

PRESENTACIÓN DE CASO

Útero doble asociado a atresia esofágica con fístula traqueoesofágica

Double uterus associated with esophageal atresia with tracheoesophageal fistula

Daniel Quintana Hernández,^I Ismael Pérez Alvarez,^{II} Isabel Quiñones Rodríguez,^{III} Eroilda Fuentes Gutiérrez^{IV}

^IEspecialista de I grado en Medicina General Integral y en Genética Clínica. Profesor Instructor. Máster en Atención Integral al Niño. Centro Provincial de Genética Médica de Mayabeque. Güines, Mayabeque, Cuba. E-mail: daniel.quintana@infomed.sld.cu

^{II}Especialista de I grado en Medicina General Integral y en Ginecobstetricia. Profesor Instructor. Policlínico "Pascuala Restituta". Batabanó, Mayabeque Cuba. E-mail: ismael.perez@infomed.sld.cu

^{III}Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Policlínico Docente "Raúl Curra Regalado". Melena del Sur, Mayabeque, Cuba. E-mail: isabelqr@infomed.sld.cu

^{IV}Especialista de I grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Policlínico Docente "Raúl Curra Regalado". Melena del Sur, Mayabeque. Cuba. E-mail: eroilda@infomed.sld.cu

RESUMEN

Se reporta una asociación de defectos congénitos no descritos con anterioridad en la literatura, dados por útero doble y atresia esofágica con fístula traqueoesofágica e historia obstétrica de dos embarazos, un aborto espontáneo y gestación en curso. El estudio cromosómico en sangre periférica materna y en líquido amniótico informa cariotipos normales. A las 22 semanas aparece ventriculomegalia fetal severa, que se confirma en biopsia fetal. La información disponible no es suficiente para determinar las bases genéticas de la asociación: útero doble – atresia esofágica – fístula traqueoesofágica.

Palabras clave: útero doble, atresia esofágica, fístula traqueoesofágica.

ABSTRACT

It is reported an association of congenital defects not previously described in the literature, given by double uterus and esophageal atresia with tracheoesophageal fistula and obstetric history of two pregnancies, spontaneous abortion and ongoing pregnancy. The chromosomal study in maternal peripheral blood and amniotic fluid reports normal karyotypes. At 22 weeks appears severe fetal ventriculomegaly, which is confirmed in fetal biopsy. The information available is not sufficient to determine the genetic basis of the association: double uterus - esophageal atresia - tracheoesophageal fistula.

Key words: double uterus, esophageal atresia, tracheoesophageal fistula.

INTRODUCCIÓN

Durante el desarrollo embrionario de la mujer los conductos mesonéfricos actúan como elementos "guía" para la adecuada formación del útero; cerca de la octava semana del embarazo los dos conductos de Müller se fusionan y forman lo que luego será el tracto reproductor femenino, si este proceso no ocurre normalmente deviene entonces una malformación.^{1,2}

Entre las malformaciones descritas por alteraciones en la posición de los conductos de Müller se encuentra el útero doble o útero didelfo (figura 1), el cual se caracteriza por la falta de fusión del cervix y la cavidad uterina.³

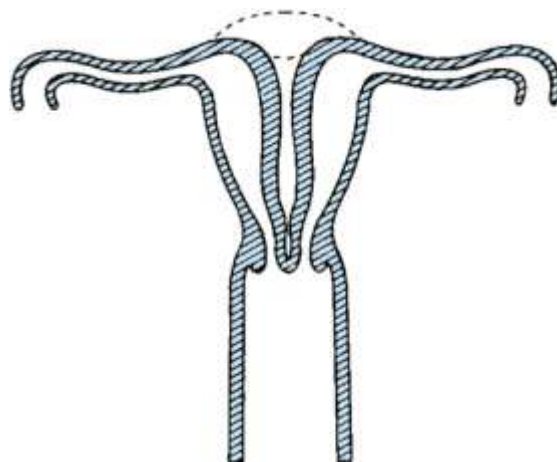


Fig.1. Representación esquemática del útero doble
Fuente: Tomado del *Williams Obstetrics*³.

El útero doble puede ser un defecto congénito aislado o asociado a otros, dando lugar a diferentes desórdenes tales como el Síndrome Herlyn–Werner–Wunderlich^{2,4} (hemivagina obstruida y agenesia renal ipsilateral), Síndrome Acro - Renal – Uterino - Mandibular⁵ (MIM: 200980 - alteraciones craneofaciales, extremidades y genitourinarias), anomalías de los conductos müllerianos con hipomelia (MIM: 146160),⁶ entre otras.

El caso que se presenta corresponde a una asociación no descrita en la literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de 25 años de edad, femenina, raza blanca, universitaria, con antecedentes personales de ser operada al nacimiento de atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, y útero doble diagnosticado en edad adulta (figura 2). No antecedentes familiares de defectos congénitos. Al examen físico como rasgos dismórficos se describió una micrognatia.

Se recogió como historia obstétrica dos embarazos, un aborto espontáneo y gestación en curso de 12 semanas que fue referida a nuestro servicio provincial de genética médica para seguimiento especializado.



Fig. 2. Imagen ultrasonográfica del útero doble

Fuente: Archivos de ultrasonografía fetal. Centro Provincial de Genética Médica de Mayabeque

Se realizó ecografía fetal del primer trimestre que fue normal con ductus venoso no patológico y ecografía transvaginal que evidenció el útero doble. Se brindó asesoramiento genético y solicitó estudio cromosómico y diagnóstico prenatal citogenético, recibiendo cariotipo de sangre periférica materna con 46, XX en 12 metafases y cariotipo del líquido amniótico con 46, XX en 16 metafases (ambos normales con resolución de 450 bandas). A las 18 y 20 semanas se realizaron ecografías donde mantenía buen ritmo de crecimiento fetal sin evidencias de defectos congénitos.

Se informa que la placenta cubre el orificio cervical interno y se decide ingreso hospitalario. A las 22 semanas se detectó por ultrasonido atrium en 12,7 mm con plexos coroides colgantes, se brindó asesoramiento genético y se evolucionó a la semana con diagnóstico positivo de ventriculomegalia severa (atrium en 15,4 mm, plexos coroides colgantes) y doppler a color de la arteria cerebral media con un índice de resistencia en 2,4 (patológico). La gestante solicitó terminación voluntaria del embarazo. El estudio anatomopatológico confirmó la hidrocefalia fetal.

La paciente ofreció su consentimiento informado otorgando a los autores su autorización para publicación científica, incluyendo los resultados e imágenes de los estudios realizados.

DISCUSIÓN

Entre las complicaciones que pueden aparecer en pacientes con útero doble se han descrito embarazos ectópicos, infertilidad, endometriosis y dismenorrea.³ Sin embargo, existen reportes donde el 70 % de las pacientes con este defecto congénito logran embarazos exitosos, el 20 % no llegan al término y el 10 % tienen crecimiento intrauterino retardado.⁷

En la literatura no se reporta asociación de este defecto del tracto genital femenino con atresia esofágica y fístula traqueoesofágica ni embarazos con diagnóstico de fetos con malformaciones a nivel del sistema nervioso central.

Desde el punto de vista genético, se han implicado varios genes en la organogénesis y desarrollo del sistema urogenital femenino. El gen PAX2 (MIM: 167409) ha sido relacionado con las anomalías de los conductos müllerianos⁸ y el gen WNT5A (MIM: 164975) cuyo producto proteico es crucial para determinar el crecimiento celular, migración y citodiferenciación tiene como punto de expresión el tracto reproductivo de la mujer. Este último con funciones también como factor de transcripción a nivel del genoma nuclear.⁹

No obstante, el estado del arte no dispone de información suficiente sobre las bases genéticas de la asociación: útero doble – atresia esofágica – fístula traqueoesofágica, lo que puede constituir una interrogante para futuras investigaciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tozzini R. Factor corporal. En: Esterilidad e infertilidad humana. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2006. p.141-53.
2. Jindal G. Uterus didelphys with unilateral obstructed hemivagina with hematometocolpos and hematosalpinx with ipsilateral renal agenesis. J Hum Reprod Sci [Internet]. 2009 [citado 2 May 2009];2(2). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2800935/>
3. Cunningham FG, Leveno KJ, Bloom SL, Hauth JC, Gilstrap LC, Wenstrom KD. Williams Obstetrics. 23ed. Baltimore: McGraw-Hill Education; 2010.
4. Bajaj SK, Misra R, Thukral BB, Gupta R. OHVIRA: Uterus didelphys, blind hemivagina and ipsilateral renal agenesis: advantage MRI. J Hum Reprod Sci [Internet]. 2012 [citado 2 May 2009];5(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3409925/>
5. Evans JA, Phillips S, Reed M, Chodirker BN. Severe acro-renal-uterine-mandibular syndrome. Am J Med Genet [Internet]. 2000 [citado 2 May 2009];93(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10861684>
6. Halal F. A new syndrome of severe upper limb hypoplasia and Müllerian duct anomalies. Am J Med Genet [Internet]. 1986 [citado 2 May 2009];24(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3706400>
7. Heinonen PK. Uterus didelphys: a report of 26 cases. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol [Internet]. 1984 [citado 2 May 2009];17(5). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6479426>
8. Wang P, Zhao H, Sun M, Li Y, Chen ZJ. PAX2 in 192 Chinese women with Müllerian duct abnormalities: mutation analysis. Reprod Biomed Online

- [Internet]. 2012 [citado 2 May 2009];25(2). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22683154>.
9. Wu K, Chang X, Wei D, Xu C, Qin Y, Chen ZJ. Lack of association of WNT5A mutations with Müllerian duct abnormalities. *Reprod Biomed Online* [Internet]. 2013 [citado 2 May 2009];26(2). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23265959>

Recibido: 16 de septiembre de 2014.

Aprobado: 7 de noviembre de 2014.

Dr. Daniel Quintana Hernández. Especialista de I grado en Medicina General Integral y en Genética Clínica. Profesor Instructor. Máster en Atención Integral al Niño. Centro Provincial de Genética Médica de Mayabeque. Güines, Mayabeque, Cuba. E-mail: daniel.quintana@infomed.sld.cu