen necesitar tratamiento, independientemente del número y localización.⁹ Las taquiarritmias y bradiarritmias fetales son causas comunes de hidrops fetal con mal pronóstico.^{4,8,9,11} No está claro qué tipo de rabdomiomas fetales pueden producir arritmias severas tras el parto.⁹ Terapias como medicación antiarrítmica o marcapasos fetal frecuentemente son requeridos tras el nacimiento.^{4,8,9,11}

En general, el pronóstico es bueno, no obstante, presentan una mortalidad en torno al 33- 50%.¹ Suelen regresar de tamaño en la infancia, sobre todo en los dos primeros años de vida. Los pacientes suelen estar asintomáticos en la infancia ya que no suelen provocar obstrucción al llenado y vaciado de las cámaras cardíacas. Es infrecuente la necesidad de exéresis quirúrgica, la cual solamente se realizaría en los casos con compromiso hemodinámico por obstrucción severa o arritmias que no respondan al tratamiento médico.¹

Se han establecido como principales factores de riesgo de mortalidad fetal/neonatal el tamaño tumoral mayor de 20 mm, la presencia de arritmias y el hidrops fetal.^{4,8} La asociación con ET presenta riesgo de daño neurológico asociado.

CONCLUSIONES

- ✓ Los rabdomiomas cardiacos fetales son un tipo de tumor benigno no exento de complicaciones asociadas, que se pueden diagnosticar ecográficamente en el periodo prenatal. Se asocian con frecuencia a la ET, y pueden ocasionar arritmias fetales y neonatales que requieren tratamiento tras el nacimiento.
- ✓ Los factores de riesgo con mayor impacto en los resultados perinatales son la edad gestacional al diagnóstico, el tamaño del tumor, la localización y el número, la progresión y la asociación con otras anomalías intra y extracardiacas.
- ✓ Ante el diagnóstico prenatal de un rabdomioma debemos realizar un asesoramiento prenatal adecuado, explicando posibles complicaciones a corto y largo plazo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gómez-Montes E, Martínez-Moratalla JM, Galindo A. Tumores cardiacos fetales. *Cardiología fetal*. Marbán. 2015.
2. Uzun O, et al. Cardiac tumours in children. *Orphan J Rare Dis*. 2007;2:1-14.
3. Donofrio MT, Martin GR. Fetal cardiac tumors. En: Yagel S, Silverman NH, Grembuch U, editores. *Fetal Cardiology: embryology, genetics, physiology, echocardiographic evaluation, diagnosis and perinatal management of cardiac diseases*. 2nd Ed. New York: Informa Healthcare USA, Inc. 2009.
4. Chao AS, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008;31(3):289-95.
5. Chen J, et al. Fetal cardiac tumor: echocardiography, clinical outcome and genetic analysis in 53 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;54(1):103-109.
6. Ekmekci E, et al. Prenatal diagnosis of fetal cardiac rhabdomyoma associated with tuberous sclerosis: A case report. *Case Rep Womens Health*. 2018;19:e00070.
7. Zhen L, et al. Prenatal genetic diagnosis of cardiac rhabdomyoma: A single-center experience. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2020;249:7-10.
8. Yinon Y, et al. Fetal cardiac tumors: a single-center experience of 40 cases. *Prenat Diagn*. 2010;30(10):941-9.
9. Ide T, et al. Prediction of postnatal arrhythmia in fetuses with cardiac rhabdomyoma. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2019;32(15):2463-2468.
10. D'Addario V, et al. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of cardiac rhabdomyomas. *J Perinat Med*. 2002;30(2):170-5.
11. Lacey SR, Donofrio MT. Fetal cardiac tumors: prenatal diagnosis and outcome. *Pediatr Cardiol*. 2007;28(1):61-67.

SÍNDROME DE HOLT-ORAM ASOCIADO A TETRALOGÍA DE FALLOT

García Rodríguez R; García Delgado R; Ortega Cárdenes I; Amaro Acosta A;
Medina Castellano M; Martín Martínez A; de Luis Alvarado M; Segura González J;
Hernández Pérez D; Santana Rodríguez A; Molero Sala L; García Cruz L

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO INSULAR-MATerno INFANTIL (GRAN CANARIA)

PRESENTACIÓN DEL CASO

El síndrome de Holt-Oram (SHO), o también conocido como el síndrome corazón-mano, está causado por variantes patogénicas en el gen TBX5, localizado en el cromosoma 12 y encargado de la embriogénesis cardíaca y de los miembros superiores. Numerosas afecciones cardíacas se han descrito asociadas al síndrome estudiado, principalmente de tipo estructural. La tetralogía de Fallot, se ha visto escasamente relacionada con el síndrome hasta el momento.

DESARROLLO DEL CASO

Primigesta de 29 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, con gestación espontánea de curso normal que acude en la semana 21+2 de gestación para la realización de ecografía de cribado de malformaciones fetales. En la exploración se objetivan, a nivel cardiovascular, una CIV de salida con acabalgamiento de la aorta e hipoplasia del tronco y ambas ramas de la arteria pulmonar, siendo compatible con una tetralogía de Fallot. Además, se objetiva una persistencia de la vena cava superior izquierda. **(Figura 1)** En la exploración de las extremidades superiores y bilateralmente, se observa una flexión continua y forzada del antebrazo sobre el brazo, como si estuvieran fusionados, asociada a una agenesia de radio, desviación cubital de la muñeca y agenesia de los dedos de las manos. **(Figura 2)** En el resto de la exploración no se observaron otras anomalías.

Con estos hallazgos se realiza el diagnóstico clínico de síndrome de Holt-Oram.

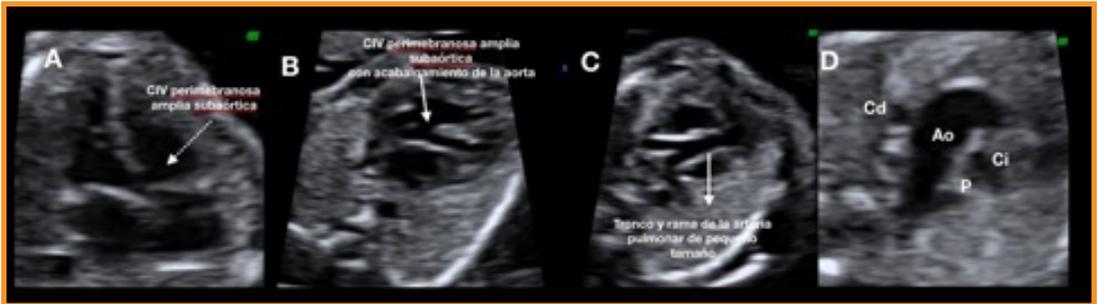


Figura 1. Tetralogía de Fallot y persistencia de vena cava superior izquierda

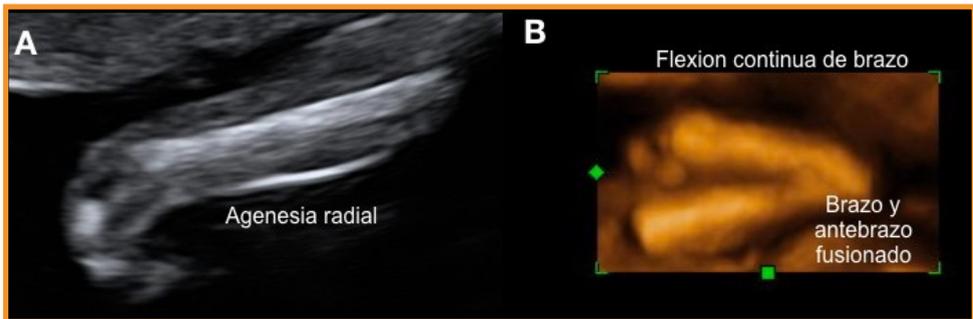


Figura 2. Malformaciones en extremidades superiores

Tras explicar a los padres el pronóstico de la enfermedad deciden la ILE. Se realiza una amniocentesis para el estudio genético del feto derivando el líquido amniótico a la Unidad de Genética Clínica para completar el estudio de cara a futuras gestaciones.

El estudio necrópsico realizado informó de feto masculino de 374 g, presentando una tetralogía de Fallot, agenesia bilateral de radio y de los dedos de las manos. **(Figura 3)** En el resto de órganos no se identificaron alteraciones significativas.



Figura 3. Estudio necrópsico fetal en el que observa la patología de extremidades superiores

El estudio citogenético detectó un cariotipo normal (46XX); los resultados del rastreo completo del gen TBX5 mediante secuenciación no detectaron variantes patogénicas que soporten la causa endógena del síndrome.

DISCUSIÓN

El SHO¹ fue descrito por primera vez en 1960 por Holt y Oram. Tiene una incidencia de 0,7-1/100.000 nacidos vivos. Está causado por variantes en el gen TBX5, localizado en el brazo largo del cromosoma 12 (12q24.1) y que codifica para la proteína T-box5, un factor de transcripción que regula la expresión de otros genes implicados en la embriogénesis cardíaca y de los miembros superiores. La disfunción de este factor ocasiona un amplio espectro de defectos de las extremidades superiores, que incluyen en todos los casos, defectos del eje radial y defectos cardíacos.²⁻⁴

La mayoría de los casos descritos en la literatura se basan en hallazgos clínicos.

Las malformaciones asociadas son:^{2,3,5}

- Extremidades superiores y cintura escapular, implicando hueso radial, tenar e hipotenar: malformaciones de los huesos del carpo, así como pulgares trifalángicos, bífidos o ausentes, sindactilia entre índice y pulgar, focomelia, hipoplasia o aplasia afectando al radio, húmero, clavícula y escápula, anomalías del carpo. Además, también pueden aparecer defectos transversales en las extremidades superiores que incluyen pronación y supinación anómala del antebrazo. Las anomalías de las extremidades superiores pueden ser más graves en el lado izquierdo que en el derecho.
- Cardíacas: principalmente del tipo estructural (75%), comunicaciones interventriculares tipo ostium secundum (CIA), CIV, defecto cojinetes endocárdicos, hipoplasia VI, estenosis pulmonar o alteraciones en la conducción cardíaca (fibrilación auricular, bradicardia sinusal, bloqueo auriculoventricular).

Más del 85% de los individuos con el SHO diagnosticados clínicamente son portadores de una variante patogénica en TBX5. Las variantes detectadas son, habitualmente, *de novo* aunque la herencia descrita para el síndrome es autosómica dominante. Desde el punto del diagnóstico genético, se recomienda un rastreo génico completo (mediante secuenciación) aunque, en caso de presentación de signos atípicos, el genetista debe valorar ampliar los genes analizados. Aunque es infrecuente, también es posible un reordenamiento cromosómico más complejo incluyendo al locus 12q24.

En nuestro caso no se pudo demostrar la presencia de alteración genética ni a nivel cromosómico en el gen TBX5 estableciéndose el diagnóstico, exclusivamente, a partir de los hallazgos clínicos. Aunque muy infrecuente es posible encontrar causas genéticas diferentes a variantes puntuales en este gen (deleción o duplicación génica). Además, existen casos de SHO que no se relacionaron con 12q22 apoyando la posible heterogeneidad genética no totalmente confirmada.⁶

En relación a correlaciones genotipo-fenotipo, las variantes patogénicas de tipo *missense* en la región 5' del gen *TBX5* se asocian con defectos cardíacos más severos. Por el contrario, variantes localizadas en la región 3' se asocian a defectos en las extremidades. Sin embargo, para poder dar a la gestante un asesoramiento de calidad, cada caso debe ser estudiado en profundidad e interpretado en función del tipo de variante detectada, localización génica, impacto previsto en la función proteica, hallazgos ecográficos, etc.

El diagnóstico prenatal se basa en la detección ecográfica de las alteraciones morfológicas de forma temprana. Debe confirmarse con un estudio genético completo y adaptado a cada caso a partir de DNA fetal obtenido del líquido amniótico mediante amniocentesis o vellosidades coriales mediante biopsia corial.

El pronóstico de la enfermedad es variable y, dependerá mayoritariamente, de la gravedad de la malformación cardíaca. Sin embargo, los defectos esqueléticos son los que generan un mayor impacto en la funcionalidad del paciente.

En la **Tabla 1** se muestran las patologías con las que debe realizarse el diagnóstico diferencial:²

	MIM	Gen/locus	Patrón de herencia	Anomalías cardíacas	Defectos radiales	Características clínicas
Síndrome Okigiro	607323	<i>SALL4</i>	AD	23 %	80 %	Anomalía de Duane, malformaciones renales
Pancitopenia de Fanconi	227650	Complejo genes de Anemia Fanconi	AR, LX	6 %	35 %	Pancitopenia, retraso del crecimiento, microcefalia
Embriopatía por valproato	-	-	Esporádica	12-26%	30 %	Retraso en el neurodesarrollo, defectos del tubo neural, defectos vertebrales, hipospadias, fisura palatina
Asociación VACTERL	192350	-	Esporádica	40-80%	40-50%	Malformaciones vertebrales, atresia esofágica, anomalías cardíacas, fistula traqueo esofágica, anomalías renales, defectos en los miembros
Polidactilia, tipo preaxial tipo 2, sindactilia tipo IV	174500 y 186200	<i>Lus ZRS</i>	AD	-	100 %	Polidactilia preaxial aislada con o sin pulgares trifalángicos, polidactilia en espejo
Síndrome Townes-Brockes	107480	<i>SALL1</i>	AD	9-40%	50-90%	Atresia anal, malformaciones auriculares, sordera, pulgares trifalángicos, anomalías renales

	MIM	Gen/locus	Patrón de herencia	Anomalías cardíacas	Defectos radiales	Características clínicas
Síndrome TAR	27400	<i>RMB8A</i>	AR	15-30%	100 %	Trombocitopenia y defectos en extremidades inferiores
Síndrome Nager	154400	<i>SF3B4</i>	AD	15 %	100 %	Disostosis mandibulobucial sordera
Síndrome LADD	149730	<i>FGF10,FGFR2,FGFR3</i>	AD	-	95 %	Atresia conducto lagrimal, malformaciones auriculares, sordera, pulgares trifalángicos, anomalías renales
Síndrome Roberts	268300	<i>ESCO2</i>	AR	25 %	100 %	Retraso del crecimiento, malformaciones craneofaciales, anomalías reducciones de miembros superiores e inferiores

Tabla 1. Traducida y adaptada de Vanlerberghe et al

Además, debe realizarse con: cromosopatías como la trisomía 18 y 13, trisomía parcial del cromosoma 22 o síndrome de Smith-Faccaro síndrome corazón-mano tipo 2 y tipo 3, braquidactilia-pulgar largo, trastornos relacionados con SAL4, síndrome cubital-mamario, corazón-mano tipo esloveno, microdelección 22q11.2 distal. Existen factores teratogénicos que pueden producir anomalías similares como el ácido valproico, el consumo de alcohol etílico y la talidomida.

Se han ido describiendo nuevas afectaciones cardíacas asociadas al síndrome de Holt-Oram, pero la tetralogía de Fallot se considera una asociación rara y escasamente descrita sólo habiéndose reportado dos casos en la literatura.^{7,8}

CONCLUSIONES

- ✓ El síndrome de Holt-Oram es una entidad rara y poco frecuente. Debe tenerse en cuenta en los casos en los que detectemos patología cardíaca y/o de las extremidades. El manejo debe ser multidisciplinar con genetistas, cardiólogos, cirujanos cardíacos y traumatólogos para un asesoramiento más apropiado del manejo de la gestación.

BIBLIOGRAFÍA

1. McKusick VA. Mendelian inheritance in man: catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked phenotypes. 10th Ed. Baltimore: Johns Hopkins University Press. 1992:542-3.
2. Vanlerberghe C, et al. Holt-Oram syndrome: clinical and molecular description of 78 patients with TBX5 variants. *Eur J Hum Genet.* 2019;27(3):360-368.
3. Jones KL. Smith, Patrones reconocibles de malformaciones humanas. Síndrome de Holt-Oram. 6ª Edición. Elsevier. 2017.
4. Ríos-Serna LJ, et al. A novel de novo TBX5 mutation in a patient with Holt-Oram syndrome. *Appl Clin Genet.* 2018;11:157-162.
5. Spiridon MR, et al L. Holt-Oram Syndrome With Multiple Cardiac Abnormalities. *Cardiol Res.* 2018;9(5):324-329.
6. Terrett JA, et al. Holt-Oram syndrome is a genetically heterogeneous disease with one locus mapping to human chromosome 12q. *Nat Genet.* 1994;6(4):401-4.
7. Kumar V, et al. Tetralogy of Fallot with Holt-Oram syndrome. *Indian Heart J.* 2012;64(1):95-8.
8. Tidake A, et al. Tetralogy of Fallot with Holt-Oram syndrome: case report and review. *Clin Res Cardiol.* 2015;104(9):790-3.

FINANCIADO

profer

Nada más comer

Ferrimanitol ovoalbúmina

En anemia ferropénica

40 mg Prevención ^(1, 2)

SOBRES

1 sobre al día*



Sin sorbitol
Sin gluten

sabor
vainilla-plátano

COMPRIMIDOS

1 comprimido al día*



sabor
café

BLISTER UNIDOSIS

Sin azúcar Sin lactosa
Sin sorbitol Sin gluten

Profer 40 mg granulado para solución oral: también indicado en niños y adolescentes (1)
*2 dosis/día con 40 mg en caso de Anemia Ferropénica (1,2)

80 mg Tratamiento ⁽³⁾

SOBRES

1 sobre al día



sabor
vainilla-plátano

Sin sorbitol
Sin gluten

meiji

Meiji Pharma Spain, S.A.

Ejerce un efecto protector de la mucosa gastroduodenal frente a la toxicidad habitual del hierro observada en otras formulaciones

ESTUDIO COMPARATIVO vs. hierro proteínsuccinilato y sulfato ferroso ⁽¹⁻⁴⁾

VOLVER

1. NOMBRE DEL MEDICAMENTO. PROFER 40 mg Comprimidos solubles. PROFER 80 mg Granulado para solución oral. PROFER 40 mg Granulado para solución oral. **2. COMPOSICIÓN CUALITATIVA Y CUANTITATIVA.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: Cada comprimido contiene 300 mg (aprox.) de ferrimanitol ovaalbúmina (equivalente a 40 mg de Fe^{3+}). PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Cada sobre contiene 600 mg (aprox.) de ferrimanitol ovaalbúmina (equivalente a 80 mg de Fe^{3+}). **Excipientes con efecto conocido:** cada sobre contiene 19,8 mg de lactosa y 2945 mg de sacarosa. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Cada sobre contiene 300 mg (aprox.) de Ferrimanitol ovaalbúmina (equivalente a 40 mg de Fe^{3+}). **Excipientes con efecto conocido:** cada sobre contiene 20,00 mg de lactosa y 2.945 mg (aprox.) de sacarosa. Para consultar la lista completa de excipientes ver sección 6.1. **3. FORMA FARMACÉUTICA.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: Comprimido soluble. Los comprimidos son oblongos y de color blanco con gotas marrones. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Granulado para solución oral. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Granulado para solución oral. **4. DATOS CLÍNICOS. 4.1. Indicaciones terapéuticas.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles y PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Profilaxis y tratamiento de la anemia ferropénica y de los estados carenciales de hierro. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Tratamiento de la anemia ferropénica y de los estados carenciales de hierro. **4.2. Posología y forma de administración.** **Posología:** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: 1 ó 2 comprimidos diarios después de la comida principal. **Forma de administración:** Disuélvase el comprimido en 100 ml ó 200 ml de agua y agítese hasta conseguir una disolución uniforme. La solución debe ingerirse inmediatamente. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: **Posología:** Adultos: 1 sobre diario de PROFER 80 mg Granulado para solución oral después de la comida principal. **Forma de administración:** Verter el contenido del sobre en 200 ml de agua y agitar hasta conseguir una disolución uniforme. La solución debe ingerirse inmediatamente. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: **Posología:** Adultos: 1 sobre diario después de la comida principal. Niños mayores de 3 años: ½ sobre diario después de la comida principal. Niños menores de 3 años: ¼ sobre diario después de la comida principal. **Forma de administración:** Verter el contenido del sobre en 100 ml de agua y agitar hasta conseguir una disolución uniforme. La solución debe ingerirse inmediatamente. **4.3. Contraindicaciones.** No debe administrarse en casos de: - Hipersensibilidad al principio activo o a alguno de los excipientes del medicamento. Este medicamento contiene ovaalbúmina y, por tanto, no debe ser utilizado en pacientes con hipersensibilidad a proteínas del huevo. - Hemosiderosis y hemocromatosis. - Anemias no relacionadas con déficit de hierro, tales como anemia aplásica, hemolítica y sideroblástica. - Pancreatitis crónica y cirrosis hepática. **4.4. Advertencias y precauciones especiales de empleo.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: En caso de deficiencia de hierro o anemia, debe establecerse la causa antes de iniciar el tratamiento, que deberá supervisarse por un médico. Se administrará con precaución a pacientes con úlcera gastro-duodenal, inflamaciones intestinales o insuficiencia hepática. **Advertencias sobre excipientes:** Este medicamento contiene menos de 23 mg de sodio (1mmol) por comprimido; esto es, esencialmente "exento de sodio". PROFER 80 mg Granulado para solución oral y PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Se administrará con precaución a pacientes con úlcera gastro-duodenal, inflamaciones intestinales o insuficiencia hepática. **Advertencias sobre excipientes:** Este medicamento contiene lactosa. Los pacientes con intolerancia hereditaria a galactosa, deficiencia total de lactasa o problemas de absorción de glucosa o galactosa no deben tomar este medicamento. Este medicamento contiene sacarosa. Los pacientes con intolerancia hereditaria a la fructosa (HF), problemas de absorción de glucosa o galactosa, o insuficiencia de sacarasa-isomaltasa, no deben tomar este medicamento. Puede producir caries. Este medicamento contiene menos de 23 mg de sodio (1 mmol) por sobre; esto es, esencialmente "exento de sodio". **4.5. Interacciones con otros medicamentos y otras formas de interacción.** Los derivados del hierro pueden reducir la absorción ó biodisponibilidad de las tetraciclinas, quinolonas, micofenilato mofetil, bifosfonatos, penicilamina, hormonas tiroideas, levodopa, carbidopa, α -metildopa. La administración del tratamiento con ferrimanitol ovaalbúmina se distanciará como mínimo 2 horas de la administración de cualquiera de estos medicamentos. La absorción del hierro puede incrementarse por la administración simultánea de 200 mg de ácido ascórbico y reducirse con la administración simultánea de antiácidos, colestiramina o inhibidores de la bomba de protones (omeprazol, pantoprazol, lansoprazol, etc) El cloranfenicol también puede retrasar la respuesta terapéutica al tratamiento con hierro. Las sustancias que pueden formar complejos con el hierro como los fosfatos, fitatos y oxalatos contenidos en algunos alimentos vegetales y en la leche, café y té inhiben la absorción del hierro, por lo que debería espaciarse la administración de este tratamiento al menos 2 horas de la toma de cualquiera de estos alimentos. El tratamiento con ferrimanitol ovaalbúmina no debe ser administrado conjuntamente con leche ni derivados lácteos. **4.6. Fertilidad, embarazo y lactancia.** Se han administrado dosis diarias de 300 mg de ferrimanitol ovaalbúmina en dos ensayos clínicos controlados a mujeres embarazadas. En uno de estos ensayos se administró dicho principio activo a 172 pacientes embarazadas desde la semana 24 de gestación a la semana 32. En un segundo ensayo clínico se administró a 201 pacientes embarazadas desde la semana 12 de gestación hasta el parto. En ningún caso se detectaron problemas para el feto. No se dispone de datos referentes a la excreción de ferrimanitol ovaalbúmina por la leche materna. **4.7. Efectos sobre la capacidad para conducir y utilizar máquinas.** La influencia de ferrimanitol ovaalbúmina sobre la capacidad de conducir y utilizar máquinas es nula o insignificante. **4.8. Reacciones adversas.** Las siguientes reacciones adversas, se agrupan según su frecuencia en muy frecuentes ($\geq 1/10$); frecuentes ($\geq 1/100$, $< 1/10$); poco frecuentes ($\geq 1/1.000$, $< 1/100$); raras ($\geq 1/10.000$, $< 1/1.000$); muy raras ($< 1/10.000$); frecuencia no conocida (no puede estimarse a partir de los datos disponibles) y según la clasificación de órganos y sistemas: Trastornos gastrointestinales. Raros: Ocasionalmente, han sido descritas molestias gastrointestinales (dolor epigástrico, náuseas, estreñimiento o diarrea), que suelen remitir al disminuir la dosis administrada o, en su caso, tras la suspensión del tratamiento. Deposiciones con pigmentación negra. Trastornos hepatobiliares. Muy raros: Se ha descrito un único caso de elevación de enzimas hepáticas. **Notificación de sospechas de reacciones adversas:** Es importante notificar sospechas de reacciones adversas al medicamento tras su autorización. Ello permite una supervisión continuada de la relación beneficio/riesgo del medicamento. Se invita a los profesionales sanitarios a notificar las sospechas de reacciones adversas a través del Sistema Español de Farmacovigilancia de medicamentos de Uso Humano: <https://www.notificaram.es>. **4.9. Sobredosis.** No se han notificado casos de sobredosis. En caso de sobredosis, podría producirse un cuadro de irritación gastrointestinal con náuseas y vómitos. Se recomienda un tratamiento sintomático y la rápida eliminación del fármaco no absorbido. **5. PROPIEDADES FARMACOLÓGICAS. 5.3. Datos preclínicos sobre seguridad.** La DL50 de ferrimanitol ovaalbúmina en ratas y ratones machos y hembras tras la administración oral fue > 2000 mg/kg. La DL50 de ferrimanitol ovaalbúmina en ratas machos tras administración intravenosa fue 400-1000 mg/kg y en hembras fue > 1000 mg/kg. En estudios de protección gastroduodenal con ratas normales y anémicas se ha visto que ferrimanitol ovaalbúmina ejerce un efecto protector frente a la toxicidad habitual del hierro observada en otras formulaciones. **6. DATOS FARMACÉUTICOS. 6.1. Lista de excipientes.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: manitol (E-421), croscarmelosa sódica, polivinil pirrolidona, estearil fumarato sódico, estearato de magnesio, hidroxipropil celulosa (E-463), esencia de café, glicina, sacarina sódica, pearlytol 200 SD. PROFER 80 mg Granulado para solución oral y PROFER 40 mg Granulado para solución oral: esencia de plátano, etil vainillina, lactosa, cloruro sódico y sacarosa. **6.2. Incompatibilidades.** No aplicable. **6.3. Período de validez.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: 2 años. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: 5 años. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: 3 años. **6.4. Precauciones especiales de conservación.** No requiere condiciones especiales de conservación. **6.5. Naturaleza y contenido del envase.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: los comprimidos solubles de PROFER 40 mg se envasan en blísters de Al/Al. Envases de 30 comprimidos. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Envases conteniendo 15 ó 30 sobres monodosis de papel complejo de aluminio con 600 mg de ferrimanitol ovaalbúmina. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Envase conteniendo 30 sobres monodosis de papel complejo de aluminio con 300 mg de ferrimanitol ovaalbúmina. **6.6. Precauciones especiales de eliminación.** Ninguna especial. La eliminación del medicamento no utilizado y de todos los materiales que hayan estado en contacto con él, se realizará de acuerdo con la normativa local. **7. TITULAR DE LA AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN.** Meiji Pharma Spain, S.A. Avda. de Madrid, 94. 28802 Alcalá de Henares, Madrid (España). **8. NÚMEROS DE AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: 72.852. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: 69298. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: 59.098. **9. FECHA DE LA PRIMERA AUTORIZACIÓN/RENOVACIÓN DE LA AUTORIZACIÓN.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: Fecha de la primera autorización: Octubre de 2010. Fecha de la última renovación: Enero 2015. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Fecha de la primera autorización: Septiembre 2007. Fecha de la última renovación: Marzo 2012. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Fecha de la primera autorización: Julio 1991. Fecha de la última renovación: Septiembre 2008. **10. FECHA DE LA REVISIÓN DEL TEXTO.** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: Octubre 2020. PROFER 80 mg Granulado para solución oral: Octubre 2020. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: Noviembre 2020. **11. PRESENTACIÓN, C.N. y PVP (IVA).** PROFER 40 mg Comprimidos solubles: envase conteniendo 30 comprimidos solubles de 40 mg de Fe^{3+} . C.N.: 672587. PVP (IVA): 14,36 €. PROFER 80 mg Granulado para solución oral, envase con 15 sobres monodosis de 80 mg de Fe^{3+} . C.N.: 661499. PVP IVA 14,05 €. PROFER 40 mg Granulado para solución oral: envase conteniendo 30 sobres monodosis de 40 mg de Fe^{3+} . C.N.: 656798. PVP (IVA): 14,36 €. *Aportación al SNS: Normal.*

Patrocinado por:

meiji

Meiji Pharma Spain, S.A.

PROF CCLINI1-01/22

VOLVER