



ANOMALÍA DEL TALLO CORPORAL FETAL

BODY STALK ANOMALY

Redondo-De Oro Katherine¹

Redondo-Bermúdez César¹

Mendoza-Suárez Liney²

Robles-Pérez Karoll²

Rueda-Tamayo Leydi³

Gómez-Villa Jorge⁴

Correspondencia: jorkgovi@hotmail.com

Recibido para evaluación: agosto – 23 – 2013. Aceptado para publicación: mayo – 15 - 2014.

RESUMEN

Introducción: la anomalía del tallo corporal fetal (ATCF) es un síndrome poco frecuente, caracterizado por defecto anatómico en la pared del abdomen y salida al exterior de las vísceras de la cavidad abdominal. Asociado a cifoescoliosis, deformidades en las extremidades y ausencia o acortamiento del cordón umbilical. El diagnóstico prenatal es por ultrasonografía y el definitivo por valoración anatomopatológica.

Caso clínico: neonato de 29 semanas de edad gestacional, producto único, de segundo embarazo de madre de 25 años de edad. Se realizó diagnóstico de ATCF por ultrasonografía del primer trimestre. Se recomendó la interrupción del embarazo, lo cual se cumplió por cesárea al fin del segundo trimestre. Se obtuvo neonato vivo que falleció a los pocos minutos por prematuridad extrema más malformaciones congénitas múltiples. Se realizó autopsia clínica.

Conclusión: la ATCF es un defecto congénito sin opciones de tratamiento exitoso. Es importante la detección temprana en el periodo prenatal por ecografía. La interrupción voluntaria del embarazo debe ser puesta en consideración. **Rev.cienc.biomed. 2014;5(1):134-138**

PALABRAS CLAVE

Anomalías congénitas; Ultrasonografía prenatal; Pared abdominal.

SUMMARY

Introduction: the body stalk anomaly is an unusual syndrome characterized by anatomic defect in the wall of the abdomen and exit of the viscera of the abdominal cavity. It is associated to kyphoscoliosis, deformities of the extremities and absence or shortening of the umbilical cord. The prenatal diagnosis is by ultrasonography and the final diagnosis is by anatomopathological evaluation.

¹ Médico. Especialista en Patología. Facultad de Medicina. Universidad de Cartagena. Colombia.

² Médico. Estudiante de Postgrado. Patología. Facultad de Medicina. Universidad de Cartagena. Colombia

³ Médico. Estudiante de Postgrado. Radiología. Facultad de Medicina. Universidad de Cartagena. Colombia.

⁴ Estudiante de Pregrado. Facultad de Medicina. Universidad de Cartagena. Colombia.

Case report: newborn infant of 29 weeks of gestational age, product of the second pregnancy of a 25 year-of-age mother. The diagnosis of BSA by ultrasonography of the first trimester was carried out. The interruption of the pregnancy was recommended, which was carried out by cesarean birth at the final of the second trimester. An alive newborn was born and died in few minutes due to extreme preterm birth and multiple congenital anomalies. Clinical autopsy was carried out.

Conclusion: The BSA is a congenital anomaly without successful treatment options. It is important the early detection in the prenatal period by ultrasonography. The voluntary interruption of the pregnancy should be considered. **Rev.cienc.biomed. 2014:5(1):134-138**

KEYWORDS

Congenital abnormalities; Ultrasonography prenatal; Abdominal wall.

INTRODUCCIÓN

La anomalía del tallo corporal fetal (ATCF) hace parte del complejo pared-cuerpo-miembro, que incluye defecto de la pared del abdomen. Los órganos intraabdominales están expuestos y contenidos en un saco. La alteración se asocia a deformidades de las extremidades, columna vertebral y ausencia o acortamiento del cordón umbilical (1-3). Es una entidad de aparición esporádica y sin alteraciones en el cariotipo.

Existen varias teorías acerca de la etiopatogénesis de la ATCF, destacándose la disrupción vascular y el mal desarrollo embrionario, con defectos en los pliegues cefálico, caudal y lateral (1,2). El diagnóstico prenatal se realiza por ecografía; sin embargo, para el definitivo es necesario el estudio de anatomía patológica (3,4). El objetivo es presentar el caso de un neonato con ATCF, revisar las características epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas.

CASO CLÍNICO

Neonato pretérmino de sexo indeterminado y producto del segundo embarazo de madre de 25 años de edad. Grávida: 2. Partos: 2. Abortos: 0. Cesárea: 1. A las 29 semanas de edad gestacional se observó por ultrasonografía, la presencia de alteraciones relacionadas con ATCF. Se describió feto único, vivo, intrauterino, con diversas biometrías relacionadas con 26 semanas de gestación, escoliosis dorsal severa, meningocele lumbosacro amplio y desviación del eje cardiaco a la derecha. También se señaló la presencia

de gran defecto en la pared abdominal anterior con protrusión del contenido visceral, distrofia vesical, pie equino bilateral y cordón umbilical con longitud de cinco centímetros.

Entre los antecedentes maternos se encontró: menarquía a los 11 años, periodo intergenésico dos años y ciclos menstruales regulares. Luego de la consejería y las recomendaciones realizadas a la madre y a su pareja sobre la patología, solicitaron la interrupción voluntaria del embarazo. Se adelantó el cumplimiento de la documentación exigida por la legislación colombiana, para realizar la interrupción voluntaria del embarazo.

Se programó cesárea iterativa, la cual fue realizada sin mayores complicaciones, obteniendo un producto de sexo indeterminado, con APGAR bajo, que falleció a los pocos minutos. Por solicitud de los familiares fue llevado al servicio de patología quirúrgica para la realización de autopsia clínica.

El examen anatomopatológico reveló: peso fetal: 1130 gramos, longitud coronal – cócix: 25 centímetros (cm), longitud coronillatalón: 40 cm, circunferencia cefálica: 25 cm, distancia cantal externa: 5 cm, distancia cantal interna: 2 cm, longitud del filtrum: 0.5 cm, circunferencia torácica: 19 cm, circunferencia abdominal: 26 cm, longitud de las manos 3 cm, longitud de los pies 3.5 cm. Cara normo configurada con ligero edema palpebral, canales auditivos externos y coanas permeables, tórax y extremidades superiores simétricas, manos con dedos completos y uñas. Cordón umbilical corto, con tres vasos y solución de

continuidad en pared abdominal anterior con protrusión del hígado, intestinos, estómago y bazo al exterior. Ano imperforado, deformidad en genu varo, pie equino bilateral, escoliosis dorsal severa y abundante vello, tanto facial como dorsal (Figura N° 1 y N° 2).



Figura N° 1.
Edema palpebral, protrusión de las vísceras hacia el exterior y deformidades en extremidades inferiores.



Figura N° 2.
Región posterior con presencia de escoliosis dorsal severa y abundante vello en espalda.

La autopsia se complementó con la realización de resonancia nuclear magnética, en la cual se observó disrafismo espinal con médula anclada, mielomeningocele y gastrosquisis. Encéfalo normal, sin trastornos en la migración (Figura N° 3 y N° 4). Se señaló como causa de muerte: [A] Hipoxia fetal extrínseca, secundaria a insuficiencia respiratoria, por inmadurez pulmonar. [B] Malformaciones congénitas múltiples. [C] ATCF.

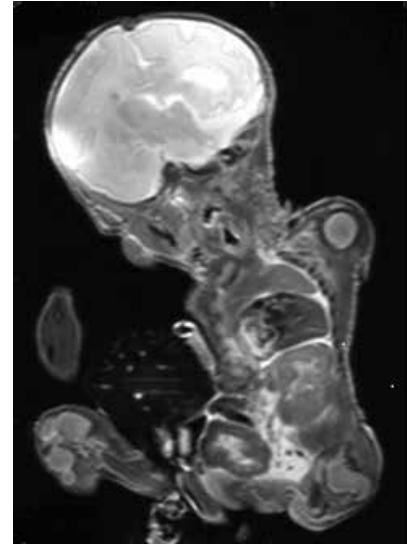


Figura N° 3.
Resonancia Nuclear Magnética. Corte longitudinal. Defecto de la pared abdominal anterior.



Figura N° 4.
Resonancia Nuclear Magnética. Corte longitudinal. Disrafismo espinal, defectos en la fusión del tubo neural con deformidades meníngeas y vertebrales.

DISCUSIÓN

La ATCF hace parte del complejo pared-cuerpo-miembros, el cual es un término utilizado para describir la presencia simultánea de defectos congénitos que incluyen encefalocele, paladar hendido, defectos de la pared abdominal anterior, cifoescoliosis, deformidades de las extremidades y ausencia o acortamiento del cordón umbilical, en algunas ocasiones mono arterial (1-3). También se han observado defectos diafragmáticos, atresia intestinal, malformaciones genitourinarias, anomalías de la pared torácica, pericardio, corazón, pulmón e hígado (3,5).

En la ATCF, debido al defecto de la pared abdominal, los órganos viscerales del abdomen están expuestos, fuera de la cavidad y cubiertos por el amnios o adheridos a la pla-

centa. Se presenta acortamiento del cordón umbilical (1). Todos esos hallazgos que están descritos, fueron encontrados en el caso presentado.

La ATCF es una patología congénita severa e invariablemente letal, con prevalencia de un caso por cada 14.000 a 42.000 embarazos. La incidencia estimada es de un evento por cada 7.500 a 14.000 embarazos que cursan entre las 10 a 14 semana de gestación (1-3,7,8), cifra que se explica por el uso más generalizado de la ecografía en el primer trimestre (9). El caso presentado fue diagnosticado desde el final del primer trimestre, lo cual concuerda con lo reportado por otros autores (7,8).

La patología no se acompaña de alteraciones cromosómicas (1,2,5). Aunque se han reportado al menos dos casos en que se observó concomitancia con alteraciones genéticas. Uno con disomía uniparental materna del cromosoma 16 (6). Otro con mosaico de la trisomía 2 de origen placentario (3).

Se ha sugerido asociación de ATCF con la edad materna, el consumo de cocaína, la baja educación materna y el embarazo no planificado. También sugieren que en el 33% existe la presencia de hábito o consumo del alcohol y tabaco (2,3). En la madre del neonato, no se identificó la presencia de los factores de riesgo aquí señalados.

La disrupción vascular entre la cuarta y la sexta semanas de gestación es la teoría más aceptada para explicar la ATCF. Dicha disrupción lleva al fracaso del cierre de la pared ventral del cuerpo y persistencia de la cavidad celómica extraembrionaria. También se ha descrito que la anomalía se puede deber a plegamiento anormal del embrión, que lleva a un desarrollo inadecuado de la cavidad amniótica y del disco germinal, lo cual explica la presencia de cordón umbilical mono arterial. Entre las demás teorías propuestas, se destacan la ruptura del amnios, la exposición a elementos teratógenos y la compresión intrauterina (1,3,10). Russo y colaboradores (11), postularon que se pueden identificar dos fenotipos claramente distinguibles como consecuencia de las dos principales teorías que explican la patogénesis.

El primer fenotipo, debido a la interrupción vascular temprana, incluye defectos craneofaciales, bandas amnióticas y/o adherencias. En el segundo, por el desarrollo anómalo en el plegamiento embrionario, prevalecen las anomalías urogenitales, atresia anal, adherencia abdominal a la placenta y persistencia de la cavidad celómica extraembrionaria. Las anomalías urogenitales sugieren desarrollo anormal mesodérmico.

Con la ecografía obstétrica se observa el defecto de la pared anterior, la gastrosquisis, el acortamiento del cordón umbilical o su ausencia, la implantación del feto directamente a la placenta y la cifoescoliosis. También se puede observar aumento en la medición de la translucencia nuchal, presencia de arteria umbilical única y las deformidades en las extremidades (1,3,12). En la ATCF se suele encontrar elevación de la alfafetoproteína en el suero materno (3).

Se debe establecer diagnóstico diferencial con: onfalocele, gastrosquisis, pentalogía de Cantrell, extrofia vesical, síndrome de la banda amniótica, síndrome de Beckwith-Wiedemann y el complejo OEIS [onfalocele, extrofia de la cloaca, ano imperforado y defectos de la columna] (12). La ATCF es fácil de distinguir de otros defectos de la pared abdominal, teniendo en cuenta la posición del defecto con relación a la inserción del cordón umbilical. En los oncefaloceles y en la pentalogía de Cantrell, por lo general el defecto ocurre en la línea media de la inserción del cordón umbilical. En la gastrosquisis el defecto es para umbilical del lado derecho. Los grandes defectos a nivel lateral ocurren en la ATCF o en el síndrome de la banda amniótica. La extrofia vesical implica un defecto en la región infraumbilical (2).

No existen intervenciones terapéuticas exitosas disponibles para los fetos o neonatos que padecen ATCF (2). Se ha señalado que se pueden presentar complicaciones en el parto cuando la madre decide continuar con el embarazo. Teniendo en cuenta que es una anomalía letal y sus potenciales implicaciones sobre la seguridad de la madre, la interrupción del embarazo es lo recomendado cuando el diagnóstico está plenamente establecido (2).

CONCLUSIÓN

La ATCF es un defecto congénito letal, cuyo diagnóstico se debe realizar durante el control prenatal. No existe intervención terapéutica exitosa y se debe recomendar la interrupción voluntaria del embarazo.

CONFLICTOS DE INTERESES: ninguno que declarar.

FINANCIACIÓN: recursos propios de los autores. Estudios imagenológicos, material quirúrgico, insumos hospitalarios, autopsia clínica y honorarios profesionales, aportados dentro de la atención asistencial.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fernández-de Castro A, Mejía LF. Anomalia del tallo corporal fetal: reporte de un caso en un embarazo gemelar bicoriónico biamniótico. *Rev Colomb Radiol.* 2006;17(3):2002-2004.
2. Costa L, Couto E, Furlan E, Zaccaria R, Andrade K, Barini R, et al. Body stalk anomaly: adverse maternal outcomes in a series of 21 cases. *Prenat Diagn.* 2012;32(3):264-267.
3. Smrcek JM, Germer U, Krokowski M, Berg C, Krapp M, Geipel A, et al. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: analysis of nine singleton and two multiple pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(4):322-328.
4. Mathai AM, Menezes RG, Kumar S, Pai MR, Bhandary A, Fitzhugh VA. A fetal autopsy case of body stalk anomaly. *Leg Med.* 2009;11(5):241-244.
5. Bugge M. Body stalk anomaly in Denmark during 20 years (1970-1989). *Am J Med Genet A.* 2012;158A(7):1702-1708.
6. Chan Y, Silverman N, Jackson L, Wapner R, Wallerstein R. Maternal uniparental disomy of chromosome 16 and body stalk anomaly. *Am J Med Genet.* 2000;94(4):284-286.
7. Kanamori Y, Hashizume K, Sugiyama M, Tomonaga T, Takayasu H, Ishimaru T, et al. Long-term survival of a baby with body stalk anomaly: report of a case. *Surg Today.* 2007;37(1):30-33.
8. Daskalakis GJ, Nicolaidis KH. Monozygotic twins discordant for body stalk anomaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002;20(1):79-81.
9. Paul C, Zosmer N, Jurkovic D, Nicolaidis K. A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;17(2):157-159.
10. Chen CP, Wang TY, Wu PC, Tsai FJ, Wang W. Pathological characterization of a malformed umbilical cord associated with body stalk anomaly. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2011;50(1):126-128.
11. Russo R, D'Armiendo M, Angrisani P, Vecchione R. Limb body wall complex: a critical review and a nosological proposal. *Am J Med Genet.* 1993 ;47(6):893-900.
12. Kähler C, Humbsch K, Schneider U, Seewald H-J. A case report of body stalk anomaly complicating a twin pregnancy. *Arch Gynecol Obstet.* 2003;268(3):245-247.