

Anemia de Fanconi y embarazo: una combinación inusual

Fanconi's anemia and pregnancy: an unusual combination

Carlos Escalante-Gómez¹, Judith Jiménez-Torrealba²

Resumen

La anemia de Fanconi es una falla clásica de la médula ósea, la cual tiene una incidencia de menos de 1 en 100,000 nacidos vivos. Hasta ahora, las pacientes femeninas normalmente no alcanzaban la edad reproductiva y mucho menos lograban el embarazo. Una revisión actual de la literatura identifica solamente 19 pacientes que han logrado el embarazo. Presentamos el caso de una paciente de 16 años portadora de anemia de Fanconi, la cual presenta un embarazo de 30 semanas complicado por un cuadro de preeclampsia severa asociada a trombocitopenia severa, hemorragia intraparenquimatosa, convulsiones y neumonía. El manejo obstétrico de estas pacientes es muy complejo. El tratamiento debe ser individualizado a las necesidades de cada paciente hasta que la literatura agrupe más casos y se ofrezcan normas de manejo.

Descriptor: Anemia de Fanconi, pancitopenia, preeclampsia.

Recibido: 21 de octubre de 2007

Aceptado: 5 de febrero de 2008

Abstract

Fanconi's anemia is a classic marrow-failure disorder with an incidence of less than 1 case per 100,000 live births. Until now, female patients do not usually reach childbearing age and even less achieved pregnancy. A review of the literature identifies only 19 patients who have become pregnant.

We present a case of 16 year old patient with a 30 week pregnancy complicated by a rapid onset severe preeclampsia associated with extreme thrombocytopenia, intraparenchymal

¹ Departamento Ginecología, Hospital San Juan de Dios, Caja Costarricense de Seguro Social, Programa Maestría en Ciencias Biomédicas, Escuela de Medicina, Universidad de Costa Rica

² Departamento Alto Riesgo Obstétrico, Hospital México, Caja Costarricense de Seguro Social

Correspondencia:

Carlos Escalante. Correo electrónico: dr.escalante@gmail.com

Apto: 783-2400, San José Costa Rica

ISSN 0001-6002/2008/50/2/112-113

Acta Médica Costarricense, ©2008

Colegio de Médicos y Cirujanos

hemorrhage seizures and pneumonia.

Obstetric management of these patients is complicated; treatment should be tailored to the patients' needs until more cases are reported and guidelines recommended.

Keywords: Fanconi's Anemia, pancytopenia, preeclampsia.

La anemia de Fanconi (anemia aplásica) es un trastorno caracterizado por una falla clásica de la médula ósea, la cual se presenta en menos de 1 por cada 100,000 nacidos vivos. Esta enfermedad es heredada de manera autosómica recesiva y se caracteriza por su gran variedad de fenotipos. Se ha descrito en todas las razas y grupos étnicos. Una de las características principales de la anemia de Fanconi es su instauración gradual durante la primera década de la vida, la cual se manifiesta como un descenso de una o varias de las líneas hematopoyéticas.¹ Generalmente el primer hallazgo es la trombocitopenia, seguida de la neutropenia y finalmente la anemia propiamente. Eventualmente se llega a una aplasia medular severa en la mayoría de los casos, sin embargo la expresión completa de la pancitopenia es variable y puede durar de meses a años. El hallazgo principal es la fragilidad cromosómica anormal vista en la metafase de linfocitos de sangre periférica cultivados en fitohemaglutinina. La presencia de anomalías congénitas características (como lo son los cambios pigmentarios del cuello, hombros y tronco; baja estatura, microcefalia, ausencia de pulgares bilaterales y las orejas de implantación baja) en combinación con la falla medular hace el diagnóstico de anemia de Fanconi se sospeche de una manera relativamente fácil.^{1,2} Anteriormente los pacientes portadores de Anemia de Fanconi no alcanzaban su etapa reproductiva. Aun más, es raro ver pacientes con anemia de Fanconi que logren el embarazo; una revisión sistemática de la literatura identificó solamente 19 casos de pacientes que habían logrado el embarazo, de las cuales se obtuvieron 20 nacimientos y de los cuales sobrevivieron 18 productos.³⁻⁵

Caso

A continuación reportamos el caso de una paciente de 16 años, conocida portadora de anemia de Fanconi desde los 10 años, la cual es ingresada al servicio de Alto Riesgo

Obstétrico del Hospital México por un embarazo de 30 semanas con una sospecha de preeclampsia basado en la toma de dos presiones arteriales en 130/80 y 148/92 mmHg asociados a proteinuria de una cruz (+) por método de "dipstick" en una muestra general de orina. La paciente fue recibida totalmente asintomática, con exámenes basales evidenciando anemia (hemoglobina en 7.8 g/dl) y trombocitopenia (39,000 plaquetas/mm³). El ultrasonido obstétrico y pruebas de bienestar fetal estaban dentro de límites normales para la edad gestacional. Se le realizaron transfusiones de glóbulos rojos empacados y de plaquetas por recomendación de hematología y se le inició el esquema de maduración pulmonar fetal con dexamentasona intravenoso. Dentro de las siguientes 36 horas se le inicia sulfato de magnesio intravenoso dado que la paciente presenta un deterioro importante de su estado general; presenta edemas generalizados, cefalea persistente, hipertensiones arteriales sostenidas (160/108 mmHG), proteinuria en orina de 24 horas de 3.810 mg y un descenso de las plaquetas (a pesar de las transfusiones) a 31.000 plaquetas/mm³. Las pruebas serológicas de función renal y de función hepáticas se mantuvieron normales. Inmediatamente se decide intentar una prueba de parto por inducción con oxitocina, sin embargo dado un puntaje de Bishop no favorable y la persistencia de un monitoreo fetal no tranquilizante se decide interrumpir el embarazo por vía de cesárea. Seis unidades de plaquetas fueron transfundidas transoperatoriamente, no se describen complicaciones en la cirugía, se coloca un drenaje de Penrose y la herida se deja parcialmente abierta. En el postoperatorio la paciente persistía con cefalea y comienza a referir visión borrosa. Se documentan varias convulsiones tónico-clónicas de duración variable y los laboratorios del momento evidencian una trombocitopenia de 8.000 plaquetas/mm³ y una hemoglobina de 7.2 g/dl. Inmediatamente se reinician las transfusiones de plaquetas y glóbulos rojos empacados y se realiza una tomografía axial computarizada del cerebro, la cual evidencia una gran hemorragia intraparenquimatosa en el ventrículo cerebral derecho. La paciente es valorada por neurocirugía, pero dado su trombocitopenia severa se le indica manejo conservador. A pesar de las múltiples transfusiones los controles de plaquetas rondaban los 40.000 /mm³, en este momento se decide iniciar transfusiones masivas de plaquetas para lograr niveles superiores a 100.000 plaquetas/mm³ y se suspende el sulfato de magnesio sustituyéndolo por fenitoína. Los requerimientos nutricionales se mantuvieron por vía parenteral. Tomografías consecutivas no mostraron aumentos en la hemorragia intraparenquimatosa a pesar de dos convulsiones más. Tratamiento de mantenimiento fue

ajustado a las necesidades de la paciente y se mantuvo en observación en la Unidad de Cuidados Intensivos. Durante las siguientes 48 horas, la presión arterial comenzó a normalizarse, no se observaron más convulsiones, no se documentaron déficits neurológicos, las tomografías control no documentaron lesiones nuevas y los exámenes de sangre se mantuvieron estables. Poco después hallazgos clínicos y radiológicos documentaron una neumonía basal derecha, la cual respondió adecuadamente a antibióticos intravenosos. En menos de dos semanas se observa que la paciente esta deambulando por medios propios y todos los signos de preeclampsia han desaparecido. Dos meses después, la paciente luce en buen estado general, no presenta ningún déficit neurológico, no ha vuelto a convulsionar, no esta tomando ningún medicamento y esta amamantando a su bebe de manera satisfactoria. Los exámenes de tamizaje para detectar anemia de Fanconi en el bebe, fueron negativos.

Discusión

Alter et al.³ en 1991 describió seis casos de pacientes embarazadas con anemia de Fanconi, de estas pacientes, dos desarrollaron preeclampsia y una eclampsia. De los 19 casos descritos en la literatura, al menos 10 de ellos requirieron transfusiones importantes de glóbulos rojos o plaquetas. Irónicamente, no se han descrito muertes maternas en este grupo de pacientes. El manejo obstétrico de estas pacientes es bastante complejo, y dado los pocos casos reportados es difícil establecer recomendaciones claras para su manejo. Sin embargo, pareciera que el uso liberal de transfusiones, para disminuir el riesgo de hipoxia fetal y complicaciones maternas, es tanto seguro como deseable.

Referencias

1. Freedman M. Inherited forms of bone marrow failure. In: Hoffman R, editor. Hematology: Basic Principles and Practice. 4th edition. Pennsylvania: Churchill Livingstone; 2005.
2. Taniguchi T, D'Andrea AD. Molecular pathogenesis of Fanconi anemia: recent progress. BLOOD. 2006 June; 107: 4223 – 33.
3. Alter BP, Frissora CL, Halperin DS, Freeman MH, Chirkara U, Alvarez E, Lynch L, Adler-Brecher B, Auerbach AD. Fanconi's anaemia and pregnancy. Br J Haematol. 1991 Mar; 77: 410-8.
4. Dalle JH, Huot C, Duvall M, Rousseau P, Francoeur D, Champagne J, Vachon MF, Champagne MA. Successful pregnancy after bone marrow transplantation for Fanconi's anemia. Bone Marrow Transplant. 2004 Dec; 34: 1099-100.
5. Goi K, Sugita K, Nakamura M, Inufai T, Honna H, Hirose K, Kuroda I, Hoshi K, Nakazawa S. Natural pregnancy and delivery after allogenic bone marrow transplantation in a Fanconi anaemia patient. Br J Haematol. 2006 Nov; 135: 410-1.