

PRESENTACIÓN DE CASO

Gemelos siameses cefalotoracoconfalopago

Cefalotoracoconfalopago siamese twins

Daniel Quintana Hernández^I, Ismael Pérez Álvarez^{II}, Enrique Barrios Gutiérrez^{III}, Ainadys Herrera Luis^{IV}

^IEspecialista de II Grado en Genética Clínica y Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Auxiliar e Investigador Agregado. Hospital Ginecobstétrico Manuel "Piti" Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas Mayabeque. Güines, Cuba. Correo electrónico: daniel.quintana@infomed.sld.cu

^{II}Especialista de I Grado en Medicina General Integra y Ginecobstetricia. Instructor. Policlínico Universitario Santiago Rafael Echezarreta Mulkay. Facultad de Ciencias Médicas Mayabeque. San José de las Lajas, Cuba. Correo electrónico: ismael.perez@infomed.sld.cu

^{III}Lic. en Imagenología. Asistente. . Hospital Ginecobstétrico Manuel "Piti" Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas Mayabeque. Güines, Cuba. Correo electrónico: ebarrio@infomed.sld.cu

^{IV}Lic. en Psicología. Instructor. Hospital Ginecobstétrico Manuel "Piti" Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas Mayabeque. Güines, Cuba. Correo electrónico: cpgmmay@infomed.sld.cu

RESUMEN

Los gemelos siameses son la forma más extrema de hermanamiento de gemelos monocigóticos, constituyen un raro accidente del desarrollo. Se presenta el primer caso diagnosticado en Cuba con la variante cefalotoracoconfalopago mediante ecografía prenatal a las 13 semanas de gestación. Durante el asesoramiento genético la pareja optó por la terminación voluntaria del embarazo y el análisis anatomopatológico de los fetos confirmó los hallazgos reportados por imágenes de ultrasonido en 2D. El medio diagnóstico demostró ser eficaz y el diagnóstico precoz favoreció la toma de decisiones de la pareja en relación a la continuidad del embarazo.

Palabras claves: gemelos siameses; cefalotoracoconfalopago, ultrasonografía prenatal, asesoramiento genético

ABSTRACT

Siamese twins are the most extreme way of brotherhood of monocigotic twins, they constitute a rare accident of development. The first diagnosed case in Cuba is presented with the variant cephalothoracoconphalopagus by prenatal ekography at 13 weeks of pregnancy. During genetin counselling the couple decided the voluntary ending of the pregnancy and the anatomopathologic analysis of the fetos confirmed the reported findings by ultrasonographic images in 2d. The diagnostic test showed to be very effective and the early diagnosis favored the couple to take the decission in relation to the continuity of the pregnancy.

Keywords: twins, conjoined; ultrasonography, prenatal; genetic counseling.

INTRODUCCIÓN

Los gemelos siameses son la forma más extrema de hermanamiento de gemelos monocigóticos, constituyen un raro accidente del desarrollo, con predominio del sexo femenino en un 70 – 75 % de los casos y una prevalencia estimada por consenso del Grupo Internacional “Clearinghouse” para el estudio epidemiológico de los defectos congénitos en 1,47 por cada 100´000 nacimientos.¹

Los mecanismos propuestos en la génesis del defecto no explican las alteraciones en el proceso de desarrollo normal, por el cual un par de gemelos monocigóticos no se separan completamente entre sí y continúan su desarrollo embriológico normal. La explicación más común es la fisión de un cigoto único o alternativamente la fusión de dos embriones monocigóticos durante el desarrollo embrionario precoz.^{1,2}

Con relación a la genética del defecto en la literatura no hay registros de agregación familiar, ni de asociaciones preferenciales con otras anomalías no relacionadas, ni con la exposición a teratógenos.^{1,3}

Desde el punto de vista epidemiológico la incidencia varían entre los tipos de siameses, siendo la variante cefalotoracoonfalopago extremadamente rara. Este se describe como la fusión imperfecta de la cabeza, el pecho y el abdomen, pero las columnas separadas, las extremidades, y la pelvis. Se produce una vez en cada tres millones de nacimientos.²

En la búsqueda en línea de literatura sobre incidencia de embarazos de gemelos siameses con la variante cefalotoracoonfalopago en Cuba, no se obtuvo resultado alguno; por lo que se decide presentar un caso diagnosticado prenatalmente por ecografía del primer trimestre.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Primigrávida de 25 años de edad, raza blanca, con 13 semanas de embarazo, antecedentes de salud personal y familiar, niega exposición a teratógenos. Pareja de 27 años, sano sin exposición a teratógenos. No consanguinidad ni historia de gemelaridad familiar. Remitida al Centro Provincial de Genética Médica de Mayabeque por sospecha de defecto congénito en embarazo gemelar.

Al realizar ecografía bidimensional (2D) prenatalmente con equipo MINDRAY DC7, se describe un embarazo gemelar monocorialmonoamniótico de fetos siameses masculinos unidos por la cabeza, tórax y abdomen, con una sola cabeza y circunferencia cefálica para 15 semanas, dos ojos, una nariz, dos orejas, una cara, una boca, un cuello, un solo tórax y abdomen, cuatro extremidades superiores, dos columnas vertebrales, dos pelvis no fusionadas con cuatro extremidades inferiores, un corazón con el ápex a la izquierda, un estómago, un hígado que ocupaba casi todo el abdomen (figura 1).

En la cabeza única se visualiza dilatación del sistema ventricular. Se describe un solo cordón umbilical con predominio de circulación sistémica en un feto, en el otro feto la circulación sistémicas es rudimentaria. La gestante fue asesorada por el especialista en genética clínica y solicitó la terminación voluntaria del embarazo, para lo cual se utilizaron tabletas de misoprostol intravaginal ocurriendo la expulsión de feto siamés de 13 semanas

confirmándose por análisis anatomopatológico los hallazgos reportados por la ecografía prenatal (figuras 2 y 3).

Durante el asesoramiento se solicitó el consentimiento informado a la pareja para la publicación del caso, incluidas las fotos que se presentan.

Figura 1. Imagen de Ultrasonido 2D que muestra feto gemelar unido por cabeza – tórax y abdomen con dos columnas vertebrales y dos pelvis no fusionadas, un hígado común (H), un solo estómago (E) y un solo corazón (C).



Figura 2. Vista anterior: cabeza única, un tórax con cuatro mamilas, abdomen común con un solo cordón umbilical (dos arterias y una vena), cuatro miembros superiores y cuatro inferiores, sexo masculino.



Figura 3. Vista frontal: cabeza única que en el reborde superior se aprecia aumento de las eminencias frontales, nariz, boca, dos ojos y dos orejas con implantación ligeramente baja, un cuello ancho.



DISCUSIÓN

Desde el punto de vista epidemiológico se ha señalado por varios autores,^{1,2} que los gemelos siameses tienen mayor incidencia en la población con piel de color negro, en el sexo femenino es tres veces más frecuente que en fetos del sexo masculino, y su incidencia no varía con la edad materna ni la paridad. En el caso que se presenta la edad materna y paridad se comportaron igual a otros estudios, sin embargo la gestante es de piel de color blanco y los fetos del sexo masculino.

El diagnóstico prenatal de gemelos siameses cefalotoracoconfalopago es muy importante para el asesoramiento a la pareja embarazada por el mal pronóstico neonatal que presenta. El diagnóstico generalmente se realiza mediante ecografía 2D, como ocurre en este caso.⁴

El programa cubano de diagnóstico, manejo y prevención de defectos congénitos y enfermedades genéticas incluye en etapa prenatal la realización de ecografía en 2D al universo de mujeres embarazadas en la atención primaria de salud, con el objetivo, entre otros de identificar defectos congénitos,⁵ estableciéndose en dicho programa que una vez sospechado un defecto congénito en el feto se evalúa el caso en servicios de genética de segundo nivel, siendo este el motivo por el cual en esta paciente se realizó el diagnóstico tan precozmente aun y cuando había sido evaluada inicialmente como bajo riesgo genético. En Cuba, otras variantes de siameses han sido diagnosticadas en el primer trimestre.⁶

En la literatura internacional revisada otros casos de gemelos siameses han sido diagnosticados en segundo y tercer trimestre también por ecografías en 2D, sin embargo

este diagnóstico ha sido tardío, toda vez que no existen en todos los contextos, programas que cubran universalmente a toda la población de mujeres embarazadas. El ultrasonido tridimensional (3D) permite una visualización espacial de la malformación fetal sin embargo no ha demostrado ser mejor que la ecografía 2D en el diagnóstico de malformaciones fetales.⁴

El caso que se presenta fue diagnosticado por ecografía en 2D y el nivel de precisión en los hallazgos anatómicos descritos fue corroborado en el análisis macroscópico postmortem, lo que evidencia la eficacia de este medio diagnóstico. La resonancia magnética (RM) no es un método de rutina para el diagnóstico de siameses.⁷

Algunos factores epigenéticos pueden modificar el tiempo y el lugar del desarrollo embrionario. Se han identificado como tales las drogas, los estados y hábitos nutricionales, los químicos ambientales que afectan las enzimas metiltransferasa y desacetilasa, así como los niveles de ácido fólico, fundamentales en el desarrollo de los embriones.⁸ De estos no se logró identificar ninguno en el caso presentado, aunque no estuvo disponible la cuantificación de folatos séricos en la madre.

La separación quirúrgica de gemelos unidos casi completos puede tener éxito cuando los órganos esenciales para la vida no se comparten; pero en el caso que se presenta los fetos compartían la misma cabeza, cuello, tórax y abdomen, por lo que la separación quirúrgica de los gemelos unidos, no se ofrece durante el asesoramiento genético.

El diagnóstico temprano es importante para el asesoramiento de la pareja. En este caso la pareja opta por el aborto terapéutico con tabletas vaginales de misoprostol, lográndose obtener el producto de la gestación sin complicaciones maternas.

En resumen, se evidencia la importancia de realizar la ecografía prenatal desde comienzos de la gestación para el diagnóstico precoz de defectos congénitos, constituyendo la variante de gemelos siameses presentada un tipo poco común.

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses en la publicación del artículo

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mutchinick OM, Luna-Muñoz L, Amar E, Bakker MK, Clementi M, Cocchi G, et al. Conjoined Twins: a worldwide collaborative epidemiological study of the international clearinghouse for birth defects surveillance and research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2011 [citado 15 Nov 2012];10(4):274-287. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4457318/pdf/nihms692510.pdf>
2. Koreti S, Prasad N, Patell GS. Cephalothoracoomphalopagus: a raretype of conjoinedtwin. *J Clin Neonatol* [Internet]. 2014 [citado 15 Nov 2012];3(1):47-8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3982341/>
3. Rosa FW, Hernandez C, Carlo WA. Griseoful vinteratology, including two thoracop agus conjoined twins. *Lancet* [Internet]. 1987 [citado 15 Nov 2012];1(8525):171. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2880014>

4. Moreira Rios LT, Araujo Júnior E, Machado Nardoza LM, Nacaratto DC, Fernandes Moron A, da Glória Martins M. Prenatal diagnosis and postnatal findings of cephalothoracopagus janiceps disymmetros: a case report. Case Rep Med [Internet]. 2012; [citado 15 Nov 2012]:273526. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3368323/>
5. MarchecoTeruel B. La ultrasonografía y su valor para el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2010 [Internet].;4(2):3-4 <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n2/rcgc010210.pdf>
6. Rodríguez Velázquez L, Vega Gutiérrez E, Sáez González F, Gámez Pérez E, Rodríguez Rubio MA, Hechavarría Rodríguez M. Siameses. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología 2012; 38 (3). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revcubobsgin/cog-2012/cog123m.pdf>
7. Arteaga Yañez JH, Sánchez Montaña M, Negreros Osuna JP, Morales Sánchez FF. Siameses toracópagos: reporte de caso. Anales de Radiología México 2016; 15 (3). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/anaradmex/arm-2016/arm163i.pdf>
8. López Baños L, Fernández Pérez Z, Langaney Rizo J. Siameses bicéfalos. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología 2012; 38 (4). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revcubobsgin/cog-2012/cog124n.pdf>

Recibido: 9 de noviembre del 2017

Aprobado: 5 de febrero del 2018

MSc. Daniel Quintana Especialista de II Grado en Genética Clínica y Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Auxiliar e Investigador Agregado. Hospital Ginecobstétrico Manuel "Piti" Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas Mayabeque. Güines, Cuba. Correo electrónico: daniel.quintana@infomed.sld.cu