

CASOS CLÍNICOS

HIDROPS FETAL Y TAMIZAJE EN LA PRIMERA MITAD DEL EMBARAZO. REPORTE DE CASO

FETAL HYDROPS AND SCREENING IN THE FIRST HALF OF PREGNANCY. CASE REPORT

Dra. Laydi Dayanna Ledezma Cuba¹; Dra. Jimena Quispe Choque²;
Dr Franz Soliz Mamani³; Dra. Micaela Gómez Webber⁴

RESUMEN

Paciente femenina de 30 años de edad, segundigesta nulípara, acude a emergencias del Hospital Materno Infantil de La Paz, Bolivia portando ecografía obstétrica temprana, la cual reporta alteraciones en la morfología fetal. Después de la anamnesis y el examen físico se decide su internación y se realizan estudios laboratoriales y de gabinete, además de valoraciones por especialistas de diferentes áreas para llegar al diagnóstico de Hidrops fetal no inmune con Higroma quístico por cromosomopatía.

En la mujer embarazada la realización sistemática de pruebas de screening hace posible conocer durante el embarazo y antes del parto el estado de salud fetal. El tamizaje prenatal permite la detección de anomalías cromosómicas mediante la identificación de marcadores ecográficos y bioquímicos.

El diagnóstico intrauterino y el abordaje temprano, ayudan a brindar información a la paciente para la toma de decisiones sobre la progresión del embarazo y de esta manera ofrecer el manejo más adecuado.

El objetivo de esta publicación es presentar el caso de una mujer en la primera mitad de embarazo de un feto con hidrops fetal secundario a alteraciones cromosómicas, la importancia del tamizaje prenatal y manejo interdisciplinario.

PALABRAS CLAVES: Tamizaje prenatal, amniocentesis, aneuploidias, translucencia nual.

ABSTRACT

A 30-year-old pregnant woman, in her second pregnancy and nulliparous, presented to the emergency department of the Hospital Materno Infantil in La Paz, Bolivia, with an early obstetric ultrasound showing fetal morphological abnormalities. Following anamnesis and physical examination, she was admitted for further evaluation, including laboratory tests, imaging studies, and multidisciplinary specialist consultations. The final diagnosis was non-immune fetal hydrops with cystic hygroma secondary to a chromosomal abnormality.

In pregnant patients, routine prenatal screening tests enable early detection of fetal health conditions before delivery. Prenatal screening facilitates the identification of chromosomal abnormalities through ultrasound

1. Médico Especialista en Ginecología – Obstetricia, Subespecialidad en Medicina Materno Fetal. Médico adscrito al Servicio de Obstetricia del Hospital Materno Infantil. Caja Nacional de Salud.
2. Médico Especialista en Ginecología – Obstetricia, Médico adscrito al Servicio de Ginecología del Hospital Materno Infantil. Caja Nacional de Salud.
3. Médico residente en Ginecología – Obstetricia del Hospital Materno Infantil. Caja Nacional de Salud.
4. Médico Interno en Servicio de Ginecología – Obstetricia del Hospital Materno Infantil. Caja Nacional de Salud.

Correspondencia:

Dra. Micaela Gómez Webber

Hospital Materno Infantil. Caja Nacional de Salud · La Paz – Bolivia.

Celular: +591 78983852 E mail: miagoweb33@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3238-5104>

and biochemical markers. Intrauterine diagnosis and early intervention are key to informing patients and supporting decision-making regarding pregnancy management.

This case report aims to highlight the clinical presentation of a pregnant woman in the first half of gestation carrying a fetus with fetal hydrops secondary to chromosomal abnormalities, emphasizing the importance of prenatal screening and interdisciplinary management.

KEY WORDS: Prenatal screening/diagnosis, amniocentesis, aneuploidies, nuchal translucency.

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal temprano de anomalías cromosómicas es una necesidad en el control prenatal ya que logra identificar fetos con riesgo elevado para el desarrollo de las mismas.¹ No todos los embarazos tienen la misma predisposición, ya que depende de diversos factores epidemiológicos; como la edad materna, antecedente de anomalías cromosómicas en un embarazo anterior, etc. El diagnóstico se establece mediante la identificación de signos ecográficos sugestivos y la presencia de marcadores bioquímicos en el primer trimestre.² Si estos datos sugestivos están presentes se recomiendan métodos invasivos como la biopsia de vellosidades coriales o la obtención de muestra de líquido amniótico mediante amniocentesis, con el fin de conseguir células fetales, cultivarlas y obtener el cariotipo en los fetos con riesgo alto para estas anomalías.³

Los *marcadores ecográficos* indican malformaciones estructurales como el pliegue o translucencia nuchal aumentada, el higroma quístico, la ausencia de hueso nasal, la onda de velocidad de flujo anormal del ductus venoso o la onda invertida en la arteria umbilical, el flujo retrógrado en la válvula tricúspide y otras alteraciones morfológicas del feto o de los anexos, lo que pasa en los fetos con trisomías 21, 18 y 13.⁴ En relación a los *marcadores bioquímicos* en suero materno se puede medir la concentración sérica materna de B-hCG libre, al igual que la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A).⁵

El uso combinado de marcadores como la translucencia nuchal, ausencia del hueso nasal, la B-hCG libre y PAPP-A en suero materno, puede identificar más del 50% de los fetos con trisomías.^{3, 6} Es importante el uso de estas herramientas en etapas tempranas del embarazo para tener un buen manejo del mismo asegurando la salud materno fetal.

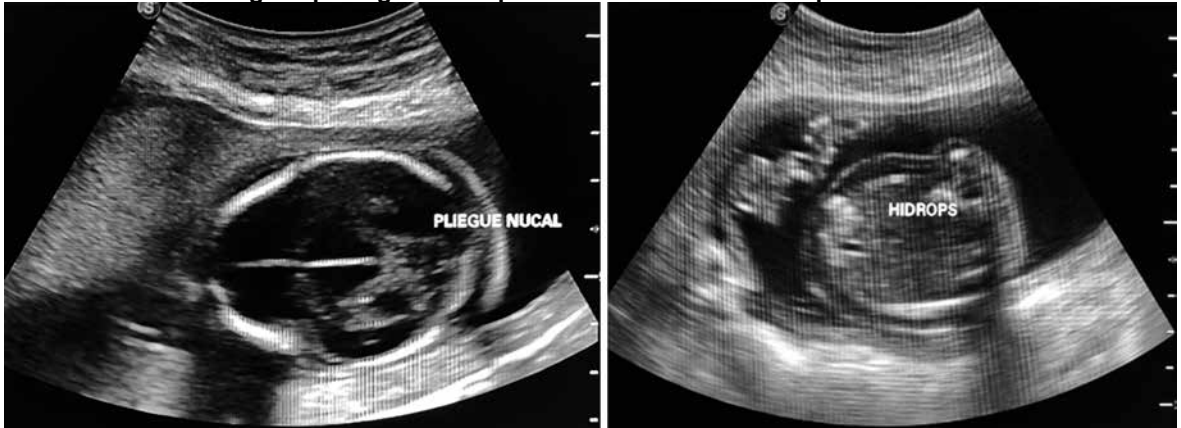
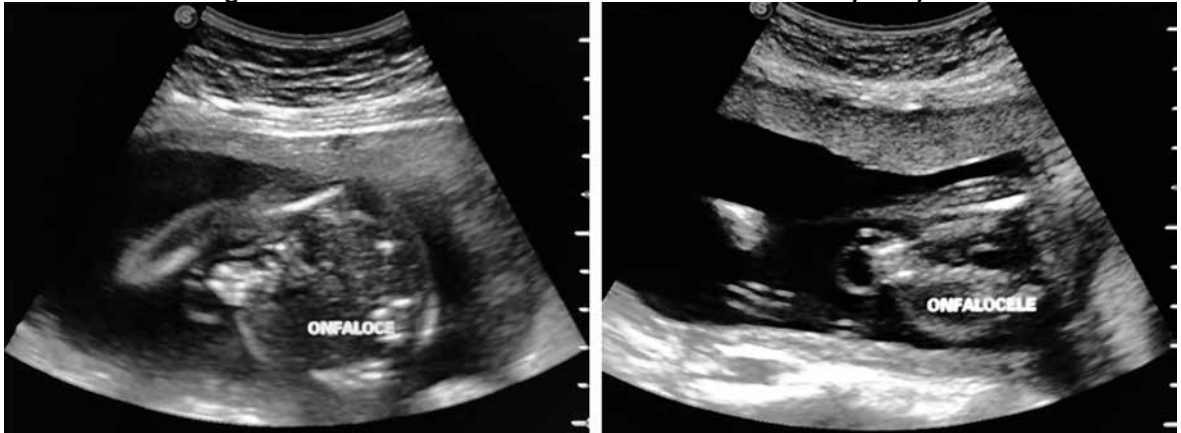
CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 30 años

de edad, casada, de ocupación profesora que acude al servicio de emergencias de ginecología. Como antecedentes de importancia la paciente, segundigesta nulípara, refiere síndrome de ovario poliquístico tratado con anticonceptivos orales durante un año y una cesárea previa hace 4 años debido a feto en presentación podálica.

La paciente refiere cuadro de un mes de evolución caracterizado por dolor abdominal de leve intensidad en región de hipogastrio, sin irradiación y de remisión espontánea; motivo por el cual acude a médico particular en donde realizan ecografía obstétrica temprana, misma que reporta alteraciones en la morfología fetal. Por ese motivo, después de la anamnesis y examen físico, se decide su internación.

Durante su estadía se solicita una ecografía obstétrica estructural temprana, realizada por el servicio de Medicina Materno Fetal, la cual reporta un feto único vivo en presentación pélvica, situación longitudinal, dorso derecho, fetometría promedio 19.6 semanas de gestación, peso fetal estimado de 363 +/- 480 gramos, líquido amniótico cualitativamente normal con pool máximo de 4. A la evaluación estructural se observa *a nivel cefálico*, incremento del pliegue nuchal (Figura 1), edema pericraneal y prenatal, fosa posterior aumentada y desplazada, con agenesia parcial de vermis cerebeloso. A *nivel de columna cervical* se encuentra edema, con tabicación que sugieren un higroma quístico. A *nivel de tórax* se evidencia edema de tejido subcutáneo, en el corte de cuatro cámaras se observa área anecoica en forma de luna bilateral importante que rodea al corazón, sugestivo de hidrotórax bilateral. No se aprecia tejido pulmonar en ningún hemitórax. A *nivel de abdomen* se evidencia defecto de pared de aproximadamente 12 mm en su base, por donde protruyen asas intestinales con membrana que los recubre, siendo los diámetros del saco del defecto de 25 x 20 mm (Figura 2). Todos los datos fueron compatibles con un embarazo de 19.4 semanas (según ecografía obstétrica temprana) y feto con Hidrops fetal no inmune con higroma quístico.

FIGURA 1. Imagen hipocogénica compatible con acumulación de líquido a nivel subcutáneo.

FIGURA 2. Imagen de exteriorización de contenido abdominal, recubierta por tejido membranoso.


Con estos hallazgos, en coordinación con servicio de genética, se considera un diagnóstico probable de aneuploidía, por lo cual se realiza amniocentesis bajo guía ecográfica para obtener la muestra necesaria para los exámenes de laboratorio y biología molecular.

La amniocentesis es realizada con técnica de dos operadores bajo guía ultrasonográfica y

punción con aguja 22G, extrayendo 20 ml de líquido amniótico. Una vez obtenida la muestra se solicitan exámenes para el complejo TORCH y biología molecular para el diagnóstico de cromosopatías. Se obtiene reporte con PCR no detectada para CMV, VEB, VHS-1, VHS-2 y resultados llamativos de biología molecular (Tabla 1).

Tabla 1. Resultados de Biología molecular en el cromosoma más afectado.

CROMOSOMA	GEN	RATIO	INTERPRETACIÓN
18	TYMS - 7	1.58	DUPLICACIÓN HETEROCIGOTA
	MC2R - 2	1.34	DUPLICACIÓN HETEROCIGOTA
	SS18 - 6	0.98	NORMAL
	SS18 - 4	1.14	NORMAL
	SMAD4 - 2	1.18	NORMAL
	PMAIP - 2	1.18	NORMAL
	SERPINB2 - 4	1.23	
	NFATC1 - 9	1.4	DUPLICACIÓN HETEROCIGOTA

Después del análisis de los resultados se solicita valoración por psicología para orientar ampliamente a la paciente y su pareja sobre los hallazgos ultrasonográficos, así como alcances,

limitaciones, y evolución del embarazo, además de pronóstico fetal reservado.

Se realiza una junta médica con la participación de múltiples especialidades para determinar

el curso de la gestación. Considerando el diagnóstico de aneuploidía incompatible con la vida (trisomía 18), se informa a los padres. Una

vez recibida toda la información la paciente y esposo solicitan interrupción del embarazo.

FIGURA 3. Hidrops Fetal, Feto obtenido mediante inducción.



Se realiza interrupción del embarazo vía vaginal, mediante inducción usando análogos de prostaglandina E1. Al momento del nacimiento se evidencio feto de sexo masculino con un peso de 470 g. Se corroboró la presencia de higroma quístico, sumado a un edema generalizado (hidrops) y la presencia de onfalocele (Figura 3).

DISCUSIÓN

El abordaje multidisciplinario, que incluye la participación de Ginecología, Obstetricia, Medicina Materno Fetal y Genética, es fundamental para un cribado adecuado de aneuploidías, idealmente durante el primer trimestre de la gestación. El uso combinado de estudios ecográficos y bioquímicos permite la identificación temprana de marcadores sugestivos de cromosomopatías.⁷ Además, en el contexto del hidrops fetal no inmune, se deben considerar otras etiologías, como enfermedades infecciosas de origen viral, bacteriano o parasitario. Por ello, se recomienda incluir la evaluación diagnóstica de patógenos como Parvovirus B19, Citomegalovirus, Toxoplasma gondii y Treponema pallidum, entre otros.⁸

El diagnóstico tardío de estas condiciones puede derivar en un manejo obstétrico más complejo; como se evidenció en el caso de una paciente de 19 años con captación prenatal tardía y sin realización de cribado de cromosomopatías en

el primer trimestre ni ecografía morfológica estructural, misma que resulta una herramienta fundamental para un adecuado y oportuno abordaje, como vimos en la descripción de este artículo. En dicho caso, el diagnóstico de sífilis se estableció a las 23 semanas, con un VDRL de 64 UI. A las 26 semanas, la ecografía reveló incremento del índice cardiorácico, derrame pericárdico y edema subcutáneo.⁸ Al igual que en el presente caso, se adoptó un enfoque interdisciplinario que involucró a los servicios de Obstetricia, Neonatología, Cuidados Paliativos Neonatales y Salud Mental.

Asimismo, se reporta otro caso en la ciudad de Oruro (Bolivia), en el Hospital General San Juan de Dios, donde una gestante adolescente de 16 años acudió por primera vez a control prenatal a las 22 semanas de gestación. La ecografía reportó polihidramnios, placenta edematizada y ascitis fetal severa. Tras consentimiento informado, se practicó parto quirúrgico, obteniéndose un neonato con múltiples signos de hidrops fetal que falleció a los cinco minutos de vida.⁹ Este caso subraya nuevamente la relevancia del diagnóstico temprano para planificar una intervención oportuna y eficaz como se realizó en el caso de este artículo.

En los casos de hidrops fetal asociado a anomalías cromosómicas, adquieren particular importancia los procedimientos invasivos

con fines diagnósticos y terapéuticos. Por ejemplo, se documentó un caso de Hidrops fetal secundario a trisomía del par 21 diagnosticado a las 31 semanas de gestación. La ecografía reveló polihidramnios, edema subcutáneo, hidrotórax y ascitis. El diagnóstico se confirmó mediante cordocentesis y análisis cromosómico de linfocitos, utilizando bandeó GTG, y posteriormente se realizó una amniocentesis evacuadora con la extracción de 850 mL de líquido amniótico.¹⁰ Si bien se ha debatido la sensibilidad y especificidad de las pruebas invasivas en el contexto del diagnóstico prenatal, su combinación puede incrementar la precisión diagnóstica, permitiendo una mejor detección de aneuploidías, malformaciones estructurales o enfermedades genéticas hereditarias.^{11,12}

CONCLUSIONES

Si bien la ecografía obstétrica temprana como método de screening es crucial en todas las gestantes, se deben evaluar los factores de riesgo de la población estudiada y los medios disponibles para realizar un abordaje completo, que incluya pruebas de tamizaje. Es importante la responsabilidad que el médico tiene durante todo el proceso; desde el diagnóstico hasta el

momento de informar y discutir las alternativas, riesgos y beneficios del posible tratamiento de alguna alteración cromosómica, asesorando a cada paciente según sus preferencias. Algunas pacientes solicitarán preparación psicológica para el nacimiento de un niño con cromosomopatía, en otros casos, optarán por la interrupción voluntaria del embarazo o no aceptarán la realización de técnicas invasivas por el riesgo de pérdida fetal.

El presente caso evidencia el embarazo de un feto con aneuploidía diagnosticado la primera mitad del embarazo, de pronóstico malo para la vida fetal que se manejó de manera multidisciplinaria, en donde fue fundamental la participación de las distintas especialidades. Se reconoce la utilidad y validez clínica del tamizaje de primer trimestre acompañado de marcadores ecográficos, bioquímicos y estudios invasivos genéticos para el diagnóstico, manejo y abordaje adecuado de posibles alteraciones cromosómicas.

CONFLICTO DE INTERESES

No existe conflicto de intereses por parte de los autores.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tamaki Y, Katagiri Y, Umemura N, Takeshita N, Morita M. Noninvasive prenatal testing aids identification of tetrasomy 18p: A case report. *Case Rep Womens Health*. 2020 Jun 25;27:e00236. doi: 10.1016/j.crwh.2020.e00236. PMID: 32642449; PMCID: PMC7334301.
2. Chen CP, Ko TM, Chen YY, Chern SR, Wu PS, Chen SW, Lai ST, Chuang TY, Yang CW, Pan CW, Wang W. Prenatal diagnosis and molecular cytogenetic characterization of low-level mosaicism for tetrasomy 18p at amniocentesis in a pregnancy with a favorable outcome. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2017 Dec;56(6):836-839. doi: 10.1016/j.tjog.2017.10.024. PMID: 29241930.
3. Huamán G Moisés, Quiroga de Michelena María Isabel, St. Martin Brad, Huamán Moisés. Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas: Chorionic villous sampling and amniocentesis for fetal karyotyping. *Biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis para cariotipo fetal. Rev. peru. ginecol. obstet.* [Internet]. 2016 Jul [citado 2024 Jun 12]; 62(3): 269-277. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000300009&lng=es.
4. Orostizaga A. Ana, Apablaza R. Francisca, Garrido L. Bárbara, Zúñiga F. Paulina, Vaccarezza P. Italo, Wittkopf Doreen. Reporte de caso: Manejo multidisciplinario en gestante con embarazo de 31 semanas y COVID-19 positivo con evolución grave. *Rev. chil. obstet. ginecol.* [Internet]. 2020 Sep [citado 2024 Jun 12]; 85(Suppl 1): S97-S100. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262020000700013&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262020000700013>.
5. Bonanni G, Trevisan V, Zollino M, De Santis M, Romanzi F, Lanzzone A, Bevilacqua E. Case Report: Challenges of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): A Case Report of Confined Placental Mosaicism and Clinical Considerations. *Front Genet*. 2022 May 12;13:881284. doi: 10.3389/fgene.2022.881284. PMID: 35646091; PMCID: PMC9134238.
6. Okoror CEM, Arora S. Prenatal diagnosis after high chance non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13, chorionic villus sampling or amniocentesis? - Experience at a district general hospital in the United Kingdom. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X*. 2023 Jul 1;19:100211. doi: 10.1016/j.eurox.2023.100211. PMID: 37456970; PMCID: PMC10345242.
7. Martínez-Sánchez N, Robles Marhuenda A, De la Calle Fernández-Miranda M, Bartha JL. Test combinado de cribado de aneuploidías en gestantes portadoras anti-Ro del primer trimestre. *Clin Rheumatol*. 2021 julio;40(7):2699-2705. doi: 10.1007/s10067-021-05616-8. Publicación electrónica del 9 de febrero de 2021. PMID: 33559011.

8. Cavallo F, Soust A, Martino N, Sosa C. Hidrops fetal no inmune secundario a sífilis congénita. Reporte de un caso clínico [Non-immune hydrops fetalis secondary to congenital syphilis. Report of a clinical case]. Archivos de Ginecología y Obstetricia. 2022; Volumen 60, número 2: 121–128.
9. Mamani CH, Gonzales RJ, Huarin CHN. Hidrops fetal: a propósito de un caso. Rev Medicis. 2007;(4):31
10. Cárdenas Joel, Huertas Erasmo, Oré Ismenia, Carbajal Semiramis. Hidrops fetal no inmune: a propósito de un caso. An. Fac. med. [Internet]. 2004 Jun [citado 2025 Mayo 17]; 65(2): 133-137. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-55832004000200008&lng=es.
11. Dinsmoor MJ, Fette LM, Hughes BL, Rouse DJ, Saade GR, Reddy UM, Allard D, Mallett G, Thom EA, Gyamfi-Bannerman C, Varner MW, Goodnight WH, Tita ATN, Costantine MM, Swamy GK, Heyborne KD, Chien EK, Chauhan SP, El-Sayed YY, Casey BM, Parry S, Simhan HN, Napolitano PG, Macones GA; Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development Maternal-Fetal Medicine Units (MFMU) Network. Amniocentesis to diagnose congenital cytomegalovirus infection following maternal primary infection. Am J Obstet Gynecol MFM. 2022 Jul;4(4):100641. doi: 10.1016/j.ajogmf.2022.100641. Epub 2022 May 6. PMID: 35526782; PMCID: PMC9167787. }
12. Navaratnam K, Alfievic Z; Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Amniocentesis and chorionic villus sampling: Green-top Guideline No. 8 July 2021: Green-top Guideline No. 8. BJOG. 2022 Jan;129(1):e1-e15. doi: 10.1111/1471-0528.16821. Epub 2021 Oct 24. PMID: 34693616.