

Diagnóstico prenatal de onfalocele mediante ultrasonografía

Prenatal ultrasound diagnosis of omphalocele

Dra. Luskenia del Río Romero,^I Dra. Nadia Blanco Figueredo,^{II} Dra. Zulay Rodríguez Domínguez^{III}

^I Centro de Genética Municipal "Leanet Borbolla". Manzanillo. Granma, Cuba.

^{II} Hospital Ginecobstétrico "Fe del Valle Ramos". Manzanillo. Granma, Cuba.

^{III} Dirección Municipal de Salud Pública. Manzanillo. Granma, Cuba.

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. El objetivo de esta comunicación es presentar un caso de onfalocele con edad gestacional de 23 sem y su diagnóstico prenatal por ultrasonografía. Mediante diagnóstico ecográfico en una pesquisa realizada a una paciente de 40 años de edad en el segundo trimestre (edad gestacional de 23 semanas), mostró a nivel de la pared anterior fetal imagen ecogénica que protruye a través de la pared abdominal y a continuación se localiza el cordón umbilical. Se observó estómago desplazado y pérdida de la anatomía normal de la circunferencia abdominal. Se realizó asesoramiento genético en el Centro Municipal de Genética de Manzanillo. Anatómicopatológicamente el feto presentó cuello corto y ancho, orejas de implantación baja, defecto del cierre del conducto onfalomesentérico, saco herniario ocupado por el lóbulo cuadrado del hígado y lecho vesicular, corazón con base ancha que muestra a la disección cava-cava, ausencia de tabique interventricular, estenosis de la válvula pulmonar y dilatación supra valvular de la arteria pulmonar, defecto amplio del tabique intraventricular y aorta cabalgada, lo que habla a favor de una cardiopatía troncoconal del tipo trilogía de Fallop, más el onfalocele. El diagnóstico prenatal por ultrasonografía es un método eficaz y fiable para el diagnóstico prenatal de onfalocele.

Palabras clave: onfalocele, defectos de la pared abdominal, Exónfalos, Ultrasonografía prenatal.

ABSTRACT

Omphalocele is an abdominal wall defect at the midline characterized by herniation of abdominal contents and covered by peritoneum and amnion. The aim of this paper is to present a case of omphalocele with gestational age of 23 weeks and prenatal diagnosis by ultrasonography. Using ultrasound diagnosis in a patient 40 years of age in the second trimester (gestational age 23 weeks) showed a level of the anterior fetal echogenic image that sticks through the abdominal wall and then locate the cord umbilical. Stomach is seen displaced and loss of normal anatomy of the abdominal circumference. Genetic counseling was conducted at the Municipal Center for Genetics of Manzanillo.

Anatomopatológicamente the fetus presented short and wide neck, low-set ears, defect omphalomesenteric of ductal closure, hernia sac occupied by the caudate lobe of the liver and gallbladder bed, wide base heart dissection showing cava-cava absence of interventricular septum was observed pulmonary valve stenosis most dilation of supra-ventricular pulmonary artery, large defect and aorta intra-ventricular septum ride, which speaks in favor of a heart rate troncoconal fallop trilogy over the omphalocele. Prenatal diagnosis by ultrasonography is an efficient and reliable method for prenatal diagnosis of omphalocele.

Keywords: omphalocele, abdominal wall defects, exomphalos, prenatal ultrasonography.

INTRODUCCIÓN

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 las 12 sem, y se requiere un seguimiento ecográfico periódico y estudio anatómico detallado dada su asociación, en ocasiones, a otras malformaciones.¹

La incidencia del onfalocele es aproximadamente de 1-3 por 1 000 nacidos vivos; es más frecuente en el sexo masculino (relación 3:1). Se puede asociar a otras anomalías en un 50-70 % de los casos, en 40-60 % de estos se presentan anomalías cromosómicas, probabilidad que aumenta si existe oligoamnios o polihidramnios. La frecuencia de aneuploidía es de 16 % cuando existe tejido hepático y asas intestinales dentro del saco.²

La ecografía obstétrica es un proceder habitual durante el embarazo. Los objetivos más importantes de esta práctica son: diagnosticar la edad gestacional, identificar la cantidad de embriones/fetos que se están gestando, constatar su presencia intrauterina y la actividad cardíaca, detectar la presencia de malformaciones congénitas e identificar marcadores de anomalías del desarrollo.³

Se le concede a *Ambrose Paré* el privilegio de la primera descripción de esta afección en la primera mitad del siglo xiv, y el término onfalocele fue acuñado por *Benson* en 1949.

El objetivo del trabajo es presentar un caso de onfalocele en una mujer con edad gestacional de 23 sem y su diagnóstico prenatal por ultrasonografía.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 40 años, del municipio Niquero en la provincia Granma, con antecedente de 5 gestaciones, 2 partos, 2 abortos provocados (G5 P2 A2), evaluada como de alto riesgo genético, con una edad gestacional de 23 sem al diagnóstico. El ultrasonido del 1er. trimestre no se realizó por haber sido captada en su gestación tardíamente.

La paciente tiene electroforesis de hemoglobina AA y el resultado del alfa feto proteína realizada a las 18 sem fue de 2,76 (elevado), por lo que se evalúa en el segundo nivel de atención de genética debido a su edad y ese resultado anormal.

El ultrasonido de pesquisa realizado en el 2do. trimestre (23 sem) mostró a nivel de la pared anterior fetal una imagen ecogénica que protruye a través de la pared abdominal y a continuación se localiza el cordón umbilical por lo que se infiere que parte del hígado está fuera de la pared abdominal. Se observa el estómago desplazado y pérdida de la anatomía normal de la circunferencia abdominal (Fig. 1).

Se realizó asesoramiento genético en el Centro Municipal de Genética de Manzanillo, se explicó a ambos miembros de la pareja las características y los riesgos del onfalocele con la víscera hepática en su interior y la posibilidad de existir una cardiopatía compleja asociada, debido al compromiso vascular y la presencia en el corazón de asimetría de cavidades y desplazamiento del mismo debido a la salida del hígado a través de la hernia; ante estas explicaciones científicas, los padres decidieron interrumpir el embarazo.

La paciente fue remitida al hospital "Fé del Valle Ramos" de Manzanillo, donde se realizó la interrupción del embarazo por el método farmacológico, expulsó un feto masculino, de 890 g de peso para 25 sem (Fig. 2).

Al hábito externo el departamento de anatomía patológica informa: presencia de cuello corto y ancho, orejas de implantación baja, defecto del cierre del conducto onfalomesentérico, saco herniario ocupado por el lóbulo cuadrado del hígado y lecho vesicular, corazón con base ancha que muestra a la disección cava-cava ausencia de tabique interventricular, se observó estenosis de la válvula pulmonar más dilatación de la arteria pulmonar supra valvular, defecto amplio del tabique intraventricular y aorta cabalgada, lo que habla a favor de una cardiopatía troncoconal del tipo trilogía de Fallop más el onfalocele (Fig. 3).

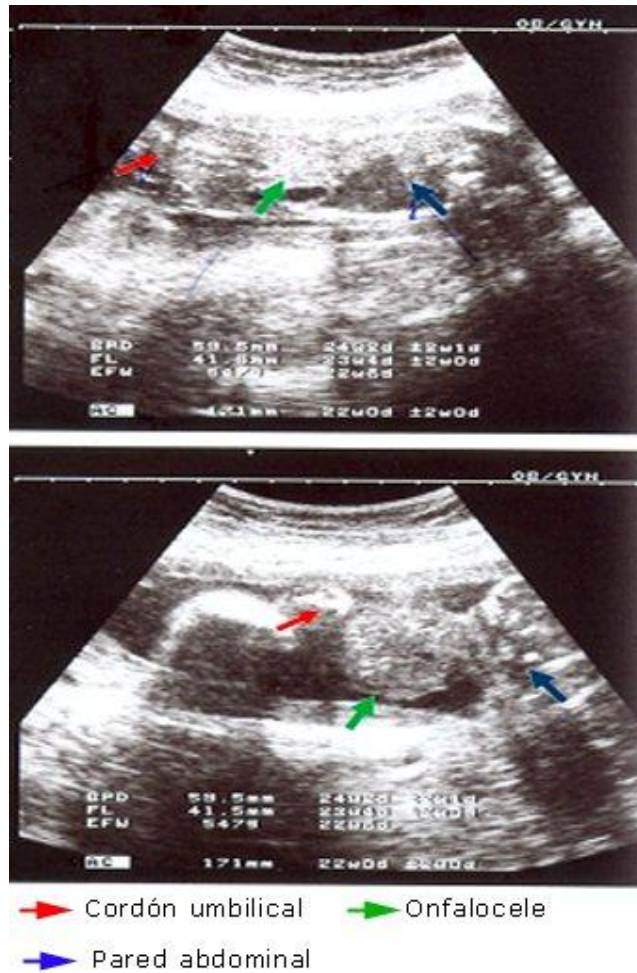


Fig. 1. Imagen ecográfica de feto con onfalocele a las 23 sem.



Fig. 2. Imagen de feto con onfalocele a las 24 sem.

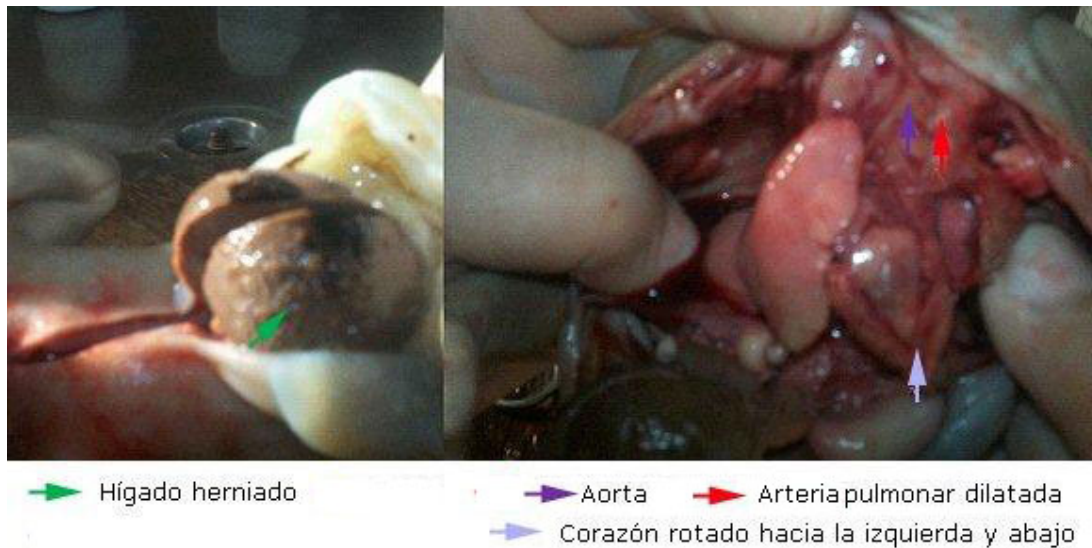


Fig. 3. Contenido del onfalocele y de la cavidad torácica.

DISCUSIÓN

El onfalocele se localiza en la porción central de la pared abdominal, su tamaño puede variar desde una simple hernia umbilical hasta grandes defectos que pueden afectar incluso a la cara anterior de tórax y pelvis. Cuando el defecto es grande, la cavidad abdominal suele ser demasiado pequeña para albergar las vísceras.⁴ Se considera un onfalocele grande, cuando el defecto es mayor de 5 cm de diámetro.⁵⁻⁷ El caso presentado se corresponde con un onfalocele grande ya que midió 7 cm de diámetro.

Los resultados imaginológicos y anatomopatológicos encontrados corroboran los encontrados por otros autores que indican que esta afección es el resultado de un defecto en la línea media de la pared anterior del abdomen fetal, en la base del cordón umbilical.²⁻⁸

Se ha descrito que durante la 6ta. sem del desarrollo embrionario los intestinos crecen rápidamente y migran a través del anillo al cordón umbilical. Alrededor de la 10 ma. sem los intestinos retornan al abdomen, rotando 270° en sentido contrario a las manecillas del reloj para alcanzar su posición en la cavidad abdominal, por lo tanto el onfalocele es el resultado del fallo de las vísceras para retornar completamente al abdomen.

El saco que contiene las vísceras estará formado internamente por el peritoneo y en su parte externa por la gelatina de *Wharton* y el amnios.²⁻⁸ En el caso descrito ya han ocurrido todos estos eventos, en un feto con 25 sem, verificándose tanto en las imágenes del ultrasonido como en los hallazgos de anatomía patológica.

El contenido del saco herniario en el caso investigado fue el lóbulo cuadrado del hígado, lo que sugiere que el mecanismo de su formación estuvo asociado a un fallo primitivo del cierre de la pared anterior del abdomen, ya que el hígado no se halla

nunca fuera de la cavidad abdominal durante el desarrollo embrionario, hipótesis sugerida por varios autores^{1,2-9} los cuales además dan significado fisiopatológico a la presencia de tejido hepático o no dentro del saco.

Cuando el onfalocele forma parte de un síndrome genético o cromosómico el riesgo estará dado por el síndrome del cual forma parte, se ha reportado un riesgo de recurrencia familiar ligado al cromosoma X.^{1,2-9} En el caso descrito aparecen evidencias de un posible síndrome genético no identificado, como son las orejas de implantación baja y cuello ancho. Se han señalado como posibles anomalías asociadas en el 50 al 80 % de los casos las malformaciones cardíacas (CIV, transposición de grandes vasos y ectopia *cordis*) entre otras esqueléticas, gastrointestinales, genitourinarias y del sistema nervioso central y también del tipo cromosómica como la trisomía 18 en un 43 %, la 13 y la 21.²

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 negra.⁸⁻¹⁰ De estos factores de riesgo se identificaron en la paciente, la raza negra, la edad (40 años) y un resultado elevado del alfa feto proteína.

El diagnóstico prenatal por ultrasonografía es un método eficaz y fiable para el diagnóstico prenatal de onfalocele.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez N, Mariño R, López R. Onfalocele fetal. Exposición de caso clínico y revisión. Rev Clínica e Investigación en ginecología y obstetricia [serie en Internet] 2013. [consultado 19 Sep de 2013]; 40(4): 186-88. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/journal/0210573X>
2. Oliva J. Onfalocele. Defectos de cierre de la pared anterior abdominal. Capítulo 8. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 158-63.
3. Carabajal CM, Domínguez JM, Parera M, Cristina SA, Santa-Cruz EO. Diagnóstico ecográfico de onfalocele: Reporte de un caso clínico. Revista de Posgrado de la Cátedra de Medicina. 2010; 202: 14-6.
4. Behrman RE, Kliegman RM, Harbin AM. Onfalocele. En: Nelson. Tratado de Pediatría. 16ª ed. Mc Graw Hill; 2000. p. 170-74.
5. Shuster SR. Omphalocele and Gastrochisis. In: Welch KJ Pediatric Surgery. Chicago: Year Book Medical Publisher, Inc. 1986. p. 740-3.
6. Yazbeck S. The Giant Omphalocele: A new Approach for a Rapid and Complete Closure. Journal Pediatr Surg. 1986; 8: 715-7.
7. Dillon PW, Cilley RE. Newborn Surgical Emergences. Gastrointestinal Anomalies, Abdominal Wall Defects. Pediatrics Clin of North Am. 1993; 40(6): 1289-314.

8. Primucci P, Viglanc M, Brignoli V. Onfalocele. Revista Argentina de Ultrasonido. 2009;8(1):5-8.
9. Leiva Aranda, Villa JL, Pulido A, Cruz D. Importancia del diagnóstico prenatal ante la sospecha de onfalocele. Revista de Medicina General de la Sociedad Española de Medicina General. 2007;95:238-9.
10. Chircor L, Mehedinti R, Hincu M. Risk factors related to omphalocele and gastroschisis. Rom Journal Morphol Embryol. 2009;50(4):645-9.

Recibido: 15 de noviembre de 2013.

Aprobado: 3 de diciembre de 2013.

Luskenia del Río Romero. Centro de Genética Municipal "Leanet Borbolla". Avenida Camilo Cienfuegos No. 22 B, entre calle 1 y calle 2. Reparto Caymari. Manzanillo. Granma, Cuba. Correo electrónico: yrodriguezvalera@idg.co.cu