

PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



CASO CLÍNICO

Embarazo gemelar con afectación discordante para *body stalk anomaly*

María José Rodríguez Suárez*, Carmen Pastor Onofre, María Moreno-Cid García-Suelto, Tomás Salinas Adelantado y José Javier García González

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital La Mancha Centro, Alcázar de San Juan, Ciudad Real, España

Recibido el 23 de enero de 2009; aceptado el 27 de enero de 2010

PALABRAS CLAVE

Body stalk anomaly;
Embarazo gemelar;
Diagnóstico ecográfico prenatal

KEYWORDS

Body stalk anomaly;
Twin pregnancy;
Ultrasound scan

Resumen Presentamos el caso de un embarazo gemelar con malformación compleja en uno de los fetos. El examen ecográfico evidenció un importante defecto de la pared abdominal anterior, mielomeningocele lumbo-sacro, cifoescoliosis severa y ausencia del cordón umbilical. Estos hallazgos son compatibles con el diagnóstico de *body stalk anomaly*.

El feto no afectado tuvo un buen resultado neonatal.

© 2009 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Twin pregnancy discordant for body stalk anomaly

Abstract We report a case of twin pregnancy with a discordant anomaly of one of the foetus. The ultrasound examination revealed a large abdominal wall defect, lumbosacral myelomeningocele, severe kyphoscoliosis and absence of umbilical cord. These ultrasound findings were diagnosed as Body Stalk Anomaly.

The unaffected twin had a positive neonatal outcome.

© 2009 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Body stalk anomaly es un cuadro polimalformativo, caracterizado por un defecto importante de la pared abdominal con protrusión variable del contenido visceral, y un cordón umbilical ausente o corto y displásico^{1,2}.

Esto explica la adhesión placentaria sobre el feto, que condiciona las deformidades esqueléticas. En el 95% de los casos se diagnostican defectos de los miembros y en el 75% está presente una severa cifoescoliosis. Otras anomalías asociadas son los defectos de tubo neural, alteraciones craneofaciales y malformaciones de la pared torácica y órganos internos³.

El amplio espectro fenotípico de esta entidad ha originado distintas denominaciones, como *limb body wall complex* o síndrome del cordón umbilical corto. También se ha descrito como una variante del síndrome de bridas amnióticas.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cherodriguezsuarez@yahoo.es
(M.J. Rodríguez Suárez).

No existe consenso sobre el nombre más apropiado ni tampoco respecto a si es la misma afección⁴.

Caso clínico

Primigesta de 36 años, con gestación obtenida por fecundación in vitro, sin otros antecedentes clínicos de interés.

El estudio ecográfico de la semana 11 objetivó una gestación gemelar bicorial biamniótica, con malformación compleja en el polo caudal del segundo feto: defecto severo de pared abdominal con herniación masiva visceral, mielomeningocele lumbosacro y malposición de los miembros inferiores; translucencia nucal de 7,5 mm, con hueso nasal presente y ductus venoso no valorable (fig. 1 y 2).

El cribado combinado del primer trimestre resultó normal para el primer feto y alterado en el afectado. Los cariotipos de ambas niñas fueron normales. Los valores de alfafetoproteína en el líquido amniótico mostraron valores normales en el primer gemelo y muy elevados en el segundo (fig. 3 y 4).

Se derivó la paciente al Hospital 12 de Octubre de Madrid y se desaconsejó la realización de un feticidio selectivo.

El seguimiento ecográfico mostraba un progresivo retraso en el crecimiento del feto malformado, con oligoamnios e hipoplasia torácica.

En ningún estudio se logró visualizar el cordón umbilical del feto afectado.

La paciente ingresó por rotura prematura de membranas en la semana 36, con presentación podálica de ambos fetos. Se realizó una cesárea y se extrajo un feto mujer fenotípicamente normal de 2.430 g y una puntuación en la prueba de Apgar 7/9; el segundo feto era una mujer polimalformada de 1.650 g y muerta al nacimiento. La placenta estaba firmemente adherida al abdomen fetal, con solo un cordón umbilical de morfología normal (fig. 5 y 6).

El estudio histológico confirmó los hallazgos ecográficos.

Discusión

Body stalk anomaly es una entidad infrecuente. Su incidencia es de 1:14.300 recién nacidos⁵. Daskalakis et al⁶ refieren una



Figura 1 Imagen al nacimiento del defecto de pared abdominal y malposición de miembros inferiores. Se aprecia el meningocele lumbosacro.



Figura 2 Visión al nacimiento del mielomeningocele con malposición marcada de extremidades inferiores.

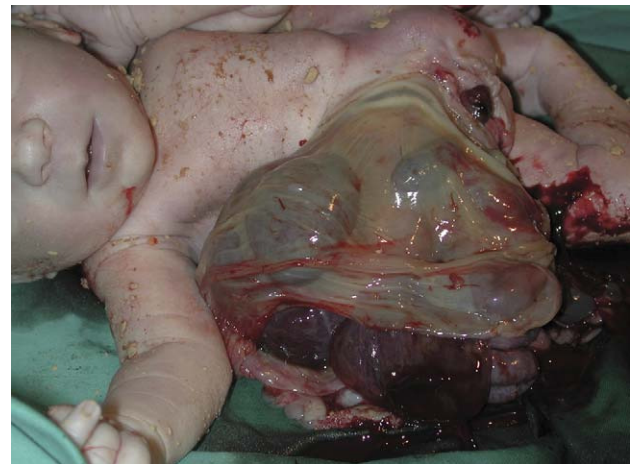


Figura 3 Recién nacido con defecto importante de pared abdominal anterior y herniación visceral.



Figura 4 Imagen ecográfica del mielomeningocele lumbosacro.



Figura 5 Placenta adherida al abdomen fetal condicionando una escoliosis marcada.



Figura 6 Feto con defecto de pared abdominal anterior, escoliosis y malposición de extremidades inferiores.

incidencia de 1:7500 en el primer trimestre, lo que sugiere un importante número de pérdidas fetales debido a esta afección.

Su etiología es controvertida y no existe evidencia de causa genética⁷⁻¹⁰. Afecta por igual a ambos sexos. No se ha encontrado asociación con las técnicas de reproducción asistida.

El diagnóstico se basa en los hallazgos ecográficos: debe considerarse siempre ante un defecto severo de la pared abdominal con un cordón umbilical ausente o corto.

Algunas de las malformaciones que caracterizan esta afección pueden apreciarse ya en el estudio del primer trimestre. En el 71,4% la translucencia nucal está por encima del percentil 95³.

La elevación de la alfafetoproteína es característica, aunque no se ha establecido correlación entre sus valores y la severidad del proceso¹¹.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras patologías que cursan con defectos de la pared abdominal, como

el síndrome de bridas amnióticas, la pentalogía de Cantrell, el síndrome de Beckwith Wiedemann o el OEIS *complex* (onfalocele, extrofia de cloaca, ano imperforado y defecto de tubo neural)¹².

El manejo de esta entidad es variable. A pesar de no tener una base genética, la mayoría de los autores estudian el cariotipo fetal.

En las gestaciones múltiples con afectación discordante se puede valorar la realización de un feticidio selectivo. Smreck et al¹³ describen esta técnica en una gestación tricorial triamniótica con evolución favorable de los gemelos no afectados.

Respecto a la vía del parto, puede intentarse un parto vaginal en las gestaciones únicas, dada la naturaleza letal de la enfermedad³.

La mayoría de los autores en los casos de gestaciones múltiples y afectación discordante realizaron una cesárea¹⁴.

El pronóstico es muy malo, con mortalidad fetal intrauterina o al nacimiento. Kanamori et al¹⁵ describen un caso de supervivencia neonatal tras cirugía y cuidados intensivos.

Su presentación es esporádica, por lo que el riesgo de recurrencia es bajo.

Agradecimientos

Deseamos agradecer a la Sección de Medicina Fetal del Hospital 12 de Octubre de Madrid, especialmente al Dr. Galindo y Dr. Grañeras, el interés por los casos que les remitimos.

Asimismo manifestamos nuestra gratitud a la Dra. Cabrera, Dra. Pascual, Dr. Rodríguez, Dr. Botana y Dra. Amigo, de nuestro hospital, por su colaboración en este artículo.

Bibliografía

1. Monteagudo A. Ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
2. Goldstein I, Winn HN, Hobbins JC. Prenatal diagnostic criteria for body stalk anomaly. *Am J Perinatol.* 1989;6:84.
3. Lockwood C, Mackenzie A, Stephenson C. Obstetrical and neonatal management of body stalk anomaly and cloacal extrophy. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
4. Martínez Frías ML, Bermejo E, Rodríguez Pinilla E. Body stalk defects, body wall defects, amniotic bands with and without body wall defects, and gastroschisis: comparative epidemiology. *Am J Med Genet.* 2000;92:13-8.
5. Bianchi DN, Crombleholme TM, D'Alton ME. Body stalk anomaly: En: *Fetology*. New York: Bianchi DW, Crombleholme TM, D Alton ME, ed. McGraw Hill; 2000. p. 453.
6. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJ, Nicolaides KH. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997;10:416-8.
7. Torpin R. Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstet Gynecol.* 1965;91:65-75.
8. Van Allen MI, Curry G, Gallagher L. Limb body wall complex. I: Pathogenesis. *Am J Med Genet.* 1987;28:529-48.
9. Lockwood LJ, Scioscia AL, Hobbins JC. Congenital absence of the umbilical cord resulting from maldevelopment of embryonic body folding. *Am J Obstet Gynecol.* 1986;155:1049.
10. Martínez JM, Fortuny A, Comas C, Puerto B, Borrell A, Palacio M, et al. Body stalk anomaly associated with maternal cocaine abuse. *Prenat Diagn.* 1994;14:669-72.

11. Kahler C, Humbsch K, Schneider U, Seewald HJ. A case report of body stalk anomaly complicating a twin pregnancy. *Arch Gynecol Obstet.* 2003;268:245–7.
12. Pilu G, Nicolaides KH. *Diagnosis of fetal abnormalities. The 18–23 weeks scan*, 1st ed. New York, London: The Parthenon Publishing Group. 1999. p. 61.
13. Smreck 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;21:322–8.
14. 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;37:30–3.
15. De Catte L, Waterschoot T, Mares C. Umbilical cord, short umbilical cord syndrome. Disponible en: <http://the fetus.net>