



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

Título: DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SIAMESES. PRESENTACIÓN DE CASOS.

Autores: Anavies D Peña Hernández. Orcid: 0000-0002-3453-9763. Especialista de primer grado de Genética clínica y MGI. Profesor asistente. CPGM Holguín, Cuba

Correo: anaviesgenetica20@gmail.com

Yanet Pérez Tejeda. Orcid: 0000-0001-6438-592. Especialista de primer grado de Genética clínica y MGI. Profesor asistente. CPGM Holguín, Cuba

Nilson Márquez Ibáñez. Orcid: 0000-0002-9912-493X. Especialista de segundo grado de MGI. Master en asesoramiento genético. Profesor asistente. CPGM Holguín, Cuba

Resumen

La gestación múltiple ha sido considerado como un fenómeno que ha fascinado a la humanidad a lo largo de nuestras vidas. Uno de los más raros defectos, entre los gemelos, ocurre en ocasiones entre los monocigóticos que no se separan por completo y se producen los llamados gemelos unidos o conectados. Los siameses como se también se conocen constituyen una malformación congénita rara del cigoto, interesante y misteriosa. Se trata de individuos monocigóticos (procedentes del mismo huevo fecundado) y monocoriónicos que se desarrollan unidos entre si por alguna región de su anatomía, están conectados vascularmente y pueden compartir uno o más órganos. Son, por definición, del mismo sexo y genéticamente idénticos y concordantes. Los gemelos unidos pueden ser simétricos o asimétricos. Los siameses, generalmente se nombran por el sitio anatómico de fusión, seguido del sufijo págos. Es muy importante hacer un diagnóstico a tiempo para prevenir complicaciones. Realizar un ultrasonido genético alrededor de las 12 semanas de gestación es indispensable para el diagnóstico precoz de esta entidad. Para los futuros padres es un impacto conocer de este diagnóstico, un buen asesoramiento genético brinda información y herramientas para enfrentar los dilemas que se presentan. Se presentan dos casos de gestación múltiple, de siameses, diagnosticados por ecografía, como fetos unidos onfalópagos y toracoonfalópagos, en el centro provincial de genética médica de Holguín. Se expone los casos y una breve revisión bibliográfica.

Palabras clave. Gestación múltiple, diagnóstico prenatal, siameses, onfalópago y toracoonfalópagos, asesoramiento genético, dilemas éticos.

Introducción

La gestación múltiple ha sido considerada como un fenómeno que ha fascinado a la humanidad a lo largo de nuestras vidas.

La frecuencia de los embarazos múltiples ha aumentado considerablemente en los últimos 20 años. Actualmente implica 3% de los embarazos a nivel mundial de los recién nacidos vivos. (1) Entre los factores que influyen con más frecuencia tenemos el antecedente familiar, la raza, el área geográfica, edad, multiparidad, uso de fármacos inductores, entre otros. (2,3)

Como es conocido, existen dos tipos de gemelos; los dicigóticos o fraternos, que representan el 70 %, y los monocigóticos, que son alrededor del 30 %.(4, 5)

El embarazo gemelar se produce por la fertilización de dos óvulos distintos (dicigóticos) o por la fertilización de un solo óvulo, que después se divide, dando origen a dos embriones idénticos desde el punto de vista genético (monocigótico). El embarazo gemelar dicigótico tiene una incidencia variable; la frecuencia de embarazo gemelar monocigótico es constante en todo el mundo, de 3,5 por 1 000. (3)

Es necesario identificar los embarazos gemelares oportunamente y darles seguimiento; asegurarse de contar con el equipo médico e instrumental idóneos para el momento del nacimiento, pues tienen mayor morbilidad y mortalidad, prematuridad, retraso del crecimiento intrauterino y comorbilidades como defectos que pueden comprometer la vida de los neonatos.

Los gemelos conectados es un defecto congénito conocido desde la antigüedad y, como es muy evidente y espectacular, está representada en disímiles formas de representación. En pinturas rupestre, tallas, cerámicas, grabados, joyas o esculturas de varias civilizaciones procedentes de Mesopotamia, Roma, Grecia, Bizancio, Centro y Sudamérica, Asia, África y Europa de gemelos unidos y en numerosos textos médicos y literarios. (6)

El primer caso registrado es el de las doncellas de Biddenton, Inglaterra, en el año 1100. El primer artículo médico es el de Ambrose Paré en 1679 y la primera separación quirúrgica con éxito fue realizada por König en 1689.

La denominación de gemelos "siameses" nace de la amplia popularidad de la que gozaron los hermanos, Chang y Eng Buker nacidos en Siam (hoy Tailandia) en el siglo XIX y quienes, a pesar de permanecer unidos por un puente abdominal, vivieron una larga vida.

En nuestro centro en este último año se diagnosticaron dos casos de embarazos siameses y es nuestro objetivo de ampliar el conocimiento sobre este raro defecto congénito.

Desarrollo

Los gemelos siameses constituyen una malformación congénita rara del cigoto, interesante y misteriosa.

Se trata de individuos monocigóticos (procedentes del mismo huevo fecundado) y monocoriónicos que se desarrollan unidos entre sí por alguna región de su anatomía, están conectados vascularmente y pueden compartir uno o más órganos.

Son, por definición, del mismo sexo y genéticamente idénticos y concordantes (nunca están sus cabezas en polos distintos. (6,7)

El origen no está aún bien definido, pero se señala que los gemelos siameses obedecen a la división tardía e incompleta del disco embrionario monocigótico, que suele suceder después del décimo tercer día postfertilización. (3,8)

Normalmente, se produce la división de los embriones de unos gemelos normales en los primeros diez días después de la fecundación; mientras que con los siameses, esta división de embriones ocurriría más tarde aproximadamente entre los días decimotercero y decimoquinto. (9,10)

Existe la teoría de la fisión, que explica o sugiere que la incompleta separación de las primeras dos blastómeras es la que da lugar a los siameses con duplicación solamente de aquellas partes que fueron completamente separadas. (8)

El grado y origen de la duplicación determina el tipo de gemelos siameses, y varía en un rango que va desde aquéllos que solo están conectados por una fina membrana hasta individuos más o menos formados completamente con solo un tronco y duplicación, o bien de la cabeza o sólo de la parte caudal del cuerpo.(10)

No existen factores conocidos que predispongan a su presentación, aunque se señalan algunos como:

- Defectos propios de la línea primitiva.
- Envejecimiento del óvulo que puede resultar por disminución de la capacidad de diferenciación normal, formando dos centros de diferenciación, ninguno capaz de suprimir al otro.

Además de los factores genéticos señalados, se mencionan dificultades en la nutrición y desarrollo del embrión debido a infecciones o deficiente irrigación sanguínea. **(9)**

Los siameses tienen elevada incidencia de presentar otras malformaciones, y muchas están relacionadas con el sitio de unión aunque otras no están anatómicamente relacionadas con este.

Esto es un fenómeno esporádico. Los gemelos siameses aparecen en el 1% de los gemelos monocigóticos-monocoriales. Son del mismo sexo y genéticamente idénticos. Por razones no conocidas se presenta con más frecuencia el sexo femenino, en relación 3:1. (10) El 6% de los gemelos unidos ocurre en gestaciones triples. (1)

Su incidencia es 1.3 / 100 000 y 1/600 nacimientos de gemelos. (3, 10,11) Existe una variación informada de 1/6,454 en Taipéi, hasta 1/ 200,000 en Sudáfrica. (12) En algunos lugares del África es tan frecuente como 1/ 14,000 nacimientos lo que sugiere una mayor incidencia en la raza negra. El polihidramnios se encuentra en el 50 % de los casos. (9)

La prevalencia mundial es de 1,47/100 000 nacimientos. En Latinoamérica es de 2.37/ 100 000 nacimientos, otros estudios evidencian una prevalencia de 1/74,506 con una distribución homogénea en los diferentes países sin grupos identificables. (11)

La supervivencia se desconoce, pero se sabe que el 60 % nacen muertos y el 35 % sobrevive un día y 1/2'000,000 de nacimientos habrá un gemelo unido con posibilidades de corrección quirúrgica. (12)

Pero es difícil asegurar que esta cifra sea exacta, pues parte de los embarazos de este tipo terminan prematuramente o son interrumpidos. Las tasas de mortalidad son muy altas relacionada con la afección de órganos vitales involucrados en el defecto y porque además se asocian malformaciones complejas incompatibles con la vida, bien por el defecto estructural o por el daño funcional y solamente unos pocos casos presentan una anatomía lo bastante favorable para permitir la separación quirúrgica, manteniendo la viabilidad. (3, 4,12)

El primer caso, diagnosticado en etapa prenatal, reportado en Cuba fue en el año 2012 en el Centro Municipal de Genética de San Miguel del Padrón procedente del área de salud "Hermanos Ruíz Aboy"

Clasificación

Se han propuesto numerosas clasificaciones para su estudio que fundamentalmente se relacionan con el sitio de unión.

Los gemelos unidos pueden ser simétricos o asimétricos; los primeros son más o menos del mismo tamaño y mantienen simetría en espejo, traduce una más o menos equilibrada distribución de la anatomía, sin importar de dónde estén unidos que puede permitir la separación quirúrgica cuando no se comparten órganos vitales indivisibles. (5,12) Esto no quiere decir que las simétricas sean tan equilibradas pues pueden presentar numerosas variedades complejas. (5)

Los gemelos unidos asimétricos, también llamados heterópagos, se llaman así cuando uno de ellos denominado gemelo autóctio, es completo y casi normal y el otro denominado gemelo parásito, es incompleto, unido al autóctio y depende de él para su crecimiento. El gemelo parásito puede ser endoparásito o fetus in fetus cuando está dentro del gemelo autóctio o ectoparásito cuando está unido a la superficie de éste. Los heterópagos son en extremo raros. El ectoparásito es el más raro de los gemelos unidos; se desconoce su frecuencia (3,5,12)

Como señalábamos inicialmente, para clasificar los gemelos siameses, generalmente se nombra el sitio anatómico de fusión, seguido del sufijo págos (pagus, del griego, unión indisoluble). (3,13)

Potter, en 1961, elaboro una clasificación aún vigente que se ha ido enriqueciendo.

Los toracópagos, (unidos por la cara anterior del tórax) (40 a 75%) comparten esternón, caja torácica, diafragma, pared abdominal, hígado superior y estructuras cardiacas. Las perspectivas de supervivencia tras su separación son escasas. (4)

Xifópagos, esternópagos, (apéndice xifoides de esternón) también incluido como de los más frecuente.

Onfalópagos (unidos por la umbilical-abdominal) 33% presentan fusión esternal comparten íleon, colon y la unión hepática que ocurre hasta el 80% de los casos; son, además, aquéllos en quienes la separación es más frecuentemente posible. Tienen mayor supervivencia hasta 53%, después de la separación quirúrgica. (4)

Los gemelos pigópagos (unidos por nalgas-sacro) (18 a 19%),

Los isquiópagos (unidos por la pelvis) (6-10%). Comparten tubo digestivo distal y tracto genitourinario pueden ser relativamente asimétricos y tener cuatro miembros inferiores (tetrapus) tres (tripus) o dos (bipus). El grado y tipo de unión ósea, vertebral y visceral hacen separación muchas veces extraordinariamente difícil. (4)

Los craniópagos, (unidos por la cabeza) (1 .7%), están unidos de cualquier parte del cráneo, a excepción de la cara, comparten hueso, meninges y frecuentemente drenaje venoso, son más raros y también pueden plantear problemas de separación difíciles. (2,4,12,14)

Cefalópodos o janiceps (unidos y comparten el encéfalo) subtipo. (4,11). 1/3,000,000 de embarazos y 1/58 siameses.

Raquipagos (unidos por la columna) (4)

Parápagos, (unión lateral), comparten abdomen inferior, tracto genitourinario y anorrectales. (4.11)

Pigópagos, (unidos por el sacro), comparten sacro, cóccix, huesos pélvicos, ano y recto. (4)

Las zonas de fusión muy extensas se pueden denominar mediante el prefijo di (que significa dos), seguido de la porción de los gemelos que no están fusionados. Los ejemplos son dicéfalo (dos cabezas sobre un cuerpo), diprósopo (dos caras en una cabeza y cuerpo) y dipigo (cabeza y torso únicos con pelvis separadas y cuatro miembros inferiores). (3)

El sistema de nomenclatura propuesto por Spencer para los gemelos unidos facilita la identificación de las características anatómicas según el aspecto embriológico de acuerdo con el sitio de la unión: ventral (cefalópodos, toracópagos, isquiópagos y onfalópagos), dorsal (craniópagos, pigópagos, raquípagos) y lateral (parápagos). (figura 1) (1)

Diagnóstico y problemas éticos

Es importante la realización del diagnóstico prenatal, donde la ultrasonografía resulta fundamental. Realizar un ultrasonido genético alrededor de las 12 semanas de gestación que es indispensable para determinar la cantidad de fetos que se encuentran en la gestación y de ser múltiple diagnosticar si son monocoriales, como ocurre hasta en 30% de los embarazos gemelares, en los que hay mayor riesgo relativo de mortalidad, 2.5 veces mayor comorbilidad neurológica y riesgo de síndrome de transfusión feto-feto. Cuando la placentación es monocorionica-monoamniótica, hay que tener presente esta entidad. En el caso de gemelos unidos por un pequeño puente, el diagnóstico será más difícil y algunos autores plantean que la amniografía es muy importante para esclarecerlo. (12)

Los siameses son una entidad muy rara. Es muy importante hacer un diagnóstico a tiempo para prevenir complicaciones. Una ecografía y un Doppler color son de gran ayuda para realizar un diagnóstico precoz. La exploración detallada de anomalías a las 18-20 semanas ayuda a determinar los órganos compartidos y a detectar otras malformaciones.

Realizar el diagnóstico de una gestación de fetos siameses prenatalmente trae consigo muchos dilemas. La pregunta obligada es ¿Ha de continuarse la gestación de gemelos unidos inviables? Se plantea por algunos autores que la presencia de

gemelos siameses en un diagnóstico prenatal plantea la terminación del embarazo desde el mismo momento de su detección.

Contestar esta pregunta refleja la singularidad de esta rara situación médica en la que los principios bioéticos son difíciles de aplicar.

Es sabido que los principios bioéticos que rigen nuestras decisiones pueden resumirse en cuatro: autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia.

El **principio de autonomía** respeto a la decisión del sujeto que va a sufrir el acto médico a cuya aceptación no podemos obligarle. Este principio que es ejercido por los padres cuyos intereses pueden ser discordantes con respecto a la interrupción el embarazo debe tener un tratamiento especial por lo que se debe realizar un asesoramiento genético honesto y detallado sobre la entidad.

Dada la escasa incidencia de esta anomalía, y por haberse detectado precozmente, hemos decidido reportar dos casos, por su importancia y para su conocimiento.

Presentación de casos:

Caso 1: Paciente de 26 años de edad, mestiza, proveniente de zona rural, multigesta, diagnóstico de embarazo de 12 semanas, remitida de CMGM de su área de salud por defectos en el US del primer marcador al CPGM de Holguín donde en US se describe embarazo gemelar monoamniótico-monocorial. Fetos fusionados por el abdomen (foto1).

Caso 2: Paciente de 32 años de edad, mestiza, proveniente de zona suburbana, nulípara, diagnóstico de embarazo de 16.1 semanas, remitida de CMGM de su área de salud por defectos en el US del primer marcador al CPGM de Holguín donde en US se describe embarazo gemelar monoamniótico-monocorial. Fetos fusionados por el tórax y parte del abdomen (foto 2)

Ambos casos fueron tuvieron asesoría genética cumpliendo con sus principios y las pacientes decidieron la terminación voluntaria de embarazo.

Conclusiones: el método clínico ultrasonográfico permite el diagnóstico de disimiles defectos congénitos y permite un adecuado asesoramiento genético a la pareja.

Bibliografía

- 1- Treviño-Taboada E.P, Olivia-Trujillo J.A, Velázquez-Pérez A. Caso clínico. Siameses toracónfaloiopagos. Rev SalJal. Año 9. Numero 2. Mayo-agosto de 2022.
- 2- Gómez Murillo S.Y. Siameses onfalópagos: presentación de un caso. Tesis para obtener el título de especialista en pediatría. UNAM-Dirección general de bibliotecas. Tesis digitales. México, D.F. 2014
- 3- Rodríguez Velázquez LI. Vega Gutiérrez E. Rodríguez Rubio M.A Hechavarría Rodríguez M. Presentación de caso. Siameses. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología. 2012; 38(3)406-414. <http://scielo.sld.cu>
- 4- González Cortésa B.G.I. Hernández-Valenciaa M. Caso clínico. Siameses toracópagos: presentación de caso y revisión de la literatura. Perinatol Reprod Hum. 2015;29(3):130-133. Disponible en: www.actapediatrica.org.mx
- 5- Tovar Larrucea J.A. Gemelos unidos (siameses). Conferencia. BOL PEDIATR 1998; 38: 259-263
- 6- Tovar Larrucea J.A. Gemelos unidos (siameses): problemas éticos y técnicos. Año 2018. número 135 (01)pág (60-64) DOI: 10.32440/ar.2018.135.01.rev10.
- 7- Duhamel B: Morphogénèse pathologique. (1ª ed.) Paris: Masson & Cie., 1966
- 8- Stevenson R.E. Human malformations and related anomalies New York. Mosby 1993. Vol.2:1064-1069.
- 9- Lugones Botell Miguel, Martínez La Fuente A.M, Trelles Aguabella E, Peraza Méndez C.T. Presentación de caso. Siameses. Presentación de un caso. Rev Cubana Med Gen Integr 1999; 15(4):473-5.
- 10-Gutiérrez-Delgado I.L; Marroquin-Lozada P.A; Hajar-Sifuentes Y.A; Cabrera-Ramos S. Siameses. Reporte de un caso. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia.2011vol.57,(3)203-6 Sociedad Peruana de Obstetricia y Ginecología. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=323428201010>
- 11-Gómez-Cadena J.D, Sandoval-Martínez D.K. Caso Clínico. Gemelos unidos (siameses): descripción de hallazgos anatomopatológicos. Ginecol Obstet Mex. 2018 diciembre: 86(12):823-30. doi.org/10.24245/gom.v86i12.2449
- 12-Spencer R: Anatomic description of conjoined twins: a plea for standardized terminology. J Pediatr Surg 1996; 31:941-944.
- 13-Kapur VK, Kulkarni MS y Shenoy MU: Asymmetric conjoined twins. Pediatr Surg Int 1997; 12:308-309.
- 14-Palacios A, Campos A, Parrell C, Díaz-Caneja C. Bermejo R. Caso clínico Diagnóstico prenatal de siameses toracoabdominopagos en el primer trimestre de gestación. Caso clínico. doi:10.1016/j.gine.2009.05.007. www.elsevier.es/gine

Anexos



