

## REPORTE DE UN CASO

# AMPUTACIÓN DE MIEMBRO INFERIOR DERECHO FETAL CON HIPOPLASIA DE HEMIPELVIS Y GASTROSQUISIS COMO SECUENCIA DE AMPUTACIÓN VASCULAR

Dra. Verónica Saborío López<sup>1</sup>, Dr. Kay Sander Mangel<sup>2</sup>

Las anomalías congénitas requieren un manejo multidisciplinario desde que se realiza el diagnóstico hasta la vida postnatal. Incluyen anomalías en el desarrollo tisular y deformidades, causadas por estresores mecánicos. Pueden ocurrir de forma aislada o como parte de un síndrome, generalmente con causa genética. El principal diagnóstico prenatal se realiza por ultrasonido o bien, con la resonancia magnética. Tanto la gastrosquisis los como defectos óseos requieren un momento y lugar óptimos para nacimiento y manejo ya que de éstos depende su pronóstico y evolución.

Palabras clave: gastrosquisis, secuencia de amputación vascular, hipoplasia hemipelvis, ausencia extremidad inferior unilateral, displasia esquelética

Congenital anomalies require a multidisciplinary management since the diagnosis is usually made postnatally. These abnormalities include tissue development anomalies and deformities caused by mechanical stressors. They may occur in isolation or as part of a syndrome, usually genetic. The main prenatal diagnosis is made by ultrasound, CAT or with MRI. Neonates with both gastroschisis and bone defects require a tertiary health care center for birth, for optimal management improves prognosis and evolution.

Key words: gastroschisis, vascular amputation sequence, hemipelvic hypoplasia, unilateral absent lower extremity, skeletal dysplasia

### Caso

Paciente de 28 años, conocida sana, sin antecedentes personales no patológicos ni quirúrgicos. Cursa su tercer embarazo con dos partos de término eutócicos previos. Fue referida de un hospital periférico al Servicio de Perinatología del Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia por embarazo de 31 semanas con diagnóstico de gastrosquisis fetal. (Figura 1) Al momento de la captación, presentaba un peso estimado de 1116 gramos, acorde para 27,5 semanas correspondientes a su último período menstrual. Al valorarse en consulta de este hospital se encontraron otros hallazgos, entre ellos: agenesia de cadera y miembro inferior derechos, gastrosquisis y extrofia vesical (figura 2), reflujo vesicoureteral

izquierdo, ausencia de arteria iliaca común derecha (figura 3) y flujo reverso intermitente en arteria cerebral media. Estudio ecocardiográfico normal. El producto estaba en presentación cefálica, con un índice de líquido normal, y un peso fetal estimado de 1554 gramos. Se ingresó para completar estudios, dentro de los cuales se reportaron laboratorios normales, hemoglobina glicosilada normal y serologías por infecciones de transmisión sexual y TORSCH, los cuales resultaron negativos.



Figura 1. Caso clínico. Hospital Calderón Guardia



Figura 2. Caso Clínico Hospital Calderón Guardia



Figura 3. Caso clínico. Hospital Calderón Guardia

<sup>1</sup>. Médico Residente de Medicina Materno Fetal. Universidad de Costa Rica. Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia. CCSS. San José, Costa Rica  
Correo electrónico: sabolopez@yahoo.com

<sup>2</sup>. Dirección: Unidad de Cuidados Especiales de Ginecología y Obstetricia (CEGO), departamento de Obstetricia, Complejo Hospitalario "Dr Arnulfo Arias Madrid" de la Caja de Seguro Social, Panamá, Panamá.

Se le realizó una resonancia magnética que reportó: encéfalo, cara, cuello, tórax y pulmones sin hallazgos patológicos. Defecto de pared con protrusión de intestino delgado, colon y vejiga; con ausencia de miembro inferior derecho y alteración en la formación de la cadera. Tomografía axial computarizada con reconstrucción tridimensional corrobora hallazgos óseos descritos más hipoplasia hemipelvis derecha. (figuras 4 y 5) Posterior a los estudios se le dio de alta con seguimiento en consulta. Al cumplir las 38 semanas de gestación ocurrió una ruptura de membranas ovulares de forma espontánea, por lo que a la madre se reingresó al centro hospitalario.



**Figura 4** Caso clínico Hospital Calderón Guardia



**Figura 5.** Caso clínico Hospital Calderón Guardia

Debido a los hallazgos descritos se realizó cesárea. Nació una femenina de 2460 gramos, con APGAR 8-8, que no requirió reanimación neonatal. Al examen físico presentaba, gastrosquisis, (se describió un defecto de 10 cms y una coloración de intestino rojo oscuro) agenesia de cadera derecha, arteria umbilical única y ambigüedad genital. Se trasladó estable, se intubó de forma electiva y se coloca SILO. Se le realizaron varios estudios complementarios, entre ellos: ecocardiografía fetal con hallazgo de comunicación inter atrial tipo ostium secundum de 4 mm, con cortocircuito izquierda-derecha; ultrasonido de abdomen con: hidronefrosis bilateral, vesícula contraída, con protrusión de asas intestinales a través de defecto en la pared, en relación con su antecedente y un ultrasonido cerebral sin alteraciones evidentes. En su segundo día de nacida inicia con acidosis mixta e insuficiencia renal. Al tercer día inicia con cuadro séptico aumentando su deterioro clínico y parámetros ventilatorios. Continúa con un pronóstico reservado y fallece al día doce de nacida sin haber completado la resolución de su defecto en pared abdominal.

## DISCUSIÓN

Los defectos del nacimiento se definen como una anomalía en la estructura, función o metabolismo del cuerpo presentes en el neonato o en la infancia temprana, que resultan con una incapacidad física o mental. El 70% de las causas son desconocidas.<sup>1</sup>

La gastrosquisis se conoce desde hace 300 años. La describió Moore en 1953 quien fue el primero en diferenciarla del onfalocele. Su patogénesis no se conoce del todo, sin embargo, muchos autores lo asocian a factores ambientales o genéticos, aunque otros rechazan esta última causa. La incidencia es de 1 en 10 000 nacidos vivos y principalmente en primíparas jóvenes y poblaciones de bajo estado socioeconómico. Se han sugerido mecanismos vasculares junto con el uso de ciertas drogas como: alcohol, cocaína, tabaco, pseudoefedrina y ácido acetil salicílico. La vía común de ellos es un efecto vaso reactivo. También ocurren errores en el embrión como un defecto en el desarrollo de la vena umbilical derecha o arteria onfalomesenterica derecha a las 5 o 6 semanas de gestación que llevan al fallo en los componentes mesodérmicos de la pared abdominal. Puede ocurrir por una regresión prematura de la arteria onfalomesentérica.

Las complicaciones ocurren por constricción, cuyo efecto es proporcional al tamaño del defecto parietal, que varía de 2 a 5 cms. Éstas son responsables de complicaciones isquémicas por compresión directa de la arteria mesentérica superior o por congestión venosa, lo cual explicaría la atresia intestinal en estos casos. También existe un fenómeno químico por la presencia de componentes digestivos o urinarios presentes en el fluido amniótico donde flotan las asas intestinales, lo que causa peritonitis aséptica, que produce edema, depósito de fibrina e infiltrados celulares, resultando en perivisceritis.<sup>2</sup>

El momento del nacimiento se establece según el bienestar fetal y la integridad intestinal. Se recomienda interrumpir a las 37 semanas por asociar frecuentemente restricción de crecimiento por el riesgo de aspiración de líquido amniótico meconizado y muerte fetal cercanos al término.<sup>3</sup>

En cuanto a la ausencia de cadera y miembro inferior derechos, se sabe que este tipo de deformidad ocurre en de cada 20 000 nacimientos. Cuando ocurre en miembros superior puede ser debido a un evento aislado, pero la amputación congénita de una pierna o de todos los miembros puede deberse a un síndrome congénito. La amputación aislada de una extremidad se debe a bandas amnióticas, teratógenos o eventos vasculares.<sup>4</sup>

En la literatura existen muy pocos casos reportados de trombosis vascular neonatal intrauterina. La prevalencia de trombosis arterial neonatal sintomática es de 1 en 20,000–40,000 nacimientos y alcanza 2.4–6.8 por 1000 admisiones en la unidad de cuidados intensivos neonatales. El 90% de los casos son iatrogénicos y asociados a catéteres endo arteriales, con pocos casos descritos como congénitos.

Otros factores de riesgo mayores son: diabetes materna, lupus, preeclampsia, sepsis, policitemia, hipoxia, oligoamnios, restricción de crecimiento intrauterino, deshidratación significativa, labor de parto prolongada y trombofilias heredadas. Algunas de éstas últimas mencionadas: Factor

V G1691A, polimorfismos protromboticos, Factor II G2021A, y el polimorfismo homocigoto de la metilenetetrahidrofolato reductasa (MTHFR) se asocian a alto riesgo de trombosis arterial neonatal.

La mayoría de casos de trombosis arterial ocurre en vasos de gran calibre, por ejemplo, la aorta, simulando una enfermedad cardíaca cianótica y trombosis de la vena renal. Nagai et al hizo un resumen de las características y tratamientos usados en pacientes con trombosis intrauterina de extremidades, reportando que solo pocos casos tienen pronóstico favorable con tratamiento médico o cirugía.

Estos insultos isquémicos predominan en miembros superiores, con igual prevalencia derecho o izquierdo, y mayormente en hombres. Metsvaht et al relacionaron factores hereditarios ligados al sexo de forma autosómica dominante como el Factor V Leiden.

La prevalencia de marcadores por trombofilia esta aumentada en niños con trombosis en comparación con sujetos normales. Existe una alta prevalencia, hasta 44–81% de tener al menos un marcador de trombofilia en neonatos con trombo embolismo. La combinación de más de 2 marcadores aumenta aún más el riesgo.

Todo neonato con enfermedad tromboembólica se debe evaluar por hipercoagulabilidad, en especial, en casos de trombosis espontánea como el descrito.<sup>5</sup>

En el año 2006 se publicó un caso de trombosis intraútero de la arteria iliofemoral asociado con una hiperhomocisteinemia leve debido a una mutación del gen de metilenetetrahidrofolato reductasa 677C-T. Se sugirió estudiar a los pacientes y sus familiares por esta mutación.<sup>6</sup>

Otro reporte del 2011 menciona que las amputaciones congénitas de las piernas o amputaciones bilaterales o reducciones de extremidades se pueden asociar a síndromes genéticos. Amputaciones aisladas de una extremidad se pueden asociar a síndrome de banda amniótica, exposición a teratógenos como la talidomida, regresión caudal o accidente vascular. La ausencia de una extremidad o de un segmento se cataloga como deficiencia de un miembro o amputación congénita, términos descritos en 2002 por Gianluca.<sup>7</sup> Una deformidad de una extremidad por la ausencia completa de esta, focomelia, o aplasia-hipoplasia ósea aislada, se puede asociar con síndromes hereditarios genéticos o con exposición intrauterina a teratógenos por lo que siempre se recomienda valoración perinatal y consejo genético posterior.

## AGRADECIMIENTO

Agradecimiento al Doctor Sander, nuestro maestro, por todo su apoyo, y enseñanza.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Swanson, Jonathan; Sinkin, Robert. Early Births and Congenital Birth Defects: A Complex Interaction. Clin Perinatol 40 (2013) 629–644
2. Luton, D; Guibourdenche, Vuillard, E; Bruner, J; Lagaussie, P. Prenatal management of gastroschisis: the place of the

amnioexchange procedure. Clin Perinatol 30 (2003) 551– 572

3. Colby, Christopher; Carey, William; Blumenfeld, Yair; Hintz, Susan. Infants with Prenatally Diagnosed Anomalies Special Approaches to Preparation and Resuscitation. Clin Perinatol 39 (2012) 871–887

4. Gault, D. Vascular compromise in newborn infants. Archives of Disease in Childhood 1992; 67: 463–467

5. Abdelrazeq, Samer; Alkhateeb, Abdullatif, Haitham Alhasan, Saleh, Khammash Hatem. Intrauterine Upper Limb Ischemia: An Unusual Presentation of Fetal Thrombophilia—A Case Report and Review of the Literature. Case Reports in Pediatrics. 2013

6. Alioglu B, Ozyurek E, Tarcan A, Atac FB, Gurakan B, Ozbek N. Heterozygous methylenetetrahydrofolate reductase 677C-T gene mutation with mild hyperhomocysteinemia associated with intrauterine iliofemoral artery thrombosis. Blood Coagul Fibrinolysis. 2006 Sep;17(6):495-8.

7. Rao, Narasinga; Padmini, Pramila. Multiple congenital anomalies with absence of distal lower limb defects. Indian Journal of Fundamental and Applied Life Sciences ISSN: 2231-6345 (Online) An Online International Journal Available at <http://www.cibtech.org/jls.htm> 2011 Vol. 1 (4) October-December, pp.244-246