

Multimed 2020; 24(3)

Mayo-Junio

Caso clínico

## Gastrosquisis. Reporte de un caso

Gastroschisis. Case report

Gastrosquise. Relatando um caso

María de los Ángeles Pérez Dajaruch. <sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-3709-025X>

Rafael Ferrer Montoya. <sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5235-7675>

Alexis Montero Aguilera. <sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5063-7278>

<sup>1</sup> Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Hospital Provincial Universitario Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma, Cuba.

\*Autor para la correspondencia. Email: [maripd@infomed.sld.cu](mailto:maripd@infomed.sld.cu)

### RESUMEN

**Introducción:** la gastrosquisis es una malformación congénita caracterizada por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal. Comúnmente se localiza a la derecha del cordón umbilical con protrusión visceral principalmente de íleon distal, estómago e hígado; y no se encuentra cubierto por una membrana protectora. La prevalencia de gastrosquisis es de 0.5-7 por cada 10,000 recién nacidos vivos, con un promedio de 1/2700 nacimientos a nivel mundial. La mayor prevalencia de casos con gastrosquisis ocurre en madres jóvenes <20 años y un mal estado nutricional.

**Presentación del caso:** madre de 18 años, primigesta, con antecedentes gineco-obstétricos de pobre cuidado prenatal. No se realizó ultrasonidos prenatales, nace neonato en el hospital público "General Madre Obrera" del municipio Llallagua, departamento de Potosí a las 39,1 semanas, con peso de 2,375 gramos, parto por

cesárea, con puntuación de Apgar de 1 al minuto y al quinto minuto, inmediatamente se reanima con oxígeno por penlon, intubación endotraqueal y administración de adrenalina endovenosa, no se logra recuperar y fallece a los 10 minutos de vida con diagnóstico de gastrosquisis.

**Discusión:** el reconocimiento temprano de esta patología es esencial para prevenir complicaciones mortales. Permite considerar diferentes abordajes terapéutico-quirúrgicos para alcanzar un mayor porcentaje de sobrevida, especialmente en zonas donde la incidencia es alta como en nuestro medio con una media de 17 casos anuales y una sobrevida de apenas 47%.

**Conclusiones:** la gastrosquisis tiene una alta tasa de supervivencia en países donde hay control prenatal apropiado y diagnóstico temprano; en este caso reportado no se realizaron los ultrasonidos como parte del seguimiento a la madre de este neonato.

**Palabras clave:** Gastrosquisis; Umbilical; Sepsis; Abdomen.

## ABSTRACT

**Introduction:** gastroschisis is a congenital malformation characterized by a visceral herniation through a defect in the abdominal wall. It is commonly located to the right of the umbilical cord with visceral protrusion mainly of the distal ileum, stomach and liver; and it is not covered by a protective membrane. The prevalence of gastroschisis is 0.5-7 per 10,000 live newborns, with an average of 1/2700 births worldwide. The highest prevalence of cases with gastroschisis occurs in young mothers <20 years and poor nutritional status.

**Case description:** 18-year-old mother, with a gynecologic-obstetric history of poor prenatal care. Prenatal ultrasound was not performed, a newborn is born in the "General Madre Obrera" public hospital in the Llallagua municipality, department of Potosí at 39.1 weeks, weighing 2,375 grams, delivery by caesarean section, with Apgar score of 1 minute and at the fifth minute, he is immediately resuscitated with penlon oxygen, endotracheal intubation and administration of intravenous adrenaline, he is unable to recover and dies at 10 minutes of life with a diagnosis of gastroschisis.

**Discussion:** early recognition of this pathology is essential to prevent fatal complications. It allows considering different therapeutic-surgical approaches to reach a higher survival rate, especially in areas where the incidence is high as in our environment with an average of 17 annual cases and a survival of only 47%.

**Conclusions:** gastroschisis has a high survival rate in countries where there is appropriate prenatal control and early diagnosis; In this reported case, ultrasounds were not performed as part of the follow-up of the mother of this newborn.

**Keywords:** Gastroschisis; Umbilical; Sepsis; Abdomen.

## RESUMO

**Introdução:** A gastrosquise é uma malformação congênita caracterizada por hérnia visceral através de um defeito da parede abdominal. É comumente localizado à direita do cordão umbilical com saliência visceral principalmente de íleon distal, estômago e fígado; e não está coberto por uma membrana protetora. A prevalência de gastrosquise é de 0,5-7 por 10.000 recém-nascidos vivos, com uma média de 1/2700 nascimentos em todo o mundo. A maior prevalência de casos de gastrosquise ocorre em mães jovens <20 anos e estado nutricional ruim.

**Apresentação do caso:** mãe de 18 anos, primigesta, com experiência ginecológica-obstétrica de má assistência pré-natal. Não foram realizadas ultrassonografias pré-natal, recém-nascido nasce no hospital público "General Madre Obrera" do município de Llallagua, O departamento de Potosí com 39,1 semanas, pesando 2.375 gramas, parto por cesariana, com pontuação de Apgar de 1 a minuto e quinto minuto, é imediatamente reanimado com oxigênio penlon, intubação endotraqueal e administração de adrenalina endovenosa, não se recupera e morre após 10 minutos de vida com diagnóstico de gastrosquise.

**Discussão:** O reconhecimento precoce dessa patologia é essencial para evitar complicações fatais. Permite considerar diferentes abordagens terapêutico-cirúrgicas para alcançar um maior percentual de sobrevivência, especialmente em áreas onde a incidência é alta como em nosso meio com uma média de 17 casos por ano e uma sobrevivência de apenas 47%.

**Conclusões:** a gastrosquise tem uma alta taxa de sobrevivência em países onde há controle pré-natal adequado e diagnóstico precoce; neste caso relatado não foi realizada ultrassom como parte do acompanhamento da mãe deste recém-nascido.

**Palavras-chave:** Gastrosquise; Umbilical; Sepsis; Abdômen.

Recibido: 8/4/2020

Aprobado: 13/4/2020

## Introducción

La palabra gastrosquisis deriva del prefijo griego “gaster”: estómago y “schisis”: fisura.

<sup>(1)</sup> Actualmente, se define como una malformación congénita caracterizada por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal. <sup>(2,3)</sup> La presencia de la fisura da lugar a la herniación de las asas intestinales, el estómago, el hígado y en ocasiones la vejiga. Las vísceras expuestas al líquido amniótico responden desarrollando un proceso inflamatorio de la capa seromuscular, la que además de serositis, causa la destrucción de las células de Cajal; este daño seromuscular es el que da lugar a la hipomotilidad del intestino en el neonato. <sup>(3)</sup> Hay varias teorías que explican el origen de la gastrosquisis; sin embargo, la más aceptada fue propuesta en el año 2009, que considera como causa principal la involución precoz de los vasos que irrigan la pared abdominal: la vena umbilical y la arteria onfalomesentérica derecha.

La patogenia es controvertida y diversas teorías han sido propuestas. Dentro de ellas se encuentra la falla en la formación del mesodermo, rotura del amnios cercana al anillo umbilical, involución anormal de la vena umbilical derecha o disrupción de la arteria onfalomesentérica. <sup>(3-7)</sup> La teoría más aceptada actualmente es la propuesta por Stevenson y col., quienes proponen que la gastrosquisis es originada por una falla en la unión del saco y conducto vitelino y de los vasos vitelinos al alantoides y al tallo corporal. Adicionalmente, se produciría una segunda perforación en la pared abdominal por la cual el punto medio intestinal se une a las estructuras vitelinas

exteriorizadas. De esta forma el intestino y el tallo corporal se separan, fallando su incorporación hacia el tallo umbilical y quedando el intestino extruido a la cavidad amniótica, sin remanentes de saco vitelino o del amnios. <sup>(6)</sup> Existen múltiples factores de riesgo asociados a la gastrosquisis, como el consumo de tabaco, alcohol o cocaína y otros agentes vasoactivos como la aspirina, la efedrina e ibuprofeno. <sup>(2,8,9)</sup>

El pronóstico de la gastrosquisis está dado por las complicaciones intestinales asociadas, producidas por la inflamación ante la exposición a sustancias irritativas del líquido amniótico sobre el intestino y la constricción, con la consiguiente isquemia a nivel del defecto de pared. Molik, <sup>(10)</sup> propone clasificar a la gastrosquisis en simple (sin lesiones intestinales) y gastrosquisis compleja (con anomalías intestinales asociadas como atresia, necrosis, vólvulo, perforación), donde el factor pronóstico más importante es la presencia de lesión de las asas, con una sobrevida de 70 a 90%, pero asociada a gran morbilidad debido a estancias hospitalarias prolongadas y complicaciones neonatales. <sup>(11)</sup> Es así que el objetivo principal en el manejo perinatal de estos fetos es detectar aquellos casos con riesgo de presentar una gastrosquisis compleja (GC). Se han descrito múltiples marcadores ecográficos para predecir lesión intestinal, tales como dilatación de las asas extraabdominales, dilatación de las asas intraabdominales y dilatación gástrica, con diversos puntos de corte y resultados variables en su capacidad predictiva. <sup>(12,13)</sup>

El objetivo del presente estudio fue describir el caso clínico con gastrosquisis atendido en el Hospital público "General Madre Obrera de Potosí.

### **Presentación de caso**

Madre de 18 años, primigesta, con antecedentes gineco-obstétricos de pobre cuidado prenatal. No se realizó ultrasonidos prenatales, nace neonato en el hospital público "General Madre Obrera" del municipio Llallagua, departamento de Potosí a las 39,1 semanas, con peso de 2375 gramos, parto por cesárea, con puntuación de Apgar de 1 al minuto y al quinto minuto, inmediatamente se reanima con oxígeno por penlon, intubación endotraqueal y administración de adrenalina endovenosa, no se logra

recuperar y fallece a los 10 minutos de vida con diagnóstico de gastroquiasis, en el examen físico se observó: exposición de vísceras abdominales (estomago, hígado, bazo, riñones y todo el intestino (Fig. 1) implantación baja de las orejas y pies varo equino. (Fig. 2)



**Fig. 1.** Gastroquiasis con exposición de todas las vísceras abdominales.



**Fig. 2.** Gastroquiasis con implantación baja de las orejas y pie varo equino bilateral.

Entre los exámenes complementarios realizados se detallan:

- ✓ Hemograma completo: Hb 160 g/L.
- ✓ Leucocitos:  $6,780 \times 10^3$
- ✓ Poli: 54.

- ✓ Linfo: 46.
- ✓ Glicemia: 3,5 mmol/L,
- ✓ Tiempo de coagulación y sangramiento: Normal.
- ✓ Conteo de plaquetas: 180,000 x mm<sup>3</sup>

No se pudieron realizar otras investigaciones complementarias

## Discusión

La mayor prevalencia de casos con gastrosquisis ocurre en madres jóvenes <20 años y con mal estado nutricional (IMC < 18.1 kg/m<sup>2</sup>). El alto consumo de frutas, vegetales, uso de ácido fólico antes del embarazo, así como el incremento del peso materno, contribuyen a reducir el riesgo de desarrollo de gastrosquisis. <sup>(1,6)</sup> El 42% de las madres que tienen hijos con gastrosquisis fumaron durante el embarazo. <sup>(1,7)</sup> La madre de la paciente es de edad joven (18 años) como único potente factor de riesgo.

Durante el primer trimestre las infecciones maternas de transmisión sexual y de tracto urinario, exposición a rayos X y el consumo de drogas vasoconstrictoras, como la cocaína, predisponen a presentar gastrosquisis. <sup>(1)</sup> En este caso, la madre presentó vaginosis, pero al octavo mes de embarazo, por lo que es improbable que esto fuera una causa del diagnóstico de la paciente. La exposición durante cualquier etapa del embarazo a fármacos como analgésicos, antigripales y descongestionantes nasales aumenta el riesgo de dicha malformación. <sup>(1,7)</sup> También se han considerado como posibles causas de disrupción, la diabetes, coagulopatías provocadas por la muerte de uno de los gemelos y las transfusiones feto-fetales. <sup>(2)</sup>

El peso promedio al nacimiento de los pacientes diagnosticados con gastrosquisis es de 2,400-2,500 g y la edad gestacional de 36-37 SG. 1, 2 En el caso presentado, el peso al nacimiento fue de 2.375 kg a las 39,1 semanas de gestación, según FUM. Esta anomalía tiene una alta morbilidad relacionada con la prematuridad (22-38%), BPN (RCIU simétrico, 38-77%), oligohidramnios (36%) y coexistencia con otras malformaciones

congénitas. La paciente presentó Crecimiento Intrauterino Restringido (CIR) pero ninguna otra patología relacionada.

Sumado a ello, el tratamiento quirúrgico, la necesidad de asistencia ventilatoria, el ayuno prolongado, largas hospitalizaciones y nutrición parenteral prolongada aumentan la morbilidad de esta malformación, como se presentó en este caso. <sup>(1,8,9, 13-18)</sup>

El Hospital Escuela Universitario, centro de referencia nacional que recibe a los pacientes con esta anomalía, reportó una mortalidad superior al 50% en los casos tratados en los últimos 5 años. Se calculó una media de 17 casos anuales, lo que indica más de un caso por mes. De los 85 casos reportados, solo un 47% representa condiciones de sobrevida y mejoría al egreso, frente a un 53%, que fallece por esta condición; sin embargo, se debe considerar que puede existir sub-registro en las estadísticas hospitalarias. <sup>(5, 19-21)</sup>

El diagnóstico de gastrosquisis mediante un ultrasonido se puede hacer al final del primer trimestre con una sensibilidad del 60-75% y una especificidad del 95%. <sup>(9)</sup> En este caso, durante toda la gestación no fueron realizados ultrasonido abdominal. El abordaje de un recién nacido con este defecto debe iniciar desde el periodo prenatal, ya que el cierre fisiológico de la pared abdominal ocurre entre la décima y la decimotercera semana gestacional.

Cada semana gestacional que transcurre a partir de la semana 35 contribuye a una mayor mortalidad prenatal y postnatal del feto con gastrosquisis. <sup>(10)</sup> De igual modo, al tener un diagnóstico temprano es posible realizar un tratamiento intraparto, el cual consiste en una técnica quirúrgica llevada a cabo durante el nacimiento. Bajo el principio de la preservación de la circulación feto-placentaria se permite reducir las vísceras herniadas antes de la primera respiración; evita la deglución del aire durante el llanto y minimiza la demora entre el nacimiento y la resolución quirúrgica de esta compleja afección.

La corrección del defecto se realiza en los primeros 10 minutos después del nacimiento, en las piernas de la madre y antes de cortar el cordón umbilical. <sup>(8)</sup> Así mismo, se puede realizar una reducción intestinal por el orificio del defecto abdominal

en la propia incubadora. Una vez reubicado todo el intestino, se cierra el orificio mediante sutura directa respetando el cordón umbilical.

Al adelantar el parto, se evita la inflamación de las asas intestinales y facilita su reubicación intra-abdominal. En el nacimiento a término, como en el presente caso, debido al edema e inflamación del intestino expuesto, la reubicación es más difícil; requiriendo en ocasiones un cierre primario mediante laparotomía y cierre diferido con silo de silastic. <sup>(11)</sup> En este caso le fue colocado el silo con bolsa plástica a las 5 horas de nacimiento, y esta fue recolocada en una ocasión. La paciente permaneció con la bolsa por 23 días, hasta el momento de su cirugía; en donde sus asas intestinales fueron introducidas a la cavidad abdominal sin un completo cierre.

Un manejo adecuado reduce la posibilidad de complicaciones como ser: síndrome compartamental, hipertensión intra-abdominal, síndrome de dificultad respiratorio (SDR), y sepsis de origen intestinal. Adicionalmente influye las complicaciones derivadas de la nutrición parenteral, debido a la intolerancia de la vía enteral por la hipomotilidad intestinal, colestasis e infección de catéteres venosos. <sup>(9,11,12)</sup> En este caso la paciente presentó síndrome de dificultad respiratoria, sepsis y coagulación intravascular diseminada, fibrilación ventricular y neumonía asociada a los servicios de salud. Se debe realizar diagnóstico diferencial principalmente con onfalocele; así como también de extrofia vesical, complejo pared-cuerpo-miembro, síndrome de bandas amnióticas, ectopia cordis y pentalogía de Cantrell. <sup>(1,13)</sup> Los recién nacidos con onfalocele están asociados frecuentemente a otras anomalías, hipertensión pulmonar y mayor mortalidad; comúnmente presentarán un peso adecuado para su edad gestacional, a diferencia del caso que se plantea, y un menor riesgo a ser prematuros. <sup>(12)</sup>

En estudios recientes se ha comprobado que hay 32 polimorfismos de nucleótidos sencillos (SNP) de genes candidatos de riesgo para desarrollar gastrosquisis. Estos genes están relacionados con los mecanismos de angiogénesis, resistencia dérmica y epidérmica, así como con la integridad de los vasos sanguíneos. Se ven asociados a síndromes como las trisomías 13, 18, 21 y a anomalías de los cromosomas sexuales. <sup>(1)</sup> Es posible que la causa del diagnóstico de gastrosquisis en la paciente sea por una

anomalía genética, pero en nuestro medio no contamos con pruebas genómicas que nos ayuden a refutar esta hipótesis.

## **Conclusiones**

La gastrosquisis tiene una alta tasa de supervivencia en países donde hay control prenatal apropiado y diagnóstico temprano; en este caso reportado no se realizaron los ultrasonidos como parte del seguimiento a la madre de este neonato. Por lo tanto, se requiere de la promoción de los controles prenatales; a su vez, la implementación de políticas puntuales de administración de suplementos vitamínicos a toda mujer en edad reproductiva. Ante el riesgo existente de complicaciones es fundamental lograr su corrección lo más pronto posible en los primeros minutos u horas de vida. El reconocimiento temprano de esta patología mediante estudios de imagen es esencial para prevenir el desarrollo de complicaciones mortales y permite considerar diferentes abordajes terapéutico-quirúrgicos para alcanzar un mayor porcentaje de sobrevivencia.

## **Referencias bibliográficas**

1. Salinas Torres VM, Cerda Flores RM, Salinas Torres RA, Martínez J. Prevalence, Mortality and Spatial Distribution of Gastroschisis in México. *J Pediatr Adolesc Ginecol* 2018; 31(3): 232-7.
2. Nazer Herrera J, Karachon Essedinb L, Cifuentes Ovallec L, Assar Cuevas R. Gastrosquisis: una pandemia con tasas en aumento. Experiencia del estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas ECLAMC en Chile. Período 1982-2014. *Rev Chil Pediatr* 2016; 87(5): 380-6.
3. Martillotti G, Boucoiran I, Dampousse A, Grignon A, Dubé E, Moussa A, Bouchard S, Morin L. Predicting perinatal outcome from prenatal ultrasound characteristics in pregnancies complicated by gastroschisis. *Fetal Diagn Ther* 2016; 39(4): 279-86.

4. Jones AM, Isenburg J, Salemi JL, Arnold KE, Mai CT, Aggarwal D, et al. Increasing Prevalence of Gastroschisis-14 States, 1995-2012. *MMWR*. 2016; 65(2): 23–6.
5. Sparks TN, Shaffer BL, Page J, Caughey AB. Gastroschisis: mortality risks with each additional week of expectant management. *Am J Obstet Gynecol*. [Internet]. 2016 [citado 2/2/2020]; 216(1). Disponible en: [https://www.researchgate.net/signup.SignUp.html?ev=su\\_requestFulltext](https://www.researchgate.net/signup.SignUp.html?ev=su_requestFulltext)
6. Nave Guerrero E, Arroyo Semanrroy T, Apodaca Ramos I, Salomón Ávila J. Evaluación prenatal del feto con gastroquisis: relación entre la dilatación del asa intestinal y el pronóstico del neonato. *Ginecol Obstet Mex*. 2018; 86(11): 709-17.
7. Villamil V, Aranda García JM, Sánchez Morote R, Ruiz Pruneda M, Fernández I, et al. Protocolo de manejo de las gastroquisis. *Cir Pediatr*. 2017; 30: 39-45.
8. Lacunza Paredes RO, Jiménez Espinoza ML, Vera del Carpio C. Estado actual de la gastroquisis en recién nacidos en el Hospital Nacional Daniel A. Carrión: Serie de casos de 5 años. *Rev. peru. ginecol. obstet*. 2017; 63(1): 19-25.
9. Sinkey RG, Habli MA, South AP, Gibler WW, Burns PW, Eschenbacher MA, et al. Sonographic markers associated with adverse neonatal outcomes among fetuses with gastroschisis: an 11-year, single-center review. *Am J Obstet Gynecol*. 2016; 214(2): 275-7.
10. Frybova B, Vlk R, Kokesova A, Rygl M. Isolated prenatal ultrasound findings predict the postnatal course in gastroschisis. *Pediatr Surg Int*. 2015; 31(4): 381-7.
11. D'Antonio F, Virgone C, Rizzo G, Khalil A, Baud D, Cohen-Overbeek TE, et al. Prenatal risk factors and outcomes in gastroschisis: a meta-analysis. *Pediatrics*. 2015; 136(1): e159-69.
12. Emami CN, Youssef F, Baird RJ, Laberge JM, Skarsgard ED, Puligandla PS, et al. A risk-stratified comparison of fascial versus flap closure techniques on the early outcomes of infants with gastroschisis. *J Pediatr Surg*. 2015; 50(1): 102-6.
13. Schlueter RK, Azarow KS, Hines AG, Varman M, Abdessalam SF, Raynor SC, et al. Identifying strategies to decrease infectious complications of gastroschisis repair. *J Pediatr Surg*. 2015; 50(1): 98-101.

14. Sparks TN, Shaffer BL, Page J, Caughey AB. Gastroschisis: mortality risks with each addition- al week of expectant management. *Am J Obstet Gynecol.* 2016; 216: 66-7.
15. Trinchet Soler RM, Hidalgo Marrero Y, Cuesta Peraza D, Chapman Torres V, Sartorio Ricardo JA, Andrés Quintá V. Tratamiento intraparto para la gastrosquisis. *Rev Cubana Pediatr* 2015; 87(1): 109-11.
16. Bertolotto AM, Córdoba MA, Vargas YA, Guzmán PC, Álvarez AN. Caracterización de los pacientes, tratamiento y complicaciones más frecuentes de los recién nacidos con gastrosquisis y onfalocele manejados en la unidad de recién nacidos del Hospital Universitario San Ignacio: experiencia de 10 años. *Univ Med.* 2016; 57(3): 323-31.
17. Machuca Vaca AJ, Guido Ramírez O, Fernández Carrocera LA, Cordero González G, Yilescas Medrano E, Carrera Muiños S, et al. Gastrosquisis: resultados en una institución de tercer nivel. *Perinatol Reprod Hum.* 2017; 31(2): 68-72.
18. Zalles Vidal C, Vega González MG, Valadez Reyes MT, Cabrera Muñoz ML. Prematuro tardío con gastrosquisis e hipoalbuminemia grave. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2015; 72(5): 339-45.
19. Correa Carhuachin K. Cierre de Gastrosquisis en Recién Nacido. *Rev Del Cuerpo Médico Del HNAAA.* 2018; 10(3): 148-51.
20. Ramos Centeno A, Andrade Ramos A, Pacheco Montalván C, Prado Ramírez M, Flores Clellan A. Gastrosquisis: presentación de caso del hospital escuela universitario. *Rev Med Hondur.* 2017; 85(3/4): 99-103.
21. Stuber TN, Wei C, Frieauf E, Zoliner U. Prenatal sonographic ultrasaud predictors for the outcome in fetal gastroschisis: a retrospective analysis. *Arch Gynecol Obstet* 2016; 293(5): 1001-6.

#### **Conflictos de intereses**

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

#### **Contribución de Autoría**

María de los Ángeles Pérez Dajaruch, como autora principal originó la idea del tema sobre Gastroquiasis. Reporte de un caso, por la incidencia en el Hospital Carlos Manuel de Céspedes de Bayamo, realizó el diseño de la investigación.

Rafael Ferrer Montoya, contribuyó en la parte estadística de la investigación, redacción y recogida de información.

Alexis Montero Aguilera, contribuyó al procesamiento de la información del artículo y búsqueda de bibliografía actualizada.

Yo, María de los Ángeles Pérez Dajaruch, en nombre de los coautores, declaro la veracidad del contenido del artículo: Gastroquiasis. Reporte de un caso