



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

## Justificación

Ha llegado al mundo en unas circunstancias muy especiales, demostrando ser una pequeña fuerte y valiente. Con 33 semanas, y tras dejar que su hermana gemela naciera sana segundos antes, se ha enfrentado a una compleja intervención quirúrgica que le ha dado la oportunidad de seguir con vida fuera del vientre materno.

El equipo de Medicina y Terapia Fetal de Hospitales Universitarios Virgen del Rocío se ha enfrentado a un nuevo reto, realizando por primera vez el procedimiento EXIT (*ex utero intrapartum treatment*) para resolver un raro tumor de base de cráneo que hubiera sido mortal de haberse esperado al final natural de la gestación. Las complicaciones del epignatus que había desarrollado la pequeña durante la gestación y que invadía toda la cavidad orofaríngea, le estaban impidiendo la correcta deglución de líquido amniótico, al igual que le suponían un riesgo vital, ya que no hubiera podido pasar de la respiración placentaria a la pulmonar el día de su nacimiento.

El procedimiento EXIT, la mejor opción para salvar su vida, se realizó durante el parto y con el bebé aún conectado al cordón umbilical para aprovechar la circulación placentaria. En menos de cinco minutos, se extirpó la masa tumoral externa y se realizó una traqueostomía para dar soporte respiratorio al bebé, tras lo cual se cortó el cordón umbilical y se trasladó a la pequeña a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Unas 15 horas después, la pequeña volvía a enfrentarse a una intervención para que el equipo extirpara el tumor desde dentro y reconstruyera su tráquea. La evolución está siendo satisfactoria y desde el pasado sábado ya respira por sí misma.

Especialistas en medicina fetal, cirujanos pediátricos, neonatólogos, cirujanos maxilofaciales, neurocirujanos, anestesistas y enfermería especializada han formado parte del equipo que ha asumido este nuevo desafío para el hospital sevillano. El hecho de tratarse de un embarazo gemelar y la rareza y severidad de la patología - en la literatura científica internacional sólo existen dos precedentes de esta cirugía en embarazos gemelares, ninguno de epignatus- han supuesto un verdadero desafío para los profesionales que hace apenas tres meses realizaban el primer caso de cirugía fetal abierta de espina bífida en Europa, otra modalidad de intervención de alta complejidad que se realiza durante la gestación.

*CARPETA DE PRENSA*

---



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

Desde el diagnóstico prenatal de la malformación en la Unidad Clínica de Genética y Reproducción de Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, en la semana 22 de gestación, hasta la intervención, que ha tenido lugar este mes a las 33 semanas de embarazo, madre y pequeñas han permanecido bajo supervisión médica, habiendo sido necesarios dos amniodrenajes del líquido amniótico que el feto afecto no podía tragar y que amenazaba con romper la bolsa amniótica o anticipar el parto.

La confianza depositada por la madre y su familia en el centro, múltiples reuniones de planificación y preparación, la elaboración de protocolos de actuación y de incidencias, simulacros quirúrgicos y la reconocida experiencia de los servicios implicados en el programa de Medicina y Terapia Fetal del hospital sevillano han formado parte de este nuevo éxito del Sistema Sanitario Público de Andalucía.



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

## **E**l epignatus

El epignatus es una forma infrecuente de teratoma oro-faríngeo, un tumor que se asocia con una alta mortalidad durante el periodo neonatal. La forma de presentación de esta anomalía congénita, generalmente una gran masa de tejidos que aflora por la cavidad oral, ocluye severamente la vía aérea e impide la correcta deglución de líquido amniótico durante la vida intrauterina, así como la normal ventilación durante la vida postnatal.

En el caso de la recién nacida intervenida en Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, el tumor tenía su origen en el etmoides, estructura ósea de la base del cráneo, y atravesaba la mesoestructura de la cabeza, invadiendo el maxilar superior y obliterando fosas nasales y cavidad oral, rechazando la lengua, y saliendo por la boca al exterior.

Dependiendo del momento de la gestación y el deseo de la madre o la familia, las malformaciones fetales en general pueden manejarse mediante el tratamiento o corrección fetal intrauterina en casos seleccionados, el tratamiento intraparto extrauterino o el tratamiento tras la finalización de la gestación.

Existe evidencia científica para afirmar que la corrección fetal extrauterina-intraparto (EXIT) del teratoma ofrece un correcto potencial de recuperación.



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

## Cirugía EXIT

El primer caso de cirugía EXIT que se realiza en el mundo data de 1989 y se aplicó para resolver un caso de teratoma cervical. No obstante, la técnica que se realiza en la actualidad es de 1997, habiéndose extendido hasta unos quince procesos, fundamentalmente aquellos en los que existe un importante compromiso cardiorrespiratorio para el feto al nacer (masas tumorales en cuello y tórax, tumores pulmonares o del mediastino, hernias diafragmáticas severas, síndrome de obstrucción aérea, agenesia pulmonar unilateral, etc.).

Según las últimas revisiones bibliográficas, se han realizado en el mundo aproximadamente unos 30 procedimientos EXIT, dos de ellos en embarazos gemelares (1999 y 2001), aunque ninguno en epignatus. Al tratarse de un procedimiento altamente complejo, se requiere orquestar con la máxima precisión a un importante número de profesionales de diversas disciplinas, tanto antes de la cirugía como en el propio acto quirúrgico, momento en el que una posible emergencia neonatal fatal se convierte en una opción programada de vida para el feto.

### *Paso a paso*

Hospitales Universitarios Virgen del Rocío ha realizado su primer caso de cirugía EXIT en un caso de epignatus durante una gestación gemelar. El paso a paso de esta intervención se desglosa de la siguiente forma:

**Paso 1.-** La madre recibe una anestesia general junto con un catéter epidural para controlar el dolor tras la cirugía. Este procedimiento anestésico es más complejo que el de una cesárea normal, ya que son necesarios controles intraoperatorios adicionales.

**Paso 2.-** El útero es expuesto y, tras comprobar mediante ecografía la localización de los fetos y las placentas, se procede a la evacuación mediante amniodrenaje de parte del líquido amniótico. La apertura del útero (histerotomía) se realiza en la localización más adecuada, siendo este procedimiento similar al de una cesárea convencional.

*CARPETA DE PRENSA*

---



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

**Paso 3.-** Al tratarse de una gestación gemelar en la que la presentación del primer feto corresponde al feto sano, se procede en primer lugar al parto del mismo.

**Paso 4.-** La presentación pelviana de la pequeña afectada dificulta el ya difícil procedimiento. Igualmente, la gran masa tumoral que sale por la cavidad oral obliga a intervenir al feto sacándolo completamente del útero, reduciéndose así el tiempo de maniobra del equipo. En situaciones normales, la duración del flujo sanguíneo útero-placentario dura entre 60 y 120 minutos, pero cuando el cordón umbilical sale al exterior en su totalidad, el tiempo de correcta oxigenación baja a 10-20 minutos.

Tras la exposición del feto y monitorización del mismo, unido en todo momento al cordón umbilical, se lleva a cabo la intervención para extirpar la masa tumoral externa y liberar la vía aérea (traqueostomía), un proceso que dura exactamente 4 minutos y 30 segundos. Finalmente, se corta el cordón umbilical y se traslada al recién nacido a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales para su seguimiento y control.

**Paso 5.-** Tras la extracción de ambas placentas, se cierra el útero y el abdomen, permaneciendo la madre durante unas horas en la Unidad de Reanimación Postanestésica para, posteriormente, pasar a planta de hospitalización.

El trabajo coordinado y multidisciplinar de hasta 20 profesionales -Unidad Clínica de Genética y Reproducción, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica, Servicio de Anestesiología, Unidad de Gestión Clínica de Neonatología, Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Maxilofacial y Unidad de Neurocirugía Infantil- ha permitido llevar a cabo con éxito esta compleja cirugía.

La más avanzada tecnología en Sistemas de Visión e Integración de Imágenes y Datos ha sido utilizada en esta intervención, con equipos diseñados y desarrollados en colaboración con la Universidad de Sevilla, a través del Grupo de Física Interdisciplinar de la Escuela Superior de Ingenieros.

*CARPETA DE PRENSA*

---



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

## Medicina y Terapia Fetal

El desarrollo humano depende de una secuencia extremadamente precisa de proliferación y maduración, que requiere una regulación genética y epigenética muy compleja. Es fácil imaginar que las interferencias en dicha secuencia darán lugar a trastornos del desarrollo fetal y anomalías congénitas que en un número importante de casos pueden acompañarse de retraso psicomotor.

Un reciente estudio prospectivo indica que en el 55% de los niños con retraso psicomotor sin características autistas es posible encontrar la causa responsable de su trastorno. Entre ellas, el 64% serían de origen prenatal (anomalías del desarrollo cerebral, exposición a tóxicos, anomalías cromosómicas, síndromes de origen genético o infección congénita) y el 21% de origen perinatal con una probable predisposición prenatal (como la transfusión fetofetal y la restricción del crecimiento fetal). Es por ello que la *medicina fetal* se sitúa en un contexto perinatal, en el que la etapa fetal y neonatal constituyen momentos consecutivos de una etapa crítica del desarrollo humano que afectará también a la edad adulta.

La medicina fetal se ha desarrollado como un área de conocimiento y competencia a medida que la investigación y la tecnología nos han acercado a diagnósticos más precisos y, sobre todo, a comprender la historia natural de los trastornos del desarrollo fetal, a las que de forma clásica la aproximación clínica se ha realizado por sus efectos finales. Hoy resulta evidente que las enfermedades y/o malformaciones fetales representan un estadio final consecuencia de procesos de causa diferente y cuadros clínicos aparentemente similares pueden afectar la función final del órgano o sistema afecto con notables diferencias. Estas diferencias son susceptibles de estrategias diagnósticas, preventivas y terapéuticas específicas que contribuyen de manera significativa a reducir la mortalidad y morbilidad perinatal evitable.



*Programa de Medicina y Terapia Fetal.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.*

---

*Sevilla, a 2 de noviembre de 2007*

La necesidad de gestionar las nuevas tecnologías desde el conocimiento hace imprescindible la formación en estas nuevas áreas; en las que son también necesarias la transversalidad y multidisciplinariedad para su correcta implementación y aplicación clínica. Es necesario establecer criterios para evaluar los riesgos y beneficios de cada procedimiento, así como para asegurar su efectividad para promover la salud y prevenir la enfermedad. La combinación de estos factores resulta esencial para la implementación y el desarrollo sostenible de los programas relacionados con medicina y terapia fetal, cuyo objetivo obvio debe ser reducir la morbilidad perinatal evitable.

Para identificar de la forma más precisa posible los casos potencialmente beneficiarios de un programa de medicina y terapia fetal, es imprescindible una atención en bien estructurada y desarrollada. Para cada patología o malformación es necesario un conocimiento exhaustivo de las bases genéticas, de la embriología normal y patológica y de la fisiopatología fetal. El conocimiento del problema fetal y su historia natural permite el diagnóstico correcto, el seguimiento especializado, planificar el momento, el lugar y el tipo de parto y la terapia prenatal y/o neonatal específica.

Ello significa que los fetos y recién nacidos que puedan ser tratados médica o quirúrgicamente estén en *las mejores condiciones* para recibir la *mejor atención* posible en el escenario perinatal (fetal y neonatal). También es esencial para desarrollar estrategias de prevención como el programa de diagnóstico genético preimplantatorio (PGD) actualmente en marcha.

Sólo mediante la integración de las visiones de los especialistas implicados es posible llegar a un consenso sobre pronóstico y conducta apropiadas para cada caso y esto hace imprescindible la existencia de programas y grupos multidisciplinarios, implicados en el diagnóstico correcto, selección de casos tratables, la técnica/procedimiento indicado, los resultados previsibles y la organización del seguimiento fetal y neonatal para cada patología.

El *Programa de Medicina y Terapia Fetal* en Hospitales Universitarios Virgen del Rocío se orienta a la investigación, desarrollo y aplicación de estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento de la patología fetal, ya sea médico o invasivo (incluyendo cirugía fetal). El programa incluye la investigación traslacional en terapia celular y terapia génica.

*CARPETA DE PRENSA*

---