



CASO CLÍNICO

Arteria umbilical única aislada. Feto polimalformado. Cariotipo normal

R. Domínguez, V. Diago*, J. Monleon y A. Perales

Centro Maternal, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

Recibido el 9 de febrero de 2010; aceptado el 9 de marzo de 2010

Disponible en Internet el 23 de junio de 2010

PALABRAS CLAVE

Arteria umbilical
única aislada;
Agenesia renal;
Hipospadias;
Cariotipo;
Ectasia piélica;
Crecimiento
intrauterino
restringido;
Comunicación
interventricular
membranosa

Resumen Exponemos un caso de arteria umbilical única aislada diagnosticado mediante una ecografía del segundo trimestre. Presenta como peculiaridad que en el estudio ecográfico practicado en la semana 29 se observaron agenesia renal izquierda, hipospadias y ectasia piélica del riñón derecho. Al nacimiento se confirmaron los diagnósticos descritos, añadiéndose comunicación interventricular membranosa, crecimiento intrauterino restringido y cariotipo normal.

Se realiza actualización bibliográfica y discusión de las anomalías fetales detectadas. Se estudia la capacidad diagnóstica de las exploraciones ecográficas para la detección prenatal de anomalías fetales. Sugerimos individualizar estos casos, realizar una Doppler color sobre las arterias renales, pormenorizar el estudio de los órganos que tienen origen embrionario común a partir del mesodermo y repetir los exámenes ecográficos en las semanas posteriores. Estas gestaciones deben ser controladas en consultas de alto riesgo por la frecuente asociación con el crecimiento intrauterino restringido.

© 2010 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Isolated single
umbilical artery;
Renal agenesis;
Hypospadias;
Karyotype;
Pyelectasis;
Intrauterine growth
restriction;
Membranous
ventricular septal
defect

Isolated single umbilical artery in a fetus with polymalformations and normal karyotype

Abstract We report a case of isolated single umbilical artery, diagnosed by ultrasound in the second trimester. The peculiarity of this case lies in ultrasound findings of left renal agenesis, hypospadias, and pyelectasis in the right kidney at week 29 of pregnancy. These diagnoses were confirmed at birth in addition to membranous ventricular septal defect, intrauterine growth restriction and normal karyotype.

We provide a literature update and discuss the fetal abnormalities detected. The ability of ultrasound to detect fetal abnormalities is analyzed. In these cases, we recommend individualized study, with color Doppler examination of the renal arteries and detailed evaluation of the organs with a common mesodermal origin in the embryo, with repetition of ultrasound tests

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vdiago@sego.es (V. Diago).

in subsequent weeks. These pregnancies should be monitored and considered high risk due to their frequent association with intrauterine growth restriction.
© 2010 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La arteria umbilical única (AUU), descrita en el año 1570 por Vesalio, es una patología funicular encuadrada dentro de las anomalías malformativas congénitas y tiene una incidencia estimada de entre el 0,5–0,8% de los nacimientos únicos^{1,2}. Se caracteriza porque ecográficamente se visualiza una sola arteria umbilical y se asocia con anomalías congénitas en entre el 19–66% de los casos^{1,2}, siendo los sistemas más afectados el genitourinario, el cardiovascular, el digestivo y el osteoarticular. Se acompaña con frecuencia de crecimiento intrauterino restringido (CIR). Se asocia con trisomías 13, 18 y 21, y con otras anomalías cromosómicas³.

A partir del mesodermo se desarrollan las capas musculares lisas, el tejido conjuntivo, el aparato cardiovascular, las células sanguíneas, la médula ósea, el esqueleto, los músculos estriados, los vasos y el aparato urogenital: el cordón nefrógено da lugar al aparato urinario y el reborde gonadal o genital hace lo propio con el aparato genital⁴. Por lo tanto, ante la patología de unos, debemos pensar en anomalías asociadas de otros.

Caso clínico

Paciente de 30 años. Primigesta y nulípara. No refiere antecedentes de interés.

Acude en la semana 10 de su primera gestación para control obstétrico, siendo los hallazgos ecográficos normales. Se solicita cribado del primer trimestre para aneuploidías, que actualmente está basado en edad materna, translucencia nucal, proteína plasmática asociada al embarazo, fracción beta de la gonadotrofina coriónica humana y ecografía del segundo trimestre para estudio anatómico fetal. El resultado de las pruebas de cribado es normal, riesgo combinado en la trisomía 21 (1:3.918) y en la trisomía 18 (menor de 1:10.000), siendo informada la paciente pertinentemente.

En la semana 21 más 1 día se diagnostica mediante exploración ecográfica la existencia de AUU aislada, siendo el resto del estudio anatómico fetal normal, los genitales externos son masculinos y se aprecian normoconformados. La paciente aporta una ecografía de la medicina privada realizada en la misma semana de gestación, en la que se describen los mismos hallazgos ecográficos (AUU aislada y el resto del estudio anatómico fetal normal).

Ante esta situación es citada para nueva exploración ecográfica en la semana 29, momento en que se objetiva una imagen compatible con hipospadias, agenesia del riñón izquierdo y ectasia piélica del riñón derecho. Sospechando que pudiera tratarse de una cromosomopatía, se proponen pruebas invasivas que la paciente rechaza.

Se continúa el control de la gestación en consulta de riesgo elevado y en la semana 37 se diagnostica de posible CIR. Se produce espontáneamente una rotura prematura de las membranas, procediéndose a inducción del parto monitorizado y la paciente para mediante vacuoextracción un varón de peso de 2.130 g (percentil 5–10), índice de Apgar de 2, 5 y 8, que ingresa en el hospital infantil, donde permanece durante 9 días, procediéndose al alta hospitalaria con los siguientes diagnósticos: agenesia renal izquierda; hipospadias balanoprepucial; AUU; comunicación interventricular membranosa de 2 mm con cortocircuito I-D; hemorragia intraventricular (grado 2), CIR y cariotipo normal.

Discusión

Mediante una ecografía del segundo trimestre se diagnosticó AUU aislada. Tuvimos en cuenta la edad materna, los resultados del cribado para cromosomopatías, que fue normal, la falta de hallazgos ecográficos adicionales y que la AUU aislada es considerada como marcador menor de aneuploidías⁵, por lo que se decidió seguir el control habitual de la gestación y no plantear la realización de pruebas invasivas, pues la investigación de rutina de cariotipo fetal en AUU aislada no está justificada⁶.

No obstante, se tuvo en cuenta la sensibilidad de la prueba para diagnosticar anomalías fetales prenatalmente, que en nuestro hospital es del 56% de media (rango: 15–85), dependiendo del tipo de anomalía, la edad gestacional, las condiciones de la propia gestante y el momento de la exploración.

Asimismo, en todo el mundo existen diferentes estudios que se ocupan de analizar la sensibilidad de las exploraciones ecográficas para el diagnóstico de defectos al nacer. El estudio Radius se realizó en servicios ecográficos de atención terciaria y servicios privados, solamente se detectó el 17% de los casos antes de la semana 24 en el grupo de bajo riesgo. Por su parte, el estudio Helsinki se realizó entre las 16–20 semanas de gestación y solo cuando había indicación clínica, este detectó el 45% de las anomalías fetales y el estudio Eurofetus detectó el 64%.

La sensibilidad promedio para la detección de anomalías fetales fue del 45% cuando se realizó una sola ecografía antes de la semana 20 y del 60% cuando se hizo más de un estudio ecográfico, avalando de esta forma la repetición de ecografías para mejorar la sensibilidad de la prueba⁷. También se comunicó que, en ocasiones, no se encuentra patología en el momento de hacer la ecografía del segundo trimestre, pero se ha diagnosticado posteriormente, pudiendo no haberse detectado anomalías prenatalmente y aconsejando repetir exámenes al nacimiento².

Basados en estos datos, se propuso a la paciente para un nuevo estudio ecográfico en la semana 29, momento en que se obtuvieron los siguientes diagnósticos descritos: agenesia renal izquierda, hipospadias, ectasia piélica derecha y AUU. Está bien documentado que cuando se asocia a otras anomalías fetales, la AUU se relaciona, hasta en el 10% de los casos, con cariotipo anómalo, sobre todo trisomías 13, 18 y 21, y otros defectos cromosómicos³. Ante estos hallazgos se propusieron técnicas invasivas que la paciente rechazó. Al nacimiento se realizó un cariotipo que fue normal.

La asociación de AUU y agenesia renal está sometida a discusión. Se comunica que debe sospecharse debido al origen embriológico común de los vasos y el aparato urogenital⁴. Por su parte, y a través de un amplio estudio, se informa de la asociación de AUU con agenesia renal unilateral⁸. Pero otros artículos refieren que la presencia de anomalías renales en casos de AUU aislada es baja y si existe son leves, no estando justificada la ecografía de rutina para su detección⁹. Otros autores dicen que la ecografía renal de manera habitual puede ser innecesaria en estos casos⁶. La ectasia piélica del riñón derecho es compensadora de la agenesia renal existente.

En nuestro caso se detectó ecográficamente durante la vida prenatal hipospadias, que es la anomalía más común del pene, presentando una tendencia creciente en su aparición¹⁰ y objetivándose que los casos más severos se correlacionan con el CIR temprano y grave por insuficiencia placentaria¹¹.

El hallazgo de hipospadias supone un planteamiento de futuro del neonato, ya que la solución es quirúrgica, debiendo ser el abordaje antes de que el niño descubra la sexualidad para evitar problemas de tipo psicológico, aunque no hay una edad ideal para practicar la intervención¹². Se han publicado diferentes procederes para su reparación, siendo la técnica de Snodgrass una de las mejores opciones para los casos de hipospadias peneanos distales y medios, pues presenta baja tasa de complicaciones y buenos resultados estéticos¹³.

Generalmente se acepta que cuando el peso fetal se sitúa por debajo del percentil 10 para la edad gestacional nos encontramos ante un CIR, estimándose que sucede en el 3–10% de los embarazos. En nuestro caso se catalogó al RN en el percentil 5–10. Está bien determinada la asociación entre AUU y CIR debido a la disminución del flujo uteroplacentario¹⁴. También se describe que las anomalías fetales no relacionadas con alteraciones genéticas se asocian a CIR hasta en el 2% de los casos¹⁵.

Cuando en la ecografía del segundo trimestre nos encontramos ante el diagnóstico de AUU aislada, creemos que se debe individualizar el caso, haciendo un estudio pormenorizado de los aparatos que tienen un origen común a partir del mesodermo, especialmente el aparato urogenital, cardiovascular, digestivo y musculoesquelético. También se debe realizar una Doppler color sobre las arterias renales, tratando de diagnosticar agenesia o patología renal, si es que existe y, por último, aconsejamos que se repita el estudio ecográfico en semanas posteriores en busca de posibles

anomalías que hayan pasado desapercibidas en el segundo trimestre.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Gornall AS, Kurinczuk JJ, Konje JC. Antenatal detection of a single umbilical artery: Does it matter? *Prenat Diagn*. 2003;23:117–23.
2. Dane B, Dane C, Kiray M, Cetiu A, Yayla M. Fetus with single umbilical artery: Analysis of 45 cases. *Clin Exp Obstet Gynecol*. 2009;36:116–9.
3. Lubusky M, Dhaifalah I, Prochazka M, Hyjanek J, Mickova I, Vomackova K, et al. Single umbilical artery and its siding in the second trimester of pregnancy: Relation to chromosomal defects. *Prenat Diagn*. 2007;27:327–31.
4. Moore KL, Persaud TVN. Aparato urogenital. En: Moore KL, Persaud TVN. editores. *Emбриología clínica II*. vol. 13. 6 ed. México DF: Mac Hill Interamericana; 1999. p. 321–68.
5. Daniel A, Athayde N, Ogle R, George AM, Michael J, Pertile MD, et al. Prospective ranking of the sonographic markers for aneuploidy: Data of 2143 prenatal cytogenetic diagnosis referred for abnormalities on ultrasound. *Aust NZJ Obstet Gynaecol*. 2003;43:16–26.
6. Mu SC, Lin CH, Chen YL, Sung TC, Bai CH, Jow GM. The perinatal outcomes of asymptomatic isolated single umbilical artery in full-term neonates. *Pediatr Neonatol*. 2008;49: 230–3.
7. Raynor BD. Ultrasonografía durante el embarazo. *Clin Obstet Ginecol*. 2003;4:839–45.
8. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Prieto D. Does single umbilical artery predict any type of congenital defect? Clinical-epidemiological analysis of a large consecutive series of malformed infants. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:15–25.
9. De Boom ML, Kist-van Holthe JE, Sramek A, Lardenoye SWJ, Walther FJ, Lopriore E. Is screening for renal anomalies warranted in neonatos with isolated single umbilical artery? *Neonatology*. 2009;97:225–7.
10. Sung G, Tang D, Liang J, Wu M. Increasing prevalence of hypospadias associated with various perinatal risk factors in chinesse newborns. *Urology*. 2009;73:1241–5.
11. Yinon Y, Kingdom JCP, Proctor LK, Kelly EN, Salle JLP, Werrett D, et al. Hypospadias in males with intrauterine growth restriction due to placental insufficiency: The placental role in the embryogenesis of male external genitalia. *Am J Med Genet A*. 2010;152A:75–83.
12. Weber DM, Schoubucher VB, Gobet R, Gerber A, Laudolt MA. Is there an ideal age for hypospadias repair? A pilot study. *J Pediatr Urol*. 2009;5:345–50.
13. Serrano A, Pacheco JJ, Domínguez C, Estornell F, Nome C, Martínez M, et al. Reparación de hipospadias mediante la técnica de Snodgrass. *Actas Urol Esp*. 2007;31: 528–31.
14. Giancarlo M, Hanif F. Intrauterine growth restriction. How to manage and when to deliver. *Clinical Obst & Gynecology*. 2007;50:497–509.
15. Hendrix N, Berghell V. Non placental causes of intrauterine growth restriction. *Semin Perinatol*. 2008;32:161–5.