



CASO CLÍNICO

Onfalocele fetal. Exposición de caso clínico y revisión

M. Navarro Rodríguez*, J.C. Mariño Bello y R.M. López Tarragona

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Sta. Ana, Motril, Granada, España

Recibido el 21 de mayo de 2012; aceptado el 27 de julio de 2012
Disponible en Internet el 6 de diciembre de 2012

PALABRAS CLAVE

Onfalocele fetal;
Malformaciones
fetales;
Defectos pared
abdominal

KEYWORDS

Fetal omphalocele;
Fetal malformations;
Abdominal wall
defect

Resumen El onfalocele es un defecto de la pared abdominal a nivel de la línea media caracterizado por la herniación de contenido abdominal y recubierto por peritoneo y amnios. Su diagnóstico se realiza a partir de la semana 12, requiriendo un seguimiento ecográfico periódico y un estudio anatómico detallado dada su asociación, en ocasiones, a otras malformaciones. En general tiene buen pronóstico. Detallamos a continuación un caso de onfalocele fetal típico, diagnosticado en nuestra región.

© 2012 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Fetal omphalocele. Case report and review of the literature

Abstract Omphalocele is an abdominal wall defect at the midline characterized by herniation of abdominal contents and covered by peritoneum and amnion. The diagnosis of this entity is performed after week 12, requiring periodic ultrasound monitoring and detailed anatomical study because of its possible association with other malformations. Prognosis is generally good. We describe a typical case of fetal omphalocele, diagnosed in our region.

© 2012 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El onfalocele o exónfalo es un defecto en el desarrollo de la pared abdominal, en el que las vísceras herniadas están cubiertas por peritoneo, amnios y gelatina de Wharton¹. Los órganos comprometidos en la evisceración pueden ser asas de intestino delgado o grueso, hígado y estómago, estando siempre incluido el cordón en el saco herniado². Se diagnostica a partir de la semana 12 de gestación, ya que durante la vida fetal el intestino medio migra dentro del cordón

umbilical, para retornar a la cavidad alrededor de las semanas 10-12. El defecto es consecuencia de un fallo en el retorno de este intestino, quedándose fuera de la cavidad abdominal, recubierto por peritoneo y membrana amniótica, quedando el cordón umbilical inserto en este saco que cubre el defecto³. Se trata de una de las malformaciones congénitas más comunes, estimándose su incidencia en 1/4.000 nacimientos¹. Frecuentemente se asocia a otras anomalías, debiéndose descartarse alteraciones estructurales y cromosómicas.

Caso clínico

Gestante de 13 semanas de gestación, con antecedentes personales de alergia a la penicilina y un aborto precoz,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mnavar@telefonica.net
(M. Navarro Rodríguez).



Figura 1 Onfalocele fetal en semana 12 de gestación.

que acude a su primera consulta de embarazo. Realizada determinación de B-HCG y PAPPa en semana 8, se completa cribado de diagnóstico prenatal con ecografía fetal. En esta destaca un feto de 60mm de longitud craneocaudal (CRL) y translucencianucal (TN) de 1,59, así como imagen capsulada extraabdominal en la que se incluyen asas intestinales e hígado (figs. 1 y 2). El resto de la morfología es normal. La paciente se deriva a hospital de tercer nivel, con un resultado de screening de bajo riesgo (1/7.100 para síndrome de Down y 1/100.000 para síndrome de Edwards), donde se confirma la presencia de onfalocele fetal y se realiza biopsia corial con resultado de feto cromosómicamente normal, 46 xx y PCR negativa. El embarazo transcurre con normalidad hasta la semana 28 en la que se evidencia un retraso del crecimiento de 2 semanas, con doppler umbilical y fetal normales (figs. 3 y 4). En la semana 32, la paciente es ingresada por cólico nefrítico, con evidencia de una hidronefrosis grado III-IV, que no requiere tratamiento especial. En la semana 35 de embarazo, con ecografía correspondiente a 33 semanas, y un peso fetal estimado de 2.000 g, se remite a hospital de referencia para programación de finalización de embarazo. El embarazo se controla semanalmente, dejándose evolucionar de manera espontánea. La paciente es inducida en la semana 39 por rotura prematura de membranas, finalizando en cesárea por no progresión del parto. Nace una hembra de 2.610g con test de apgar 9 al minuto y 9 a los 5 minutos. La recién nacida es ingresada en la Unidad



Figura 2 Onfalocele fetal. Semana 12.



Figura 3 Onfalocele fetal. Semana 28.

de Cuidados Intensivos Neonatales de dicho hospital donde es intervenida con éxito, unos días después.

Discusión

En fases iniciales de la embriogénesis, el intestino presenta una localización extraabdominal, herniado a nivel del cordón umbilical. Es lo que llamamos «hernia fisiológica»⁴. A las 10 semanas de gestación, el intestino empieza a migrar hacia la cavidad abdominal, no siendo hasta la semana 12 cuando se completa esta, por lo que no será hasta este momento cuando podamos hablar de defecto de la pared del abdomen.

Bajo el concepto de defectos de la pared abdominal se engloban diferentes situaciones clínicas que tienen en común la salida de una o varias vísceras a través de una solución de continuidad a nivel de la pared del abdomen. En función de la localización del defecto, de la amplitud, de la presencia o no de membrana y de los órganos involucrados se pueden clasificar en:

- Gastrosquisis.
- Onfalocele.
- Malformaciones del septo uro-rectal.



Figura 4 Onfalocele fetal. Semana 28.

- Limbbody Wall complex.

Siendo las 2 primeras situaciones las más frecuentes.

A diferencia de la gastrosquisis, el onfalocele muestra una herniación del contenido abdominal recubierto de peritoneo y amnios. Típicamente, la salida de cordón umbilical se localiza en el ápex del defecto⁴.

La etiología del onfalocele, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es desconocida. Se postulan factores como exposición a agentes teratógenos como los recaptadores de serotonina en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales y predisposición genética posiblemente vinculada a defectos enzimáticos maternos, edad materna mayor de 30 años y raza negra⁵.

La asociación del onfalocele a otras anomalías estructurales y cromosómicas es muy importante, siendo las más frecuentes las cardiopatías (50%), trisomías 18 y 13. Esto ocurre con mayor prevalencia en los onfalocelos de pequeño tamaño que únicamente contienen herniación intestinal. La asociación a síndromes genéticos también es importante, sobre todo pentalogía de Cantrell, síndrome de bandas amnióticas, síndrome OEIS y síndrome de Beckwith-Wiedemann⁴.

El diagnóstico del onfalocele es ecográfico y debería realizarse de forma precoz, en la ecografía del primer trimestre, siempre realizada a partir de la semana 12⁴, aunque algunos estudios⁶ defienden que el onfalocele de contenido hepático puede ser diagnosticado por ecografía transvaginal a las 9 o 10 semanas de edad gestacional si se visualiza una masa con la consistencia del hígado con diámetro superior a 5 mm en el ámbito de la hernia fisiológica del intestino medio. Los fetos con este tipo de onfalocele, típicamente, aunque no siempre, tienen un cariotipo normal.

La ecografía bidimensional (2D) es la modalidad que se utiliza habitualmente y que se ofrece en forma rutinaria. La especificidad del estudio es alta, superior al 97%, pero la sensibilidad es del 60 al 80%, ya que se ve afectada por la posición del feto, la confusión con otros defectos abdominales poco frecuentes y la experiencia y pericia del operador¹. El avance de la tecnología en la adquisición de imágenes y reconstrucción digital ha permitido la aparición de las ecografías tridimensionales (3D y 4D). Estas metodologías de ultrasonido han mostrado que diagnostican algunas malformaciones con eficacia, pero aún no hay estudios que demuestren su superioridad sobre la ecografía tradicional, ni que la mayor precisión en las imágenes ofrezca alguna ventaja en el pronóstico perinatal⁷. El uso de la ecografía 3D y 4D no suele estar cubierto por los sistemas de salud, implicando un costo significativo a una gran parte de la población.

El asesoramiento de los padres debe ser multidisciplinar, ofertándose un estudio ecográfico detallado en el que se debe incluir ecocardiografía fetal y un estudio de cariotipo, dada la elevada asociación a otras malformaciones y cromosomopatías⁸.

La tasa de supervivencia en el onfalocele aislado se sitúa en torno al 90%⁴, siendo los riesgos de complicaciones intestinales, crecimiento intrauterino retardado y pérdida de bienestar fetal bajos, debido a que el contenido herniado no se halla en íntimo contacto con las partículas tóxicas del líquido amniótico como ocurre en la gastrosquisis. Aun así, se recomienda un control ecográfico mensual.

Existe controversia en cuanto a la vía del parto. La ausencia de estudios aleatorizados hace difícil la recomendación clara de una u otra vía del parto. Existen varios estudios retrospectivos^{9,10} que no han demostrado un beneficio de cesárea electiva frente a parto vaginal, aunque la mayor parte de los estudios no estratifican a los pacientes en función del tamaño o presencia de contenido hepático. Así que, a pesar de la controversia, la mayoría de autores defienden la práctica de cesárea electiva en los casos de defectos abdominales superiores a 5 cm y con contenido hepático, por el riesgo de traumatismo de vísceras abdominales y/o rotura del saco herniario⁴.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Primucci P, Viglanc M, Brignoli V. Onfalocele. *Rev Arg Ultrasound*. 2009;8:5-8.
2. Correia G. Anomalías congénitas corregibles quirúrgicamente, diagnóstico y manejo. *Rev Chil Pediatr*. 2001;72:57-62.
3. Iglesias A. First trimester prenatal diagnosis: fetal omphalocele. *Rev Arg Ultrasound*. 2009;8:68-71.
4. Fernández S. Defectos de la pared abdominal. En: *Cursos Clínicos de formación continuada en obstetricia y ginecología*. Ed. Menarini; 2009. p. 81-5.
5. Chircor L, Mehedinni R, Hîncu M. Risk factors related to omphalocele and gastroschisis. *Rom J Morphol Embryol*. 2009;50:645-9.
6. Carabajal CM, Dominguez JM, Parera M, Segura Blanco AC, Osmar Santa Cruz E. Ultrasound diagnosis of omphalocele: case report. *Revista de Posgrado de la VI Cátedra de Medicina*. 2010;14:14-6.
7. Instituto de Efectividad Clínica y Sanitaria. Utilidad de la ecografía 3D y 4D en Obstetricia. *Documentos de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Informe de Respuesta Rápida N.º 59*. Buenos Aires, Argentina; 2005.
8. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations. *Am J Med Genet A*. 2008;15:1280-5.
9. Segel S, Marder S, Parry S. Fetal abdominal wall defects and mode of delivery: a systematic review. *J Obstet Gynecol*. 2001;98:867-73.
10. How HY, Harris BJ, Pietrantonio M, Evans JC, Dutton S, Khoury J, et al. Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *Am J Obstet Gynecol*. 2000;182:1527-34.