
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE ONFALOCELE: REPORTE DE UN CASO CLINICO

ULTRASOUND DIAGNOSIS OF OMPHALOCELE: CASE REPORT

Cecilia Margarita Carabajal, José Manuel Dominguez, Muriel Parera, Analía Cristina Segura Blanco
Dr. Edgardo Osmar Santa Cruz

Hospital Julio C. Perrando, Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Saavedra 98
Resistencia-Chaco, Argentina 2010

RESUMEN:

Objetivo: describir un caso de onfalocele y su diagnóstico prenatal mediante ecografía.

Introducción: El onfalocele es un defecto en el desarrollo de la pared abdominal, de tamaño variable, en que las vísceras herniadas están cubiertas por una membrana de peritoneo en la superficie externa, amnios en la interna y gelatina de Wharton entre ambas.

Presenta una incidencia global de 2.5/10000 nacimientos.

Las malformaciones congénitas ocurren con una frecuencia aproximada del 2% en la población general, y el 90% de ellas se presentan en embarazadas sin factores de riesgo, las cuales podrían ser diagnosticadas prenatalmente mediante estudio ecográfico realizado alrededor de la semana 20 del embarazo.

Caso clínico: Mujer de 35 años, primigesta, cursando las 24 semanas de gestación por FUM y ecografía; sin antecedentes personales y familiares relevantes. Se realiza a las 11 semanas ecografía de control, que informa trastorno del cierre de la pared anterior; confirmándose onfalocele a las 15 semanas de gestación.

Discusión: La etiología del onfalocele es desconocida, se postulan factores como exposición a agentes teratógenos en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales, predisposición genética, edad materna mayor de 30 años y raza negra.

La ecografía bidimensional (2D) es la modalidad que se ofrece en forma rutinaria (Sensibilidad 60-80%, Especificidad 97%).

Las ecografías 3D y 4D permiten diagnosticar malformación eficazmente; aunque no existen evidencias que demuestren un mejor costo-beneficio comparadas con la ecografía bidimensional.

Palabras claves: ecografía - onfalocele - control prenatal - defecto de pared abdominal.

SUMMARY:

Objective: To describe a case of omphalocele and prenatal diagnosis by ultrasound.

Introduction: Omphalocele is a defect in the abdominal wall development of variable size, in which the herniated viscera are covered by a membrane of peritoneum on the outer surface, the inner amnion and Wharton jelly in between.

It presents an overall incidence of births 2.5/10000.

Congenital malformations occur with a frequency of about 2% in the general population and 90% of them occur in pregnant women without risk factors, which could be diagnosed prenatally by ultrasound studies performed around the 20th week of pregnancy.

Case report: Female, 35 years, primigravida, attending 24 weeks of gestation by LMP and ultrasound, without personal and family history relevant. We performed at 11 weeks an ultrasound control, which reports disorder of anterior end, confirmed omphalocele at 15 weeks gestation.

Discussion: The etiology of omphalocele is unknown, factors are postulated as exposure to teratogens during the first weeks of pregnancy, nutritional deficiencies, genetic predisposition, maternal age 30 years and black.

Ultrasound (2D) is the modality that is routinely offered (sensitivity 60-80%, specificity 97%).

3D and 4D ultrasounds can effectively diagnose malformations, although no evidence exists to demonstrate a more cost effective compared with two-dimensional ultrasound.

Keywords: ultrasound - omphalocele - prenatal care - abdominal wall defect.

INTRODUCCION

El onfalocele o exonfalo es un defecto en el desarrollo de la pared abdominal, de tamaño variable, en que las vísceras herniadas están cubiertas por una membrana de peritoneo en la superficie externa, amnios en la interna y gelatina de Wharton entre ambas.¹

Durante la vida fetal el intestino medio migra dentro del cordón umbilical, para retornar a la cavidad alrededor de la 10 a 12 semana de

embarazo; el defecto es consecuencia de una falla en el retorno del intestino medio a la cavidad durante este periodo, el contenido intestinal se queda fuera de la cavidad y queda cubierto por el peritoneo y la membrana amniótica, quedando el cordón umbilical inserto en este saco que cubre el defecto.²

Es una de las malformaciones congénitas más comunes dentro de la pared abdominal y frecuentemente se asocia con otras anomalías.

La incidencia de alteraciones estructurales y cromosómicas es de 36- 67%, lo cual tiene relación con la edad de gestación en la cual se origina embriológicamente el defecto. Entre las más asociadas se destacan las gastrointestinales, craneofaciales, genitourinarias, cardíacas y diversos síndromes como son el de Cantrell y el de Bekwith-Wiedemann.^{1,3}

Los últimos estudios epidemiológicos hablan de una incidencia global de 1/4000 nacimientos (2.5/10000 nacimientos), la cual se ha mantenido estable por los últimos 40 años.¹ La distribución mundial no es homogénea siendo las áreas de mayor incidencia: Noruega con 3 por 10000 nacimientos; Japón 3,3/10000 y USA 3,2/10000. Las áreas de menor incidencia son Francia 1,1/10000 y Finlandia 1,2/10000. La mortalidad del onfalocele es de alrededor del 30%.¹

La ecografía obstétrica es una práctica habitual durante el transcurso del embarazo. Si bien la Organización Mundial de la Salud (OMS) y otras sociedades científicas recomiendan hacer solo 1 o 2 ecografías bidimensionales (2D) en mujeres embarazadas de bajo riesgo, es frecuente que en algunos ámbitos de nuestro medio se realicen 3 o más ecografías a lo largo de las 40 semanas de embarazo.⁴

Los objetivos más importantes de la ecografía prenatal 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. Las malformaciones congénitas ocurren con una frecuencia aproximada del 2% en la población general, y el 90% de ellas se presentan en embarazadas sin factores de riesgo. Muchas de ellas son diagnosticadas prenatalmente durante la ecografía realizada alrededor de la semana 20 del embarazo.⁴ La ecografía prenatal ofrece la posibilidad de diagnosticar la mayoría de los defectos estructurales del feto. Ello permite intervenir adecuadamente y a su debido tiempo ante diferentes malformaciones congénitas para conseguir su corrección de forma eficaz, ya sea interrumpiendo el embarazo cuando el feto sea viable en la vida extrauterina o realizando tratamientos intrauterinos.⁵

Dada la singularidad de esta patología, su hallazgo casual y la trascendencia que puede implicar, creemos conveniente la exposición de un caso real con sospecha de onfalocele.

CASO CLINICO

Paciente de sexo femenino de 35 años de edad, primigesta, menarquia a los 11 años, fórmula menstrual 3/28 días, con diagnóstico de embarazo de 24 semanas de gestación por FUM; sin antecedentes personales y familiares

relevantes. Niega la ingesta de fármacos y hábitos tóxicos.

Se realiza a las 11 semanas ecografía de control, que informa trastorno de cierre de la pared anterior sugestivo de onfalocele que luego se confirmó a las 15 semanas de gestación; descartándose mediante ecocardiografía otras malformaciones asociadas.

El embarazo cursó sin complicaciones tanto para la madre y el feto, siendo finalizado a las 38 semanas por cesárea.

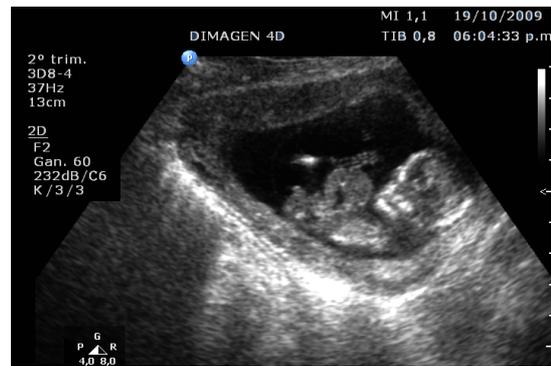


Figura 1. Ecografía Bidimensional 1 trimestre de embarazo. Onfalocele (flecha)



Figuras 2 y 3: Ecografías 3D y 4D 1 trimestre de embarazo. Onfalocele (flecha)

DISCUSION

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.^{1,5,6}

Los onfaloceles se dividen en 2 categorías: aquellos que contienen hígado (onfalocele gigante) y aquellos que no contienen hígado, conteniendo solamente intestino.

+ Onfaloceles que no contienen hígado: El diagnóstico ecográfico de esta categoría sólo puede hacerse en forma confiable a partir de las 12 semanas de edad gestacional; antes de ese tiempo es difícil diferenciarlo de la hernia fisiológica del intestino medio. Una anomalía cromosómica, como la trisomía 18, 21 o 13, está presente en 40 a 60 % de los fetos con onfaloceles que no contienen hígado.

+ Onfaloceles que contienen hígado: Este tipo de onfalocele engloba en el saco a parte o la totalidad del hígado, pudiendo estar presentes también el intestino u otras vísceras abdominales. El diagnóstico ecográfico de esta patología puede ser realizado antes de las 12 semanas de gestación debido a que la herniación del hígado no es un hallazgo del desarrollo normal. Durante el primer trimestre el hígado es homogéneo mientras que el intestino es más ecogénico. Esta diferencia en la apariencia sonográfica puede ayudar a diferenciarlos. Un onfalocele que contiene hígado puede ser diagnosticado por ecografía transvaginal a las 9 o 10 semanas de edad gesta-

cional si se visualiza una masa con la consistencia del hígado que mide más de 5 a 10 mm de diámetro 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, confusión con otros defectos abdominales poco frecuentes y la experiencia y pericia del operador.¹

El avance de la tecnología en la adquisición de imágenes y reconstrucción digital ha permitido la aparición de las ecografías tridimensional (3D y 4D). Estas metodologías de ultrasonido han mostrado diagnosticar algunas malformaciones con eficacia, pero aun 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 perinatal.⁴

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.

Tanto en la ecografía 3D como la 4D podrían ser atractivas para los padres. Sin embargo, teniendo en cuenta el uso médico de esta tecnología cabe recalcar que aún no se encontraron beneficios en el diagnóstico y pronóstico fetal y perinatal.⁴

Si bien el diagnóstico antenatal no interfiere en los resultados, proporciona la oportunidad de aconsejar a la familia y preparar sobre el cuidado posnatal óptimo.

BIBLIOGRAFIA

1. Primucci P, Viglancó M y Brignoli V. Onfalocele. Rev Arg de Ultrasonido 2009, Vol 8; Nº 1: 5-8.
2. Correía G. Anomalías congénitas corregibles quirúrgicamente, diagnóstico y manejo. Rev. chil. pediatr. 2001; 72: 57-62.
3. Ramos A., Mata D., Limardo L. y col. Onfalocele y Gastroquiasis en la maternidad "Concepción Palacios" 1995-1999. Rev. Obstet Ginecol Venez 2001; 61 (4):223-228.
4. 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 Nº 59. Buenos Aires, Argentina. Noviembre 2005.
5. Leiva Aranda IM, Ibero Villa JL, Pulido Vizcaíno A, Cruz Niesvaara D. Importancia del diagnóstico prenatal ante la sospecha de onfalocele. Revista de Medicina General de la Sociedad Española de Medicina General. 2007; 95: 238-239.
6. Chircor L, Mehedintî R, Hîncu M. Risk factors related to omphalocele and gastroschisis. Rom J Morphol Embryol. 2009; 50 (4):645-9.