

REPORTE DE CASO

Epignathus como hallazgo incidental ecográfico: Reporte de un caso

[Epignathus as an incidental ultrasound finding: A case report]

Jaime Andrés Machado Bernal, Mario A. Arteaga-Zarate, Ricardo A. Torrents-González, Arturo A. Montaña-Mendoza

Universidad Libre. Barranquilla, Atlántico, Colombia.

Resumen

El epignathus consiste en una forma poco frecuente de teratoma orofacial congénito raro que puede surgir de la región del esfenoides, el paladar o la faringe. Esta entidad conlleva a una alta tasa de mortalidad secundaria a una importante obstrucción de las vías aéreas en el periodo neonatal. El objetivo es reportar un caso de diagnóstico prenatal ecográfico de epignathus como hallazgo incidental. Presentación de caso: Primigestante de 17 años, quien acude a control ecográfico para realización de primera ecografía, en donde se evidencia en los 2/3 inferiores de la cara una tumoración sólida de ecogenicidad heterogénea donde se observan zonas ecogénicas que se alternan con zonas isoeogénicas la cual se extiende desde el borde inferior de las orbitas hasta el tercio superior del tórax (comprometiendo la región nasal y orofaríngea) de aproximadamente 61x50 mm sugestiva de epignathus. Conclusión: El diagnóstico prenatal de esta entidad es ecográfico y es esencial para poder planificar un adecuado manejo en las primeras horas posnatales mejorando la tasa de sobrevivencia neonatal.

Autor corresponsal

Jaime Andrés Machado Bernal
janama1996@gmail.com

Palabras claves

teratoma, ultrasonografía, anomalías del sistema estomatognático.

Key words

teratoma, ultrasonography, anomalies of the stomatognathic system.

Fecha de Recibido

29 de junio de 2022

Fecha de Publicación

25 de agosto de 2022

Reproducción

Artículo de acceso libre para uso académico personal e individual. Prohibida reproducción para otros usos o derivado.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés y haber seguido los protocolos bioéticos. Se obtuvo consentimiento informado de los pacientes para este trabajo.

Financiamiento

Los autores declaran no tener fuentes externas de financiamiento asociados a este trabajo.

ABSTRACT

Epignathus is an infrequent form of rare congenital orofacial teratoma that can arise from the sphenoid region, the palate or the pharynx, which can be related to different malformations. This entity leads to a high mortality rate secondary to significant airway obstruction in the neonatal period. The purpose is to report a case of antenatal ultrasound diagnosis of epignathus as an incidental finding. Case presentation: 17-year-old primipregnant woman, who attends an ultrasound control to perform a first ultrasound, where a solid tumor of heterogeneous echogenicity is evidenced in the lower 2/3 of the face where echogenic zones are observed that alternate with isoechogenic zones, which extends from the lower edge of the orbits to the upper third of the thorax (compromising the nasal and oropharyngeal region) of approximately 61x50 mm, suggestive of epignathus. Conclusion: The prenatal diagnosis of this entity is ultrasound and it is essential to be able to plan an adequate management in the first postnatal hours, improving the neonatal survival rate.

INTRODUCCIÓN

Los teratomas son tumores benignos que contienen elementos de 3 capas germinales: ectodermo, mesodermo y endodermo, con diversos grados de organización [1]. Estos se pueden clasificar en cuatro grupos: quiste dermoide, que consta de células epiteliales compuestas de dos líneas de células germinales (generalmente, ectodermo y mesodermo); quiste teratoideo, que se compone de las tres capas de células germinales; sin embargo, está poco diferenciado; los teratomas, que pueden ser sólidos o quísticos, también contienen tejido de las tres capas germinales y son más identificables histológicamente; y epignathus, que es un tumor oral muy desarrollado que se origina en órganos y extremidades fetales. También se conoce como “fetus-in-fetu” [2].

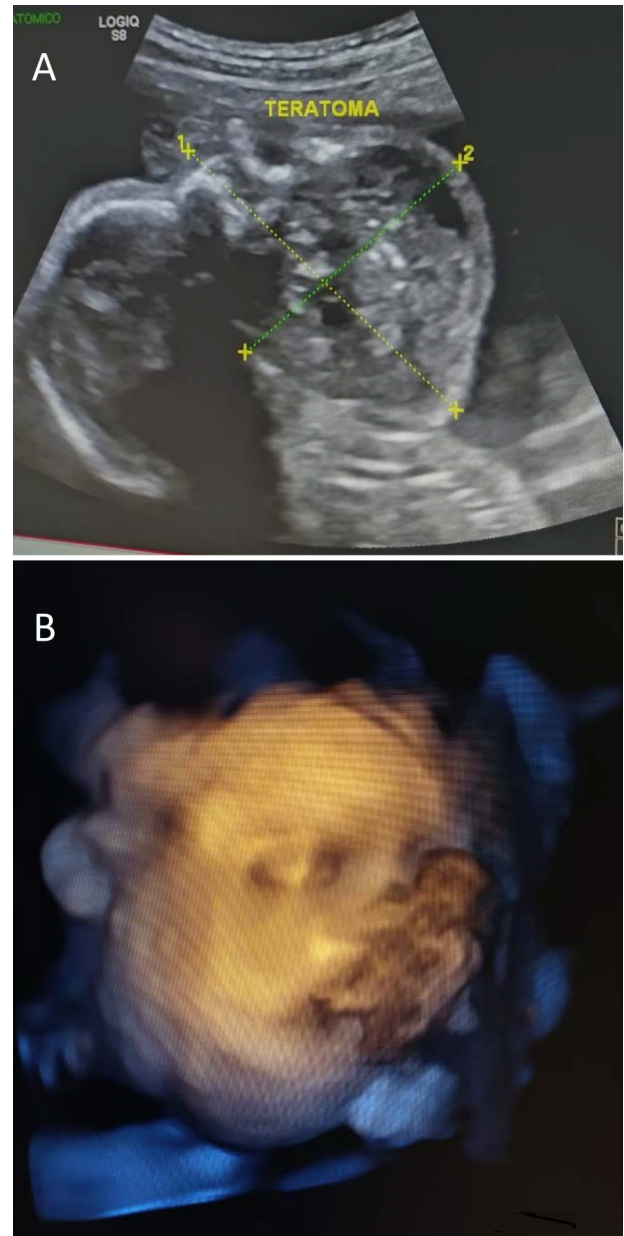
La incidencia de esta patología es baja, y muchas veces subdiagnosticada. Por lo tanto, se hace necesario hacer un diagnóstico prenatal ecográfico adecuado para poder planificar el nacimiento del neonato y en ese sentido disminuir las tasas de morbilidad y mortalidad. A pesar de tener una base genética sólida, se debe considerar que la etiología es por múltiples factores. Las consecuencias de los tumores neonatales están determinadas por el tamaño, la ubicación, la tasa de crecimiento y el grado de invasión de la lesión, que puede ser fatal en algunos casos. El objetivo de este reporte es documentar un caso de epignathus diagnosticado con ultrasonido de manera oportuna durante el periodo antenatal en la ciudad de Barranquilla, Colombia.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se comunica el caso de una paciente de 17 años de edad, primigestante, de edad gestacional desconocida dado a que no recuerda fecha de su última regla ni se ha realizado ecografías previas, sin antecedentes personales de importancia, captación tardía al control prenatal. Acude a realización de primera ecografía en donde se documenta se encuentra cursando con embarazo de 22,5 semanas por biometrías en ese momento; quien asistió con cita previa a consulta de ecografía de detalle anatómico en la cual se evidencia: feto de sexo femenino, con presencia de ventriculomegalia bilateral leve: derecha de 12 mm e izquierda 16 mm, en los 2/3 inferiores de la cara existe una tumoración sólida de ecogenicidad heterogénea don-

de se observan zonas ecogénicas que se alternan con zonas isoecogénicas la cual se extiende desde el borde inferior de las orbitas hasta el tercio superior del tórax (comprometiendo la región nasal y orofaríngea) de aproximadamente 61x50 mm sugestiva de epignathus (figura 1A y figura 1B). Al examen doppler color muestra patrón vascular, ausencia de cámara gástrica, líquido amniótico

Figura 1. Tumoración sólida



Tumoración sólida la cual se extiende desde el borde inferior de las orbitas hasta el tercio superior del tórax (comprometiendo la región nasal y orofaríngea) de aproximadamente 61x50 mm. Imagen en 3D. Fuente: paciente.

Figura 2. Imagen por ultrasonido



Líquido amniótico particulado isoecogénico aumentado ILA 29.2 cm - polihidramnios leve. Fuente: paciente.

particulado isoecogénico aumentado ILA 29.2 cm - polihidramnios leve (figura 2), evaluación cardíaca normal, placenta anterior grado I/III de Grannum, peso fetal 475 gramos creciendo en percentil 17.1% según intervalo ecográfico; posteriormente paciente es valorada por servicio de medicina materno-fetal quienes realizan amniocentesis para estudio de cariotipo fetal, durante el procedimiento se obtuvo líquido amniótico cetrino oscuro (figura 3) asociado a pobre pronóstico fetal. La paciente aceptó continuar con la gestación. Finalmente, el feto falleció intrauterino en semana 28 de gestación en donde se confirmó histopatológicamente el diagnóstico de epignathus (figura 4).

DISCUSIÓN

El epignathus por ser una entidad poco frecuente, su etiología aún se desconoce, sin embargo, hay una variedad de teorías, siendo la más popular que el epignathus puede surgir de las células totipotentes de la bolsa de Rathke y crecer de manera desorganizada [3]. No hay evidencia que sugiera que el epignathus sea causado por agentes ambientales, herencia mendeliana o poligénica [4].

Como ya se mencionó, la incidencia de esta patología a nivel mundial es baja; se estima que es de 1 en 35.000 - 200.000 nacidos vivos [5]. Se realizó una búsqueda exhaustiva en varias bases de datos (PubMed, LILACS); y

Figura 3. Líquido amniótico cetrino oscuro.



Figura 4. Óbito fetal con evidencia de epignathus.



Fuente: paciente.

en nuestro país hay pocos reportes acerca de esta entidad y usualmente el diagnóstico se ha hecho en el periodo posnatal (inmediatamente al nacimiento) como se describe en dos casos publicados en la ciudad de Cali, Colombia [6] y otro caso en el hospital San Vicente de Paul en la ciudad de Medellín [7].

La importancia de este reporte es que el diagnóstico fue hecho en el periodo prenatal y no hay literatura reportada hasta el momento en nuestro país de dicha entidad en donde el diagnóstico haya sido antenatal.

Esta patología se presenta con mayor frecuencia en pacientes de sexo femenino, con una relación 3:1, acorde con nuestro reporte de caso en el cual el sexo fetal es femenino [8]. Se asocia con malformaciones de la línea media, como anoftalmia, displasia renal bilateral, meningoencefalocoele, lengua bífida, síndrome de Pierre-Robin e hipoplasia del cuerpo calloso y paladar hendido [9], en nuestro caso se asociaba a ventriculomegalia bilateral leve; afectación poco común en relación con epignathus, sin embargo, importante describirla.

El impacto fisiológico de un teratoma es el resultado de su ubicación y tamaño, al ser un tumor cuya principal característica está dada por el efecto compresivo y a su vez obstructivo. Si se localizan en el tracto aerodigestivo superior, son de alto riesgo y con frecuencia causan complicaciones potencialmente mortales por compromiso de la vía aérea. Debido a esto, tienen una alta tasa de mortalidad y el diagnóstico prenatal puede permitir una mejor preparación para ayudar a optimizar la atención en el momento del nacimiento [10].

En ese sentido, se hace necesario realizar un adecuado diagnóstico prenatal de esta patología; mucho se ha dicho con respecto a las ayudas diagnósticas. Si bien la resonancia magnética nuclear revela con precisión las características del tumor incluso desde el periodo prenatal y predice de manera confiable el grado de compresión de las vías respiratorias y el grado de compromiso esofágico o pulmonar [11]; el estudio de tamizaje sigue siendo el ultrasonido obstétrico, con una alta sensibilidad como lo reportan algunos autores [12].

En cuanto a la vía del parto, se prefiere siempre un parto por cesárea para el feto con un diagnóstico prenatal de un epignathus porque un gran teratoma en la boca y la faringe puede causar una obstrucción completa de las vías respiratorias impidiendo el paso por el canal del parto por un efecto obstructivo [13]. Se recomienda un equipo multidisciplinario entrenado al momento del nacimiento de estos neonatos diagnosticados con epignathus para disminuir los resultados adversos perinatales. Con respecto a las semanas de la finalización de la gestación, se han descrito procedimientos EXIT con fetos entre las semanas 29 y 40; por lo tanto, el parto prematuro no es una contraindicación para el EXIT [14].

Finalmente podemos decir que en fetos con diagnósticos de epignathus, la obstrucción de la vía aérea por compresión u oclusión ha sido reportada hasta en un 80% al 100% y si no es intervenida llega a mortalidad incluso del 100% [15]. Es por ello en donde radica la importancia de hacer un adecuado diagnóstico prenatal de esta patología.

CONCLUSION

El epignathus es una entidad infrecuente, pero cuando se presenta tiene alta mortalidad. Si se asocia a otras malformaciones aumenta el riesgo de complicaciones extrauterina. El diagnóstico prenatal siempre se va basar en la ultrasonografía, pero en algunas ocasiones se requiere de estudios complementarios de mayor complejidad como la RMN para evaluar la complejidad y el compromiso. Actualmente es un desafío la planificación de la finalización de la gestación, por la complejidad de la terapia EXIT y no hay un consenso mundialmente aceptado en donde se indique la meta gestacional en esta patología.

REFERENCIAS

- [1] Hirose S, Sydorak R, Tsao K y cols. Spectrum of intrapartum management strategies for giant fetal cervical teratoma. *J Pediatric Surg* 2003; 38(3): 446-450. <https://doi.org/10.1053/jpsu.2003.50077>
- [2] Velasco S M, Conda H, Sandoval A, Balanzar J, Irra E, García P, Velasco Pérez M. Epignathus. *Diagnosticjournal.com* 12-15.
- [3] Escobar GI, Poblete LA, Becker VJ, Zavala B A, et al. Epignathus: Reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2005; 70(3):173-9.

- <https://doi.org/10.4067/S0717-75262005000300009>
- [4] Kirishima M, Yamada S, Shinya M, et al. An autopsy case of epignathus (immature teratoma of the soft palate) with intracranial extension but without brain invasion: case report and literature review. *Diagn Pathol*. 2018;13:99. <https://doi.org/10.1186/s13000-018-0776-y>
- [5] Vandenhuate B, Leteurtre E, Lecomte-Houcke M. Epignathus teratoma: report of three cases with a review of the literature. *Palate Craniofac J* 2000; 37(1): 83-91. https://doi.org/10.1597/1545-1569_2000_037_0083_etrotc_2.3.co_2
- [6] Orrego Jaime, Jaramillo Martha Lucía, Ballesteros Adriana, López José Ignacio, Torres Martha Cecilia, Lasso Rubén Eduardo. Teratoma Cervical Congénito: Reporte De Casos. *Ces Med*. [Internet]. 2009 Jan [Cited 2022 May 07]; 23(1): 77-83.
- [7] Vallejo, J., & Jimenez, G. (2015). Giant epignathus combined with cleft palate and macrostomy. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 44, e300. <https://doi.org/10.1016/j.ijom.2015.08.360>
- [8] Clement K, Chamberlain P, Boyd P, Molyneux A. Prenatal diagnosis of an epignathus: a case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 178-181. <https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2001.00456.x>
- [9] Hart I. Perinatal (fetal and neonatal) germ cell tumors. *J Pediatric Surg* 2004; 39(7): 1003-1013. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2004.03.045>
- [10] Herath M, Siriwardena BSMS, Jayasinghe RD, et al. Oropharyngeal epignathus with partial facial duplication: report of a rare case. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2018;47:442-4. <https://doi.org/10.1016/j.ijom.2017.08.011>
- [11] Araujo E, Hélio A, Guimaraes F, Saito M, Pires A. Prenatal diagnosis of a large fetal cervical teratoma by three-dimensional ultrasonography: a case report. *Arch Gynecol Obstet* (2007) 141-144. <https://doi.org/10.1007/s00404-006-0180-9>
- [12] Tsitourdis I, Sidiropoulus D, Michaelides M: Sonographic evaluation of Epignathus, Hyppokratia, vol 13 2009
- [13] Bouchard S, Johnson M, Flake A, Howell L, Myers L, Scott N. The EXIT procedure: experience and outcome in 31 cases. *J Pediatric Surg* 2002; 37 (3): 418-426. <https://doi.org/10.1053/jpsu.2002.30839>
- [14] Wang AC, Gu YQ, Zhou XY. Congenital giant epignathus with intracranial extension in a fetal. *Chin Med J (Engl)* 2017;130:2386-7.
- [15] Martino F, Avila L, Encinas J, Luis A, Olivares P, Lassaletta L, Nistal M, Tovar J. Teratomas of the neck and mediastinum in children. *Pediatr Sug Int* (2006) 22:627-634. <https://doi.org/10.1007/s00383-006-1724-6>