

Acardius acephalus. Descripción de un caso

J. Torres Borrego, J. Guzmán Cabañas, J.E. Arjona Berral^a,
A. Acosta Collado^b y A. Romanos Lezcano

Departamento de Pediatría. ^aServicio de Ginecología y Obstetricia. ^bServicio de Anatomía Patológica.
Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

(*An Esp Pediatr* 2000; 53: 346-349)

Comunicamos un caso de embarazo gemelar (monocorial biamniótico) con malformación de uno de los fetos del tipo *acardius acephalus*. El otro gemelo presentó complicaciones de tipo infeccioso, hematológico y neurológico asociadas.

Este cuadro forma parte del amplio espectro clínico del síndrome de transfusión feto-fetal (STFF), exclusivo de embarazos monozigotos en los que los sistemas vasculares fetales están conectados, dependiendo la gravedad del tipo de anastomosis y del momento de producción de éstas.

El corazón del gemelo "donante" bombea su volemia y la del arcadio, sufriendo sobrecarga y posible insuficiencia cardíaca. El gemelo receptor puede presentar alteraciones graves e incluso letales, como la ausencia de corazón y/o cabeza. En algunos casos puede existir una anomalía previa de uno de los gemelos (arteria umbilical única, alteración cromosómica). El diagnóstico precoz es esencial para plantear la actitud terapéutica, que irá dirigida al gemelo normal.

Palabras clave:

Embarazo gemelar. Acardio. Síndrome de transfusión feto-fetal (STFF). Perfusión arterial retrógrada entre gemelos. Leucomalacia periventricular.

ACARDIUS ACEPHALUS. A CASE REPORT

We report a case of twin gestation (monochorionic diamniotic) in which one of the twins was acardiac and acephalic. His co-twin suffered infectious, hematological and neurological complications.

This condition belongs to the broad spectrum of twin-to-twin transfusion syndrome (TTTS) and is observed in monozygous pregnancies in which the vascular systems of the fetuses are connected. The severity of this syndrome depends on the type of anastomoses and the timing of their establishment.

Circulation is accomplished by the heart of the more perfect twin ("pump twin") who is at risk for heart failure. The recipient twin may display severe and sometimes lethal anomalies, such as acardia or acephalus. In some cases a prior situation such as a single umbilical artery or chromosomal anomaly in the acardiac twin may be found. Early diagnosis is essential to formulate a plan of management focused on the normal twin.

Key words:

Multiple gestation. Acardiac. Twin-twin transfusion syndrome (TTTS). Twin reversed-arterial perfusion sequence (TRAP). Periventricular leukomalacia.

INTRODUCCIÓN

El feto *holoacardius* (*holo*: todo; *a*: negación; *cardius*: corazón) se define como aquel carente de corazón. Ocurre en uno de cada 35.000 nacimientos y es exclusivo de embarazos gemelares monocoriales (1% de éstos)¹, en los que uno de los fetos constituye una masa informe con un sistema vascular simple conectado mediante anastomosis arterio-arteriales y veno-venosas al del gemelo dominante, cuyo corazón es el encargado de movilizar la volemia de ambos. Ello conduce inexorablemente a la muerte del acardio y de su gemelo en aproximadamente el 50% de los casos.

Dado que la fisiopatogenia de este cuadro radica en la existencia de anastomosis vasculares entre ambos gemelos, puede considerarse un grado extremo dentro del síndrome de transfusión feto-fetal (STFF).

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Mujer de 31 años, tercigesta-secundípara (sufrió un aborto de 2 meses y medio; posteriormente dio a luz a un varón sano y, por último, la gestación gemelar en

Correspondencia: Dr. J. Torres Borrego. Avda. Mirasierra, 7, 3.º-4.ª. 14005 Córdoba.
Correo electrónico: jtorbo@terra.es

Recibido en mayo de 2000.

Aceptado para su publicación en julio de 2000.

curso) sin antecedentes de interés clínico. A las 30 semanas de gestación ingresó en el hospital de origen por amenaza de parto prematuro. La ecografía prenatal (fig. 1) reveló los siguientes hallazgos: primer gemelo en presentación cefálica, parámetros biométricos acordes con la edad gestacional salvo circunferencia abdominal aumentada (29,6 cm), hepatomegalia. Cordón umbilical con abundante gelatina de Wharton. Volumen de líquido amniótico normal. Segundo gemelo malformado, masa sólido-quística de 20-25 cm con columna vertebral y parte de extremidades inferiores sin apreciarse corazón ni polo cefálico. Existía membrana amniótica entre ambos fetos.

Tras realizarse una tocólisis se remitió a nuestro hospital para valoración del primer gemelo. Se administraron dos dosis de dexametasona intramuscular a la madre en las 48 h previas al parto, que se llevó a cabo mediante cesárea programada.

Primer gemelo

Varón de 1.850 g (P₅₀); longitud de 42 cm (P₅₀); perímetro cefálico de 31 cm (P₅₀); perímetro torácico de 25,8 cm. Apgar de 4 y 7 al minuto y los 5 min, respectivamente, con distrés respiratorio inmediato al nacimiento, requiriendo reanimación con intubación. Al ingreso presentaba mal estado general, sin movimientos espontáneos, con signos de insuficiencia cardíaca (abdomen hídrico y hepatomegalia de 5 cm sin esplenomegalia). Tonos cardíacos rítmicos sin soplos, hipoventilación y subcrepitanes en hemitórax izquierdo. Fontanela normal. Cardiomegalia radiológica, no objetivándose patología cardíaca en el electrocardiograma ni en la ecocardiografía.

A los 15 min recibió una dosis profiláctica de surfactante exógeno, manteniéndose con ventilación mecánica hasta el cuarto día de vida. Cuatro días después presentó bronconeumonía con derrame pleural izquierdo (cultivos de sangre y líquido pleural negativos) requiriendo de nuevo ventilación mecánica durante 2 semanas más y tratamiento con teicoplanina (cultivos de catéter y tubo endotraqueal positivos para *Staphylococcus epidermidis*). Presentó anemia, tratada con eritropoyetina y hierro, precisando transfusión de concentrado de hematíes en dos ocasiones. Las ecografías transfontanelares seriadas evidenciaron hiperecogenicidad en sustancia blanca periventricular que evolucionó hacia leucomalacia periventricular quística. Al alta, presentó hipotonía axial y de miembros inferiores (MMII), con parámetros auxológicos dentro de la normalidad para su edad corregida. Trazado electroencefalográfico normal. RM cerebral: dilatación leve de las astas occipitales por atrofia cerebral y lesiones encefalomalácicas en su vecindad. Desde el punto de vista neurológico evolucionó a una paraplejía espástica de MMII.

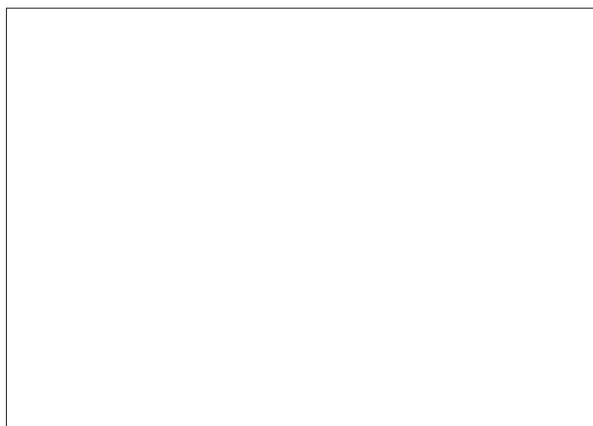


Figura 1. Ecografía a las 30 semanas de gestación. Se aprecian 2 fetos, uno de ellos polimalformado, con imágenes quísticas en su interior.

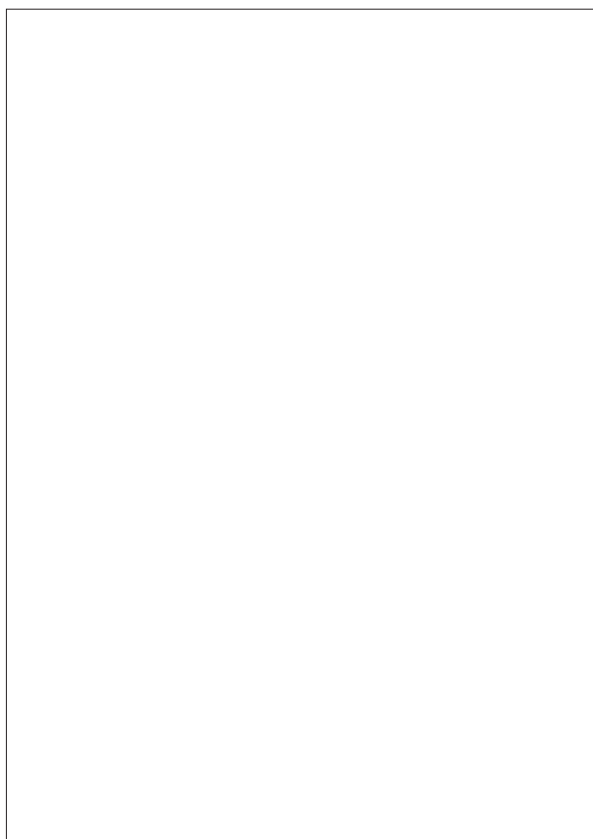


Figura 2. Radiografía simple del holoacardius acephalus al nacimiento: ausencia de cabeza y miembros superiores.

Segundo gemelo

Feto varón polimalformado (holoacardio acéfalo). Peso 3.000 g; longitud de 32 cm; perímetro abdominal de 46 cm. Arteria umbilical única. Su extracción resultó dificultosa dadas las dimensiones, provocando el desgarro de los ángulos uterinos. Datos de la necropsia (figs. 2 y 3):

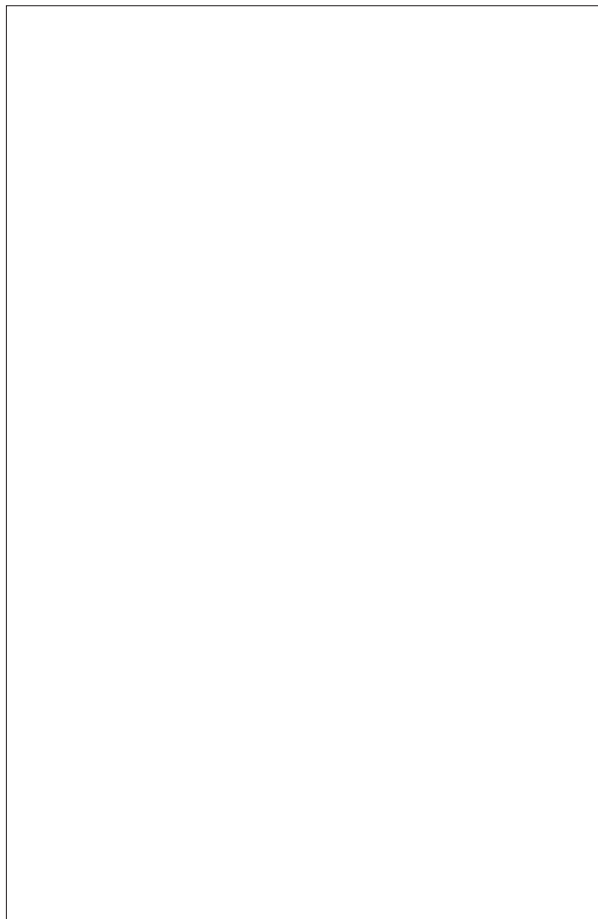


Figura 3. *Visión ventral del acardio. Aspecto macroscópico: ausencia de polo cefálico y extremidades superiores, abdomen y miembros inferiores edematosos.*

– Abdomen deforme constituido por abundante tejido pardo-amarillento de consistencia elástica en continuidad con la piel, con tres quistes llenos de líquido amarillento (microscópicamente tejido conectivo laxo muy vascularizado, de aspecto mixomatoso). Pene y testículos hipoplásicos. Miembros inferiores deformes con ambos muslos engrosados debido a la existencia de tejido similar al descrito en el abdomen. Ambos pies carecían del segundo dedo.

– En su interior se identificaban las siguientes estructuras: un fragmento de columna vertebral de 8,5 cm y una pelvis rudimentaria, un riñón único polilobulado e inmaduro (zona nefrogénica continua) conectado con dos uréteres y éstos, a su vez, con una vejiga atrófica y un segmento de intestino grueso de 17 cm de longitud. No existía cráneo, cuello, tórax, miembros superiores ni otras vísceras aparte de las descritas.

– La placenta, con un peso de 1.400 g, era de tipo monocorial biamniótica, con dos cordones insertados separadamente. No se estudió el sistema vascular placentario.

DISCUSIÓN

El feto *acardius* se define como aquel que carece parcial o totalmente de corazón. Existen varios tipos según las alteraciones existentes: aniceps, el más desarrollado (presenta tronco, extremidades y parte de la cabeza); acephalus, el más frecuente (carece de la porción cefálica); acormus (cabeza aislada y cuerpo rudimentario faltando la región caudal); amorphus (masa informe sin partes reconocibles); mielacephalus (masa amorfa que recuerda el aspecto de una o varias extremidades).

Debido a que no siempre el corazón está ausente y al amplio espectro de malformaciones posibles, a este síndrome también se le denomina secuencia de “perfusión arterial retrógrada entre gemelos” (acrónimo inglés, TRAP). Dado que su fisiopatogenia radica en la existencia de anastomosis vasculares entre ambos gemelos (en este caso arterio-arteriales y veno-venosas), puede considerarse el grado extremo del síndrome de transfusión feto-fetal (STFF), dependiendo su gravedad del momento de instauración, el tipo y el grado de *shunt*. Aunque es propia de gestaciones gemelares monocoriales^{2,3}, esta entidad podría producirse en embarazos dicoriales con ambas placentas fusionadas.

La conexión vascular entre ambos gemelos hace que uno de ellos se comporte como donante, movilizando el torrente sanguíneo de ambos, mientras que el otro recibe un flujo retrógrado. Ello provoca, por un lado, sobrecarga en el gemelo donante al tener que movilizar su volemia y la del acardio, produciéndose insuficiencia cardíaca congestiva (ICC), oligoamnios, anemia y riesgo de prematuridad, con una mortalidad asociada del 40-70%^{1,4}; por otro, que el acardio se desarrolle en condiciones adversas, recibiendo sangre hipóxica y a contracorriente (desde la o las arterias umbilicales le llega la sangre desaturada de su hermano que en condiciones normales retornaría hacia la placenta). Esto condiciona un hipodesarrollo de sus órganos incluido el corazón, así como a la existencia de edema e hidrops; pese a ello se ha descrito la presencia de movimientos de extremidades *in utero*^{5, 6}.

En una revisión de 49 casos, Moore et al¹ sugieren que la relación entre los pesos del acardio y el gemelo normal puede predecir la frecuencia de ICC, polihidramnios y prematuridad, aunque no la supervivencia, presentando mal pronóstico cuando el peso estimado del acardio supera en un 50% al de su gemelo. En nuestro caso destaca una relación de 162%, 3 veces superior a la media encontrada en dicha serie (52%).

Mediante la ecografía es posible el diagnóstico precoz, recomendándose un especial seguimiento de las gestaciones con gemelos discordantes^{2,7} (en peso estimado, volumen de líquido amniótico), siendo necesario el diagnóstico diferencial con el retraso de crecimiento intrauterino de uno de los gemelos (en cuyo caso pueden observarse 2 placentas y/o distinto sexo en ambos gemelos)².

Si existe muerte fetal o apertura del tubo neural se producirá elevación de la alfafetoproteína a partir del cuarto mes de gestación; no obstante, ésta puede ser normal^{6,8}. En nuestro caso no se realizó su determinación. Por otra parte, el arcadio presentaba una sola arteria umbilical, lo que se observa en el 50% de los casos⁴.

Dado que el feto acardio es inviable, el tratamiento irá dirigido a evitar la morbimortalidad en el feto dominante, derivada fundamentalmente de la prematuridad. En este sentido, se han propuesto distintas actuaciones, preferentemente antes de que se produzca ICC⁸:

1. Mejorar la insuficiencia cardíaca del feto dominante con la administración de inotrópicos a la madre⁹.

2. Amniocentesis seriadas para disminuir el polihidramnios y así prolongar la gestación, con el problema de que también se perpetúa la alteración hemodinámica existente¹⁰.

3. Extracción selectiva del feto malformado^{6,8,11}.

4. Administración letal de solución salina en el pericardio del gemelo menos desarrollado en un caso de STFF¹², con el consiguiente dilema ético.

5. Interrupción de la vascularización del acardio a través del fetoscopio mediante ligadura¹³, dispositivo metálico¹⁴ o ablación con láser¹⁵.

La coagulación se altera en un tercio de los embarazos con feto muerto¹⁶, por lo que debe ser monitorizada, pudiendo existir lesiones isquémicas fundamentalmente en la sustancia blanca cerebral por varios mecanismos (microembolizaciones, estasis circulatoria, hipoperfusión transitoria)¹⁷. En nuestro caso el gemelo donante sobrevivió, aunque presentó anemia y leucomalacia periventricular, así como bronconeumonía probablemente secundaria a ICC, hecho ya descrito previamente¹⁰. En la evolución posterior destaca la existencia de complicaciones neurológicas.

Pensamos que debe estudiarse toda gestación gemelar con discrepancias entre ambos gemelos o existencia de un feto malformado. Es necesario un diagnóstico precoz y un enfoque multidisciplinario, con una estrecha colaboración entre el obstetra y el neonatólogo. En algunos casos muy concretos en los que los riesgos de la continuación del embarazo para el gemelo sano superan a los de la intervención *in utero*, se podría plantear ésta con el fin de disminuir la morbimortalidad asociada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Moore TR, Gale S, Benirschke K. Perinatal outcome of forty-nine pregnancies complicated by acardiac twinning. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163: 907-912.
2. Brown DL, Benson CB, Driscoll SG, Doubilet PM. Twin-Twin transfusion syndrome: sonographic findings. *Radiology* 1989; 170: 61-63.
3. Montalvo J, Ramírez M, Soler P. Síndrome de transfusión feto-fetal. *RELAN* 1999 (Supl 1): 347-352.
4. Pinet C, Colau JC, Delezoide AL, Menez F. Les jumeaux acardiacques. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1994; 23: 85-92.
5. Sherer DM, Armstrong B, Shah YG, Metlay LA, Woods JR. Prenatal sonographic diagnosis, doppler velocimetric umbilical cord studies, and subsequent management of an acardiac twin pregnancy. *Obstet Gynecol* 1989; 74: 472-475.
6. Platt LD, De Vore GR, Bieniarz A, Benner P, Rao R. Antenatal diagnosis of acephalus acardia: A proposed management scheme. *Am J Obstet Gynecol* 1983; 146: 857-859.
7. Jonler M, Rasmussen KL, Holmskov A. Acardius (*Acardius acephalus*). *Acta Obstet Gynecol Scand* 1996; 75: 412-414.
8. Robie GF, Payne GG, Morgan MA. Selective delivery of an acardiac, acephalic twin. *N Engl J Med* 1989; 320: 512-513.
9. Simpson PC, Trudinger BJ, Walker A, Baird PJ. The intrauterine treatment of fetal cardiac failure in a twin pregnancy with an acardiac, acephalic monster. *Am J Obstet Gynecol* 1983; 147: 842-824.
10. Pietrantoni M, Stewart DL, Ssemakula N, Maxfield C, Wills-Frank L, Bendon RW. Mortality conference: twin-to-twin transfusion. *J Pediatr* 1998; 132: 1071-1076.
11. Fries MH, Goldberg JD, Golbus MS. Treatment of *acardiac-acephalus* twin gestations by hysterotomy and selective delivery. *Obstet Gynecol* 1992; 79: 601-604.
12. Wittmann BK, Farquharson DF, Thomas WDS, Baldwin VJ, Wadsworth LD. The role of feticide in the management of severe twin transfusion syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1986; 155: 1023-1026.
13. Quintero RA, Reich H, Puder KS, Bardicef M, Evans MI, Cotton DB, Romero R. Brief report: umbilical-cord ligation of an acardiac twin by fetoscopy at 19 week of gestation. *N Engl J Med* 1994; 330: 469-471.
14. Porreco RP, Barton SM, Haverkamp AD. Occlusion of umbilical artery in acardiac, acephalic twin. *Lancet* 1991; 337: 326-327.
15. De Lia JE, Cruikshank DP, Keye WR. Fetoscopic neodymium: YAG laser occlusion of placental vessels in severe twin-twin transfusion syndrome. *Obstet Gynecol* 1990; 75: 1046-1053.
16. Romero R, Duffy TP, Berkowitz RL, Chang E, Hobbins JC et al. Prolongation of a preterm pregnancy complicated by death of a single twin in utero and disseminated intravascular coagulation. Effects of treatment with heparin. *N Engl J Med* 1984; 310: 772-774.
17. Bejar R, Vigliocco G, Gramajo H, Solana C, Benirschke K, Berry C et al. Antenatal origin of neurologic damage in newborn infants. II. Multiple gestations. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 162: 1230-1236.