



Seminario 53: Evaluación Ecográfica Onfalocele y Defectos Tallo Corporal

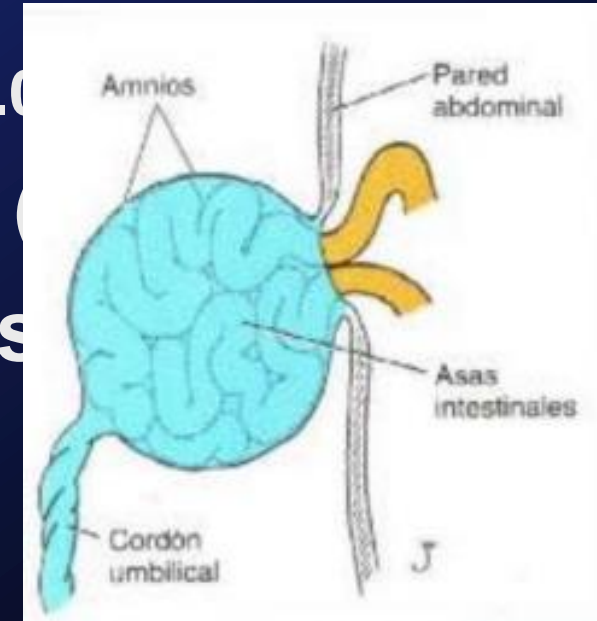
**Drs. María Paz Henríquez Villaseca, Sergio De la Fuente Gallegos,
Daniela Cisternas Olguin, Juan Guillermo Rodríguez Aris**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



Onfalocele; Definición:

- Defecto central de la pared abdominal de tamaño variable, caracterizado por una ampliación del anillo umbilical a través del cual protruye contenido visceral, cubierto por peritoneo y amnios.
- Incidencia: 1/4.000 RNV (1,5-3/10.000)
- Riesgo de recurrencia es bajo
- Prevalencia similar en ambos sexos

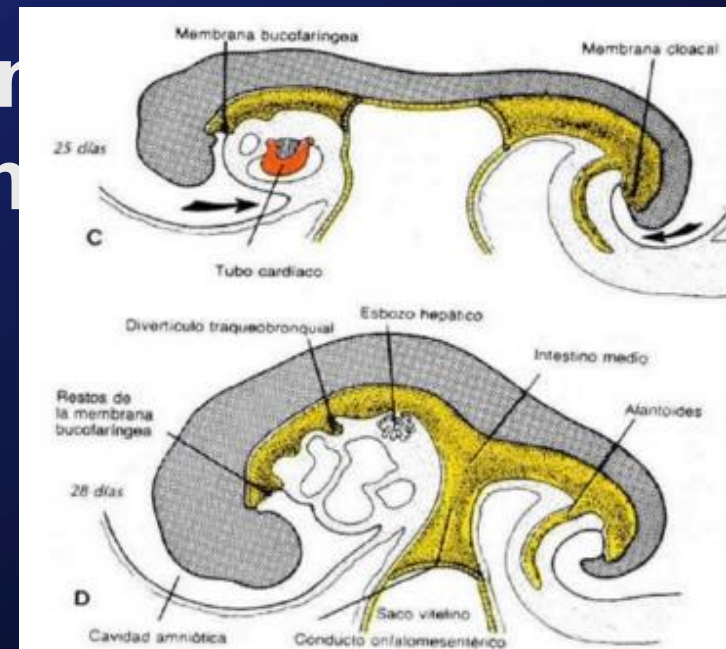


Onfalocele



Onfalocele; Embriología:

- Onfalocele se puede producir en el período entre el cierre del anillo umbilical y el retorno del intestino medio al abdomen (4-11 semanas)
- Alteración en la interacción y ectodermo en el anillo umbilical





Onfalocele; Etiopatogenia:

- No es del todo conocida.
- Falla en el retorno del intestino medio a cavidad abdominal después de las 10-12 semanas. No explicaría onfalocele con protrusión de otros órganos.
- Defectos del plegamiento:
 - Craneal: pentalogía de Cantrell
 - Laterales: onfalocele amplio
 - Caudal: onfalocele + extrofia vesical /

Díaz C., Copado Y., Muñoz G., Muñoz H., Rev. Med. Clin. Condes 2016; 27(4) 499-508

cloacal



Factores de riesgo

1. **Edad materna > 30 años**
2. **Consanguinidad**
3. **Sd. febril durante el embarazo**

Onfalocele; Trastornos asociados

- Hasta 65% asociado a otras malformaciones, la mayoría: cardiopatías congénitas (50%)
- 10-40% aneuploidías (principalmente trisomías 18 y 13: > riesgo a < edad gestacional, por su letalidad; 50% a las 12 sem, y 15% a término)
- 5-60% parto prematuro
- 5-35% RCIU
- Hasta 10% síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Defectos pequeños con herniación intestinal exclusiva: mayor riesgo de aneuploidías y malformaciones cardíacas.
- Asociación con vólvulo intestinal (malrotación intestinal)





Onfalocele; Diagnóstico:

- **AFP plasmática materna discretamente aumentada**
- **Pesquisa en ecografía de rutina del segundo trimestre**
- **Ecografía:**
 - » **Sensibilidad 60- 75%**
 - » **Especificidad 95%**



Hernia umbilical fisiológica (hasta las 11 sem)





Onfalocele; Dg ecográfico:

- Herniación de asas intestinales >12 sem
- Dg previo a las 12 sem si herniación incluye otro órgano (hígado)
- Defecto contenido por saco herniario
- Inserción anómala del cordón umbilical





Onfalocele; Dg ecográfico:

- Evaluación de otras malformaciones:

**Marcadores de aneuploidías,
malformaciones específicas
asociadas a síndromes (Sd Beckwith
Wiedemann asociado a PHA y Pc
>90)**

**Siempre ecocardiografía fetal (hasta
50% c cong)**



Onfalocele; Pronóstico:

- Aproximadamente 60-70% de sobrevida, gran variabilidad según anomalías asociadas
 - 95% onfalocele pequeño aislado
 - 0% aneuploidías letales
- Onfaloceles pequeños: mortalidad dada principalmente por trastornos concomitantes.
- Onfaloceles grandes (>5 cm, con herniación hepática): mayor incidencia de complicaciones quirúrgicas e insuficiencia respiratoria; MFIU en onfaloceles que contienen $\geq 75\%$ del hígado: 20%.
- Mortalidad postnatal: 10-20% onfalocele aislado y > 50% asociado a otras anomalías especialmente genéticas.



Onfalocele; Seguimiento prenatal:

- **Derivación a centro terciario**
- **Ofrecer cariograma siempre**
- **Ecografías seriadas:**
 - anatomía completa
 - ecocardiografía fetal 20-28 sem
 - curva crecimiento, evaluación de LA
 - bienestar fetal
- **RNM si hay mala visualización con eco**



Momento de interrupción

- **Óbito: onfalocele aislado no presenta riesgo agregado**
- **En caso de malformaciones asociadas, son éstas las que determinan el riesgo**
- **No habría justificación para adelantar parto**
- **Consenso: parto a término, programado (coordinar con neonatología y cirugía pediátrica)**



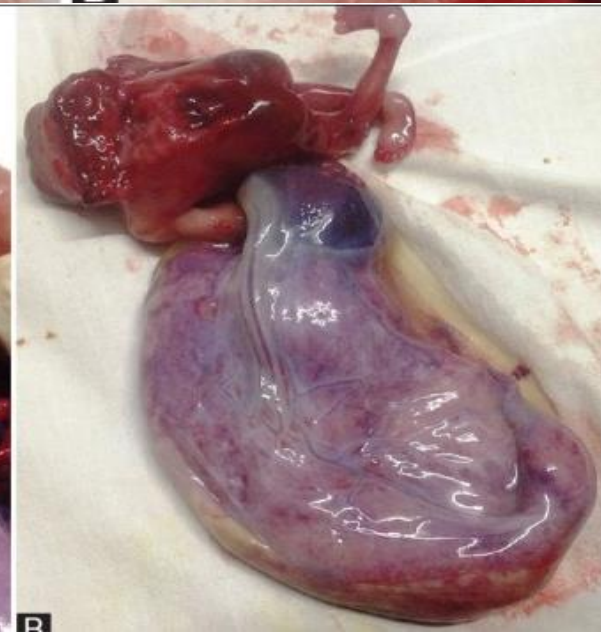
Vía de parto

- Sin diferencias en outcome
- Cesárea en caso de:
 - tamaño del defecto que predisponga a parto distócico o tenga riesgo de ruptura (> 5cm)
 - indicación por trastorno concomitante



Anomalia Body Stalk o Defecto del Tallo Corporal (o Limb-Body Wall Complex)

- **Caracterizado por la presencia de:**
 - Defecto mayor pared corporal anterior
 - Cordón umbilical corto/ausente
 - Hay continuidad entre la pared abdominal y la placenta
 - Malformaciones de las extremidades
 - Cifoescoliosis
 - Malformaciones craneofaciales (encefalocele, fisura labiopalatina)





Anomalia Body Stalk

- **Incidencia:**
1/14.000 – 1/42.000 embarazos;
aumenta a 1 en 7.500 si se
consideran sólo gestaciones de
primer trimestre
- **Predominio en sexo femenino**
- **Pronóstico:**
Incompatible con la vida



Etiopatogenia

- **Distintas teorías:**
 - Ruptura amniótica precoz, con mecanismo directo de presión, y bandas amnióticas.
 - Disrupción vascular entre semanas 4-6.
 - Defecto generalizado del plegamiento cefálico, lateral y caudal durante la 5ª semana.
 - Anomalía en el disco germinal (rol de genes involucrados en la embriogénesis).



Diagnóstico

- **Alfafetoproteína plasmática materna aumentada**
- **Ecografía desde las 11 semanas:**
 - **Cordón umbilical rudimentario o ausente**
 - **Feto fusionado con placenta, movilidad disminuida**
 - **Defecto pared toracoabdominal**
 - **Malformaciones en extremidades**
 - **Partes fetales en cavidad celómica**





Seguimiento prenatal

- **Cariograma: no recomendado de rutina**
- **Momento del parto: no hay recomendaciones al respecto, mayoría de estos embarazos termina en aborto eugenésico en países donde está permitido**
- **Vía de parto: vaginal**



Conclusiones

- **Defectos de la pared abdominal: diagnóstico diferencial tiene grandes implicancias en cuanto a pronóstico y manejo**
- **Pesquisa y diagnóstico posibles en realidad chilena actual (ley de aborto y sus 3 causales)**



Bibliografía

- 1.- Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K., Romero R., Cabrero L., Medicina Fetal, Ed Panamericana, 2007, 409-411.
- 2.- Kocherla K, Kumari V, et al, Prenatal diagnosis of body stalk complex: a rare entity and review of literature, Indian J Radiol Imaging, 2015 Jan-Mar 25 (1): 67-70.
- 3.- Ledbetter D., Gastroschisis and Omphalocele, 2006, Surg Clin N Am; 86: 249-260
- 4.- Wilson RD, Johnson MP, Congenital Abdominal Wall Defects: an update 2004.

Bibliografía

- 5.- Munoz P, Rodriguez JG, Defectos Pared Anterior del Abdomen: Diagnóstico Prenatal y Seguimiento, 2006, Revista Chilena de Ultrasonografía; 9: 72- 79.
- 6.- Díaz C., Copado Y., Muñoz G., Muñoz H., Rev. Med. Clin. Condes 2016; 27(4) 499-508.
- 7.- Nazer J, Cifuentes L, Aguilar A, Defectos de la pared abdominal. Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. Rev. Chile. Pediatr 2013; 84(4): 403-408.
- 8.- Smrcek J, Germer U., Prenatal Ultrasound Diagnosis and Management of