



Acta Médica Costarricense

ISSN: 0001-6002

actamedica@medicos.sa.cr

Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica  
Costa Rica

Escalante-Gómez, Carlos; Jiménez-Torrealba, Judith  
Anemia de Fanconi y embarazo: una combinación inusual  
Acta Médica Costarricense, vol. 50, núm. 2, abril-junio, 2008, pp. 112-113  
Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica  
San José, Costa Rica

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=43411756009>

- ▶ Cómo citar el artículo
- ▶ Número completo
- ▶ Más información del artículo
- ▶ Página de la revista en [redalyc.org](http://redalyc.org)

redalyc.org

Sistema de Información Científica

Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal  
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

# Casos clínicos

## Anemia de Fanconi y embarazo: una combinación inusual

### Fanconi's anemia and pregnancy: an unusual combination

Carlos Escalante-Gómez<sup>1</sup>, Judith Jiménez-Torrealba<sup>2</sup>

#### 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 intraparenquimatosas, 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.

**Descriptores:** 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, intraparenquimal

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, pancitopenia, preeclampsia.

The anemia of Fanconi (anemia aplásica) is a disorder characterized by a classic failure of the bone marrow, which occurs in less than 1 per 100,000 live births. This disease is hereditary in an autosomal recessive manner and is characterized by a great variety of phenotypes. It has been described in all ethnic groups. One of the main characteristics of Fanconi's anemia is its gradual onset during the first decade of life, which manifests as a decrease of one or more hematopoietic lines.<sup>1</sup> Generally, the first finding is thrombocytopenia, followed by neutropenia and finally anemia. Eventually, aplasia of the bone marrow is reached in most cases, although the expression of pancytopenia is variable and can last for months to years. The main finding is chromosomal abnormalities in peripheral blood lymphocytes, such as changes in the metaphase of peripheral blood lymphocytes, including changes in the neck, shoulders and trunk; short stature, microcephaly, absence of bilateral pulses and low-set ears. In combination with the bone marrow failure, the diagnosis of Fanconi's anemia is suspected in a relatively easy manner.<sup>1,2</sup> Previously, patients with Fanconi's anemia did not reach reproductive age. Moreover, it is rare to see patients with Fanconi's anemia who become pregnant; a systematic review of the literature identified only 19 cases of patients who have become pregnant, of which 20 deliveries were reported and 18 survived.<sup>3-5</sup>

#### 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

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

<sup>2</sup> 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

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/mm<sup>3</sup>). 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 dexametasona 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/mm<sup>3</sup>. 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 dreno 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/mm<sup>3</sup> 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 /mm<sup>3</sup>, en este momento se decide iniciar transfusiones masivas de plaquetas para lograr niveles superiores a 100.000 plaquetas/mm<sup>3</sup> 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 está 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 está tomando ningún medicamento y está 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.<sup>3</sup> 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. 4<sup>th</sup> 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, Friscola 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, Champange J, Vachon MF, Champange 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.