

**EMBARAZO GEMELAR MONOCORIAL BIAMNIÓTICO CON ANOMALÍAS DISCORDANTES EN UN FETO.****MONOCORIAL BIAMNIOTIC TWIN PREGNANCY WITH DISCORDANT ANOMALIES IN A FETUS.**

Al Troudy, Milad<sup>1</sup>; Molina, Marggiori<sup>1</sup>; Guerrero, Carmen<sup>1</sup>;  
Escalona, Orlando<sup>1</sup>; y Altuve, María<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médico Cirujano, Hospital Universitario de Los Andes. Mérida – Venezuela.

<sup>2</sup>Especialista en Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario de Los Andes. Mérida – Venezuela.

**Resumen:**

El embarazo múltiple es una entidad que está estrechamente ligada a estudios genéticos, especialmente en el caso de gemelos univitelinos en el área médica de la obstetricia. Su incidencia es baja, sin embargo, representa un factor de alto riesgo obstétrico y por ende, se encuentra sujeto a complicaciones durante el embarazo tanto para la madre como para el feto (mutaciones, anomalías o incompatibilidad con la vida). En la actualidad aún se pueden encontrar alteraciones en el desarrollo normal de este tipo de embarazos, aunque desafortunadamente el conocimiento que se tiene respecto a su origen sigue imposibilitando su prevención o tratamiento. En el presente trabajo se describe el caso clínico de primigesta de 17 años de edad quien cursa con embarazo gemelar monocorial, biamniótico atendido en la consulta de Alto Riesgo Obstétrico del Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes (IAHULA); en el cual se diagnostica a partir de Ultrasonografía pélvica 2D, un feto con múltiples malformaciones, caracterizadas por acraña, hepato-onfalocele y tumor en cordón umbilical; se realizan estudios genéticos donde no se evidencia algún tipo de alteración.

**Palabras clave:** Embarazo gemelar, Embarazo gemelar monocorial biamniótico, Anomalías discordantes.

**Abstract:**

Multiple pregnancy is an entity that is closely linked to genetic studies, especially in the case of twins in the medical area of obstetrics. Its incidence is low; however, it represents a factor of high obstetric risk and therefore, is subject to complications during pregnancy, both for the mother and the fetus (mutations, anomalies or incompatibility with life). Alterations can be found in the normal development of this type of pregnancy, although unfortunately the knowledge about its origin continues to prevent its prevention or treatment. This paper describes a clinical case of a 17 year old primiparous who had the diagnosis of a monocorial, biamniotic twin pregnancy. She attended at the High Obstetric Risk Consultation of the "Instituto Autonomo Hospital Universitario Los Andes (IAHULA); in which a fetus with multiple malformations, characterized by acraña, hepato-omphalocele and a tumor in umbilical cord is diagnosed during 2D pelvic ultrasonography. Genetic studies are performed where there is no evidence of any alteration.

**Keywords:** Twin pregnancy, Twin monocorial biamniotic pregnancy, Discordant anomalies.

**Introducción:**

Los embarazos únicos suelen ser los más frecuentes en los seres humanos. Sin embargo, en ocasiones se pueden presentar embarazos múltiples, el cual es definido como el desarrollo simultáneo en el útero de dos o más fetos. Cuando la gesta involucra solo dos fetos es llamado embarazo gemelar. En cualquier que sea el caso, la incidencia es relativamente baja. En la actualidad, no existe aún consenso sobre el origen de los embarazos gemelares; algunos autores plantean la posibilidad del embarazo múltiple debido a factores hereditarios, que se transmiten a través de la madre y generalmente acontece cada dos generaciones; otros en cambio, afirman que el azar desempeña un papel importante (De Llaca y Fernández, 2009).

También autores que refieren factores relacionados con la raza (en atención al elevado porcentaje de embarazos gemelares que tienen su origen en mujeres centroafricanas); la edad, en mujeres mayores de 35 años; el número de embarazos anteriores de la madre, las técnicas de reproducción asistida y los tratamientos de fertilidad que se le aplican a la madre para estimular los ovarios. Más allá de estas apreciaciones, son pocas las publicaciones existentes que explican el embarazo múltiple y más aún la estrecha relación con la aparición de sus complicaciones y riesgos, así como la cantidad de anomalías que se pueden producir sin llegar a conocer el origen de las mismas. Sin embargo, se ha establecido que la prevalencia de anomalías estructurales es dos o tres veces más frecuente en gemelos monocigotos que en gemelos dicigotos o embarazos únicos (De Llaca y Fernández, 2009).

En el presente trabajo de investigación, se aborda el caso clínico de una paciente de 17 años de edad, que según el control obstétrico informado en historia clínica, no tenía factor de riesgo alguno de los descritos anteriormente y pese a ello presentó anomalías estructurales discordantes y múltiples en la gestación, lo que destaca la importancia de estudio del mismo y por ende su presentación.

**Caso clínico:**

Paciente Femenino de 17 años, natural y procedente de Tovar; quien cursa con embarazo gemelar monocorial, biamniótico de 20 semanas de gestación por fecha de última menstruación, fue referida por especialista gineco-obstetra a la institución por cursar uno de los fetos con múltiples malformaciones dadas por: acrania, onfalocele, quiste umbilical y arteria umbilical única, con la finalidad de evaluar el caso y tomar la conducta más adecuada.

**Antecedentes Familiares:**

Abuela y dos tíos maternos Diabetes Mellitus tipo 2. Abuelo materno fallecido por Leucemia. Madre y tíos hipertensos.

**Antecedentes Personales:**

Asmática desde la infancia, última crisis hace 2 meses. Hepatitis viral tipo A hace 3 años. Riñón supernumerario. Grupo Sanguíneo: ORH+. Ocupación: Estudiante de Enfermería.

**Antecedentes Gineco-obstétricos:**

Menarquia: 11 años. Ciclos menstruales: Regulares 28/30 días dismenorréicos. Fecha de última Citología en agosto 2010 que reporta "Inflamación inespecífica". Primigesta con embarazo actual controlado. Fecha de última menstruación: 20/Sep./2010. Fecha Probable de parto: 27/Jun/2011. Ultrasonografía: 20 semanas, complicada con hiperémesis gravídica a las seis semanas que ameritó hospitalización fue manejada con metoclopramida y vitamina B6. Infección del tracto urinario a las once semanas tratada con Ampicilina/Sulbactam. Pareja sin antecedentes relevantes

**Examen físico:**

*Signos vitales:* sin alteraciones. *Mamas:* simétricas, sin nódulos ni adenopatías *Abdomen:* globoso a expensas de útero grávido. Altura uterina 30 cm. *Feto 1:* situación indiferente, movimientos fetales presentes, frecuencia cardiaca fetal (FCF): 150 lpm. *Feto 2:* situación

indiferente, movimientos fetales presentes, FCF: 153 lpm. Dinámica uterina ausente.

*Genitales:* sin sangrado ni leucorrea.

#### **Interconsultas y estudios realizados:**

Ultrasonido obstétrico de cinco semanas de amenorrea: Saco gestacional único de 1,25 cm correspondiente a gestación de 5 semanas + 3 días, no visualizándose embrión. Al mes siguiente: embarazo gemelar biamniótico de 8 semanas. Ambos fetos situación indiferente: *Feto 1:* Longitud cráneo-caudal (LCN) 1,91 cm, FCF: 161 lpm. *Feto 2:* LCN 1,58 cm, FCF: 167 lpm. Líquido amniótico normal. Ultrasonido obstétrico de 14 semanas de amenorrea reporta embarazo gemelar monocorial biamniótico de 13 semanas para el feto 1, evidenciándose poca osificación en columna y bóveda craneal y no se aprecia cuello fetal, peso fetal estimado de 75 grs my talla de 9 cm, FCF: 152 lpm. Para el feto 2: edad gestacional de 15 semanas vitalidad conservada, peso fetal estimado: 134 grs y talla de 15 cm, FCF: 148 lpm. Se realiza prueba de screening prenatal para el cálculo probabilístico de Trisomía 21, Trisomía 18 y alteraciones del tubo neural, encontrándose que la probabilidad de riesgo estadístico para síndrome de Down, síndrome de Edward, y alteraciones del tubo neural incluyendo espina bífida y anencefalia no existe.

Nuevo ultrasonido de las 18 semanas de amenorrea evidencia en el *feto 1* múltiples malformaciones dadas por: ausencia de cráneo, defecto de pared abdominal ventral, con salida de hígado e intestino, hiperlordosis lumbar y tumor en cordón umbilical, FCF: 154 lpm y *feto 2* con vitalidad conservada y ausencia de malformaciones, FCF: 149 lpm. El líquido amniótico era normal. Doppler: normal. Estudio hemodinámico concluye bajo riesgo de retardo de crecimiento intrauterino. Ultrasonido obstétrico de las 21 semanas permite evidenciar para el *feto 1* además de las malformaciones señaladas la presencia de cordón umbilical con arteria única y embarazo de 18-19 semanas por biometría fetal, mientras para el *feto 2* concluye embarazo de 20-21 semanas. Se realizó estudio citogenético de muestra

biológica de líquido amniótico, analizándose 29 metafases, utilizando la técnica de bandas G, dando como resultado un cariotipo de 46, XY y Alfa fetoproteína en líquido amniótico: 2,53  $\mu\text{g/ml}$  (V.R.  $\leq 18 \mu\text{g/ml}$ )

#### **Pruebas especiales:**

Antígeno para hepatitis B y C, virus de inmunodeficiencia humana con resultados negativos. V.D.R.L. cualitativo no reactivo.

Se trata entonces de una paciente que ingresa a la emergencia obstétrica de la institución por no percibir movimientos fetales, quien es referida desde centro asistencial de la zona de residencia, se recibe y se valora en la emergencia obstétrica y en vista de diagnósticos ecográficos de múltiples malformaciones en feto 1 y óbito fetal en feto 2 Se decide evacuar por vía alta con indicación del especialista. Se práctica cesárea segmentaria bajo anestesia conductiva subaracnoidea y se obtiene feto 1: masculino de 900 g, capurro 29 semanas con acrania, agenesia de miembro superior izquierdo, onfalocele y quiste de cordón umbilical y feto 2: masculino de 1300 g, talla 39 cm, capurro 32 semanas, sin signos vitales.

#### **Discusión:**

Las anomalías estructurales fetales en embarazos gemelares pueden agruparse en las que ocurren igualmente en embarazos únicos, y aquellas específicas de los procesos gemelares; estas últimas exclusivas de los gemelos monocigóticos. Para un defecto dado, el embarazo puede ser concordante o discordante en lo que se refiere a la presencia o al tipo de anomalía y a su severidad. La prevalencia de anomalías estructurales por feto en los gemelos dicigóticos es la misma que en embarazos únicos, mientras que es dos o tres veces superior en gemelos monocigóticos. La concordancia de anomalías estructurales (que afecten a los dos fetos) no es común, estando presente en aproximadamente 20% de los monocoriales (Cunningham, Leveno, Bloom, Spong, Dashe, Hoffman, Casey y Sheffield, 2014).

Los embarazos múltiples discordantes para una anomalía fetal pueden manejarse de forma expectante o mediante el aborto selectivo del gemelo anómalo. En aquellos casos en los que la anomalía no es letal pero pueda suponer una minusvalía seria, los padres deben decidir si la carga potencial de un niño discapacitado es suficiente como para arriesgar la pérdida del feto normal debido a las complicaciones relacionadas con el aborto selectivo. En aquellos casos en los que la anomalía es letal es mejor evitar ese riesgo al feto normal, a menos que la afección por sí misma amenace la supervivencia del gemelo normal. En los embarazos bicoriales, el aborto debe llevarse a cabo mediante una inyección intracardiaca de cloruro potásico, mientras que en los embarazos monocoriales, requiere la oclusión de los vasos del cordón umbilical (Lissauer y Fanaroff, 2014).

La acrania o exencefalia es una malformación congénita caracterizada por la ausencia parcial o total de la bóveda craneana, observada en monstruos anencéfalos. Se produce por la falta de cierre de la región craneal del tubo neural y como consecuencia no se forma la bóveda craneana o ésta es muy defectuosa. La frecuencia 1:1000 nacimientos, afecta con más frecuencia al sexo femenino que al masculino, aproximadamente 3 a 1 (Sadler, 2012).

El onfalocele se produce como consecuencia de la retención del asa intestinal en el celoma umbilical (hernia umbilical fisiológica). La pared del saco herniario deriva del amnios que envuelve al cordón umbilical. El onfalocele involucra la herniación de las vísceras abdominales a través de un anillo umbilical agrandado. Las vísceras, que pueden incluir el hígado, el intestino grueso y delgado, el estómago, el bazo o la vesícula biliar, están cubiertas por amnios. El defecto se debe a que el intestino no vuelve a la cavidad corporal desde la hernia fisiológica producida durante la sexta a la décima semana del desarrollo. La anomalía se presenta en 2,5 de cada 10.000 nacimientos y se acompaña de una alta tasa de mortalidad (25%) y de graves malformaciones, como anomalías cardíacas (50%) y defectos del tubo

neural (40%). En 50% aproximadamente, de los niños nacidos vivos con onfalocele tienen anomalías cromosómicas (Gilbert, 2013).

Los quistes del cordón umbilical son bolsillos externos que se forman en el cordón. Se encuentran en el tres por ciento de los embarazos.

Hay quistes verdaderos y falsos. Los quistes verdaderos se alinean con las células y por lo general contienen restos de estructuras embriónicas tempranas. Los quistes falsos son sacos llenos de líquido que pueden estar relacionados con una hinchazón de la gelatina de Wharton. Los estudios sugieren que ambos tipos de quistes pueden estar asociados con defectos congénitos, como anomalías cromosómicas y defectos renales y abdominales. Cuando se encuentra un quiste del cordón durante un ultrasonido, el médico puede recomendar pruebas adicionales, como una amniocentesis y un ultrasonido detallado, para diagnosticar o descartar defectos congénitos (Jobling, Hollox, Hurles, Kivisild y Tyler-Smith, 2014).

En aproximadamente en 1% de los embarazos de un solo feto y cerca del cinco por ciento de los embarazos múltiples (mellizos, trillizos o más fetos) el cordón umbilical contiene sólo dos vasos sanguíneos en lugar de tres, como es normal. En estos casos, falta una arteria. Se desconocen las causas de esta anomalía que se denomina arteria umbilical simple. Los estudios sugieren que los fetos con arteria umbilical simple son más propensos a ciertos defectos congénitos, como defectos en el corazón, sistema nervioso central y tracto urinario y anomalías cromosómicas (Sadler, 2012).

Las mujeres que tienen un feto que recibe un diagnóstico de arteria umbilical simple durante un ultrasonido de rutina pueden someterse a ciertas pruebas prenatales para diagnosticar o descartar defectos congénitos. Estas pruebas incluyen, entre otras, un ultrasonido detallado, una amniocentesis y en algunos casos, una ecocardiografía. El médico también puede recomendar la realización de un ultrasonido al feto después de su nacimiento (Reuter y McGahan, 2013).

El caso clínico expuesto obedece a la necesidad de dar a conocer los hallazgos clínicos que el mismo por sus características propias presentó, caso aislado en nuestro medio y no sujeto a la conducta normal de las patologías descritas en la literatura abordada; aporta rasgos que evidentemente difieren en el comportamiento ya conocido; es decir, en este caso, se encontró una gestación monocorial biamniótica donde uno de los fetos presentó anomalías discordantes con el otro feto, al cual en estudios de imagenología se le apreciaba un desarrollo normal; adicionado a que a partir de estudios genéticos se podía concluir que no existía riesgo cromosómico para que alguno de los fetos presentara cualquier tipo de anomalías.

#### Referencias:

- Cunningham, F., Leveno, K., Bloom, S., Spong, C., Dashe, J., Hoffman, B., Casey, B. y Sheffield, J. (2014). *Williams Obstetrics* (24a. Ed.). New York: McGraw-Hill Education/Medica.
- De Llaca, V. y Fernández, J. (2009). *Obstetricia Clínica* (2da. Ed.) México D.F.: McGraw-Hill Interamericana.
- Gilbert, S. (2013). *Developmental Biology*. Sunderland, Massachusetts: Sinauer Associates.
- Jobling, M., Hollox, E., Hurles, M., Kivisild, T. y Tyler-Smith, C. (2014) *Human Evolutionary Genetics* (2a. Ed.). New York: Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC.
- Lissauer, T. y Fanaroff, A. (2014). *Neonatología* (2da. Ed.). Bogotá: Panamericana.
- Reuter, K. y McGahan, J. (2013). *Obstetric and Gynecologic Ultrasound: Case Review Series* (3a. Ed.). Philadelphia.: Elsevier/Saunders.
- Sadler, T. (2012). *Langman's Medical Embryology* (12a. Ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins.