

Onfalocele. “Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos”

Isabel Ríos Gómez, Leire Hernández, Javier Bernad, M^a Carmen Gallego Herrero
H.U. 12 de Octubre, Madrid

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

OBJETIVOS

- Evaluar los casos de onfalocele en nuestro hospital en los últimos 13 años.
- Analizar la incidencia de las malformaciones asociadas más importantes.
- Evaluar los determinantes del tiempo de ingreso, pronóstico y mortalidad.

MATERIAL Y MÉTODO

Presentamos una serie de casos de onfalocele atendidos en nuestro centro, hospital de tercer nivel con unidades de radiología y cirugía pediátricas. Se analizan retrospectivamente 27 casos de onfalocele (17 hombres y 10 mujeres) registrados entre el año 2008 al 2021. Se tuvieron en cuenta el tamaño del defecto de la pared, sexo, EG y materna, las comorbilidades congénitas, la duración del ingreso y el pronóstico fetal. Los valores obtenidos tras el análisis estadístico descriptivo se expresan en media.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

RESULTADOS

El onfalocele, también conocido como exonfalocele, es el defecto congénito de pared abdominal (anterior) más frecuente en recién nacidos, con una prevalencia aproximada entre 1:4000 a 1:7000 nacidos vivos. Por norma general el defecto, a través del cual el hígado y/o el intestino pueden herniarse, se localiza en línea media, tiene base en la inserción umbilical y está cubierto por una membrana compuesta por el peritoneo y el amnios.

Otros defectos de la pared abdominal son la gastrosquisis, el complejo OEIS (onfalocele, extrofia vesical, ano imperforado, defectos espinales), la pentalogía de Cantrell y la extrofia cloacal. A diferencia de la gastrosquisis, el onfalocele asocia con frecuencia otras anomalías (27-91%) incluyendo malformaciones cardíacas, alteraciones uro o gastrointestinales, lesiones neurológicas o alteraciones en el cariotipo, las más frecuente la trisomía del 18 y 13. También se relaciona a síndromes reconocidos como el Beckwith-Wiedemann, Donnai-Barrow o síndrome acrocallosal.

El diagnóstico suele ser prenatal mediante ecografía. El manejo postnatal consiste en realizar una radiografía, y ecografía en los casos en que el defecto sea muy grande, para identificar alteraciones asociadas. También se incluye la determinación del cariotipo fetal. El tratamiento es quirúrgico, la técnica tradicional es el cierre primario del defecto, aunque en casos de un onfalocele gigante, este podría ocasionar síndrome compartimental y hay que optar por un cierre escalado/gradual o técnica de Schuster.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

El pronóstico se relaciona con el tamaño y el contenido del onfalocele. De acuerdo con la clasificación de Aitken, dependiendo del tamaño existen dos grupos: los onfaloceles pequeños o tipo I y los gigantes o tipo II (defectos mayores de 5 cm o presencia >50% del hígado en el saco). Esta clasificación tiene un valor pronóstico, los tipo II se asocian a mayor mortalidad. Uno de los problemas más frecuentes asociados a la reducción del onfalocele gigante es el fracaso respiratorio secundario al efecto de masa que se ejerce sobre ambos diafragmas. Otros factores que condicionan el pronóstico en el onfalocele tipo II son las complicaciones durante la intervención y postquirúrgicas (tanto las inmediatas como hemorragia, sepsis, obstrucción; o tardías, como son la evisceración o la obstrucción por bridas), el mayor tiempo de ingreso y la posibilidad de tener una tasa mayor de comorbilidades. En otros estudios se relaciona, además, el nacimiento prematuro con un pronóstico más desfavorable.



Figura 1. Radiografía abdominal en RN con onfalocele gigante con participación de parte del tubo digestivo y del hígado.

Onfalocelo. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

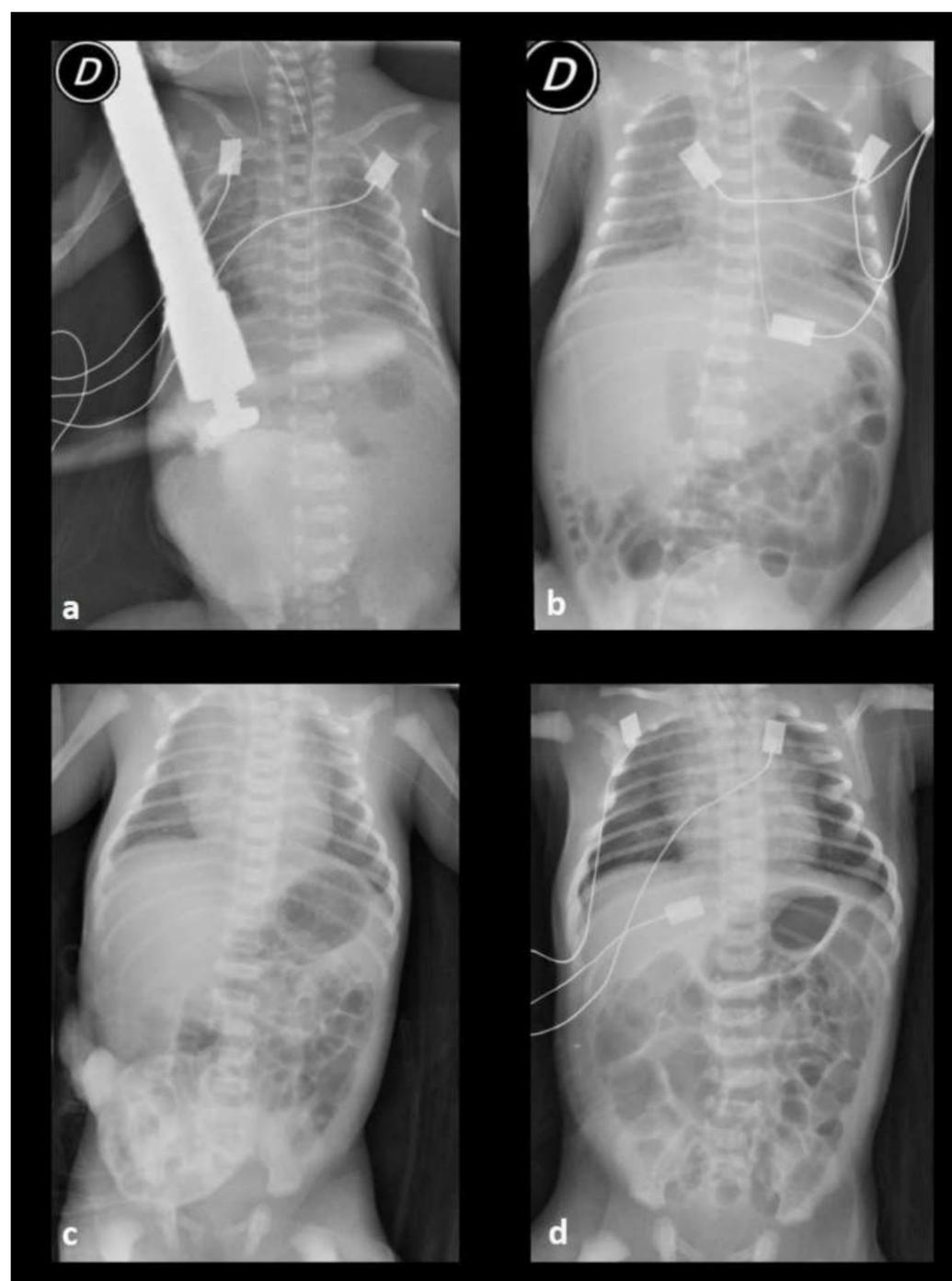


Figura 2. Radiografía abdominal. Las imágenes a), c) muestran una masa de partes blandas proyectada en el cuadrante inferior y derecho del abdomen en dos prematuros diferentes con onfalocelo. En el primero (a) se observa un defecto de tamaño moderado que contiene el hígado parcialmente herniado. En el segundo caso el defecto es más pequeño. Las imágenes b) y d) se realizan en el postoperatorio. Se observa la distensión generalizada de asas secundaria a la cirugía reparativa. En ambos casos se realizó un cierre primario del defecto.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

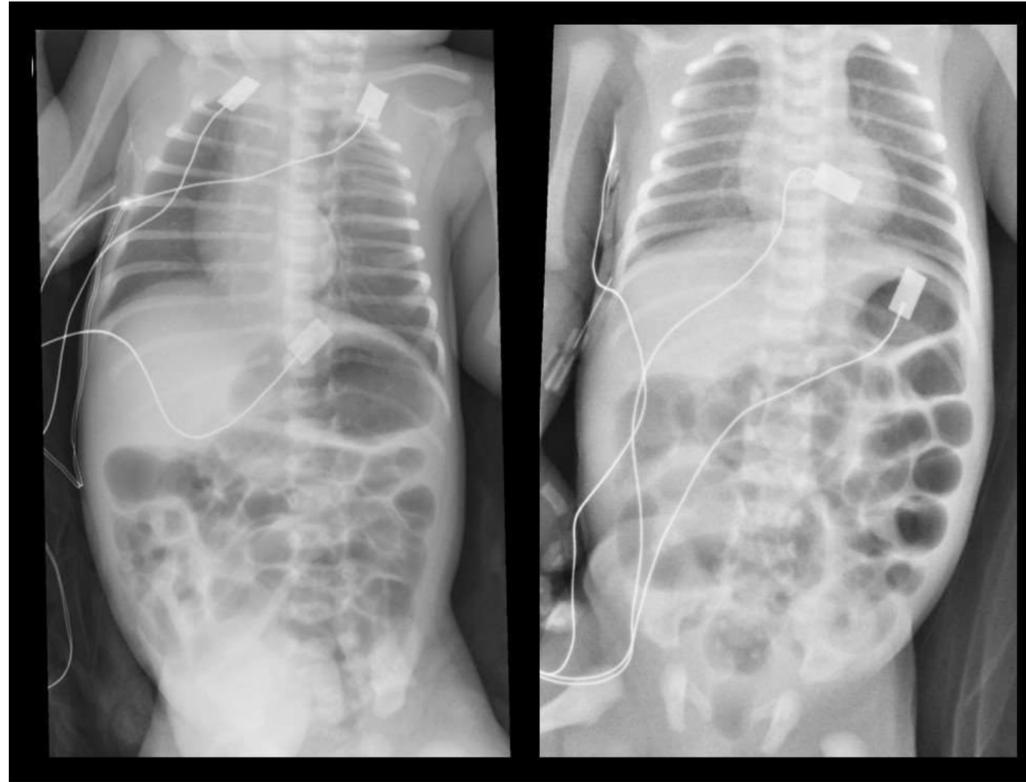


Figura 3. Radiografía abdominal en neonato a término. a) Masa de partes blandas proyectada sobre la FID correspondiente a onfalocele. b) Cirugía reparativa con cierre primario y discreta dilatación generalizada de las asas del luminograma intestinal, hallazgo dentro de lo esperado en el postoperatorio inmediato.

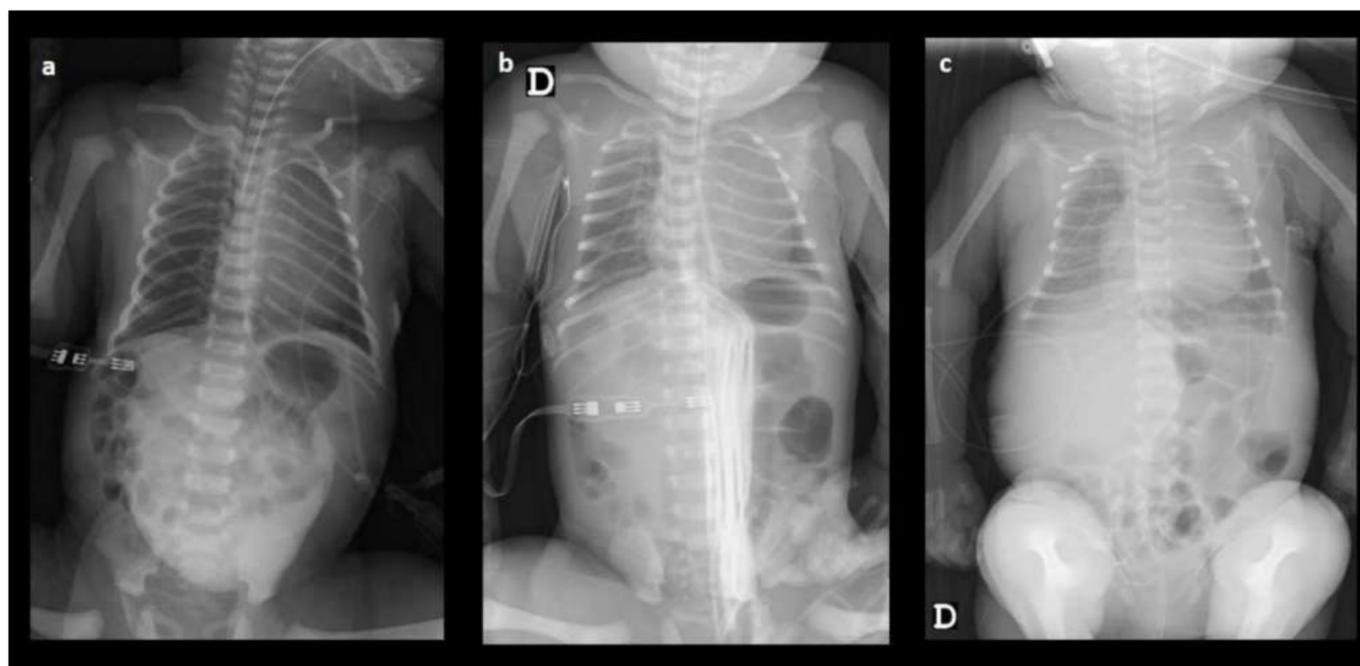


Figura 4. Radiografía abdominal en prematuro. a) Gran masa de partes blandas proyectada sobre la región umbilical correspondiente a onfalocele gigante (defecto con base de 5cm y participación del hígado). b), c) Cirugía reparativa "en etapas" realizada 24h tras el nacimiento, con cierre del defecto posterior. En imagen central (b) se observa material radiopaco en línea media en relación con gasas estériles que cubren el defecto mientras permanezca abierto.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

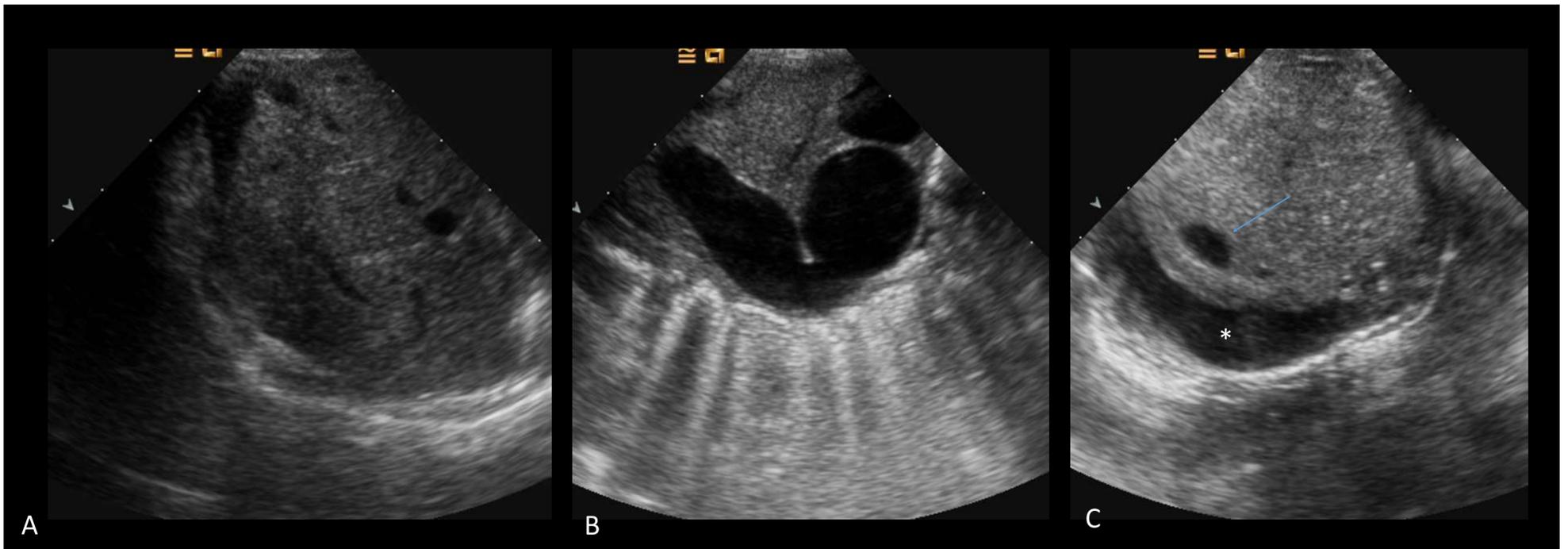


Figura 5. Ecografía de RN prematuro (32 semanas) con síndrome de Beckwith Wiedeman y onfalocele donde se muestra el contenido herniario. Herniación parcial del hígado (A) y la vesícula biliar, loculada y distendida (B). Se observa una discreta cantidad de líquido periférico (*) en C. En el parénquima hepático herniado se ven varios quistes (flecha azul).

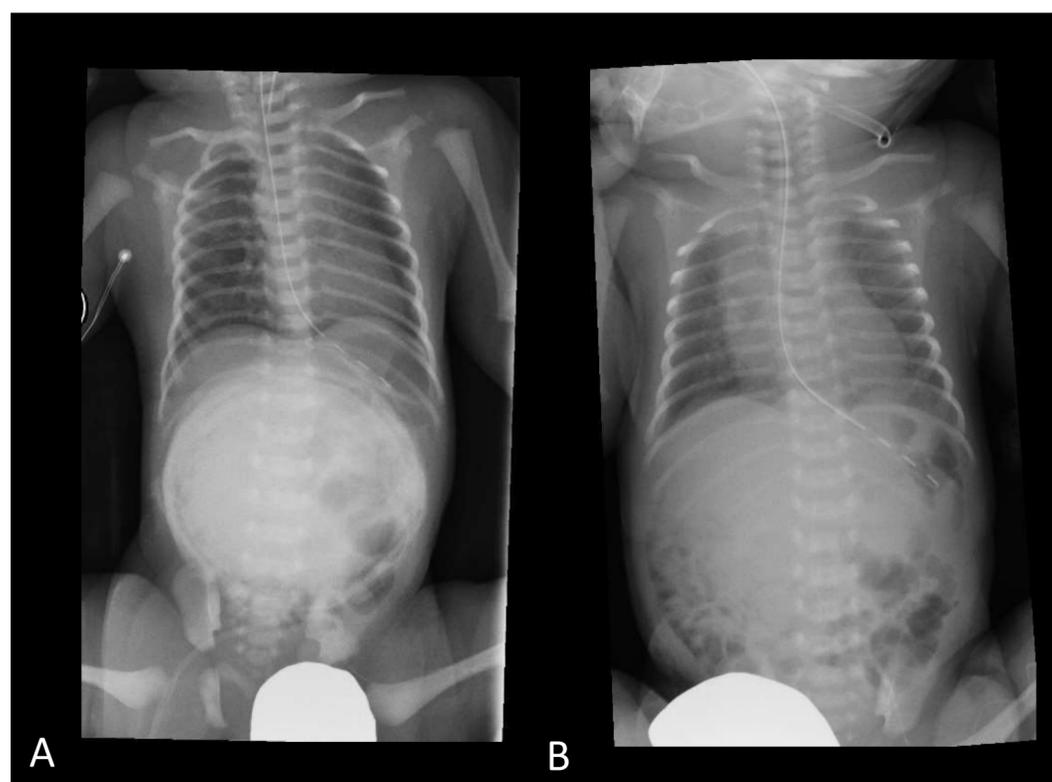


Figura 6. Radiografía de RN a término con gran onfalocele con reparación en dos tiempos. a) en una primera intervención se crea un *saco artificial* que alberga el contenido intestinal / vísceras herniadas. El cierre completo se realiza en un segundo tiempo (B).

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

Los resultados obtenidos tras el análisis de la muestra mostraron una prevalencia de malformaciones asociadas del 81% (tabla), las más frecuentes fueron las cardiopatías congénitas encontradas en un 63% de los neonatos, sin diferencias significativas a lo encontrado en la literatura (25-60%). Otras anomalías congénitas fueron neurológicas, respiratorias, digestivas, urogenitales y contexto sindrómico. Estos resultados no difieren, ni en número ni tipo, respecto a lo registrado en estudios previos. En 7 de los 27 casos se diagnosticó síndrome de Beckwith-Wiedemann. El síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno genético que puede causar sobrecrecimiento o hipertrofia, un mayor riesgo de desarrollo de neoplasias (de origen blastomatoso) en la infancia (tumor de Wilms, hepatoblastoma, pancreatoblastoma...) y que requiere de un seguimiento clínico radiológico estrecho.

Ningún paciente presentó retraso en el crecimiento intrauterino y el peso de todos los pacientes estuvo dentro de rangos normales. En los dos casos en que se realizó un análisis cromosómico, el cariotipo fue normal.

Los onfaloceles gigantes (tipo II) representaron un 26% y todos los pacientes en este grupo fueron varones. La dominancia masculina entre los RN con onfalocele ya está descrita en la literatura pediátrica. Sin embargo, no hay nada publicado referente a la mayor prevalencia de varones con OG. Los onfaloceles tipo I y los defectos más pequeños se asociaron a mejor pronóstico y no se registraron muertes en este grupo.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

Se analizaron 27 pacientes con onfalocele: En 16 pacientes hubo complicaciones durante la gestación o en las gestaciones previas. Las complicaciones durante la gestación incluyeron diabetes e hipotiroidismo. Las complicaciones en gestaciones previas incluyeron abortos previos y en una gestante, un onfalocele en un feto previo. Ninguna de estas asociaciones ha sido estudiada en estudios anteriores. Los factores de riesgo maternos conocidos son el tabaco y el alcohol, la obesidad y el consumo de ISRS durante el embarazo. En la mayoría de los pacientes (16 casos/25 neonatos que sobrevivieron) la estancia hospitalaria fue menor a un mes. 3 casos permanecieron 2 o más meses. El factor común en estos 3 casos fue tener un onfalocele gigante asociado a anomalías cardiorrespiratorias, 2 nacieron con cardiopatía congénita y 2 con HTP (1 de ellos añadido también con traqueomalacia). En el tiempo del ingreso 2/3 casos desarrollaron un episodio de sepsis. La EG no fue relevante como determinante del tiempo de ingreso, los 3 neonatos presentaban edades entorno a las 36-37s, lo que se puede considerar a término. Se registraron complicaciones durante la gestación en todos los casos con ingreso superior a 1 mes. Por tanto, las variables que condicionaron una mayor estancia hospitalaria fueron las complicaciones quirúrgicas, el tamaño del defecto, la gravedad de las anomalías congénitas asociadas y los antecedentes gestacionales.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

Aunque los casos más desfavorables se asocian a la existencia de anomalías congénitas graves a una menor edad gestacional (EG), no demostramos en nuestro estudio una asociación estadística entre la edad gestacional y el tiempo medio de ingreso.

Respecto a los hallazgos radiológicos, el hallazgo principal y que se observó en todos los casos, consistió en un aumento de densidad/densidad de partes blandas de morfología redondeada o circular proyectada sobre el abdomen o lateral al abdomen en los casos de mayor tamaño, pero con continuidad con la pared abdominal.

La ecografía, que se realizó en dos casos de onfalocele gigante para demostrar o descartar herniación de otras vísceras abdominales y tubo digestivo en casos en los que este no se había aireado y no era reconocible en la radiografía: Dos de los defectos contenían solo hígado (28,5%) y uno hígado y tubo digestivo (14%). Un neonato presentó extrofia vesical (14%). Ninguno de estos casos se asoció a diferencias significativas en la supervivencia.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

De los 27 recién nacidos, 25 sobrevivieron a una cirugía reparativa. Se realizó cierre primario del defecto en 23 neonatos, se reportaron dos casos de hernias ventrales como complicación tardía a esta cirugía. Solamente se empleó la técnica de Schuster en dos de los neonatos. Esta técnica consiste en el cierre gradual del defecto, con la creación de un saco artificial que alberga el contenido intestinal en una primera intervención y cierre completo en un segundo tiempo; con esto se intenta evitar el aumento de la presión intrabdominal y las complicaciones hemodinámicas y respiratorias derivadas. La causa de muerte en los pacientes que no sobrevivieron a cirugía fue una/la hemorragia intraventricular masiva al 3^{er} y 4^o día de vida. La tasa de supervivencia global a los 2 años fue del 92%, mayor al porcentaje que existe en la literatura, entorno al 30-50%. La tasa de mortalidad fue del 8%.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

Año	Tamaño defecto (cm)	Sexo	EG	Peso	EM	Antecedentes maternos	Malformaciones/anomalías	Estudio cromosómico	Estancia en el hospital
2012/2008		M	36	N	39	DG, aborto	Beckwith Wiedemann, hemangiomas hepáticos, sepsis	Normal	7 días
2012	3cm	M	41	N	39	FIV	Beckwith Wiedemann, comunicación interauricular, ductus arterial persistente, nefromegalia	-	7 días
2012	OG	H	37	N	38	Aborto	HMG, mioclonias, criptorquidia, reflujo, sepsis	-	1 mes
2012	3,5x3,6x1,5 cm	H	29	N	37	2 abortos (uno con onfalocelo)	Beckwith Wiedemann, infarto venoso cerebral, EMH and DBP, hernias inguinal bilaterales, rete tubular ectasia, criptorquidia	-	7 días
2012	<5cm	M	40	N	-	2 abortos	Cardiopatía congénita	-	7 días
2013	<5cm	H	39+1	N	29	-	-	-	<5 días
2013	LHD/asas hemiadas	H	31+2	N	30	DG	Beckwith Wiedemann, HMG, EMH, ductus arterioso persistente	-	exitus 3er día
2013	<5cm	H	Atérmino	N	36	-	Disgenesia del corpus callosum, astrocitoma pilocítico, comunicación interauricular	-	7 días
2013	<5cm	M	Atérmino	N	-	-	Beckwith Wiedemann, DRMQ, reflujo vesicoureteral	-	19 días
2014	<5cm	H	39+2	N	-	-	Hipertensión pulmonar, ductus arterioso persistente, anemia falciforme	-	<5 días
1996	OG	M	37	-	-	-	-	-	20 días
2015	Extrofia vesical	M	40+4	N	30	Hipotiroidismo	Hipertensión pulmonar, ductus arterioso persistente, fistula vesicovaginal, reflujo vesicoureteral	-	10 días
2015	<5cm	H	35+6 s	N	40	-	Agenesia linfática, linfedema, ductus arterioso persistente	Normal	8 días
2016	OG	H	36	N	41	DG	Ductus arterioso persistente, hernia inguinal bilateral, hidronefrosis, sepsis	-	2 meses
2016	<5cm	M	39+3	N	-	FIV	-	-	-
2016	<5cm	H	40	N	-	-	Ductus arterioso persistente	-	12 días
2016	2 cm	H	38+6	N	-	DG	Hernia inguinal bilateral, hidronefrosis	-	12 días
2016	Higado herniado	H	35+6	N	-	Embarazo gemelar/ desprendimiento de placenta	-	-	1 mes
2016	<5cm	H	40	N	37	-	Beckwith Wiedemann, ductus arterioso persistente	-	5 días
2017	3 cm	M	30+5	N	34	Aborto	Sd. heterotaxia, cardiopatía congénita, agenesia del sacro, EMH	-	exitus 4º día
2018	OG	H	38	N	-	-	Hidrocefalia, traqueobroncomalacia, cardiopatía congénita	-	1 mes
2018	2 cm	H	35+2	N	-	-	-	-	1 mes
2018	<5cm	H	-	-	-	-	Beckwith Wiedemann	-	12 días
2019	OG	H	Atérmino	N	43	FIV, hipotiroidismo, miomectomía	HMG, hipo plasia e hipertensión pulmonar, traqueobroncomalacia	-	>2 meses
2019	<5cm	H	40+4	N	-	Hipotiroidismo	Sd. VARTER	-	-
2020	<5cm	M	37	N	40	Cáncer mama	Cardiopatía congénita, atresia duodenal	-	10 días
2021	OG/higado herniado	H	36	N	-	Rotura prematura de membranas	Hipertensión pulmonar, cardiopatía congénita, sepsis	-	>2 meses

Tabla 1. Malformaciones/anomalías asociadas y evolución. OG (onfalocelo gigante), LHD (lóbulo hepático derecho), EG (edad gestacional), DG (diabetes gestacional), FIV (fecundación in vitro), H (hombre), M (mujer), EMH (enfermedad membrana hialina), DRMQ (displasia renal multiquística), HMG (hemorragia matriz germinal).

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

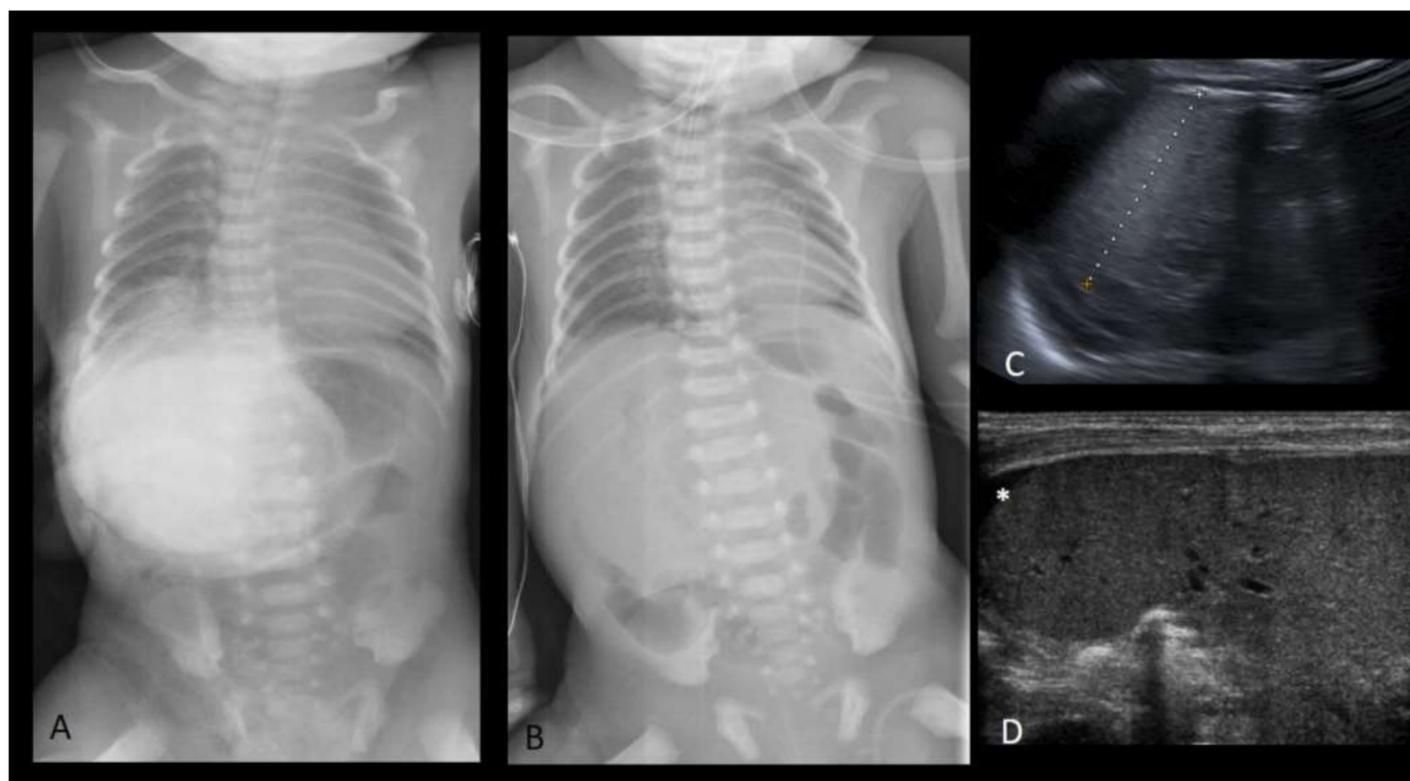


Figura 7. RN a término con onfalocele. En la primera Rx (a) se observa imagen circular radiopaca superpuesta al hipocondrio derecho en relación con onfalocele. b) Radiografía de control tras cirugía reparadora. La imagen superior derecha (c) corresponde a la ecografía diagnóstica donde solo se visualiza en la cavidad abdominal el LHI por herniación del otro lóbulo al saco. La imagen inferior (d) muestra el hígado medializado tras cirugía.

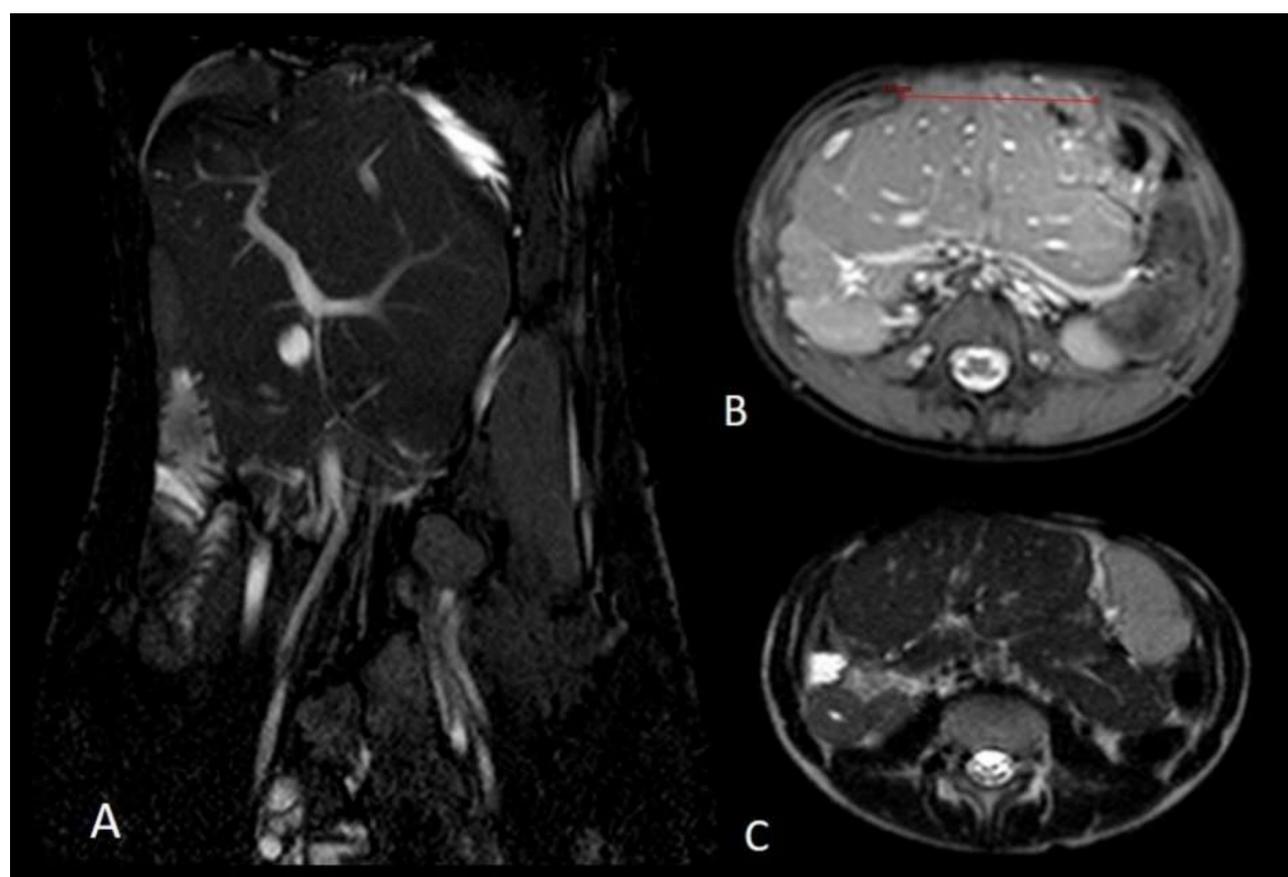


Figura 8. Imágenes de RM abdominal en planos coronal (a) y axial (b,c) muestran una atrofia severa de la musculatura de la pared abdominal anterior (especialmente del recto anterior). Defecto central de hasta 8 cm entre los músculos oblicuos. Posición anómala de las vísceras abdominales secundarias al onfalocele: medialización del hígado, posición anterior del bazo, malrotación intestinal y localización del colon flanco izquierdo.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

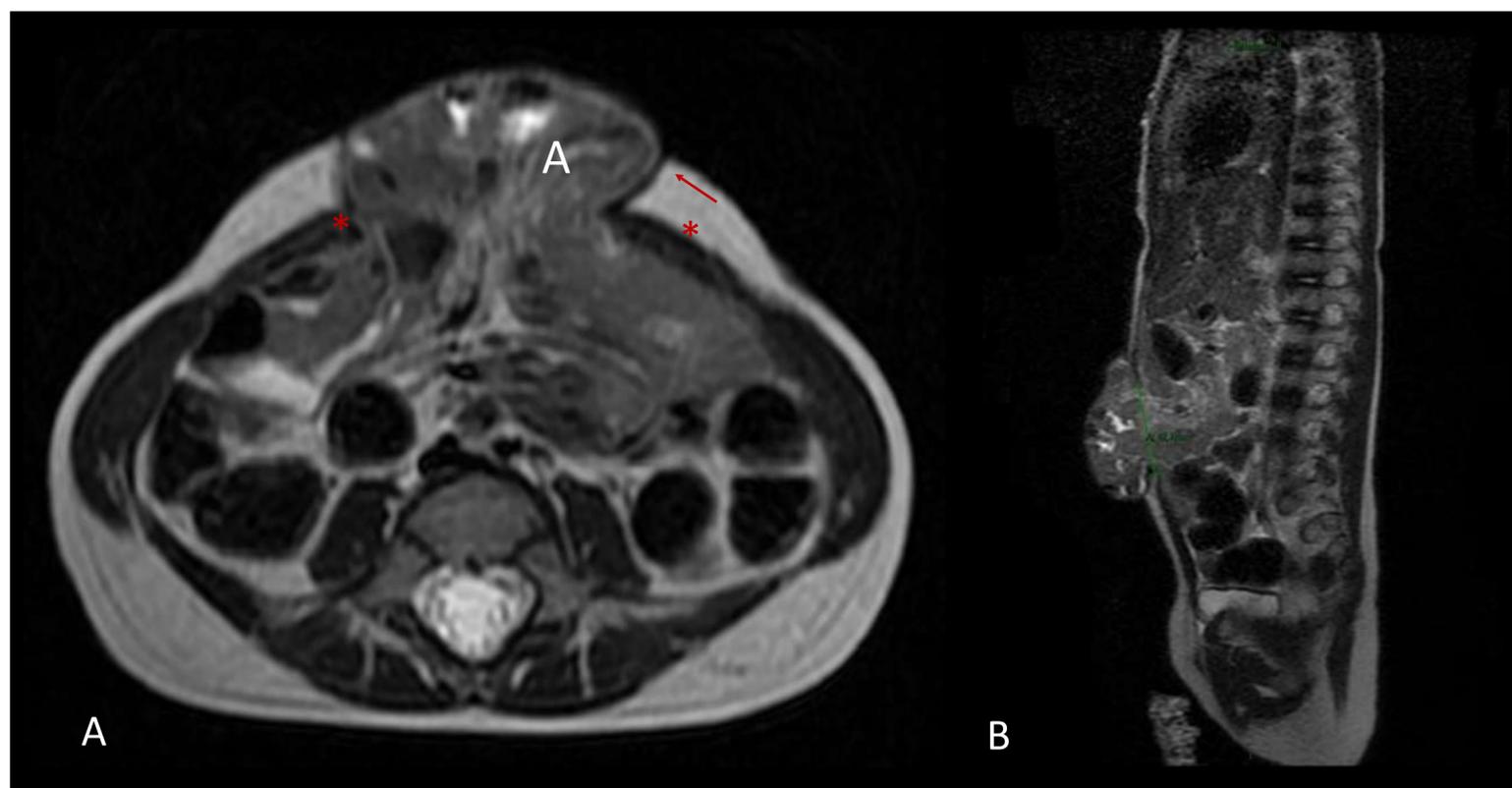


Figura 9. Adquisición axial (A) y sagital (B) SSHOTTSET2 de RM en varón de 2 años con hernia abdominal secundaria a intervención de onfalocele. Defecto de pared abdominal en la región umbilical de 6,4 cm de diámetro transversal y 4,3 cm de longitudinal. No se observa atrofia de rectos (*).

Se observa herniación de asas de intestino delgado (A) contenidas dentro del peritoneo (flechas), sin que se observe herniación de parénquima hepático ni otras vísceras abdominales.

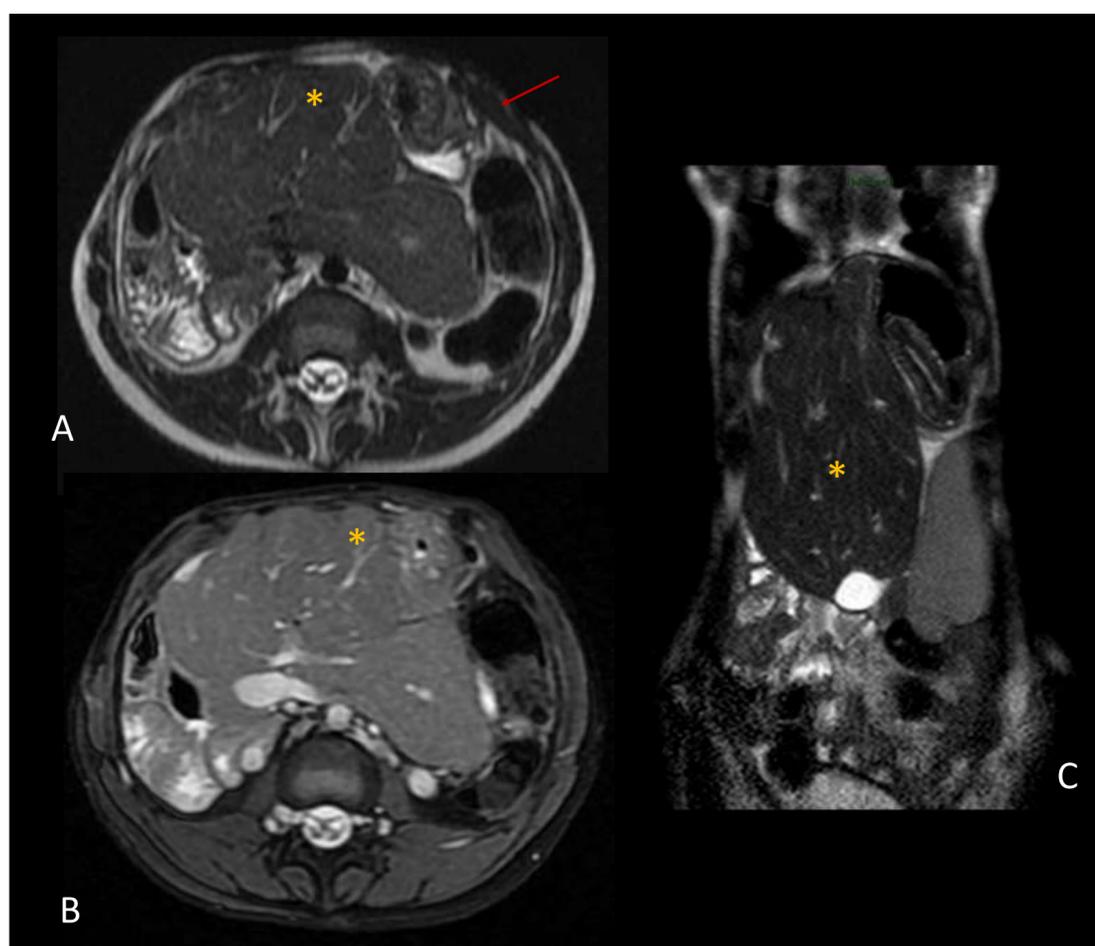


Figura 10. Adquisición axial (A, B) y coronal (C) con secuencias T2 de RM en niña de 15 años con hernia abdominal como complicación a intervención de onfalocele. El hígado se encuentra medializado y parcialmente contenido en saco herniario (*) cubierto por tejido cicatricial. Gran defecto de pared abdominal de más de 10 cm en la pared abdominal anterior entre la musculatura oblicua (flecha).

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

CONCLUSIÓN

El onfalocele es el defecto congénito de pared abdominal anterior más frecuente en recién nacidos. Tradicionalmente se ha asociado un peor pronóstico a los defectos de gran tamaño y a la asociación con malformaciones cardíacas mayores o alteraciones genéticas.

En este trabajo se demuestra una supervivencia a largo plazo alta, del 92%, estando el pronóstico a largo plazo asociado a la gravedad de las malformaciones asociadas.

En nuestro estudio se demuestra una mayor supervivencia en aquellos neonatos con anomalías congénitas consideradas menores: ductus arterioso persistente, hernia inguinal, si bien la ausencia de anomalías congénitas no garantiza una buena evolución.

Tampoco se han demostrado diferencias significativas entre el tipo de onfalocele y la duración del ingreso, ni entre el pronóstico y la edad gestacional al nacimiento.

La mayoría de estos pacientes se manejan con radiografía simple y cirugía, si bien el papel de la ecografía puede ser relevante para despistar anomalías asociadas y determinar la participación de las estructuras abdominales en el defecto herniario. La RM se reserva para evaluar secuelas a largo plazo.

Onfalocele. "Revisión de factores pronósticos y evolución de los casos"

REFERENCIAS

- Gastroschisis and omphalocele: treatments and long-term outcomes. *Pediatr SurgInt.* 2008; 24:167-173.
- Kominiarek MA, Zork N, Pierce SM, Zollinger T. Perinatal outcome in the liveborn infant with prenatally diagnosed omphalocele. *Am J Perinatol* 2011; 28:627-634.
- JH Bair, PD Russ, DH Pretorius, D Manchester, and ML Manco-Johnson. Fetal omphalocele and gastroschisis: a review of 24 cases. *American Journal of Roentgenology* 1986; 147(5): 1047-1051
- Schaffer AM, Barone C, Friedman AP. The ultrasonographic spectrum of fetal omphalocele. *J Ultrasound Med* 1983;2:219-222.
- Perrella, RP Ragavendra N, Tessler FN, Boechat I, Crandall B and Gran EG. Fetal abdominal wall mass detected on prenatal sonography: gastroschisis vs omphalocele. *American Journal of Roentgenology.* 1991; 157: 1065-1068. 10.2214/ajr.157.5.1833958
- Brantberg, A., Blaas, H.-G. K., Haugen, S. E., & Eik-Nes, S. H. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2005; 26(5), 527-537. <https://doi.org/10.1002/UOG.1978>
- Klein, Michael D. Congenital Defects of the Abdominal Wall. *JAMA* 1981; 245(16): 1643-. doi:10.1001/jama.1981.03310410021020
- García H, Franco-Gutiérrez M, Chávez-Aguilar R, Villegas-Silva R, Xequé-Alamilla J. Morbilidad y mortalidad en recién nacidos con defectos de pared abdominal anterior. *Gac Med Mex.* 2002;138(6):519-26. Spanish. PMID: 12532616.
- C. Stoll; Y. Alembik; B. Dott; M.P. Roth. Risk factors in congenital abdominal wall defects (omphalocele and gastroschisi): a study in a series of 265 858 consecutive births. , 2001; 44(4), 201-208. doi:10.1016/s0003-3995(01)01094-2