

«Acardius anceps» y gestación gemelar: descripción de un caso

J. Guerrero Vázquez, A. Garcés Ramos, S. Olmedo Sanlaureano, M.L. Martín Salvago¹, A. Olvera Perdigones²
Servicio de Pediatría. ¹Servicio de Anatomía Patológica. ²Servicio de Obstetricia y Ginecología.
Hospital «Punta de Europa». Algeciras (Cádiz)

Resumen

El «monstruo» *acardius* probablemente representa la más rara y severa de las anomalías congénitas. Esta grotesca malformación, caracterizada por la ausencia de un corazón funcional, sólo sucede en gestaciones múltiples. El feto afectado sobrevive intraútero gracias a anastomosis parasíticas con la circulación del feto normal. Los trastornos hemodinámicos en la perfusión placentaria debidos a esta anomalía vascular permiten la transfusión interfetal y, con ello, que uno de los gemelos reciba retrógradamente sangre escasamente oxigenada y con productos metabólicos de desecho. El resultado es la constitución de un feto malformado, *acardio* e inviable. Las complicaciones en el feto sano suelen relacionarse con fallo cardíaco, hidramnios y parto prematuro, circunstancias de las que deriva una significativa mortalidad. El diagnóstico precoz es esencial para establecer un plan enfocado a reducir la morbimortalidad del gemelo sano.

Se presenta un nuevo caso de *acardius* (modalidad *anceps*).

Palabras clave

Acardius, gestación múltiple, secuencia de perfusión arterial retrógrada entre gemelos, síndrome de transfusión fetofetal

Introducción

El «monstruo» *acardius* sigue despertando el interés de embriólogos, patólogos, obstetras y pediatras¹. La situación viene definida por la ausencia total o parcial de un corazón funcional. Sucede en embarazos múltiples en los que pueden establecerse anastomosis vasculares placentarias entre el *acardius*, que es receptor pasivo de la circulación sanguínea y por definición no viable, y el gemelo «normal», cuyo corazón propulsa la volemia propia y la del gemelo «parásito». Para algunos autores se trataría de la manifestación más severa del síndrome de transfusión fetofetal, reservándole por ello la denominación «secuencia de perfusión arterial retrógrada», o TRAP (*twin reversed arterial perfusion*)^{2,3}; otros rechazan esta interpretación basándose en que, mientras en el citado síndrome las anastomosis son arteriovenosas, en el *acardius* son arterioarteriales y venovenosas⁴. Aportaciones anecdóticas, como el paciente 4

Abstract

Title: Acardius anceps and twin pregnancy: report of a case

The acardiac monster represents a rare but one of the most severe congenital anomalies. This grotesque malformation, characterized by the absence of a functioning heart, occurs only in multiple pregnancies. The affected fetus is sustained by parasitic anastomoses to the umbilical blood vessels of the normal fetus. Hemodynamic disturbances in placental perfusion via abnormal vascular anastomoses allow inter-fetal transfusion to occur. Because of this perfusion, one of the twins receives poorly oxygenated blood containing metabolic waste products. Retrograde placental perfusion leads to the formation of a nonviable malformed acardiac fetus. Complications in the healthy twin include heart failure, hydramnios and, finally, premature delivery, which is the cause of most of the deaths. Early diagnosis is essential to formulate a plan of management focused on the normal twin.

We report a case of an *acardius anceps* and twin pregnancy.

Keywords

Acardius, multiple gestation, twin reversed-arterial perfusion sequence (TRAP), twin-to-twin transfusion syndrome

de la serie de Chi, añaden dudas conceptuales al confirmar que en gestaciones con feto *acardio* también pueden observarse anastomosis arteriovenosas en la placenta¹.

Caso clínico

Madre de 37 años de edad, primigesta, emigrante magrebí en tránsito. La anamnesis fue muy limitada e improductiva a pesar de contar con un traductor. Ingresó con un embarazo gemelar en la semana 24 de gestación con parto inminente.

Gemelo 1. Varón polimalformado, con hidropesía, que sobrevive escasos segundos a la ligadura del cordón umbilical. Tenía un peso de 1.230 g, y una longitud aproximada de 40 cm. Presentaba un polo cefálico con pilosidad fina en el cuero cabelludo, y ausencia de facciones reconocibles; se



Figura 1. Aspecto macroscópico

acumulaban formaciones vegetantes en la depresión central anterior. No se reconocían los globos oculares, los pabellones auriculares ni el cuello. El tronco no presentaba extremidades superiores. El cordón umbilical era delgado (8 mm), con una vena y dos arterias; el pene erecto, con ausencia de bolsa escrotal y de gónadas palpables; ano ausente. Las extremidades inferiores eran deformes, con sólo dos dedos en cada pie (figura 1).

Gemelo 2. Fenotipo normal con genitales externos femeninos. Peso 671 g, longitud 31 cm, perímetro cefálico 22 cm. Rubicunda y con discreto edema generalizado. Cordón umbilical de 12 mm de diámetro, con una vena y dos arterias. Requirió reanimación superficial. Desarrolló posteriormente un síndrome de insuficiencia respiratoria tipo 1, que no respondía a las medidas convencionales (asistencia respiratoria, surfactante, inotrópicos), complicándose con una hemorragia pulmonar. Falleció a las 32 horas de vida. Por dificultades técnicas, no fue posible obtener el cariotipo, ni se permitió la necropsia.

Placenta y cordones umbilicales. Monocorial y biamniótica. Cordones umbilicales con cierta discrepancia de calibre, insertados en V en la placa corial (figura 2). En el área de inserción se observa una anastomosis vascular entre ambos de aparente naturaleza venovenosa. Este hecho se confirmaría en el examen microscópico ulterior.

Estudio radiográfico del gemelo 1 (figura 3). Gran espesor de los tejidos blandos. En el polo cefálico se observaba una formación de densidad ósea que caudalmente se continuaba con un raquis sin alteraciones morfológicas significativas. Parrilla costal íntegra. Esbozos de omóplatos y de crestas ilíacas. Fémures, tibias y peronés normales. Metatarsos mal visualizados. Dos dedos en cada pie. Ausencia de extremidades superiores.

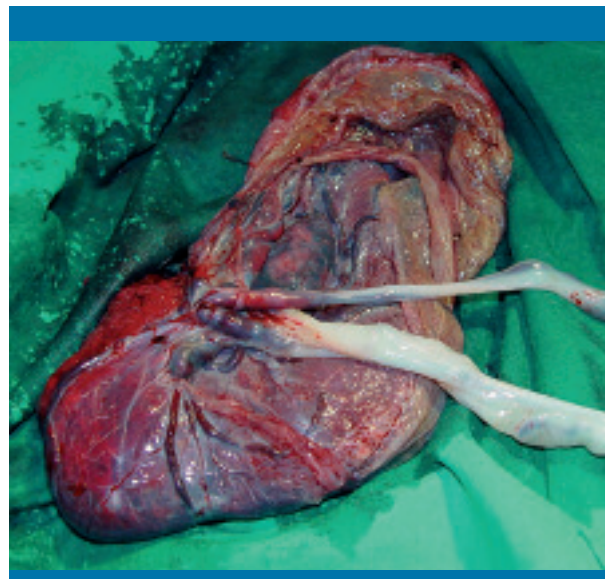


Figura 2. Inserción en V de los cordones umbilicales en la placenta monocorial, biamniótica. Discrepancia de calibre (el más delgado corresponde al acardius). Aparente anastomosis venovenosa

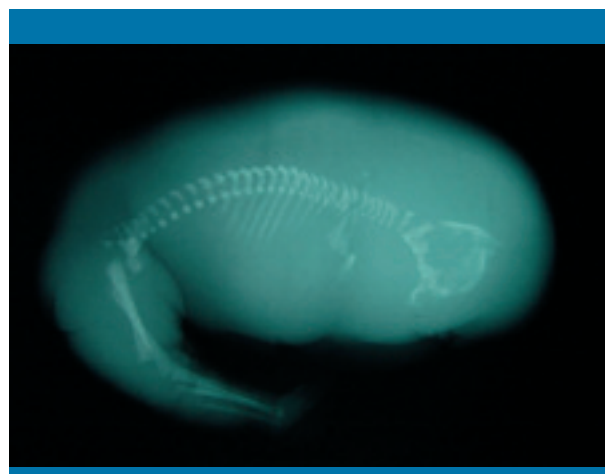


Figura 3. Imagen radiográfica del acardius

Examen anatomopatológico del gemelo 1

Examen macroscópico. Malformaciones externas, ya descritas. Al corte, se apreciaba un abundantísimo tejido mixoide subcutáneo, restos de músculo estriado en el tórax y cavidad quística en la región hemitorácica derecha. Parrilla costal aparentemente íntegra. Corazón tubular con cavidad única. No se reconocen los pulmones, el esófago ni el estómago. Paquete intestinal cubierto por peritoneo. Ausencia de hígado y páncreas. Monorreno (izquierdo). Gónadas bilaterales. Vejiga urinaria. Formación peniforme con meato urinario. Ausencia de ano. Cráneo limitado a una estructura caliciforme basal que contiene una estructura nerviosa con apariencia de cerebelo.

Examen microscópico. Cordones umbilicales sin alteraciones histológicas relevantes. Cortocircuitos venovenosos en la inserción placentaria. Hematoma subcorial. Se observan dos cavidades amnióticas. Amielia superior bilateral. Hipodactilia de miembros inferiores. Hipoplasia del pulmón derecho, páncreas, hígado y cerebro. Agenesia del esófago, estómago, pulmón izquierdo, riñón y glándula adrenal izquierdos. Malformación cardíaca compleja con presencia de una aurícula y tronco arterial único. Ausencia del diafragma, esternón y clavículas. Imperforación anal. Órganos sexuales internos ambiguos (por inmadurez). Pene normoconformado, escroto ausente. Apreciable edema cutáneo y de tejido celular subcutáneo. Inmadurez visceral generalizada. Congestión vascular generalizada.

Discusión

Se define al «monstruo» *acardius* como el producto resultante de la ausencia total o parcial de un corazón funcional durante un determinado periodo de la embriogénesis¹. Se ha considerado que tal patología es exclusiva de gestaciones múltiples monocoriales por ser ésta una modalidad de placentación en la que las anastomosis vasculares son prácticamente universales^{5,6}. Sin embargo, también se ha descrito en embarazos dicoriales con fusión de ambas placentas⁷ y, de hecho, en el 1,5% de la serie de gemelos dicigotos con placentas fusionadas estudiados por Robertson y Neer en 1983⁶ pudieron identificarse tales anastomosis. Estos autores consideran que, excepcionalmente, las anastomosis vasculares cruzadas en placentaciones dicoriónicas pueden causar un síndrome de transfusión interfetal incluso en fetos de distinto sexo⁶. Aunque en una amplia investigación sobre la circulación placentaria en gemelos Bleisch no halló anastomosis demostrables en las placentas dicoriónicas, este autor hace referencia a casos publicados de anastomosis en esta modalidad de placentación en gemelos sexualmente discordantes⁵.

Desde un punto de vista conceptual, se distinguen dos modalidades del trastorno: el *holoacardius*, caracterizado por la ausencia absoluta de corazón, y el *hemiacardius* con carencia parcial de éste. En ambos casos la víscera cardíaca sería funcionalmente ineficaz.

Según las alteraciones acompañantes, se distinguen varios subtipos^{1,2} (tabla 1).

Se estima que la incidencia de *acardius* es de 1 caso por cada 35.600 partos y de 1 por cada 100 gemelos monocigotos⁴; el periodo gestacional de éstos oscila entre las semanas 20 y 33¹.

Se han considerado cuatro teorías patogénicas²:

1. Vascular. La existencia de anastomosis arterioarteriales y venovenosas permite una circulación «retrógrada» en uno de los gemelos (el *acardius*) gracias a la dominancia hemodinámica del gemelo «sano». Esta circunstancia, confirmada mediante ecografía Doppler^{3,4}, comporta trastornos hemodinámicos y un riego con sangre desaturada de O₂ y pobre en

TABLA 1

Variedades del «monstruo» *acardius*

- *Anceps* (o *paracephalus* o *aceps*). El más diferenciado. Cabeza generalmente pequeña y malformada con remanentes de huesos craneales y cerebro (a veces, holoprosencefalia), facies inmadura, órganos torácicos rudimentarios, frecuentes atresias intestinales, hígado y bazo hipoplásicos, riñones displásicos y extremidades más o menos desarrolladas
- *Acephalus*. Carece de porción cefálica. Tronco y órganos internos con diferente grado de desarrollo. Las extremidades inferiores están presentes, las superiores pueden faltar
- *Amorphus*. El menor grado de diferenciación: no reconocible como forma humana. Semeja un quiste epidérmico con cordón umbilical (contienen hueso, cartilago, grasa y tejidos muscular y fibroso)
- *Acornus*. Excepcional. «Cabeza sin cuerpo». El polo cefálico puede estar fijado a la placenta de forma directa o a través de un cordón umbilical
- *Mielacephalus*. Masa amorfa que recuerda el aspecto de una o varias extremidades

nutrientes en el feto afectado². La alteración hemodinámica podría explicar tanto la atrofia del corazón o su persistencia en estado embrionario como el resto de las malformaciones observadas en el síndrome. No se conoce el motivo de la dominancia circulatoria de uno de los gemelos.

2. Genética. No parece muy fundamentada, pues ninguna de las anomalías cromosómicas descritas anecdóticamente⁸ permite explicar el síndrome polimalformativo que caracteriza al *acardius*.
3. Disembriogénesis cardíaca. La ausencia de corazón constituiría el *primum movens* del síndrome. El gemelo *acardius* sería constitucionalmente anormal desde el comienzo del desarrollo, y sobreviviría gracias a las anastomosis vasculares establecidas con su pareja. Esta teoría, y la que a continuación se describe, están muy desacreditadas.
4. Trastorno inmunológico. El feto *acardius* sería inmunocompetente y sufriría un fenómeno de rechazo por parte del gemelo «normal».

La ultrasonografía transvaginal seriada es extraordinariamente útil para la detección precoz y el seguimiento de esta anomalía, pues permite confirmar latidos cardíacos independientes en ambos embriones, el cese de la actividad cardíaca en uno de ellos y, en esta circunstancia, el establecimiento de un flujo retrógrado a través del cordón umbilical del *acardius*. Esta técnica facilita detectar la amplitud y las características del proceso malformativo ya en el primer trimestre de la gestación⁴.

Respecto al pronóstico, el feto *acardius* es, por definición, inviable, y la mortalidad del gemelo «sano» oscila entre el 50 y el 70% de los casos⁹.

Los principales problemas perinatales asociados a las gestaciones con un gemelo *acardius* son el fallo cardíaco congestivo del gemelo donante, el hidramnios (por la poliuria secundaria a la síntesis del factor natriurético atrial en la situación de sobrecarga circulatoria) y el parto prematuro. Estos episodios suelen suceder en el periodo previable (22-26 semanas)⁹, de

modo que el diagnóstico precoz permite establecer medidas terapéuticas que reducen la morbimortalidad del gemelo «normal».

Entre los supervivientes se han observado diversas alteraciones neurológicas por lesiones hipóxico-isquémicas que podrían derivar de trastornos hemodinámicos intragestacionales, como hipoperfusión, ectasia y microembolización⁷. También pueden generar complicaciones propias de la prematuridad, retraso posnatal del desarrollo y déficit del crecimiento¹⁰. Todo ello subraya la necesidad de vigilar en los gemelos «sanos» el posible desarrollo de signos de afectación del sistema nervioso central¹¹. Moore et al.⁹ sugieren que cuando el peso del *acardius* supera el 50% del gemelo «normal», se incrementa significativamente la frecuencia de fallo cardiaco, hidramnios y prematuridad⁹.

Se han descrito diversas posibilidades terapéuticas encaminadas a evitar la mortalidad o reducir la morbilidad del gemelo «normal»¹²⁻¹⁴. Una amplia revisión acerca de las modalidades terapéuticas ha concluido que la ablación intrafetal es el tratamiento de elección para los fetos *acardius*, al ser más simple, inocua y eficaz que las técnicas de oclusión del cordón¹⁵.

Bibliografía

1. Chi JG. Acardiac twins. An analysis of 10 cases. J Koren Med Sci. 1989; 4: 203-216.
2. Pinet C, Colau JC, Delezoide AL, Menez F. Les jumeaux acardiaux. J Gynecol Obstet Biol Reprod. 1994; 23: 85-92.
3. Malhotra N, Sinha A, Deka D, Roy KK. Twin reversed arterial perfusion: report of four cases. J Clin Ultrasound. 2004; 32: 411-414.
4. Coulam CB, Wright G. First trimester diagnosis of acardiac twins. Early Pregnancy. 2000; 4: 261-270.
5. Bleisch VR. Placental circulation of human twins. Constant arterial anastomoses in monozygotic placentas. Am J Obstet Gynecol. 1965; 91: 862-869.
6. Robertson EG, Neer KJ. Placental injection studies in twin gestation. Am J Obstet Gynecol. 1983; 147: 170-174.
7. Torres Borrego J, Guzmán Cabañas J, Arjona Berral JE, Acosta Collado A, Romanos Lezcano A. Acardius acephalus. Descripción de un caso. An Esp Pediatr. 2000; 53: 346-349.
8. Blaicher W, Repa C, Schaller A. Acardiac twin pregnancy: associated with trisomy 2: case report. Hum Reprod. 2000; 15: 474-475.
9. Moore TR, Gale S, Benirschke K. Perinatal outcome of forty-nine pregnancies complicated by acardiac twinning. Am J Obstet Gynecol. 1990; 163: 907-912.
10. Goh A, Loke HL, Tan KW. The TRAP sequence-life threatening consequences to the pump twin. Singapore Med J. 1994; 35: 329-331.
11. Kosno-Kruszewska E, Deregowski K, Schimdt-Sidor B, Wierzba-Bo-browicz T, Pawlowska B, Lechowicz W, et al. Neuropathological and anatomopathological analyses of acardiac and «normal» siblings in an acardiac-twin pregnancy. Folia Neuropathol. 2003; 41: 103-109.
12. Porreco RP, Barton SM, Haverkamp AD. Occlusion of umbilical artery in acardiac, acephalic twin. Lancet. 1991; 337: 326-327.
13. Fries MH, Goldberg JD, Golbus MS. Treatment of acardiac-acephalus twin gestations by hysterotomy and selective delivery. Obstet Gynecol. 1992; 79: 601-604.
14. Sergi C, Grischke EM, Schanabel PA, Sippel F, Adam S, Krempien B, et al. Akardius oder «Twin-Reversed-Arterial-Perfusion»-Squenz Bericht über 4 Geminigravidades und übersicht über den aktuellen Stand der therapeutischen Möglichkeiten. Pathologie. 2000; 21: 308-314.
15. Tan TY, Sepúlveda W. Acardiac twin: a systematic review of minimally invasive treatment modalities. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003; 22: 409-419.