

REPORTE DE CASOS

Diagnóstico ecográfico prenatal de displasia tanatofórica Sonographic diagnosis of prenatal tanatophoric dysplasia

Dra. Meibi Romero Montero¹
Dra. Gloriana Pereira Ramírez²
Dr. Marco Calderón Espinoza²
Dr. Franklin Escobar Zarate³

Cómo citar este artículo:

Romero M., Pereira G., Calderón M., Escobar F.: Diagnóstico ecográfico prenatal de displasia tanatofórica. Rev. Latin. Perinat. (2020) 23:429.

Fecha de recepción: 14 de julio 2020

Fecha de aceptación: 03 de septiembre 2020

RESUMEN

La Displasia Tanatofórica es un desorden autosómico dominante, que puede ser recurrente y familiar. La confirmación genética puede ser difícil, dado que los cariotipos son poco útiles. Cuando se presenta en el primer trimestre de la gestación es usualmente letal. El diagnóstico es clínico y ultrasonográfico o postnatal. Se reporta un caso, detectado a la semana 22 de embarazo, en el que se detectó hígroma quístico tabicado gigante, edema de cara, tórax en apariencia restrictivo, hepatoesplenomegalia, ausencia de huesos largos y de cuerpos vertebrales funcionales, acortamiento significativo de miembros, derrame pericárdico, pleural, ascitis e hipoplasia pulmonar severa. Dado el crecimiento desmedido de cabeza y el pronóstico neonatal mortal, se decide interrupción del embarazo a las 32 semanas. El cariotipo era 46 XY normal. El producto fallece al momento del nacimiento de forma inmediata y la paciente tiene una evolución postparto normal.

PALABRAS CLAVES: Diagnóstico ecográfico. Rhabdomyosarcoma. Tumores congénitos.

ABSTRACT

Tanatophoric dysplasia is an autosomal dominant disorder, which can be recurrent and familial. Genetic confirmation can be difficult, as cariotypes are not helpful. When it occurs in the first trimester of gestation is usually lethal. Diagnosis is clinical and sonographic or postnatal. A case, detected at week 22 of pregnancy by sonography is reported. A giant tabicated cystic hygroma, face oedema, thorax in restrictive appearance, hepatoesplenomegaly, absence of long bones and functional vertebral bodies, significant shortening of limbs, pericardial and pleural effusion, ascites and severe pulmonary hypoplasia

were registered by ecography. Termination of pregnancy was decided at 32 weeks by the excessive growth of the head and the fatal neonatal prognosis. Cariotype test was 46 XY, normal. The product dies immediately at birth and the patient has a normal postpartum evolution.

KEY WORDS: Sonographic diagnosis. Rhabdomyosarcoma. Congenital defects.

INTRODUCCIÓN

Las displasias esqueléticas representan una gamma de malformaciones fetales óseas y cartilaginosas, sin embargo, pueden asociarse a anomalías en otros sistemas, causadas por alteraciones genéticas y que representan un reto diagnóstico.

Se han identificado más de 450 desordenes óseos hereditarios. Algunos presentan pronósticos favorables, mientras que otros son incompatibles con la vida. Además del riesgo de recurrencia en embarazos posteriores. (1,2).

Los hallazgos ultrasonográficos además de dar un diagnóstico, ofrecen claridad en el pronóstico fetal, que a su vez dirige el manejo prenatal, permitiendo la interrupción temprana del embarazo en países en donde no está contemplado el aborto como una opción o en donde el diagnóstico por micro arreglos no es posible y el cariotipo nos da poca o ninguna información.

La Displasia Tanatofórica es un desorden autosómico dominante, que es reconocido como letal. Aunque los patrones de herencia en las displasias esqueléticas son variados, es posible dar recomendaciones de recurrencia y patrón de presentación familiar.



Fig. 1 Higroma quístico tabicado.



Fig 2. Miembros inferiores.



Fig. 3 Relación abdomen/Tórax.



Fig 4. Higroma quístico.

REPORTE DE CASO.

Paciente de 19 años, primigesta, valorada a las 12 semanas de gestación con estudio de ultrasonido de tamizaje, mostrando evidencia de Higroma Quístico. (Fig. 1)

Se sospecha de un probable Síndrome de Turner, dada la gran frecuencia con la que se asocian los higromas a la monosomía X, sin embargo, en el estudio ecográfico morfológico de las 22 semanas se documentan hallazgos que cambian la impresión diagnóstica inicial: líquido en cantidad normal, placenta anterior, Higroma quístico tabicado gigante, edema de cara, tórax en apariencia restrictivo, hepatoesplenomegalia, ausencia de huesos largos. Se realizó cariotipo que reporto 46 XY normal. Estudios generales normales. (Fig. 2,3)

Se realizó control prenatal con estudios ecográficos seriados, que mostraron ausencia de cuerpos

vertebrales funcionales, acortamiento significativo de miembros, derrame pericárdico, pleural, ascitis e hipoplasia pulmonar severa. Dado el crecimiento desmedido de cabeza y el pronóstico neonatal mortal, se decide interrupción del embarazo a las 32 semanas. En nuestro país el aborto es penalizado por la ley y se realiza en situaciones que pongan en peligro la vida de la madre.

El producto fallece al momento del nacimiento de forma inmediata y la paciente tiene una evolución postparto normal. (Fig. 4)

CONCLUSIONES.

Las valoraciones tempranas y el tamizaje del primer trimestre con evaluación morfológica, permite realizar diagnóstico de patologías poco frecuentes. Generalmente, hallazgos positivos en primer trimestre están relacionados con displasias esqueléticas de mal pronóstico fetal. (3,4)

Al momento de detectar un trastorno de ese tipo debe referirse a la paciente a un Centro de Perinatología, para que el abordaje de diagnóstico y pronóstico sea rápido y ofrezca buenos resultados a la madre. La confirmación genética puede ser difícil, dado que los cariotipos son poco útiles y algunos paneles de micro arreglos no son útiles, por lo cual, el diagnóstico es clínico y ultraonográfico o postnatal. (5,6,9).

Una vez diagnosticadas malformaciones incompatibles con la vida la interrupción del embarazo en condiciones seguras para la madre deben de ser garantizadas, dado que la prolongación del embarazo podría poner a la madre a riesgo. (7, 8)

El consejo genético es de vital importancia, en el caso de patrones de herencia autosómico dominante como la Displasia Tanatofórica, cuyo riesgo de recurrencia es menos del 1%, basándonos en un mosaïcismo gonadal.

BIBLIOGRAFÍA

- Guidance for rationalising early pregnancy services in the evolving coronavirus (COVID-19) pandemic. Royal <https://www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/2020-04-03-guidance-for-rationalising-early-pregnancy-services-in-the-evolving-coronavirus-covid-19-pandemic.pdf>
- Major new measures to protect people at highest risk from coronavirus 2020. <https://www.gov.uk/government/news/major-new-measures-to-protect-people-at-highest-risk-from-coronavirus>
- Chen H GJ, Guo J, Wang C, Luo F, Yu X, Zhang W, Li J, Zhao D, Xu D, Gong Q, Liao J, Yang H, Hou W, Zhang Y. Clinical characteristics and intrauterine vertical transmission potential of COVID-19 infection in nine pregnant women: a retrospective review of medical records. *Lancet* (2020)395:809-15.
- Di Mascio D, Khalil A, Saccone G, et al. Outcome of Coronavirus spectrum infections (SARS, MERS, COVID 1 -19) during pregnancy: a systematic review and meta-analysis. *Amer. J. Obstet Gynecol MFM* <https://doi.org/10.1016/j.ajogmf.2020.100107>
- Sánchez-Seiz, M. 1. Hacia una Nueva Definición de la Restricción del Crecimiento Intrauterino. En. Sánchez-Seiz M. Restricción del Crecimiento Intrauterino. Vol 26. pp: 1-18. Colección de Medicina fetal y Perinatal. (2015) Madrid. AMOLCA, Actualidades Médicas, C.A
- Sánchez-Seiz M, Elena M. 4. Valoración y Seguimiento de la RCIU. Bienestar fetal. En. Sánchez-Seiz M. Restricción del Crecimiento Intrauterino. Vol
- Colección de Medicina Fetal y Perinatal. (2015) AMOLCA, Actualidades Médicas. pp 45-62.
- Guía provisional de ISUOG sobre la nueva infección por coronavirus 2019 durante el embarazo y el puerperio: información para profesionales de la salud. Versión 1 <https://www.isuog.org/uploads/assets/6ca17892-fba6-4cc6-a18f5e4629264ac3/ISUOG-Interim-GuidanceCOVID-19S>.
- Global Surveillance for COVID-19 disease caused by human infection with novel coronavirus Interim Guidance by the World Health Organization (WHO). 27 February 2020 [https://www.who.int/publications-detail/global-surveillance-for-human-infection-with-novelcoronavirus-\(2019-ncov\)](https://www.who.int/publications-detail/global-surveillance-for-human-infection-with-novelcoronavirus-(2019-ncov))
- Favre G, Pomar L, Qi X, Nielsen-Saines K, Musso D, Baud D. Guidelines for pregnant women with suspected SARS-CoV-2 infection. *Lancet Infect Dis* 2020. [https://doi.org/10.1016/S1473-3099\(20\)30157-2](https://doi.org/10.1016/S1473-3099(20)30157-2)
- Centers for Disease Control. Interim Clinical Guidance for Management of Patients with Confirmed Coronavirus Disease (COVID-19). <https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/hcp/clinical-guidancemanagement-patients.html>
- Chen H GJ, Guo J, Wang C, Luo F, Yu X, Zhang W, Li J, Zhao D, Xu D, Gong Q, Liao J, Yang H, Hou W, Zhang Y. Clinical characteristics and intrauterine vertical transmission potential of COVID-19 infection in nine pregnant women: a retrospective review of medical records. *Lancet* (2020)395:809-15.
- Basseal JM, Westerway SC, Juraja M, van de Mortel T, McAuley TE, Rippey J, Meyer-Henry S, Maloney S, Ayers A, Jain S, Mizia K, Twentyman, D. Guidelines for reprocessing ultrasound transducers. *Austr J. Ultrasound in Medicine* (2017) 20: 30-40
- ISUOG Consensus Statement on organization of routine and specialist obstetric ultrasound services in the context of COVID-19. Mar 31, 2020. Consensus Statements. <https://www.isuog.org/resource/wiley-isuog-consensus-statement-on-organization-of-routine-and-specialist-obstetric-ultrasound-services-in-the-context-of-covid-19.html>
- ISUOG Consensus Statement on rationalization of early-pregnancy care and provision of ultrasonography in context of SARS-CoV-2. Apr 3, 2020. Consensus Statements. <https://www.isuog.org/resource/isuog-consensus-statement-on-rationalization-of-early-pregnancy-care-and-provision-of-ultrasonography-in-context-of-sars-cov-2-pdf.html>
- Khurana A, Sharma KA, Bachani S, et al. SFM India Oriented Guidelines for Ultrasound

Establishments During the COVID 19 Pandemic (2020) 254:1-7

16. ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* (2013) 41: 102–113.

17. Sánchez-Seiz M, Gallo M. Tema 12. Problemas prácticos con la medida de la TN. pp 183-194. En: *Translucencia Nucal Fetal. Ultrasonografía en el 1er trimestre de embarazo.* Gallo JI y cols. 2016. AMOLCA, Actualidades Médicas, C.A

18. Gagnon A, Wilson RD, Allen VM, et al. Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Evaluation of prenatally diagnosed structural congenital anomalies. *J Obstet Gynaecol Can* (2009) 31:875-81.

19. The Royal Australian and New Zealand College of Obstetricians and Gynaecologist (RANZCOG) Prenatal assessment of fetal structural conditions. *C-Obs* (2015) 60:1877

20. National Health Service. NHS fetal anomaly screening programme handbook. NHS FASP Programme August 2018. Londres: Public Health England; 2018.

21. AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU. Practice parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med* (2018) 37: E13-E24.

22. ASUM. Australasian Society for Ultrasound in Medicine. Guidelines for the performance of second (Mid) trimester ultrasound. Adopted by Council Feb 2018.

23. Guía sistemática de la exploración ecográfica del segundo trimestre. Guía de Asistencia Práctica de la Sección de Ecografía Obstétrico-ginecológica de la SEGO. (Actualización mayo de 2019). <https://sego.es/>

24. Rasmussen S A & Jamieson D J. Coronavirus Disease 2019 (COVID-19) and Pregnancy: Responding to a Rapidly Evolving Situation. *Obstetrics & Gynecology.* (2020) March 19, Volume Publish Ahead of Print - doi: 10.1097/AOG.0000000000003873. https://journals.lww.com/greenjournal/Abstract/publishahead/Coronavirus_Disease_2019__COVID_19__and_Pregnancy_.97417.aspx?context=FeaturedArticles&collectionId=5

25. Sánchez-Seiz M. 13. Traumatismo en la Gestante. Técnica ECO-FAST. pp 215-262. En: Sánchez-Seiz M. *Ecografía en la Embarazada.* 2019. España.

26. Buonsenso D, Piano A, Raffaelli F, Bonadia N, de Gaetano Donati K, Franceschi F. Point-of-Care Lung

Ultrasound findings in novel coronavirus disease-19 pneumoniae: a case report and potential applications during COVID-19 outbreak. *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2020 Mar;24(5):2776-2780. doi: 10.26355/eurev_202003_20549.

27. Mojoli F, Bouhemad B, Mongodi S, Lichtenstein D. Lung ultrasound for critically ill patients. *Am J Respir Crit Care Med* 2019; 199: 701-714.

28. Pan F, Ye T, Sun P, et al. Time course of lung changes of chest CT during recovery from 2019 novel coronavirus (COVID-19) pneumonia. *Radiology* 2020. Epub 13 February. doi.org/10.1148/radiol.2020200370

29. Soldati G, Smargiassi A, Inchingolo R, et al. Is there a role for lung ultrasound during the COVID-19 pandemic? *Journal of Ultrasound in Medicine* 2020. Epub 20 March. doi.org/10.1002/jum.15284

30. Smith, M.J., Hayward, S.A., Innes, S.M. and Miller, A.S.C. (2020), Point-of-care lung ultrasound in patients with COVID-19 – a narrative review. *Anaesthesia.* doi:10.1111/anae.15082

31. Soldati G, Smargiassi A, Inchingolo R, et al. Lung ultrasonography may provide an indirect estimation of lung porosity and airspace geometry. *Respiration* 2014; 88: 458– 468.

DIRECCIÓN DEL AUTOR

Dr. Franklin Escobar

escobar.franklin23@gmail.com

Heredia. Costa Rica