

Importancia del diagnóstico prenatal ante la sospecha de onfalocele

Leiva Aranda IM, Ibero Villa JL, Pulido Vizcaíno A, Cruz Niesvaara D

Centro de Salud Valterra. Arrecife de Lanzarote (Las Palmas)

La ecografía prenatal ofrece la posibilidad de diagnosticar la mayoría de los defectos estructurales del feto¹. 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.

El onfalocele, junto con la gastrosquisis, constituye un tipo de malformación congénita denominada Defecto de la Pared Anterior Abdominal. Ambos se originan entre las semanas 10 y 11 de gestación por un fallo en el cierre embriológico de la pared abdominal. Su incidencia es de 3-4 por cada 10.000 nacidos vivos². En nuestro medio, es muy superior a la media, 1 por cada 2.000 nacimientos. Además, el 40% de los mismos cursa con la trisomía 18, incompatible con la vida³.

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 CLÍNICO

Mujer de 30 años, sin antecedentes patológicos de interés, que consulta por embarazo confirmado. Fumadora de 15 cigarrillos diarios.

Menarquia a los 11 años, fórmula menstrual 3/28 días y un embarazo anterior hacía 9 años que concluyó en IVE.

Entre los antecedentes familiares destacaba gemelaridad en la abuela paterna.

En la Ecografía del primer trimestre se detectó imagen compatible con onfalocele e imagen quística

en cordón umbilical (*figura 1*), por lo que se envió a la Unidad de Diagnóstico Prenatal del hospital de referencia. En dicha Unidad se confirmó la presencia de quiste de cordón umbilical y quedó descartada la existencia de onfalocele (*figura 2*).

La paciente fue remitida de nuevo al Servicio de Ginecología y Obstetricia de nuestro hospital y continuaron los controles habituales de su gestación, que concluyó sin incidencias destacables.



Figura 1.- Imagen compatible con onfalocele y quiste de cordón.



Figura 2.- Integridad de la pared abdominal.

DISCUSIÓN

El onfalocele se presenta en edades de máxima paridad (20-35 años) e incluso más avanzadas⁵. Se asocia con frecuencia a anomalías cromosómicas y forma parte de un síndrome polimalformativo en más del 50% de los casos (cardiopatías, trisomías 13 o 18...). Localizado en la porción central de la pared abdominal, su tamaño puede variar desde una simple hernia umbilical hasta grandes defectos que pueden afectar incluso a la cara anterior de tórax y pelvis. Cuando el defecto es grande, la cavidad abdominal suele ser demasiado pequeña para albergar las vísceras². El pronóstico suele ser bueno cuando no hay otras malformaciones.

Su etiología, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es desconocida. Se postulan factores como exposición a agentes teratógenos en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales y predisposición genética posiblemente vinculada a defectos enzimáticos maternos⁴.

En la actualidad se dispone de varias modalidades de ecografía para el diagnóstico prenatal, como la bidimensional, eco-doppler y tridimensional, que cada vez está tomando más protagonismo en las consultas de Diagnóstico Prenatal por su mayor sensibilidad y especificidad; este hecho lleva implícito un pequeño porcentaje de falsos positivos y falsos negativos. A pesar de ello, es indudable la eficacia y efectividad que presenta la ecografía para el control y seguimiento de los embarazos, ya que, en el caso del onfalocele, los falsos positivos constituyen el 9-10% de los diagnósticos prenatales (como fue el caso que se ha presentado), mientras que más del 90% son verdaderos positivos⁶.

Además, en nuestro caso el feto presentaba una imagen compatible con quiste del cordón umbilical. La presencia de esta anomalía no influye en el correcto desarrollo del feto y no se ha encontrado ningún caso relacionado con esta anomalía en la bibliografía publicada.

El Eco-doppler tiene especial utilidad para el diagnóstico de patología del cordón umbilical. Gracias

al mismo se identifican los vasos umbilicales y su relación con la placenta y el abdomen fetal⁷. Los quistes de cordón umbilical son evaluados fácilmente, lo que permite la determinación del pronóstico fetal (figura 3)⁸.



Figura 3.- Quiste de cordón umbilical⁸.

BIBLIOGRAFÍA

- Gibbin C, Touch S, Broth RE, Berghella V. Abdominal wall defects and congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;2(4):334-7.
- Behrman RE, Kliegman RM, Harbin AM. En: Nelson. *Tratado de Pediatría*. 16ª ed. McGrawHill. 2000.
- Gilber WM, Nicolaides KM. Fetal omphalocele: associated malformations and chromosomal defects. *Obstet Gynecol* 1987;70:633-5.
- Torfs CP, Katz EA, Bateson TF. Maternal medications and environmental exposures as risk factors for Gastroschisis. *Teratology* 1996; 54(2):84-92.
- Reid KP, Dickinson JE, Doherty DA. The epidemiologic incidence of congenital gastroschisis in Western Australia. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 189(3):764-8.
- Plaza Arranz FJ. Relación coste-beneficio del diagnóstico ecográfico de las malformaciones fetales. Tesis doctoral. Universidad Complutense. Madrid 1994.
- Alcázar JL, Rovira J, Ruiz-Pérez ML, López García G. Transvaginal color Doppler assessment of fetal circulation in normal early pregnancy. *Fetal Diagn* 1997;12:-178.
- URL detectado en: <http://www.zambon.es>