



CASO 2-2020: **Imagen médica: Onfalocele**

Recibido: 24/06/2019

Aceptado: 12/10/2020

¹ Manuel Ureña Brenes
² Joaquín Bustillos Villavicencio
^{2,3} Jorge Arturo Mora Sandí
² Verónica Saborío López
² Eugenio Calderón Solano
² Pablo Parra Ramírez

¹ Médico General, Servicio de Obstetricia, Hospital San Juan de Dios, CCSS, murebre@gmail.com

² Médicos Asistentes Especialistas en Ginecología y Obstetricia. Subespecialistas en Medicina Materno Fetal, Servicio de Obstetricia, Hospital San Juan de Dios, CCSS

³ Jefe del Servicio de Obstetricia, Hospital San Juan de Dios, CCSS



Figura 1: Corte coronal onfalocele
Fuente: Unidad de Perinatología HSJD

Caracterización del Caso

Paciente femenina de 22 años, sin antecedentes personales patológicos, no patológicos o heredo familiares de importancia, G4P1A2C0 que consulta al servicio de emergencias ginecoobstétricas de nuestro centro por dolor pélvico asociado a hematuria; en relación con un embarazo de 17+2 semanas por fecha de última menstruación que no es confiable debido al consumo de anticonceptivos orales. A la exploración física la paciente cursa con signos vitales dentro de la normalidad, a la exploración torácica con ruidos cardiacos rítmicos sin soplos y campos pulmonares con murmullo vesicular bilateral sin ruidos agregados, un abdomen blando, depresible, sin ningún dato de irritación peritoneal, se documenta una altura uterina en 13 cm y una frecuencia cardiaca fetal en 151 lpm. A la exploración vaginal se encuentra un orificio cervical externo permeable con un orificio cervical interno cerrado, con presencia de restos hemáticos. En vista de lo descrito se le realiza un ultrasonido por parte de servicio de radiología en el cual se documenta un embarazo de 17 +6 semanas acorde a FUR, con LA normal, placenta fúndica, cordón de 3 vasos, sin defectos en morfología torácica; en este mismo estudio se reporta la presencia de una formación de 26x19x13 mm de aparente contenido intestinal en relación a una probable gastrosquisis.

Al día siguiente de su ingreso se repite el ultrasonido por parte de la unidad de medicina materno fetal del hospital y se documenta un defecto de pared abdominal anterior a nivel de la inserción del cordón umbilical, en relación a onfalocele con contenido intestinal; previa autorización de la paciente y a primera intención se realiza amniocentesis genética que se envía a análisis.

Durante su internamiento la paciente recibió tocólisis de acuerdo a lo dispuesto en el servicio de manera adecuada y cursó sin cambios cervicales ni dinámica uterina agregada. Pese a esto y de forma lamentable la paciente reingresa 17 días después con un sangrado transvaginal activo que se catalogó como un aborto tardío en evolución.



Figura 2: Corte sagital.

Fuente: Unidad de Perinatología HSJD

Discusión

Un onfalocele es un defecto de la pared abdominal fetal localizado en la línea media y de tamaño variable, cubierto por una membrana de amnios y peritoneo con gelatina de Wharton entre las dos capas, y que contiene contenido abdominal. El defecto se produce en la base del cordón umbilical, y los cordones / vasos umbilicales se insertan en el vértice del saco del onfalocele. (1)

El onfalocele y la gastrosquisis son los defectos fetales más comunes de la pared abdominal fetal; en los Estados Unidos la prevalencia es de 1.86 y 4.49 por cada 10,000 nacidos vivos, respectivamente. (2) La aparición de onfalocele parece ser más común en las mujeres en los extremos de la edad reproductiva. En mujeres <20 o> 40 años de edad las probabilidades de desarrollar onfalocele son más del doble en comparación con la población obstétrica general. (3)

Se han notificado anomalías cromosómicas múltiples en fetos con onfalocele. Hasta el 60% de los onfaloceles que no contienen hígado se asocian con aneuploidía fetal, particularmente trisomía 18 o 13. (4) El riesgo de aneuploidía es mayor cuando existen anomalías anatómicas adicionales que en el onfalocele aislado. Cabe señalar que, aunque el onfalocele puede parecer una anomalía aislada prenatalmente, una proporción sustancial de estos fetos tendrá anomalías asociadas identificadas después del parto. (5, 6, 7)

Al final del primer trimestre (11 a 14 semanas), casi todos los onfaloceles se pueden detectar mediante examen de ultrasonido prenatal. (8) El defecto es más comúnmente medial, en la base del cordón umbilical, con los cordones / vasos umbilicales insertándose en el ápice del saco de onfalocele. El saco por lo general contiene intestino y puede contener hígado, estómago o vejiga. (1)

Los onfaloceles se clasifican entre los que no contienen hígado (que contienen asas intestinales) o los que contienen hígado. El 80% de los onfaloceles contienen parte del hígado. El término onfalocele gigante se ha utilizado para describir los onfaloceles que contienen la mayoría (> 75%) del hígado o tienen un tamaño muy grande (absoluto o con respecto al feto), aunque “grande” se define de forma variable. (9) La ubicación del hígado es importante, en parte porque los onfaloceles que no contienen hígado se asocian comúnmente con una aneuploidía fetal, mientras que los onfaloceles que contienen hígado generalmente se asocian con fetos euploides. (10)

El manejo obstétrico inicial de las pacientes con diagnóstico antenatal de onfalocele consiste en la realización de una amniocentesis genética y ecocardiograma fetal en cuanto sea posible su realización. (1) Las pacientes se someten a un control prenatal estricto que incluye monitoreos fetales sin estrés a partir de las 32 semanas de gestación y ultrasonidos seriados para realización de perfiles biofísicos fetales. (1)

En ausencia de indicaciones estándar para el parto temprano, es razonable esperar el parto espontáneo o alcanzar las 39 semanas de gestación. El nacimiento prematuro no ofrece ventajas para los recién nacidos afectados y se asocia con un aumento de la morbilidad y la mortalidad. (11)

Conclusión

El onfalocele es un defecto de pared abdominal que, aunque con una incidencia baja no es ajeno

a presentarse en nuestra realidad nacional. Su detección temprana y abordaje especializado debe realizarse en un hospital de tercer nivel de acuerdo a nuestra condición institucional para poder brindarle al binomio materno – fetal la mejor atención posible y así garantizar un mejor desenlace.

Referencias

1. Stephenson, D., & *et al.* Prenatal diagnosis of omphalocele. *UpToDate* 2020; 1-12.
2. Kirby RS. The prevalence of selected major birth defects in the United States. *Semin Perinatol.* 2017; 41:338.
3. Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, *et al.* Prevalence, correlates and outcomes of Omphalocele in the United States, 1995-2005. *Obstet Gynecol* 2015; 126:284
4. Chen CP. Chromosomal abnormalities associated with omphalocele. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007; 46:1
5. Kleinrouweler CE, Kuijper CF, van Zalen-Sprock MM, *et al.* Characteristics and outcome and the omphalocele circumference/abdominal circumference ratio in prenatally diagnosed fetal omphalocele. *Fetal Diagn Ther* 2011; 30:60
6. Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, Eik-Nes SH. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 26:527
7. Fleurke-Rozema H, van de Kamp K, Bakker M, *et al.* Prevalence, timing of diagnosis and pregnancy outcome of abdominal wall defects after

the introduction of a national prenatal screening program. *Prenat Diagn* 2017; 37:383.

8. Rossi AC, Prefumo F. Accuracy of ultrasonography at 11-14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies: a systematic review. *Obstet Gynecol* 2013; 122:1160

9. Danzer E, Gerdes M, D'Agostino JA, *et al.* Prospective, interdisciplinary follow-up of children with prenatally diagnosed giant omphalocele: short-term neurodevelopmental outcome. *J Pediatr Surg* 2010; 45:718

10. Benacerraf BR, Saltzman DH, Estroff JA, Frigoletto FD Jr. Abnormal karyotype of fetuses with omphalocele: prediction based on omphalocele contents. *Obstet Gynecol* 1990; 75:317

11. Porter A, Benson CB, Hawley P, Wilkins-Haug L. Outcome of fetuses with a prenatal ultrasound diagnosis of isolated omphalocele. *Prenat Diagn* 2009; 29:668

Diagramación:

Daniela Barboza Leiva (diseñadora gráfica)