

Reporte de caso

Acefalia Acardia -Reporte de Caso

Acardiac Acephaly- Case Report

Robert Elías Espínola ¹, Laura Jazmín Ledesma Martínez ¹

¹ Universidad de la Integración de las Américas, Facultad de Salud, Carrera de Medicina. Ciudad del Este, Paraguay.

RESUMEN

La presencia de un feto acárdico o secuencia de perfusión arterial inversa (TRAPS) es un fenómeno poco frecuente, su incidencia es de 1:35,000 embarazos o de 1% en embarazos gemelares monocorionico. (R. Esta anomalía está relacionada con alta mortalidad perinatal si no es identificada y tratada tempranamente. (R. Conocer las modificaciones fisiológicas detectadas a través del ecocardiograma fetal es fundamental para evaluar y estar atentos a los signos de alarma que indican el deterioro del cardíaco como bomba, propia a cada etapa prenatal analizada, ya que el corazón fetal muestra cambios que nos permiten saber cuánto frente al mismo antes de descompensarse. Acardio anceps: el cráneo está poco desarrollado. Acardio acéfalo: el cráneo está ausente. Acardio acormus: solamente existe el cráneo. Las causas de que los fetos afectados presentan alguna de las variantes mencionadas no son claras, pero existen evidencias que sugieren que se debe a la distribución del flujo a través del feto arcárdico. (R. En algunos casos se produce la fusión de dos o más placentas separadas de fetos dicigóticos, lo que da lugar a gemelos monocorionico. Hasta el momento se han descrito pocos casos de acardio amorfo con examen autóptico completo. Otras características que presentan los hermanos receptores son la presencia de un esqueleto subdesarrollado o la ausencia de la misma en algunos casos se han descrita presencia de columna vertebral, así como una parrilla costal subdesarrollada. actividad cardiaca y también, por lo general, se envía a la madre a un centro de atención terciario para su control y seguimiento.

Palabras claves: acárdico, amorfo, acardio anceps, acardio acéfalo, acardio acormus.

ABSTRACT

The presence of an acardiac fetus or reverse arterial perfusion sequence (TRAPS) is a rare phenomenon, its incidence is 1:35,000 pregnancies or 1% in monochorionic twin pregnancies. (R. This anomaly is related to high perinatal mortality if it is not identified and treated early. (R. Knowing the physiological changes detected through the fetal echocardiogram is essential to evaluate and be attentive to the warning signs that indicate cardiac deterioration as a pump, typical of each prenatal stage analyzed, since the fetal heart shows changes that allow us to know how much in front of it before decompensating. Acardio anceps: the skull is poorly developed. Acephalus acardio: the skull is absent. Acardio acormus: only the skull exists. The reasons why affected fetuses present any of the mentioned variants are not clear, but there is evidence to suggest that it is due to the distribution of the flow through the arcardial fetus. (R. In some cases it is produces the fusion of two or more separate placentas of dizygotic fetuses, giving rise to monochorionic twins Few cases have been described so far de amorphous acardium with complete autoptic examination. Other characteristics that the recipient siblings present are the presence of an underdeveloped skeleton or the absence of it. In some cases, the presence of a vertebral column has been described, as well as an underdeveloped rib cage. cardiac activity and also usually sends the mother to a tertiary care center for monitoring and follow-up.

Keywords: acardiac, amorphous, acardiac anceps, acardiac acephalus, acardiac acormus.



INTRODUCCIÓN

La acefalia es una condición que por la poca recurrencia de los casos no se conoce mucho sobre esta ya sea por la poca información o por ser una enfermedad muy poco recurrente el desconocimiento sobre esta enfermedad es muy grande, en este trabajo se pretende mostrar, qué es esta enfermedad, qué secuelas deja a la persona afectada, cuál es su fisiopatología y cómo se diagnostica y cuáles son sus tratamientos. Además de presentar un caso clínico sobre esta enfermedad también se presenta su antropología.

Acefalia Acardia

¿Qué es la acefalia acardia?

La presencia de un feto acárdico o secuencia de perfusión arterial reversa (TRAPS) es un fenómeno poco frecuente, su incidencia es de 1:35,000 embarazos o de 1% en embarazos gemelares monocorionico¹.

Esta anomalía está relacionada con alta mortalidad perinatal si no es identificada y tratada tempranamente. El gemelo bomba tiene una mortalidad de 50-70%, mientras que el gemelo arcádico un 100%, parto pretérmino 90%, polihidramnios 40%, insuficiencia cardíaca 30%.².



Nota. Tomada de Vizzuett, et al. ¹.

Figura 1. Feto acárdico.

¿Y con que secuelas quedaría el hermano bomba después del parto?

La secuela más frecuente de este tipo de embarazos es que el hermano bomba quede con problemas cardiacos por la sobrecarga que lleva perfundir sangre al otro hermano.

Fisiopatología

Conocer las modificaciones fisiológicas detectadas a través del ecocardiograma fetal es fundamental para evaluar y estar atentos a los signos de alarma que indican el deterioro de la función cardíaca como bomba, propia a cada etapa prenatal analizada, ya que el corazón fetal muestra cambios que nos permiten saber cuánto afronta el mismo antes de descompensarse³.

La fisiopatología de este cuadro se ha descrito en tres teorías

Vasculatura placentaria anormal que provoca circulación reversa con alteración del desarrollo cardíaco de un gemelo.

Embriogénesis cardíaca anormal como evento primario.

Circulación retrógrada feto-fetal a través de anastomosis arterio-arterial y veno-venosa

La mayoría de los autores consultados coinciden en la clasificación o variantes clínicas del feto arcádico y se han descrito como:

Hemiarcada: el corazón del feto afectado está incompletamente formado

Holoacardio: el corazón no existe.

Acardio anceps: el cráneo está poco desarrollado.

Acardio acéfalo: el cráneo está ausente.

Acardio acornus: solamente existe el cráneo.

Acardio amorfo: masa amorfa irreconocible.

Las causas de que los fetos afectados presenten alguna de las variantes mencionadas no son claras, pero existen evidencias que sugieren que se debe a la distribución del flujo a través del feto arcádico¹.

En algunos casos se produce la fusión de dos o más placentas separadas de fetos dicigóticos, lo que da lugar a gemelos monocorionico. Hasta el momento se han descrito pocos casos de acardio amorfo con examen autóptico completo⁴.

Anatomía de esta afección

En este tipo de casos la característica más común es que el hermano receptor no presente extremidades superiores o estén muy pobremente desarrollados que presenten malformaciones en la sección del abdomen, caja torácica y la nula presencia de una cabeza son rastros característicos de esta enfermedad, pero no las únicas.

Otras características que presentan los hermanos receptores son la presencia de un esqueleto subdesarrollado o la ausencia de la misma, en algunos casos se han descrito presencia de columna vertebral, así como una parrilla costal subdesarrollada. Pero la más frecuente es la ausencia total de órganos o que se encuentren subdesarrollados.

Diagnóstico

En general, el diagnóstico se realiza durante una exploración ultrasonográfica rutinaria, al observar un gemelo sin actividad cardíaca y también, por lo general, se envía a la madre a un centro de atención terciario para su control y seguimiento¹.

Ya detectado se realiza la prueba de Ecografía Doppler para confirmar la presencia de perfusión arterial reversa.

Tratamiento

Para esta afección no se han encontrado tratamiento que resulten efectivos al no conocer exactamente lo que lo produce, pero si se puede mejorar la expectativa de supervivencia del hermano bomba para esto se establece una rutina de seguimiento para que el embarazo sea lo más favorable posible para el hermano bomba.

CASO CLÍNICO

Se trató de una paciente de 22 años, tercigesta, con antecedentes de un óbito fetal, con historia de control prenatal irregular, quien acude por hallazgo ecográfico a las 36 semanas y 1 día de embarazo gemelar, con presencia de gemelo óbito e hidrops fetal severo, múltiples malformaciones, Doppler de las arterias uterinas con alto riesgo de preeclampsia severa tardía. En el momento de la consulta por emergencia refirió dolor abdominal tipo contracciones, pérdida de líquido amniótico de 2 horas 30 minutos, no sangrado y con percepción de movimientos fetales².

Al examen físico se evidenció actividad uterina con cambios cervicales. El reporte ecográfico en urgencias reportó uno de los fetos sano, viable, motivo por el cual con la finalidad de preservar la vida del anterior se decide motivar a culminación del embarazo por vía quirúrgica, obteniéndose recién nacido pretérmino vivo que se entrega a neonatología y el otro feto con malformaciones que se remite para estudio anatomopatológico.

En el servicio de patología se recibe feto arcádico, con múltiples malformaciones y anasarca, con un peso de 2.220 gramos, LCC de 30 cm, acordes para 36 +/-1 semanas de edad gestacional. El resto de medidas antropométricas no fueron evaluables debido a las malformaciones fenotípicas. Se observó acefalia y acrania con una tumoración quística de 4 x 3 cm., ausencia de oídos, nariz y ojos (figura 1). Se evidenció columna vertebral y la piel presenta edema subcutáneo generalizado. Amelia de miembros superiores e inferiores, al parecer fusionados (Figura 2).

No se evidenció corazón; solo se observó estructura de aspecto muscular que mide 3 x 1.5 cm, sin presencia de cámaras cardíacas (figura 3). Hígado de 3x 1.5 cm. A nivel abdominal cercano a cordón formación quística translúcida en relación a onfalocele de 9 x 7 cm, así mismo, presentaba intestino delgado y grueso que termina en asa ciega, riñones hipotróficos que midieron en promedio 1.5 x 1 cm (Figura 4).

Bazo midió 0.7 x 0.6 cm. Se encontró cadera rudimentaria conformada por matriz cartilaginosa que se extiende hasta finalizar extremo caudal. Orificio rectal no permeable. No se identificaron otros órganos. Figura 5. Cara anterior de feto acárdico y acéfalo. Amelia de miembros superiores e

inferiores. Hay presencia de pelos, onfalocele. Figura 2. Exploración de lo que correspondería a la cavidad abdominal y columna. Figura 3. Presencia de estructura cardíaca-muscular sin presencia de cavidades².



Nota. Tomada de Gavidia Nuñez, et al. ¹

Figura 2. Amelia de miembros superiores e inferiores



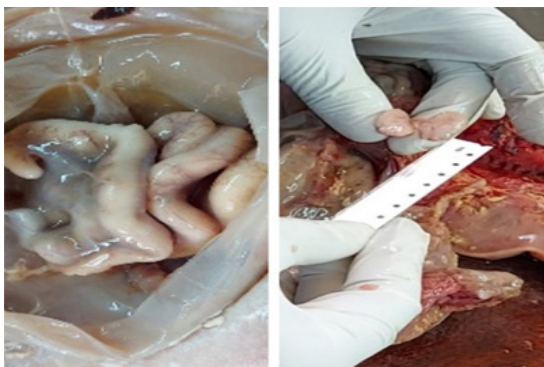
Nota. Tomada de Gavidia Nuñez, et al. ¹

Figura 3. Estructura de aspecto muscular.



Nota. Tomada de Gavidia Nuñez, et al. ¹

Figura 4. Intestino delgado y grueso que termina en asa ciega, riñones hipotróficos



Nota. Tomada de Gavidia Nuñez, et al. ¹

Figura 5. Cadera rudimentaria conformada por matriz cartilaginosa que se extiende hasta finalizar extremo caudal.

CONCLUSIÓN

Al momento de la realización de esta investigación, no se conocen los aspectos que causan esta afección, por lo que se concluye y queda demostrado que la misma es poco conocida y puede causar grandes problemas en caso de no ser tratada con el debido tiempo y forma, poniendo en riesgo la integridad física del feto sano.

El caso expuesto permite dar a conocer esta enfermedad, la importancia de la detección temprana, los procedimientos que puedan ser aplicados, y demás cuidados que podrían ayudar a que esta enfermedad sea más conocida por el público en general.

AGRADECIMIENTO

Quisiera agradecer a todas aquellas personas que me ayudaron durante esta investigación y aquellas que me apoyaron de forma económica y psicológica durante el transcurso de este proyecto monográfico y quisiera citar a algunas de esas personas.

Primero serían mis padres que en la medida de lo posible me ayudaron durante todo el tiempo que llevo hacer esta investigación desde el punto de vista emocional y económico; a la profesora Laura Jazmín Ledesma que me ayudo a guiar esta investigación y también brindando información

Y también a todas aquellas personas que en menor o mayor medida me apoyaron ya sea con sus palabras o de otra manera es gracias a ellos que este trabajo puede estar concluido hoy y en las manos de los profesionales correctos.

REFERENCIAS

1. Vizzuett Martínez, L. M. Sancha Mondragón, P. Alemán Velázquez, M. Floriano Meza, M. Cruz Jasso, E. Serrano Mendoza, A. O. Aguilar Lucio. (2010). Acardia-acrania: revisión del tema con motivo de la comunicación de. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/473/47316086013.pdf>
2. Gavidia Nuñez, M. M. Fernández Alvarez, I. G. Burga Ugarte, N. E. Bravo Garcia, C. Bernal Gamio. (2021). FETO ACÁRDICO Y ACÉFALO: SECUENCIA PERFUSIÓN ARTERIAL REVERSA. REPORTE DE CASO. Obtenido de <https://investigacionmaternoperinatal.inmp.gob.pe/index.php/rpinmp/article/view/257/299>
3. Dras. Lucero Bello B, María Scuccess M. (septiembre de 2001). Síndrome de perfusión arterial invertida en un gemelo (acardia-acrania). Caso clínico. Obtenido de http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322001000300007
4. Wanda Lattanzi,1Rosa P. De Vincenzo,2fabio de giorgio,3Egidio Stigliano,4Arnaldo Capelli,4. (1 de Agosto de 2006). Un feto amorfo Acephalus Acardius en un embarazo monocoriónico con discrepancia sexual. Obtenido de <file:///C:/Users/ASUS/OneDrive/Escritorio/ancephalus-acardius-amorphous-fetus-in-a-monochorionic-pregnancy-with-sex-discrepancy.en.es.pdf>