



## Síndrome de Body Stalk. Reporte de caso.

### Body Stalk syndrome. Case report.

Diana Hoyos<sup>1</sup>, Catalina Quilindo<sup>2</sup>, Jhon Narvaez<sup>3</sup>

#### RESUMEN

**Objetivo:** Reportar un caso de síndrome de Body Stalk en una gestante con antecedente de consumo de sustancias psicoactivas y sífilis gestacional.

**Descripción de caso:** Presentamos un caso de síndrome de Body Stalk diagnosticado a las 10 semanas de edad gestacional. El embrión presentaba múltiples defectos característicos del síndrome, incluyendo defectos de la pared abdominal y de extremidades inferiores. El

#### ABSTRACT

**Objective:** Report a case of Body Stalk Syndrome in a pregnant woman with a history of psychoactive substance use and gestational syphilis.

**Description:** We present a case of Body Stalk syndrome diagnosed at 10 weeks' gestation on a first trimester ultrasound. The embryo presented multiple abnormalities characteristic of the syndrome, including abdominal wall defects and fetal dysmorphism. The

Historial del artículo:

Fecha de recepción: 20/10/2021

Fecha de aprobación: 22/12/2021

1 Hospital Susana Lopez de Valencia, Médico y cirujano. Popayán, Colombia.

2 Hospital Susana Lopez de Valencia, Médico y Cirujano MSc en Epidemiología. Universidad Federal de Minas Gerais. Popayán, Colombia.

3 Pronacer Medicina Diagnóstica. Popayán, Colombia.

**Autor de correspondencia:** Diana Marcela Hoyos Belalcázar. Popayán, Cauca. Colombia. Teléfono: (2) 8211721. Correo electrónico: dianahobe9@gmail.com

**Cómo citar este artículo:** Hoyos D, Quilindo C, Narváz J. Síndrome de Body Stalk. Reporte de caso. Revista de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad del Cauca. 2022;24(1):57-61. <https://doi.org/10.47373/rfcs.2022.v24.2033>

*síndrome de Body Stalk es un defecto congénito poco frecuente con mal pronóstico.*

**Conclusiones:** *El síndrome de Body Stalk es un defecto congénito severo el cual es incompatible con la vida. El diagnóstico prenatal ultrasonográfico ayuda a definir la conducta obstétrica y disminuye el riesgo de morbilidad materna.*

**Palabras clave:** *Desarrollo embrionari; Pared abdominal; Ultrasonografía prenatal; Anomalías congénitas.*

---

## INTRODUCCIÓN

La anomalía del tallo corporal conocido como Síndrome de Body Stalk (SBS) se trata de un defecto congénito incompatible con la vida (1). La prevalencia a nivel global es de 1/14.000 - 1/42.000 embarazos (2), y no se tienen datos a nivel nacional. Se considera que las cifras reales podrían estar subestimadas ya que este tipo de alteraciones pueden ser la responsables de un número significativo de abortos espontáneos (3).

El SBS consiste en un defecto severo de la pared toracoabdominal que provoca evisceración y adherencia a la placenta (4), puede estar acompañado de anomalías de extremidades, columna y genitourinarias (5). Se asocia a un cordón umbilical muy corto o ausente (6). Los factores de riesgo asociados no están muy bien definidos pero la edad materna joven, el consumo de cocaína, tabaquismo, el bajo nivel educativo materno y el embarazo no planeado se han visto relacionados (7).

El diagnóstico es básicamente ecográfico al final del primer trimestre (8), sin embargo, el diagnóstico definitivo es anatomopatológico (9). Generalmente, no se ha visto asociado a alteraciones cromosómicas (10), pero desde hace algunos años se ha propuesto que su etiología tiene un componente genético con un patrón de herencia ligado al cromosoma X dominante, específicamente en el brazo largo (11). No existe tratamiento y generalmente, se realiza interrupción del embarazo temprano, ya que de forma tardía aumenta la morbilidad materna (12). Previa autorización y firma de consentimiento informado de la paciente, se analiza y se presenta un caso clínico de SBS encontrado en un hospital público de Popayán, Colombia.

*Body Stalk syndrome is a rare congenital anomaly with poor prognosis.*

**Conclusions:** *Body Stalk syndrome is a severe birth defect which is incompatible with life. Prenatal ultrasonographic diagnosis contributes to defining obstetric management and decreases the risk of maternal morbidity.*

**Keywords:** *Embryonic Development; Abdominal Wall; Ultrasonography Prenatal; Congenital Abnormalities*

---

## CASO CLÍNICO

Paciente de 18 años, primigestante, procedente de la zona rural del municipio de Popayán, con antecedentes médicos de consumo de sustancias psicoactivas (cocaína), obesidad grado II y sífilis gestacional no tratada (recibió una sola dosis de penicilina con posterior abandono del tratamiento).

Ingresó al servicio urgencias de ginecología derivada por medicina materno fetal por diagnóstico ecográfico de embarazo de 10,4 semanas, con embrión único vivo, edema de tejido celular subcutáneo especialmente a nivel occipital, además irregularidad de la pared abdominal correspondiente a defecto de la pared abdominal abierto con protrusión de hígado y asas intestinales en contacto con el espacio extra celómico (Figuras 1-3), feto incompatible con la vida, con diagnóstico ultrasonográfico de SBS.

Examen físico de ingreso sin alteraciones, reporte de paraclínicos Hemograma con leucocitos 7.480/ $\mu$ L, neutrófilos 4.970/ $\mu$ L, linfocitos 1.67/ $\mu$ L, hemoglobina 12.2 g/dL, hematocrito 37 %, plaquetas 350.000/ $\mu$ L, VDRL (serología) reactivo a 32 diluciones y FTA ABS (prueba treponémica) positivo, parcial de orina y gram de orina sin centrifugar sin alteraciones, VIH (prueba rápida para el virus de inmunodeficiencia humana) negativo. Se inició manejo con penicilina benzatínica 2.400.000 UI intramuscular.

Luego de la consejería y las recomendaciones realizadas a la madre sobre la patología, ella solicitó la interrupción voluntaria del embarazo (IVE), por lo tanto, se adelantó el cumplimiento de la documentación exigida por la legislación colombiana y posteriormente se inició el protocolo de IVE con manejo médico con misoprostol, hasta lograr la expulsión del embarazo.

Finalmente, el informe de patología reveló a la microscopía eritrocitos, fibrina, polimorfonucleares neutrófilos, glándulas

endometriales secretoras, decidua, células trofoblásticas y abundantes vellosidades coriales histológicamente compatible con restos ovulares.

Se completó el esquema antibiótico para sífilis, tanto para la paciente como para su pareja y se brindó asesoría en planificación familiar y prevención de enfermedades de transmisión sexual (ETS).

**Figura 1.** Imagen en 3D- Deformidad de extremidades inferiores y defecto de pared abdominal



**Figura 2.** Imagen 2D- Defecto de pared abdominal, presencia de abdomen y extremidades inferiores en espacio extra celómico. Se señala membrana amniótica.



**Figura 3.** Imagen en 2D- Defecto de pared abdominal



## DISCUSIÓN

El SBS consiste en una condición rara y letal, caracterizada por un defecto extenso de la pared abdominal, cifoescoliosis, cordón umbilical rudimentario corto y deformidades de las extremidades (13). El diagnóstico se basa en los criterios descritos por Van Allen et al, en el que deben coexistir 2 de las 3 anomalías planteadas: Exencefalia o encefalocele con hendiduras faciales, toraco y/o abdominosquisis, y defectos en las extremidades (14), características adicionales han sido descritas, tales como anomalías urogenitales y adhesión placentaria por lo que se han planteado varios fenotipos y formas de expresión (15,16). Todos esos hallazgos descritos, fueron encontrados en el caso presentado.

Dentro de las hipótesis planteadas se encuentran tres: la primera de ellas es una ruptura temprana del amnios antes de la obliteración de la cavidad celómica que implica que parte del feto ingresa a la cavidad celómica lo que conlleva a defectos estructurales en la pared abdominal, además de restricción del movimiento y su cercanía con la placenta explica el acortamiento o ausencia del cordón umbilical como se observó en este caso (17).

La segunda hace referencia a la formación de bandas fibróticas amnióticas que generan lesiones traumáticas (18), no obstante, desde 1987, Van Allen y colaboradores (19), proponen una teoría sobre la disrupción del flujo vascular embrionario aproximadamente entre la semana 4 - 6 que

termina con el fracaso del cierre de la pared corporal ventral y la persistencia de la cavidad celómica extraembrionaria. Por lo anterior parece haber una asociación entre el SBS y el abuso de cocaína como efecto vasoconstrictor (20), y alteración del flujo vascular. En este caso, la paciente presentó como antecedente consumo de sustancias psicoactivas, específicamente cocaína.

Finalmente, la tercera teoría es la más aceptada, descrita por Hartwig et al en 1989, donde la disgenesia embrionaria es el resultado en el plegamiento embrionario (dos laterales, caudal y cefálico) anormal, principalmente del lateral que da lugar a una falla en la formación del celoma (21).

En los últimos años se han descrito genes implicados en el desarrollo de este síndrome tales como HOX, factor de crecimiento de fibroblastos, factor de crecimiento transformante, entre otros, con mutaciones de novo que solo estarían presentes en el feto y en su descendencia, si su reproducción fuera una opción (22).

El SBS se diagnostica generalmente en los dos primeros trimestres del embarazo mediante ultrasonido, son pocos los casos en donde se describen en el tercer trimestre de gestación o al nacimiento (23). En el caso presentado el diagnóstico se realizó al final del primer trimestre, lo cual concuerda con lo reportado por otros autores. Recientemente, se está utilizando la resonancia magnética nuclear para caracterizar mejor las anomalías, especialmente las cerebrales y pulmonares (24). Hasta el momento no hay intervenciones fetales disponibles (25), y existe una muerte temprana al nacimiento en casi todos los reportes (26).

En las pacientes con diagnósticos tardíos o en las que optan por continuar con el embarazo existe un aumento de la mortalidad materna y eventos adversos los cuales se desarrollan durante el trabajo de parto o en la cesárea (27). Es fundamental una adecuada consejería al tener un diagnóstico definitivo de SBS informando las posibles complicaciones y el derecho a la IVE (28). Como fortalezas en este reporte de caso, mencionamos el acceso sin limitación a las herramientas diagnósticas imagenológicas para el diagnóstico oportuno de la patología, lo que permitió la asesoría, el seguimiento clínico y el manejo integral de la paciente.

## CONCLUSIONES

El síndrome de Body Stalk es un defecto congénito severo el cual es incompatible con la vida y no existe una intervención terapéutica que pueda mejorar el pronóstico. El diagnóstico

prenatal ultrasonográfico ayuda a definir la conducta obstétrica y disminuye el riesgo de morbilidad materna.

## CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

Todos los autores contribuyeron en la revisión de la redacción y escritura del manuscrito realizaron una contribución sustancial con la adquisición de los datos e información, así mismo para la escritura del artículo, su revisión y aprobación

## CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores declaran no tener conflictos de interés

## FUENTES DE FINANCIAMIENTO

Ninguna

## REFERENCIAS

1. Okido M, Berezowski A, Carvalho S, Duarte G, Cavalli R, Marcolin A. Limb Body Wall Complex Associated with Placenta Accreta: A Mere Coincidence or a Sign of an Etiopathogenic Link? *Rev Bras Ginecol Obstet* 2017; 39: 142-6. <https://doi.org/10.1055/s-0037-1598607>
2. Costa MLB, Couto E, Furlan E, Zaccaria R, Andrade K, Barini R, et al. Body stalk anomaly: adverse maternal outcomes in a series of 21 cases. *Prenat Diagn* 2012; 32: 264-7. <https://doi.org/10.1002/pd.2947>
3. Singh A, Singh J, Gupta K. Body stalk anomaly: antenatal sonographic diagnosis of this rare entity with review of literature. *J Ultrason* 2017; 17: 133-5. <https://doi.org/10.15557/jou.2017.0020>
4. Kocherla K, Kumari V, Kocherla P. Prenatal diagnosis of body stalk complex: A rare entity and review of literature. *Indian Journal of Radiology and Imaging* 2015; 25: 67-70. <https://doi.org/10.4103/0971-3026.150162>
5. Halder A. Amniotic band syndrome and/or limb body wall complex: split or lump. *TACG*. 2010;7. <https://doi.org/10.2147/tacg.s8894>
6. Martín-Alguacil N. Anatomy-based diagnostic criteria for complex body wall anomalies (CBWA). *Mol Genet Genomic Med* 2020;8. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1465>

7. Díaz C, Copado Y, Muñoz G, Muñoz H. MALFORMACIONES DE LA PARED ABDOMINAL. *Revista Médica Clínica Las Condes* 2016; 27: 499-508. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2016.07.009>.
8. Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal nonchromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019; 54: 468-76. <https://doi.org/10.1002/uog.20844>.
9. Quijano FE, Rey MM, Echeverry M, Axt-Flidner R. Body Stalk Anomaly in a 9-Week Pregnancy. *Case Reports in Obstetrics and Gynecology* 2014; 2014: 1-3. <https://doi.org/10.1155/2014/357285>.
10. Bugge M. Body stalk anomaly in Denmark during 20 years (1970-1989). *Am J Med Genet* 2012; 158A:1702–8. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35394>.
11. Ayala Zapata S, Perlaza NA, Noguera J, Calle A, Saldarriaga W. Síndrome toracoabdominal: reporte de un caso en un museo de morfología. *Rev Cienc Salud* 2017; 15: 293. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.5765>.
12. Costa MLB, Couto E, Furlan E, Zaccaria R, Andrade K, Barini R, et al. Body stalk anomaly: adverse maternal outcomes in a series of 21 cases. *Prenat Diagn* 2012; 32: 264–7. <https://doi.org/10.1002/pd.2947>.
13. Spiller E, Salvador L, Bogana G, Neri F, Ambrosini G, Cosmi E, et al. Body stalk anomaly: Management of two dichorionic–diamniotic pregnancies. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 2008; 21: 758–9. <https://doi.org/10.1080/14767050802213941>.
14. Bhat A, Ilyas M, Dev G. Prenatal sonographic diagnosis of limb-body wall complex: case series of a rare congenital anomaly. *Radiology Case Reports* 2016; 11: 116–20. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2016.02.004>.
15. Pinar H, Kostadinov S, Crespo F. Cases of limb-body wall complex: Early amnion rupture, vascular disruption, or abnormal splitting of the embryo? *J Pediatr Genet* 2015; 01: 235–8. <https://doi.org/10.3233/pge-12037>.
16. Bijok J, Massalska D, Kucińska-Chahwan A, Posiewka A, Ilnicka A, Jakiel G, et al. Complex malformations involving the fetal body wall - definition and classification issues. *Prenat Diagn* 2017; 37: 1033–9. <https://doi.org/10.1002/pd.5141>.
17. Djakovic A, Bliissing S, Völker H-U, Dietl J. Body-Stalk-Anomalie (Syndrom der kurzen Nabelschnur)- Kasuistik einer seltenen Fehlbildung. *Zentralbl Gynakol* 2006; 128: 369–71. <https://doi.org/10.1055/s-2006-933425>.
18. Rittler M, Campaña H, Poletta FA, Santos MR, Gili JA, Pawluk MS, et al. Limb body wall complex: Its delineation and relationship with amniotic bands using clustering methods. *Birth Defects Research* 2018; 111: 222–8. <https://doi.org/10.1002/bdr.2.1442>.
19. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L, Reynolds JF. Limb body wall complex: I. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987; 28: 529–48. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320280302>.
20. Smrcek JM, Germer U, Krokowski M, Berg C, Krapp M, Geipel A, et al. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: analysis of nine singleton and two multiple pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 322–8. <https://doi.org/10.1002/uog.84>.
21. Hartwig NG, Vermeij-Keers Chr, De Vries HE, Kagie M, Kragt H. Limb body wall malformation complex: An embryologic etiology? *Human Pathology* 1989; 20: 1071–7. [https://doi.org/10.1016/0046-8177\(89\)90225-6](https://doi.org/10.1016/0046-8177(89)90225-6).
22. Gajzer DC, Hirzel AC, Saigal G, Rojas CP, Rodriguez MM. Possible Genetic Origin of Limb-Body Wall Complex. *Fetal and Pediatric Pathology* 2015; 34: 257–70. <https://doi.org/10.3109/15513815.2015.1055021>.
23. Jidha TD, Wakjira T, Mekonnen T. Body stalk anomaly presenting as an emergency in Ethiopia: a case report. *J Med Case Reports* 2020; 14. <https://doi.org/10.1186/s13256-020-02509-3>.
24. Aguirre-Pascual E, Epelman M, Johnson AM, Chauvin NA, Coleman BG, Victoria T. Prenatal MRI evaluation of limb–body wall complex. *Pediatr Radiol* 2014; 44: 1412–20. <https://doi.org/10.1007/s00247-014-3026-9>.
25. Das SK, Maharana SS, Subudhi M, Rao PV. The Limb-Abdominal Wall Complex Defects, a form of Amniotic Band Syndrome: A Rare Case Report. *Journal of clinical and diagnostic research: JCDR*. 2013; 7(3): 543-544. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2013/4886.2818>
26. Gazolla AC, da Cunha AC, Telles JAB, Betat R da S, Romano MA, Marshall I, et al. Limb-body wall defect: Experience of a reference service of fetal medicine from Southern Brazil. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 2014; 100: 739–49. <https://doi.org/10.1002/bdra.23266>.
27. Hrgovic Z, Andonotopo W, Klobucar A, Hrgovic I, Miskovic B, Ahr A. Prenatal Ultrasound Assessment and Fetal Heart Monitoring: Analysis of Dizygotic Twins Discordant for Body Stalk Anomaly in the Third Trimester of Pregnancy. *Ultraschall in Med* 2007; 28: 321–4. <https://doi.org/10.1055/s-2007-962942>.
28. Liao Y, Wen H, Ouyang S, Yuan Y, Bi J, Guan Y, et al. Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 2021; 224: 396.e1-396.e15. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2020.10.037>.