

PRESENTACIÓN DE CASO

Duplicación cráneo-facial (diprosopus) con trioftalmos diagnosticado mediante ecografía obstétrica 3D

Craniofacial duplication (diprosopus) with trioftalmos, diagnosed by 3D obstetric ultrasound

Harry Pachajoa,^{I,II} Carolina Vargas,^{III} Marisol López-Morales,^{III} Carolina Isaza,^{III} Juan Carlos Quintero-Mejía ^{III,IV}

^I Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras (CIACER), Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi, Cali, Colombia.

^{II} Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

^{III} Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

^{IV} Centro Médico Imbanaco, Cali, Colombia.

RESUMEN

La duplicación cráneo-facial (diprosopus) es el resultado de la forma menos común de gemelos acoplados. La utilización de la ecografía 3D para el diagnóstico de esta patología ha sido reportada. Se presenta el segundo caso de esta patología en Colombia. Caso clínico de hijo de madre de 28 años a quien se le realizó diagnóstico prenatal con ecografía 3D, de duplicación craneofacial y de la columna vertebral. Cariotipo prenatal bandeo G: 46, XX. Al nacimiento se encontró feto de sexo femenino con duplicación craneofacial con la presencia de tres ojos, dos narices y dos bocas, con presencia de columna vertebral duplicada hasta la región cervical con espina bífida a nivel cervical. La utilización de ecografía 3D, permite realizar un diagnóstico oportuno de esta patología, lo que permite un abordaje multidisciplinario de las gestantes.

Palabras clave: embarazo gemelar; siameses; anomalías congénitas; diagnóstico prenatal; diprosopus.

ABSTRACT

Craniofacial duplication (diprosopus) is the result of the less common form of coupled twins. The use of 3D ultrasound for diagnosis of this disease has been reported. A second case of this disease occurs in Colombia. A clinical case of a son of 28-year-old mother, who underwent prenatal diagnosis with 3D ultrasound of craniofacial duplication and spine. Prenatal karyotype banding G: 46XX. At birth, a female fetus was found with craniofacial duplication, the presence of three eyes, two noses and two mouths, the presence of duplicate backbone up to the cervical region, and spina bifida at the cervical level. The use of 3D ultrasound allows early diagnosis of this disease, allowing a multidisciplinary approach of pregnant women.

Keywords: twin pregnancy; Siamese; congenital anomalies; prenatal diagnosis; diprosopus.

INTRODUCCIÓN

La prevalencia de los gemelos acoplados (gemelos siameses) es reportada en uno de cada 2 800 a 200 000 nacimientos. Estos se clasifican de acuerdo a su simetría, sitio de fusión y grado de duplicación. El tipo más frecuente es el toracópagos (32,7 %), y el menos frecuente es el diprosopus (0,4 %); este último presenta dos caras, una cabeza y un cuerpo.^{1,2}

La duplicación craniofacial (diprosopus) es un evento extremadamente raro y poco reportado en la literatura médica,^{3,4} tiene una prevalencia de 1:180,000 a 1:15,000,000 de recién nacidos vivos.⁵ Se reporta un caso de diprosopus diagnosticado prenatalmente.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso de un feto de sexo femenino producto de un embarazo de padres no consanguíneos. Madre de 28 años, segunda gestación, quien había presentado amenorrea de 13 semanas y consulta a institución de cuarto nivel por dolor abdominal. Por sospecha de embarazo se realiza ecografía obstétrica 2D y 3D donde se evidenciaba feto muerto con duplicación craneofacial y defecto de la columna vertebral con probable duplicación de la columna vertebral a nivel torácica y cervical ([Fig.](#)). En dicho procedimiento y debido a los hallazgos se toma muestra de vellosidad corial para cariotipo bandeo G que posteriormente es reportado como normal (46, XX).

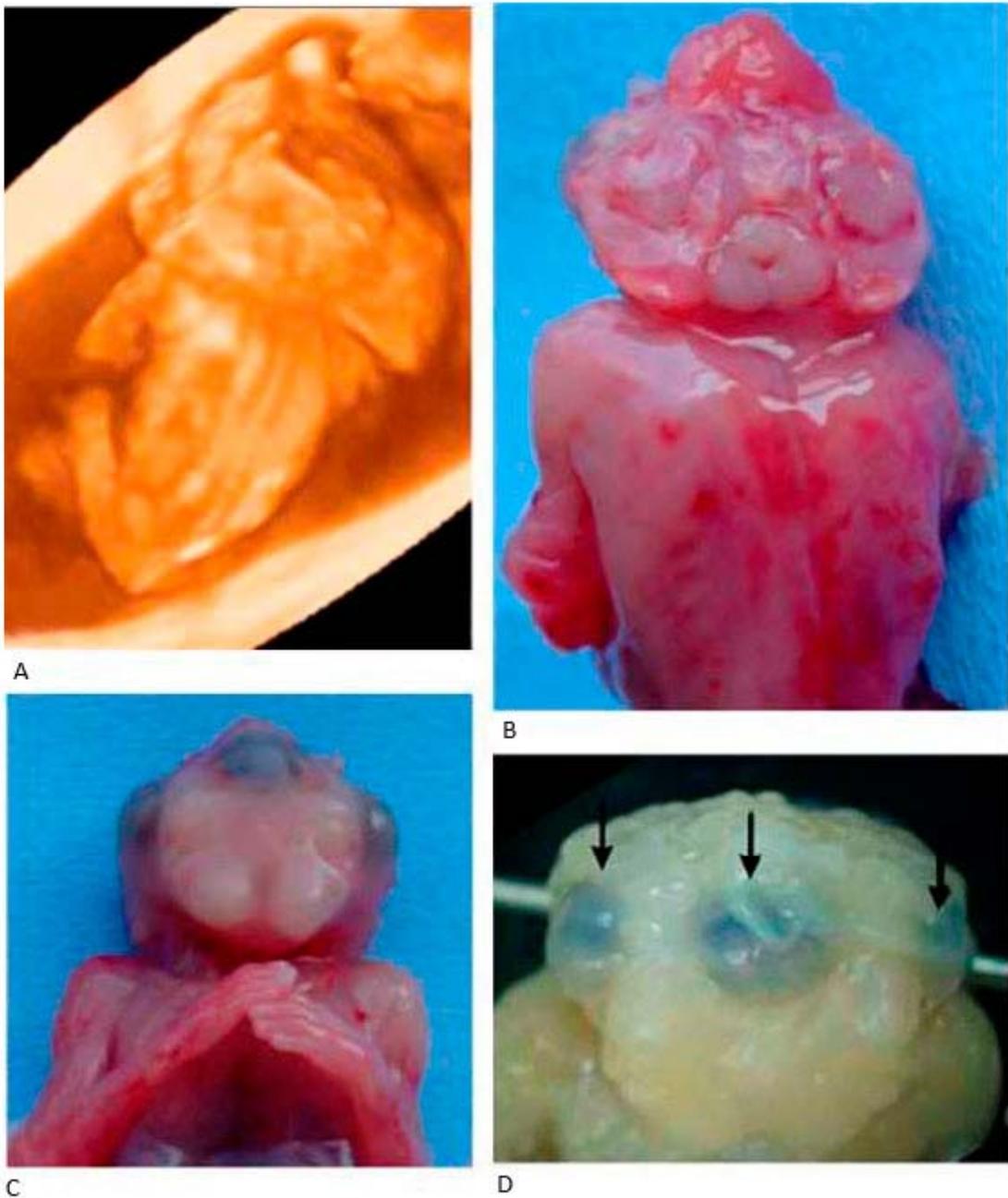


Fig. A) Ecografía 3D, se observa duplicación de la columna vertebral y defecto del tubo neural cervical; **B)** Vista posterior del feto con diproposus, nótese el defecto el tubo neural cervical; **C)** Feto con duplicación facial (diproposus), nótese la presencia de tres ojos (flechas), dos narices y dos bocas (D).

Por presentar un feto muerto se hospitaliza para inducción de parto. Se obtuvo un feto con un peso de 60 gramos y longitud cráneo-rabadilla de 9 cm, con duplicación craneofacial con la presencia de tres ojos, dos narices y dos bocas. Presentó columna vertebral duplicada hasta la región cervical con espina bifida a nivel cervical ([Fig.](#)). Las extremidades no presentaron alteraciones. La madre no refiere antecedentes de importancia en el periodo periconcepcional.

DISCUSIÓN

El diprosopus ha sido representada en las esculturas de la cultura de México,⁶ Chimú (Perú),⁷ y en diversos escritos europeos del siglo XVI.⁸ El defecto varia en cuanto a su presentación clínica, al ser un espectro en el cual es posible encontrar desde duplicaciones parciales hasta completas de las diversas estructuras faciales.^{3,4,9-12} Aunque la duplicación craneofacial ha sido considerada históricamente como un tipo de gemelos acoplados,^{3-8,11} se ha sugerido que puede deberse a una duplicación de la porción rostral de la notocorda,⁸ lo cual genera dos ejes vertebrales y la formación de dos placas neurales y sus derivados de la cresta neural.^{1,13}

Los defectos congénitos asociados a diprosopus incluyen defectos cardiovasculares, gastrointestinales, del aparato respiratorio, del sistema nervioso central y defectos del tubo neural. La anencefalia, la cranioraquisquisis, la espina bífida, la duplicación de los hemisferios cerebrales y la fusión de las estructuras de la fosa posterior son las anomalías más frecuentes.¹³⁻¹⁵

El diagnóstico prenatal de diprosopus ha sido reportado en pocos casos y la gran mayoría con ecografía 2D.¹⁶ En el caso reportado fue evaluado inicialmente por ecografía 2D, posteriormente por ecografía 3D y los hallazgos fueron corroborados en el análisis posmortem.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores no declaran conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Machin GA. Conjoined twins: implications for blastogenesis. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1993;29(1):141-79.
2. Potter EL, Craig JM. Multiple pregnancies and conjoined twins. In: *Pathology of the fetus and infant*. Chicago, Ill: Year Book Medical Publishers; 1975. p. 220-37.
3. Molina S, Duque JL, Motta A, Alvarado C, Torres C. Duplicación facial diprosopus: Reporte de un caso y revisión de la literatura. *Lat. Am. J. Dismorphol.* 2008;1(1):9-13.
4. Okazaki JR, Wilson JL, Holmes SM, Vandermark LL. Diprosopus: diagnosis in utero. *AJR Am J Roentgenol.* 1987;149(1):147-8.
5. al Muti Zaitoun A1, Chang J, Booker M. Diprosopus (partially duplicated head) associated with anencephaly: a case report. *Pathol Res Pract.* 1999;195(1):45-50; discussion 51-2.
6. Bendersky G. Tlatilco sculptures, diprosopus, and the emergence of medical illustrations. *Perspect Biol Med.* 2000;43(4):477-501.
7. Pachajoa H, Hernandez-Amaris MF, Porras-Hurtado GL, Rodriguez CA. Siamese twins with craniofacial duplication and bilateral cleft lip/palate in a ceramic

- representation of the Chimú culture (Peru): a comparative analysis with a current case. *Twin Res Hum Genet.* 2014;17(3):211-4.
8. Bates A. Conjoined twins in the 16th century. *Twin Research.* 2002;5(6):521-8.
 9. Hähnel S, Schramm P, Hassfeld S, Steiner HH, Seitz A. Craniofacial duplication (diprosopus): CT, MR imaging, and MR angiography findings case report. *Radiology.* 2003;226(1):210-3.
 10. Kotrikova B, Hasfeld S, Steiner H, Hähnel S, Krempien R, Mühling J. Operative correction and follow-up of craniofacial duplication. *Plast. Reconstr. Surg.* 2007;199(3):985-991.
 11. Brodsky I. A description of a monster, diprosopus tetraphthalmus: With notes on the histology of the median eyes by John Maude. *Br J Ophthalmol.* 1939;23(4):250-6.
 12. Chen C. Syndromes, disorders and maternal risk factors associated with neural tube defects. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2008;47(1):1-9.
 13. June W, David AS, John BM, Alan LS. Diprosopus: A unique case and review of the literature. *Teratology.* 2002;66(6):282-7.
 14. Maruotti GM, Paladini D, Napolitano R, Mazzarelli LL, Russo T, Quarantelli M, et al. Prenatal 2D and 3D ultrasound diagnosis of diprosopus: case report with posmortem magnetic resonance images (MRI) and review of the literature. *Prenat Diagn.* 2009;29(10):992-4.
 15. Hahnel S, Schramm P, Hassfeld S, Steiner HH, Seitz A. Craniofacial duplication (diprosopus): CT, MR imaging, and MR angiography findings case report. *Radiology.* 2009;226:210-13.
 16. Choh SA, Jehangir B, Choh NA, Kirmani O, Yousuf R. Imaging findings in diprosopus tetraophthalmos: a case report. *Pediatr Int.* 2010;52(1):e54-6.

Recibido: 15 de agosto de 2015.
Aprobado: 30 de septiembre de 2015.

Harry Pachajoa. Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras (CIACER), Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi, Cali, Colombia.
Correo electrónico: hmpachajoa@icesi.edu.co