

Diagnóstico ecográfico prenatal de onfalocele. Reporte de caso

Michelle Domínguez Hermenejildo

michelle.dominguezh@ug.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0001-6102-0644>

Universidad de Guayaquil, Guayaquil - Ecuador

Ramón Vargas Vera

dr.ramonvargasvera@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-1922-8983>

Universidad de Guayaquil

Guayaquil - Ecuador

Michael Maldonado Gómez

michael.maldonadog@ug.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0002-5137-6978>

Universidad de Guayaquil

Guayaquil - Ecuador

Maite Santillán Arias

maitesantillan@iess.gob.ec

<https://orcid.org/0000-0002-1366-8187>

Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado Carbo

Guayaquil - Ecuador

Andreina Monserrate León

andreina.monserrate@iess.gob.ec

<https://orcid.org/0000-0002-8172-9500>

Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado Carbo

Guayaquil - Ecuador

Correspondencia: michelle.dominguezh@ug.edu.ec

Artículo recibido 05 enero 2023 Aceptado para publicación: 26 enero 2023

Conflictos de Interés: Ninguna que declarar

Todo el contenido de **Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar**, publicados en este sitio están disponibles bajo

Licencia [Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) 

Cómo citar: Domínguez Hermenejildo, M., Vargas Vera, R., Maldonado Gómez, M., Santillán Arias, M., & León, A. M. (2023). Diagnóstico ecográfico prenatal de onfalocele. Reporte de caso. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 7(1), 4488-4503. https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v7i1.4771

RESUMEN

Introducción: El onfalocele es una alteración embriológica de la pared abdominal, en la cual hay falla del retorno completo de las vísceras. **Presentación del caso:** Se reporta el caso de paciente con embarazo de 32 semanas de gestación quien acude a control prenatal, se realiza ecografía encontrando imágenes sugestivas de gastrosquisis, por lo que es referida al tercer nivel de atención, luego de otra valoración se evidencia herniación central con la inserción del cordón umbilical en su ápice, cubierta por una membrana de peritoneo y asas intestinales en su interior compatible con onfalocele, finalmente confirmado al nacer. **Conclusiones:** La importancia del diagnóstico prenatal radica en detectar de forma oportuna diversas patologías y de esta manera tomar una conducta terapéutica adecuada.

Palabras clave: *diagnóstico prenatal; defecto de la pared abdominal; onfalocele.*

Prenatal ultrasound diagnosis of omphalocele, case report

ABSTRACT.

Introduction: Omphalocele is an embryological alteration of the abdominal wall, in which there is failure of the complete return of the viscera. **Presentation of the case:** The case of a patient with a pregnancy of 32 weeks of gestation who attends prenatal control is reported, an ultrasound is performed, finding images suggestive of gastroschisis, for which she is referred to the third level of care, after another assessment herniation is evidenced. center with the insertion of the umbilical cord at its apex, covered by a peritoneal membrane and intestinal loops inside, compatible with omphalocele, finally confirmed at birth. **Conclusions:** The importance of prenatal diagnosis lies in detecting various pathologies in a timely manner and thus taking an appropriate therapeutic approach.

Key words: *prenatal diagnosis; abdominal wall defect.; omphalocele.*

INTRODUCCIÓN

Dentro de las anomalías de la pared abdominal se encuentran: el onfalocele, gastrosquisis y la pentalogía de Cantrell, esta última poco frecuente con respecto a las primeras (Nazer et al., 2013)

Por cada 4000 recién nacidos 2.5 a 4 pueden presentar onfalocele (Taboada et al., 2022), sin embargo, al tomar en cuenta las terminaciones electivas de los embarazos o las pérdidas fetales la incidencia puede aumentar (Ortegón et al., 2020), por otro lado, la prevalencia ajustada es de 2 a 4 por cada 10.000 nacimientos (Taboada et al., 2022). Según la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2018), se encuentra con el código Q79.2 en la Clasificación Internacional de Enfermedades.

La terminología de onfalocele proviene del griego *omphalos* que significa ombligo y *kele* que significa hernia o tumor, también se lo conoce como *exomphalos* (Nathan, 2020), se define como la falla del retorno completo de las vísceras, las cuales se encuentran recubiertas por una membrana translúcida avascular constituida por amnios en la superficie externa, peritoneo en la superficie interna y entre ambos la gelatina de Wharton (Copel et al., 2018). Luego de la hernia fisiológica que normalmente ocurre entre la sexta y décima semana existe una falta de fijación a la pared posterior (Salder, 2019), por lo que el cordón umbilical en lugar de insertarse en la pared abdominal lo realiza en la membrana (Ortegón et al., 2020). Con respecto a la etiopatogenia cabe recalcar que ocurre por un cierre incompleto de los pliegues laterales del embrión durante la cuarta semana de gestación, secundario a un defecto del mesodermo a nivel del saco vitelino (Salder, 2019), es decir que se interrumpe el plegamiento central (Ortegón et al., 2020). Se relaciona con anomalías cromosómicas como la trisomía 13, 18 y 21, cardiopatías, malformaciones vesicales, diafragmáticas, anorrectales, síndrome de Beckwith Wiedermann (Nazer et al., 2013; Salder, 2019; Velasco et al., 2019), inclusive se ha evidenciado las alteraciones de los genes *PITX2*, *CDKN1*, *MTHFR* y *C677T* (Ledbetter, 2018).

La mortalidad perinatal es de un 30% aproximadamente, el cual puede incrementar si se asocia con otros defectos congénitos (Ortegón et al., 2020), en países de medianos y bajos ingresos la mortalidad oscila entre un 30 a 100%, mientras que los de altos ingresos es menor a 5% (Anyanwu et al., 2020), aunque también depende de varios factores como la edad de la madre, la edad gestacional, asociación con otras anomalías cromosómicas,

la posible aparición de quistes del cordón umbilical e inclusive por el contenido del onfalocele, que a su vez define el tamaño del mismo, es decir, los onfalocelos pequeños que por lo general se deben a una atresia intestinal (Prieto et al., 2022), son conocidos como tipo I y los gigantes como tipo II, estos últimos tienen mayor mortalidad porque su reducción puede conllevar al fracaso respiratorio por el efecto de masa sobre el diafragma, además de otras complicaciones quirúrgicas y postquirúrgicas y el nacimiento prematuro (Ríos et al., 2022).

Mientras que la gastrosquisis se caracteriza por el cierre anómalo de la pared abdominal alrededor del pedículo de fijación, este defecto es una protuberancia de las vísceras a través de la pared abdominal directamente dentro de la cavidad amniótica, recubiertas por peritoneo visceral. El sitio del defecto suele ser paraumbilical comúnmente a la derecha, la etiopatogenia refiere una disrupción vascular a nivel de la arteria onfalomesentérica derecha y de la vena umbilical derecha que en la embriogénesis involucionan, por lo tanto, este defecto ocurre cuando se altera la cronología y el desarrollo de la involución como consecuencia de una isquemia de la pared, se asocia a edad materna baja, exposición a drogas, tabaco y alcohol. Se relaciona con otras malformaciones como atresia intestinal, vólvulos y divertículo de Meckel (Nazer et al., 2013; Salder, 2019) Por lo que su mortalidad se asocia a complicaciones intestinales (Velasco et al., 2019).

En la mayor parte de casos se suele detectar onfalocele únicamente 1 de cada 3 casos (33%) durante el embarazo (Aburto, 2019), es por eso que para detectar de manera oportuna dichas patologías es fundamental mantener un control prenatal adecuado, puesto que la ultrasonografía permite identificar los diferentes defectos del desarrollo embrionario, sobre todo los defectos de pared abdominal, así como también descartar complicaciones asociadas y poder tomar conductas terapéuticas adecuadas (Velasco et al., 2019).

Algunos de los signos ecográficos característicos del onfalocele es que tiene un contorno uniforme, con un saco de cobertura ecogénico, el cordón umbilical se encuentra en el centro del defecto y se evidencian otras anomalías coexistentes (Velasco et al., 2019).

Tomando en cuenta que el onfalocele se puede detectar a partir de la doceava semana de gestación (Prieto et al., 2022), a partir de su detección se recomienda realizar los controles ecográficos cada 3 o 4 semanas, en caso de existir signos de complicación sería

semanal y de esta manera valorar el mejor momento para interrumpir la gestación y evitar la muerte fetal intrauterina (Velasco et al., 2019).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 24 años de edad, grupo sanguíneo ORh+ cuyos antecedentes ginecoobstétricos son: gestas 3, partos 2, cesáreas 0 y abortos 0; periodo intergenésico 1 año 11 meses. FUM: 6 de diciembre del 2018; el segundo hijo presentó microtia, no se reporta otros antecedentes genealógicos de importancia; ni noxas de relevancia durante el presente embarazo.

Acudió a su primera consulta prenatal en el Centro de Salud Velasco Ibarra de la ciudad de Machala, realizándose los exámenes de rutina y el cribado de diagnóstico prenatal con ecografía fetal a las 6 semanas con útero aumentado de tamaño, en antroversión situado en la línea media con bordes regulares de forma normal ocupado en el fondo de su cavidad por saco gestacional bien conformado, con embrión de longitud de 0.83 cm, anillo vitelino 4 mm latido embriocardíaco fetal de 133 x min, decidua semicircular, por lo tanto no se evidencian alteraciones.

Figura 1.

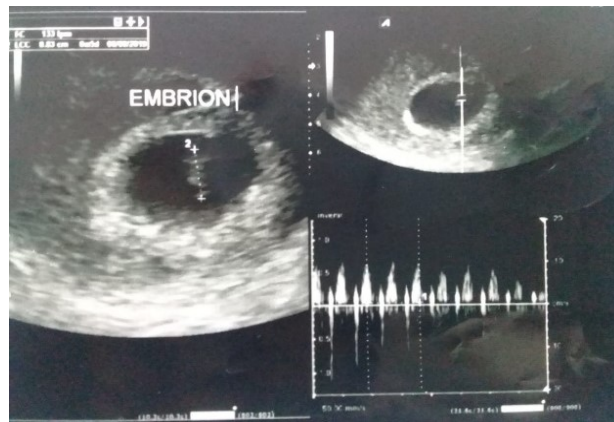
Ecografía fetal de 6 semanas de gestación.



En el segundo control prenatal a las 15 semanas 5 días la valoración ecográfica presenta imágenes sugestivas de gastroquiasis, por lo que es referida a una Institución de tercer nivel.

Figura 2.

Ecografía 4D de 15 semanas de gestación.



Es revalorada a las 24 semanas 5 días y se evidencia la presencia de una herniación central con la inserción del cordón umbilical en su ápice, cubierta por una membrana de peritoneo y asas intestinales en su interior, de 55 x 47 mm compatible con onfalocele en la ecografía detallada

Figura 3.

Ecografía fetal de 24 semanas y 5 días.



En la semana 33 de gestación se realiza maduración pulmonar con dos dosis de dexametasona 12 mg intramuscular. Posteriormente el estudio ecográfico reveló biometría fetal acorde con la edad gestacional, con presentación cefálica, dorso a la derecha, buena vitalidad fetal, presencia del onfalocele con diámetro del orificio herniario de 3.4 cm, conteniendo en su interior estómago, hígado, e intestino; presenta circular de cordón, el pliegue nuchal y los ventrículos cerebrales son de aspecto normal,

no se observan alteraciones faciales lo cual descartan labio leporino, hipertelorismo, con diámetros normales entre la frente y el hueso nasal, el corazón presenta morfología dentro de los límites normales que descartan cardiopatías, riñones y vejiga sin alteraciones; descartando ecográficamente síndrome de Down; placenta de inserción anterior y lateral izquierda grado II/IV, índice de líquido amniótico de 9.8 cm.

Figura 4.

Ecografía fetal de 33 semanas. Ventriculos cerebrales y pliegue nuchal.



Figura 5.

Ecografía fetal de 33 semanas. Sin alteraciones faciales.



Figura 6.

Ecografía fetal de 33 semanas. Riñones.



Figura 7.

Ecografía fetal de 33 semanas. Estómago y asas intestinales.



Figura 8.

Ecografía fetal de 33 semanas. Hígado, en azul vasos hepáticos.



Figura 9.

Ecografía fetal de 33 semanas. Circular de cordón.

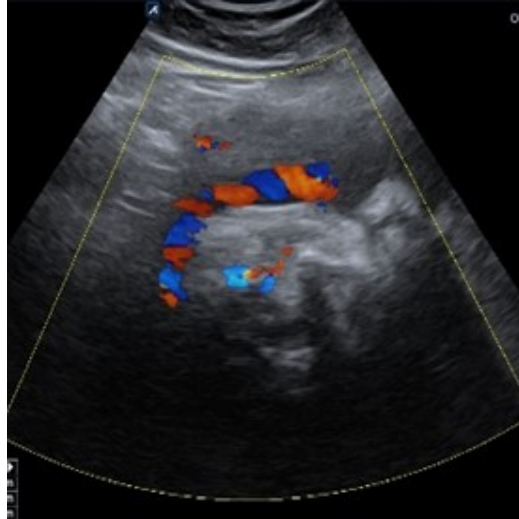


Figura 10.

Ecografía fetal de 33 semanas. delimitación cefalocaudal.



Figura 11.

Ecografía fetal de 33 semanas. Diámetro del orificio herniario 3.4 cm.



El embarazo se interrumpido a las 35 semanas por cesárea corporal, obteniendo producto vivo sin complicaciones del saco herniario, es ingresado al área de cuidado intensivos neonatales para su tratamiento quirúrgico.

Figura 12.

Neonato femenino con onfalocele.



DISCUSIÓN

Inicialmente en la embriogénesis el intestino tiene una localización extraabdominal, también conocida como “herniación fisiológica”, es a partir de la décima semana que ocurre la retracción de las asas intestinales, es decir, vuelven a la cavidad abdominal (Navarro et al., 2013).

Se cree que los factores que influyen en este proceso es la regresión del riñón mesonéfrico, la disminución del crecimiento del hígado y la expansión de la cavidad abdominal. (Salder, 2019) Por lo tanto al completarse este proceso en la semana 12, es a partir de este momento que se puede detectar un defecto de la pared abdominal, como ocurrió en el caso clínico, en el primer control prenatal no se detectó sino hasta la semana 15.

A diferencia de la gastrosquisis que inicialmente fue diagnosticada, se logró evidenciar que la herniación estaba recubierta por amnios y peritoneo con la salida típica del cordón en el ápex característico del onfalocele.

Al hablar de factores de riesgo, llama la atención en este caso en particular que no presenta deficiencias nutricionales, predisposición genética familiar, edad materna mayor a 30 años y raza negra; por lo tanto se considera como principales predisponentes para esta afección, la exposición ambiental a tóxicos provenientes de minerías, debido a su ubicación geográfica, obesidad (IMC > 30 kg/m²), la paciente tiene una estatura de 156 cm y pesa 96.9 kg encasillándola en obesidad tipo II con un IMC de 39.82 lo cual se relaciona con alteraciones metabólicas de la madre, aumentando el riesgo de presentar malformaciones (Salder, 2019) y un nivel socioeconómico bajo (Aburto, 2019).

Existe un porcentaje elevado de la asociación del onfalocele con otras anomalías estructurales y cromosómicas (Vargas y Choque, 2017), entre un 50 a 70% a defectos congénitos (Taboada et al., 2022), siendo la más frecuente la cardiopatía con un 39% de casos (Fogelström et al., 2021) y un 60% a aberraciones cromosómicas, con mayor frecuencias la trisomía 18, trisomía 13 y trisomía 21 (Taboada et al., 2022), además pueden presentar atresia intestinal en 1 de 5 casos (20%) (Aburto, 2019), pero cabe recalcar que ocurre comúnmente en onfaloceles de pequeño tamaño y centrales donde el contenido solamente es intestinal (Vargas y Choque, 2017; Aguayo et al., 2022). A diferencia de este caso que es el onfalocele es total de mayor tamaño en el que se

descartó la asociación con otras anomalías y como lo indican Khan et al. (2019) contiene el intestino, hígado y estómago, que son las vísceras que frecuentemente se hernian.

Con respecto al diagnóstico existe un estudio que indica que se puede detectar un onfalocele al constatar altos niveles de alfa fetoproteína (AFP), sin embargo, tiene una sensibilidad de 13.8%, de manera que se evidencia mayor sensibilidad con el ultrasonido prenatal con un 96% (Taboada et al., 2022), por otro lado, otros autores recomiendan la ecografía 3D y 4D aunque no ha logrado superar la ecografía convencional (Prieto et al., 2022), efectivamente, la paciente presenta una ecografía en 4D que no demuestra precisión en las imágenes.

Se ha descrito en la literatura pediátrica que entre los recién nacidos con onfalocele existe una dominancia masculina (Valenzuela, 2016), en este caso el sexo del neonato fue femenino.

La mortalidad alcanza cifras de 50 % y puede disminuir gracias a un diagnóstico precoz y seguimiento adecuado (Velasco et al., 2019) el tratamiento depende del contenido, tamaño del defecto, integridad del saco, peso, edad gestacional (Ortegón et al., 2020) y de la gravedad de otras anomalías asociadas (Verla et al., 2019). En este caso se interrumpió el embarazo a las 35 semanas y se prepara para la intervención quirúrgica.

CONCLUSIONES

El onfalocele es una anomalía del cierre de la pared abdominal, causado por diversos factores, comúnmente asociado a otros defectos congénitos, con un pronóstico variable acorde a sus características y detección oportuna.

Es por eso que la ecografía prenatal juega un papel fundamental no sólo para realizar un seguimiento de las características del crecimiento del feto, placenta o líquido amniótico, también para detectar de forma oportuna diversas patologías estructurales o cromosómicas, valorando su comportamiento y de esta manera tras la vigilancia del equipo multidisciplinario poder tomar una conducta terapéutica adecuada como lo es la corrección quirúrgica.

REFERENCIAS

- Aburto Chávez, M. A. (2019). *Experiencia del Hospital Infantil de Morelia en gastrosquisis y onfalocele*. [Tesis de especialidad, Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo]. FCMB-E-2019 0210.pdf. http://bibliotecavirtual.dgb.umich.mx:8083/xmlui/handle/DGB_UMICH/4315
- Aguayo Vistín, J., Acosta Farina, D., Salinas Salinas, V. y Santamaria Proaño, C. (2022). Evaluar el uso de la terapia de presión negativa de heridas (TPNH) en el manejo inicial del onfalocele gigante en comparación con otros tipos de tratamientos: Evaluate the use of negative pressure wound therapy in the initial management of giant omphalocele in comparison with other types of treatments. *Más Vita*, 4(3), 20-31. <https://doi.org/10.47606/ACVEN/MV0131>
- Anyanwu, L. C., Ade-Ajayi, N. y Rolle, U. (2020) Major abdominal wall defects in the low- and middle-income setting: current status and priorities. *Pediatric Surgery International*, 36(5), 579 – 590. <https://doi.org/10.1007/s00383-020-04638-8>
- Copel, J.A., D'Alton, M.E., Feltovich H, Gratacós E., Odibo, A. O., Platt, L and Tutschek, B. (2018). *Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care, Omphalocele* (2nd ed.) Philadelphia: Elsevier.
- Fogelström, A., Caldeman, C., Oddsberg, J., Löf Granström, A., and Mesas Burgos, C. (2021). Omphalocele: national current birth prevalence and survival. *Pediatric Surgery International*, 37(11), 1515-1520. <https://doi.org/10.1007/s00383-021-04978-z>
- Khan, F.A., Hashmi A y Islam S. (2019) Insights into embryology and development of omphalocele. *Semin Pediatr Surgery*. 28(2):80–83. <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2019.04.003>
- Ledbetter, D.J., Chabra, S. and Javid, P.J. (2018) *Abdominal wall defects* (10 ed.) Philadelphia: Elsevier.
- Nathan Amy, T. (2020) El ombligo. *Nelson Tratado de pediatría*. (R.M. Kliegman, N.J. Blum, S.S. Shah SS, et al. Ed.) Philadelphia: Elsevier.
- Navarro Rodriguez, M. Mariño Bello, J. y López Tarragona, R.M. (2013). Onfalocele fetal. Exposición de caso clínico y revisión. *Clínica e Investigación En Ginecología y Obstetricia*, 40(4): 186–188. <https://doi.org/10.1016/j.gine.2012.10.001>

- Nazer, J., Cifuentes, L. y Aguila, A. (2013) Defectos de la pared abdominal: Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. *Revista chilena de pediatría* 84(4),403-408. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-1062013000400006>
- Organización Panamericana de la Salud. (2018). *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud*. (10ma Revisión). Washington DC. Disponible en: <https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/6282/Volume1.pdf> 5.
- Ortegón López, A.J., Acevedo Gallegos, S., Gallardo Gaona, J.M., Velázquez Torres, B., Ramírez Calvo, J.A., Camarena Cabrera, D., Copado Mendoza, Y. y Aguinaga Ríos, M. (2020). Diagnóstico y seguimiento prenatal de pacientes con onfalocele. *Ginecol Obstet Mex [Internet]*. 88(11), 756-766. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2020/gom2011e.pdf>. <https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177>
- Prieto Nina, D. C., Parra Bonilla, L. C., Rodas Rivera, M. C., y Auqui Carangui, D. A. (2022). Onfalocele fetal. Malformación congénita. Reporte de un caso y revisión bibliográfica. *Revista Sanitaria de Investigación*, 3(7), 65.
- Ríos Gómez, I., Hernandez, L., Bernad, J., y Gallego, C. (2022). Onfalocele. Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos. *Seram*, 1(1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/8424>
- Salder T.W, (2019). *Embriología médica de Langman* (14 ed.) Wolters Klumwer.
- Taboada Lugo, N., Algora Hernández, A. E., De la Torre Santos, M. E., Herrera Martínez, M., Noche González, G., y Arcas Ermeso, G. (2022). Aberraciones cromosómicas y defectos congénitos asociados al onfalocele. *Acta Médica del Centro*, 16(2), 207-219. <https://revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/1486/1521>
- Valenzuela, M. (2016). Malformaciones de pared abdominal. *Guía de Práctica clínica Unidad de Neonatología*. (G. Mühlhausen y A. González, Ed.). [http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/Guias San Jose/GuiasSanJose 61.pdf](http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/Guias%20San%20Jose/GuiasSanJose%2061.pdf)
- Vargas Mamani, J.H y Choque Mamani, H. C. (2017). Defecto de la pared abdominal anterior: Onfalocele. *Revista Científica Ciencia Médica*. 20(2), 62-63. http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332017000200011&lng=es&tlng=es.

- Velasco, P., Mercado, A., Paez, L. y Yépez, E. (2019). Defectos de la pared abdominal anterior fetal: manejo y protocolo de seguimiento prenatal de gastrosquisis y confaloccele. *Revista Ecuatoriana Médica Eugenio Espejo* 7(10), 6-10. https://www.savnet.ec/revistas/revista_remee_diciembre_2018/6/
- Verla, M.A., Style, C.C. y Olutoye, O.O. (2019). Prenatal diagnosis and management of omphalocele. *Pediatr Surg [Internet]*. 28(2), 84–88. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31072463/>.
<https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2019.04.007>