
PRESENTACIÓN DE CASOS

Siameses toracópagos. Presentación de caso

Siamese thoracopagus twins: a case presentation

*Amaralis Trull,^I Alberto Pam Pino,^{II} Rosaralis Arrieta García,^{III}
Elizabeth Angulo Cebada,^{IV} Mabel Paz Román^V*

Resumen

Se presenta un caso de gemelos siameses de tipo toracópagos cuyo diagnóstico fue realizado por estudio ultrasonográfico en el segundo trimestre del embarazo. Se describen los hallazgos imagenológicos y la correlación con el estudio anatomopatológico. Se realizó una revisión en la literatura sobre algunos aspectos relacionados con la etiopatogenia y diagnóstico de esta malformación en el desarrollo fetal.

Palabras clave: Siameses, embarazos múltiples, cardiopatías congénitas, diagnóstico prenatal, malformaciones congénitas.

Abstracts

This article presents a case report of conjoined twins; the variant thoracopagus with a diagnosis was made by an ultrasound scan in the second trimester of pregnancy. The description of anatomical and pathological findings was carried out and compared with the ultrasonographic imaging. A brief review of medical literature referring to some aspects of the etiopathology and diagnosis of these malformations during fetal development is also presented.

Keywords: Siamese, multiples pregnancies, prenatal diagnostic, congenital malformation.

Introducción

Las gestaciones múltiples se presentan en la especie humana aunque por regla general no es lo que caracteriza al evento concepcional en el hombre. Su estudio ha sido motivo de interés por parte de la comunidad científica, lo cual permite comprender los mecanismos involucrados en la formación y desarrollo de estos embarazos, sus variantes normales así como las alteraciones en su desarrollo. La literatura médica recoge, desde centurias anteriores la delimitación de estas variantes. En la obra "De monstruos y prodigios" de Ambroise Paré, escrita en el siglo XVI, se describen múltiples causas relacionadas con la aparición de los gemelos siameses.¹

El caso del que más temprano se conoce fue el presentado en el año 1115 en Inglaterra, cuya imagen aparece en el *Ballantyne's book, Manual of Antenatal Pathology and Hygiene*, que por la clasificación clínica actual es probable que fueran piopagos. En 1512, el alemán Albrecht Dürer, mostró con excepcional claridad este defecto de la embriogénesis en su obra los "Siameses de Erhlingen". Más recientemente se conocieron otros que han tenido gran notoriedad en la literatura médica y social como los gemelos Chang y Eng, estudiados por Warren en 1829, y las siameses Blazek de Bohemia, las cuales lograron descendencia, al producirse el parto por una vagina común y el

^I Máster en Ciencias en Atención Integral a la Mujer. Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Radiología. Centro Provincial de Genética Médica. Provincia Camagüey. Cuba. E-mail: fatrull@finlay.cmw.sld.cu.

^{II} Especialista de Primer Grado en Anatomía Patológica. Hospital Materno Provincial "Ana Betancourt de Mola". Provincia Camagüey. Cuba.

^{III} Máster en Ciencias en Atención al Niño con Discapacidad. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Provincial de Genética Médica. Provincia Camagüey. Cuba.

^{IV} Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Provincial de Genética Médica. Provincia Camagüey. Cuba.

^V Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia. Centro Provincial de Genética Médica.

feto se desarrolló en uno de los úteros de las gemelas. Este último fue publicado por Bromann en 1911.²

En nuestro país existen publicaciones anteriores de gemelos siameses, facilitado por los estudios imagenológicos, que forman parte del programa para el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas implementado en el sistema de salud.^{3,4}

Presentación de caso

Gestante evaluada como bajo riesgo genético, historia obstétrica Embarazos: 2 Partos: 0 Abortos: 1, matrimonio no consanguíneo, edad de la madre 25 años y del padre 29 años. Niega exposición a agentes teratógenos, y enfermedades maternas. No tiene antecedentes patológicos personales y familiares de enfermedades genéticas o defectos congénitos. Existen en la familia de la gestante, dos parejas de gemelos uno por línea materna y otro por la paterna.

La publicación del caso y el uso de las imágenes que se muestran fueron hechas con el consentimiento de la pareja que se estudia.

Se realizó ultrasonido diagnóstico (USD) con equipo Aloka 4000 transductor de 3,5 MHZT donde se observó gestación múltiple de biometría fetal para las 22 semanas, líquido amniótico normal, placenta de inserción anterior, monocorial y monoamniótico. Se constató la unión de ambos fetos en la proyección superoanterior del tórax, se visualizó movimiento cardíaco, en un corazón único con posición central. En los cortes ultrasonográficos realizados no se observó

la morfología normal que debe mostrar el corazón para este tiempo gestacional. Se encontró asimetría de cavidades cardíacas y en el corte de cuatros cámaras se observó aurícula única (Figura 1). Las estructuras para el hemiabdomen superior no estaban delimitadas. Ambos fetos impresionaron de sexo femenino.

El informe de anatomía patológica describe fetos unidos por la región torácica y la parte superior del abdomen. Órganos internos: Sistema Nervioso Central: sin alteraciones. Aparato respiratorio: ambos pulmones bien segmentados y sin alteraciones. Tráqueas normales. Cardiovascular: corazón único, aurícula única, vasos aórticos y pulmonares parcialmente duplicados, comunicación interventricular alta, ligera dilatación del ventrículo derecho. Sistema digestivo: hígado común. Estómago e Intestino grueso y delgado sin alteraciones. Páncreas normal. Genitourinario: sexo femenino, riñones, uréteres y vejiga sin alteraciones. Sistema hemolinfopoyético normal.

Discusión

El momento para la formación de gemelos monocigóticos ocurre desde etapas tan tempranas como en los días 4 y 5 hasta alcanzar los días 15 y 16 de la gestación con la formación de dos nodos de Hensen y de una banda primitiva en la placa embrionaria. Los defectos estructurales son más frecuentes en los gemelos monocigóticos monocoriónicos y monoamnióticos.^{4,5} Los gemelos siameses aparecen en el 1% de este grupo, su origen es más probable en la etapa de la cresta

Figura 1. Obsérvese la fusión por la porción torácica en ambos fetos. En el USD, en corte coronal de la porción superior del tórax, se aprecia el corazón en posición central y se logra definir la caja torácica en ambos gemelos.



embrionaria entre los días 15 al 17. Al igual que en los gemelos que aparecen separados la mayoría de las malformaciones que se presentan en este grupo no son concordantes para el par.⁶ Surgen como resultado de una separación incompleta de gemelos monozigotos y su incidencia varía en diferentes latitudes del planeta. Entre el 90 % y el 95% de los casos reportados en la literatura son del sexo femenino.²

En contraste con su incidencia que es baja, su mortalidad es alta, relacionada con la afección de órganos vitales involucrados en el defecto y porque además se asocian malformaciones complejas incompatibles con la vida, bien por el defecto estructural o por el daño funcional. La variante más frecuente es la toracópago,⁷ donde aparecen los gemelos cara a cara fusionados en diferentes zonas del tórax y la complicación asociada a su intervención quirúrgica y evolución clínica es el grado de fusión cardíaca, esta no guarda relación con el grado de unión del tórax y aparece en el 75% de los casos.⁸

El manejo de las familias donde se presentan estas alteraciones de la blastogénesis, en los aspectos referidos al riesgo para próximos embarazos suele no ser complicado, si se tiene en cuenta que son esporádicos y su prevalencia e incidencia son muy bajas, lo que disminuye el riesgo notablemente.

El análisis detallado de los hallazgos anatomopatológicos, ultrasonográficos y los factores de riesgos asociados deben tenerse en cuenta para la estimación de riesgo, pues existen casos en los que se manifiesta la recurrencia de defectos similares que inician en fases precoces del desarrollo embrionario, localizados fundamentalmente en la línea media tanto para estructuras intracraneales, conotruncales, y faciales. Esto fue descrito en una familia donde la aparición de un feto único con este tipo de anormalidades fue precedida de una gestación de gemelos toracópagos y se postuló la presencia de genes deletéreos con un carácter autosómico recesivo. La recurrencia de defectos también ha sido encontrada en otra genealogía diferente, con una gestación simple, donde el feto presentó un fenotipo acompañado de fallos severos del desarrollo de las estructuras intracraneales, asociadas a cierre incompleto de los procesos palatinos y teratoma sacrococcígeo, y en el embarazo siguiente apareció la fusión de los gemelos.⁹

Los hallazgos expuestos han llevado a la afirmación que si bien los defectos de la blastogénesis, que aparecen en las gestaciones múltiples, tienen un origen esporádico, algunos de ellos pudieran tener una causa genética. Desde la década del 90 del pasado siglo existen informes de gestaciones simples, con fallo en la blastogénesis, en familias donde el defecto invoca un patrón de herencia mendeliano, con genes

localizados en autosomas y en cromosomas sexuales indistintamente, que indican heterogeneidad genética para estas alteraciones del desarrollo fetal.¹⁰⁻¹²

El conocimiento alcanzado en los procesos genéticos y epigenéticos que actúan durante la fecundación y desarrollo embrionario han contribuido en los aportes de las causas y mecanismos detrás de la gemelaridad. El tiempo y el lugar en que se inician estas alteraciones epigenéticas determinan el tipo de gemelos en relación a corión y amnio, además de las interrupciones en el desarrollo de uno o ambos.¹³ Es bien conocido que los agentes ambientales pueden alterar los factores epigenéticos involucrados en estos cambios, que afectan las enzimas metiltransferasas y desacetilasas, y los niveles de ácido fólico. Los químicos ambientales, las drogas, los estados y hábitos nutricionales y los dependientes a los estilos de vida, se encuentran entre los agentes que pueden producir estos cambios. Además, estas modificaciones epigenéticas están relacionadas con el fenómeno que se presenta en la especie humana cuando desaparece uno de los fetos en la gestación múltiple.^{13,14}

La introducción de las técnicas imagenológicas en la atención prenatal para el diagnóstico de las malformaciones congénitas, desde las etapas precoces del embarazo, como la evaluación desde las 12 semanas, es una herramienta útil que permite el diagnóstico e intervención temprana en la conducta para el seguimiento de los embarazos múltiples en los que se asocian estos eventos malformativos. Por otra parte, disminuye el riesgo obstétrico cuando permite optar por la interrupción del embarazo en el primer trimestre; también ayuda a orientar el asesoramiento genético a la pareja en lo relacionado con la evolución clínica intra y extrauterina de los gemelos afectados, y el manejo integral del riesgo para próximos embarazos.

Referencias bibliográficas

1. Votteler TP. Conjoined twins. En: Welch KJ et al. *Pediatric Surgery*. Chicago: Year Book Medical Publishers; 1986.
2. Gilbert-Barnes E, Debich- Spicer D, OPTiz J. Conjoined Twins: Morphogenesis of the heart and review. *Am Journal of Medical Genetics*. 2003;120A(4):568-582.
3. Zucker RM, Filler RM, Roopnarine L. Intra-abdominal tissue expansion: an adjunct in the separation of conjoined twins. *J Pediatr Surg*. 1986;21(12):1198-200.
4. Ayala Serret S, García Aguilar M, Alvarez Valdés V, Debrok Anaya J. Monstruos siameses. Presentación de un caso. *MEDISAN*. 1998;2(4):44-47.
5. Jones KL. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. 4 ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1988.
6. Lyons Jones, Kenneth. *Smith's patrones reconocibles de malformaciones humanas* 6ª edición. Madrid: Elsevier; 2007.

7. Singer DB, Rosenberg HS. Pathologic studies of thoracopagus conjoined twins. Birth Defects Orig Art Ser.1967;3(1):97-105.
8. Marin-Padilla M, Chin AJ, Marin-Padilla TM. Cardiovascular abnormalities in thoracopagus twins. Teratology. 1981;23:101-113.
9. De Jong G, Kirby PA. Defects of blastogenesis: Counseling dilemmas in two families. American Journal of Medical Genetics. 2000;91(3):175-179.
10. Debrus S, Sauer U, Gilgenkrantz S, Jost W, Jesberger H-J, Bouvagnet P. Autosomal recessive lateralization and midline defects: blastogenesis recessive. Am J Med Genet. 1997;68:401-404.
11. de Meeus A, Sarda P, Tenconi R, Ferrierre M, Bouvagnet P. Blastogenesis dominant I: a sequence with midline anomalies and heterotaxy. Am J Med Genet. 1997;68: 405-408.
12. Martínez Frías ML. Are Blastogenetic anomalies sporadic? . Am J Med Genet. 1997;68 :381-385.
13. Martínez-Frías ML. Epidemiology of acephalus/acardius monozygotic twins: New insights into an epigenetic causal hypothesis. Am J Med Genet Part A. 2009;149A: 640-649.
14. Singla V, Singh P, Gupta P, Garg M, Khandelwal N. Prenatal diagnosis of thoracopagus fetus: a case report with a brief review of literature. Arch Gynecol Obstet. 2009;Mar 25.

RECUDIS REGISTRO CUBANO DE DISCAPACITADOS

Registro Cubano de Discapacitados

Aplicación Web que permite a los especialistas en Genética Médica gestionar de forma rápida y eficiente los datos de las personas que presentan algún tipo de discapacidad y que posibilita generar diferentes reportes estadísticos que sirvan de punto de partida a los genetistas para el desarrollo de las investigaciones