

Metabolopatía y Trisomía 21 en gestación gemelar

Jiménez García, A.*; Bueno González, MM.*; Martínez Martínez, A.*; Rodríguez Martínez, P.*; Batres Martínez, L.*; Talens Orts P.*; Martínez Rivero, I.*; Jódar Pérez, MA*.
*Servicio de Obstetricia y Ginecología de Hospital General Universitario Santa Lucía

Introducción

Presentamos el caso en nuestro hospital de una mujer de 34 años, como antecedentes destacan alergia a penicilina y cirugía láser ocular. Tras fecundación in vitro, logra una gestación gemelar bicorial. Los controles durante el primer trimestre son satisfactorios, con un cribado de aneuploidías de bajo riesgo para ambos fetos.

Caso

La paciente, durante una ecografía rutinaria en semana 17 se observa en el feto B una ventriculomegalia bilateral, junto con una retracción de plexos coroideos y una imagen sospechosa de hemorragia intracraneal. En semana 18 se realiza una resonancia magnética que confirma la ventriculomegalia de hasta 14 mm (Figura 1).

Se realiza amniocentesis genética, siendo normal el del feto A, mientras que en el feto B muestra una trisomía 21.

La paciente es derivada a centro de referencia para asesamiento, quien confirma nuestros resultados. Ofrecen interrupción selectiva del feto B, que la paciente acepta.

Se realizan neurosonografía y ecocardiografía donde se mantiene la patología neurológica del feto B. Una resonancia magnética en semana 31 informará de un patrón de surcos anómalos y focos de heterotopia (Figura 2).

Fig 1. Resonancia magnética en semana 18, que confirmó el hallazgo de ventriculomegalia bilateral moderada

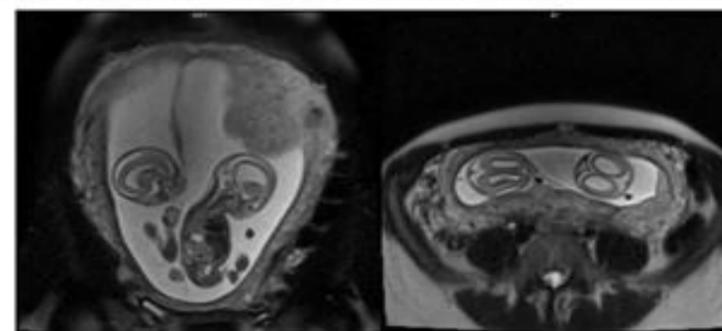


Fig 2. Resonancia magnética en semana 31, pudiéndose realizar ya un estudio neurosonográfico adecuado y observando anomalías asociadas como patrón de surcos anormal o focos de heterotopia

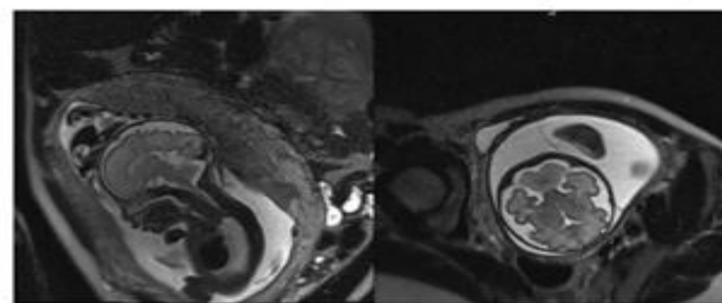


Fig 3. Selección de algunos patrones Doppler observados durante el seguimiento, como el flujo ausente de umbilical que lo categorizó en tipo II, o el IP elevado de ductus venoso que lo categorizó en tipo III durante unas semanas



Fig 4. Ecografía transfontanelar realizada en los primeros días de vida, donde se observa signos de hemorragia intraventricular, complicación característica de la prematuridad



En semana 24 se detecta un CIR severo precoz en ambos fetos. Las nuevas pruebas revelan un anticoagulante lúpico positivo, que pese a no cumplir criterios estrictos, va a ser catalogado como síndrome antifosfolípido y administrado tratamiento con Adiro 100 diario.

La evolución del CIR va a ser cambiante a lo largo de las siguientes semanas. El feto A se mantendrá en un doppler tipo I y recuperará un percentil normal a partir de semana 31. El feto B iniciará como doppler tipo I, empeorará primero hasta tipo II, posteriormente hasta tipo III (Figura 3).

En semana 32 se realiza maduración fetal y se realiza feticidio selectivo del feto B en centro de referencia, sin complicaciones aparentes.

Resultados

Una semana después de realizar el feticidio, la paciente acude a urgencias por fiebre y dolor abdominal. Ante la sospecha de corioamnionitis se realiza cesárea urgente. Se extrae el feto B macerado, y el feto A (una niña de 1657gr con gases normales, APGAR 6/8, y que precisa reanimación tipo II en quirófano).

El postoperatorio transcurre sin incidencias.

Durante el ingreso en UCI neonatal, presenta dos episodios de hemorragia intraventricular (Figura 4) y se detecta una alteración en el screening de metabolopatías. El patrón metabólico estudiado corresponde a una aciduria glutárica tipo I.

Actualmente la hija tiene un año y medio y está en seguimiento en la unidad de metabolopatías de nuestro centro. Sigue una dieta estricta exenta de lisina y con suplementos de carnitina. El desarrollo psicomotor es de momento adecuado y no ha tenido que acudir a urgencias por descompensaciones graves. La paciente continúa con tratamiento antidepresivo por parte de psiquiatría.