

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N° 53

Evaluación ecográfica onfalocele y defectos del tallo corporal

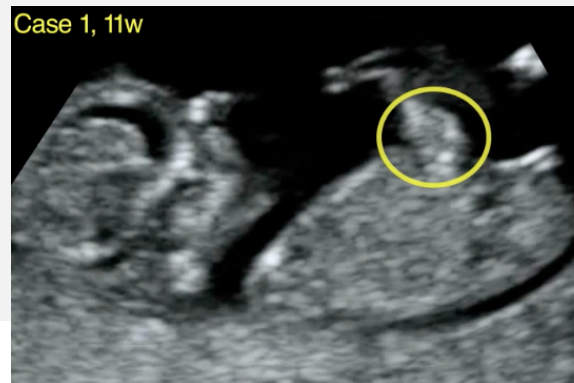
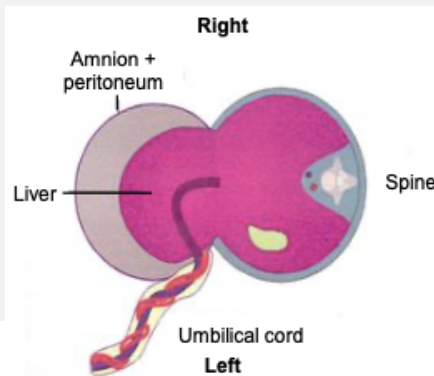
Dra. Francisca del Pozo Guerrero,
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo
Rodríguez Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín,
Dr. Sergio de la Fuente Gallegos

Febrero 2021

INTRODUCCIÓN



Omfalocele: defecto congénito, caracterizado por la herniación de vísceras abdominales a través de la pared abdominal en el ombligo. Los órganos que sobresalen están cubiertos por una membrana (amnios + gelatina de wharton + peritoneo) en la que se inserta el cordón umbilical.



© 2021 UpToDate, Inc. and/or its affiliates. All Rights Reserved.

Omphalocele



Midline abdominal wall defect covered by amnion and peritoneum and containing abdominal contents. The defect is at the base of the umbilical cord, with the cord inserting at its apex.

1. Peters, N.C.J., Omphalocele, Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology, www.isuog.org, March 2019.
2. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Dec 07, 2020.). Prenatal diagnosis of omphalocele, UpToDate

EPIDEMIOLOGÍA



Incidencia 3.4 de cada 10.000 embarazos y en 1-2 de cada 10.000 NV

- Sólo asas intestinales: 1 en 100 a las 11 semanas de gestación, 1 en 800 a las 12 semanas, 1 en 2.000 a las 13 semanas.
- Hígado: 1 en 3.500 fetos de 11 a 13 semanas de gestación.

** Los onfaloceles que contienen sólo asas intestinales a las 11-13 semanas se resuelven a las 20 semanas en el 90% de los casos.

- 90% se diagnostican de forma prenatal con ecografía
- Hasta un 80% de los fetos con onfalocele se asocian a otras anomalías: estructurales, cromosómicas o síndromes genéticos.

EMBRIOLOGÍA



4º-5º semana del desarrollo, el disco embrionario se pliega en 4 planos: cefálico, caudal, lateral derecho e izquierdo. Los pliegues laterales forman las porciones laterales de la pared abdominal, y los pliegues cefálico y caudal forman el epigastrio e hipogastrio.

Al mismo tiempo, se produce un rápido crecimiento del intestino e hígado (cavidad abdominal pequeña)

6º - 8º semana → hernia intestinal fisiológica en la base del cordón umbilical

12 semanas → reducción de la herniación mediante rotación 270º en la cavidad abdominal.



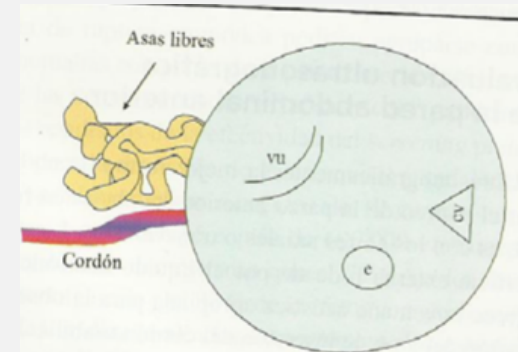
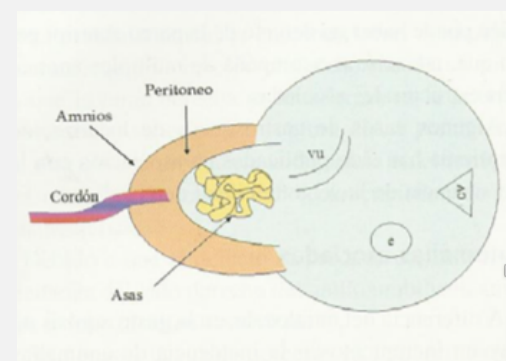
1. Duhamel B. Embryology of Exomphalos and Allied Malformations. Arch Dis Child 1963; 38:142.
2. HUTCHIN P. SOMATIC ANOMALIES OF THE UMBILICUS AND ANTERIOR ABDOMINAL WALL. Surg Gynecol Obstet 1965; 120:1075

PATOGENIA DEFECTOS DE PARED



Para los defectos de la pared abdominal existen dos mecanismos reconocidos:

- Errores en el plegamiento embrionario (detención en el desarrollo embriológico normal de la pared abdominal): **onfalocele**
- Alteraciones vasculares: **Gastrosquisis**
 - **Disrupción vascular arteria onfalomesentérica: necrosis pared**
 - **Involución anormal de la vena umbilical derecha → debilidad de pared**
 - **teratógenos que afecten el mesénquima local**



ONFALOCELE



8 semanas → Cavidad abdominal pequeña, el intestino sobresale a nivel de la inserción umbilical.

9-12 semanas → Hernia temporal fisiológica visible en US

Patológico:

- Hernia persistente >12 semanas
- Herniación del hígado a cualquier EG



FACTORES ASOCIADOS



Faltan estudios, pero se ha asociado a los siguientes Factores de riesgo:

- Extremos de edad reproductiva:
 - <20 años OR 2,45 (IC 95% 1,22-4,86)
 - >40 años OR 8,76 (IC 95% 4,02- 19.32)
- Población afroamericana (Raza negra)
- Obesidad materna
- Exposición a inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS)
- Embarazo múltiple

1. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Dec 07, 2020.). Prenatal diagnosis of omphalocele, UpToDate
2. Byron-Scott R, Haan E, Chan A, et al. A population-based study of abdominal wall defects in South Australia and Western Australia. Paediatr Perinat Epidemiol 1998; 12:136.
3. Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, et al. Prevalence, Correlates, and Outcomes of Omphalocele in the United States, 1995-2005. Obstet Gynecol 2015; 126:284.

CLASIFICACIÓN ONFALOCELE



Onfaloceles pequeños

- Defecto $\leq 4\text{cm}$
- Hernia intestinal
- 60% se asocia a Aneuploidias

Onfaloceles gigantes

- Defecto $\geq 5\text{ cm}$
- Presencia de hernia hepática
- 90% son fetos euploides

Mayor riesgo de hipoplasia pulmonar, problemas de alimentación y hospitalización prolongada.



ANOMALÍAS ASOCIADAS



- Defectos cromosómicos en el 30-50% de los casos → T 13 y T 18.
- El 10% se asocia a síndromes genéticos, principalmente el síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- 30-50% está asociado a anomalías estructurales: cardíacas (7-47%), gastrointestinales (3-20%), urogenitales (6-20%), musculoesqueléticas (4-25%), SNC (4-30%)
- Cuando el defecto es alto puede contener el corazón (pentalogía de Cantrell).
- Los de localización baja pueden estar asociados a anomalías cloacales y espina bífida (complejo OEIS).

1. Fetal abnormalities » Abdominal wall. Exomphalos. © 2021 The Fetal Medicine Foundation
2. Peters, N.C.J., Omphalocele, Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology, www.isuog.org, March 2019.
3. Verla, M. A., Style, C. C., & Olutoye, O. O. (2019). Prenatal Diagnosis and Management of Omphalocele. Seminars in Pediatric Surgery.

DIAGNÓSTICO PRENATAL



- **Principalmente ecográfico**
- AFP elevada en screening de rutina, puede orientar a realizar un estudio mas exhaustivo en las ecografías.
- Complemento con Resonancia Magnética para delimitar mejor el defecto y evaluar volumen pulmonar (factor pronóstico)*

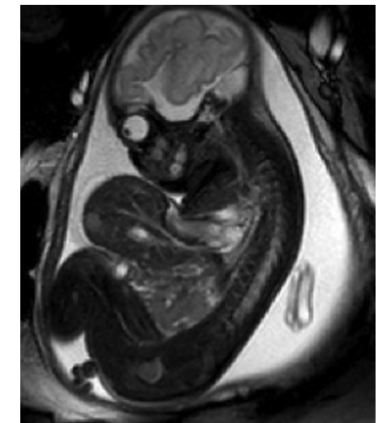


Fig. 2A. MRI at 31 weeks 2 days gestation showing an omphalocele containing liver, bowel and small portion of the stomach. The omphalocele sac is intact and contains trace ascites.

RELEVANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRE NATAL



- Aumenta la probabilidad de detectar anomalías estructurales, cromosómicas y/o sd. genéticos asociados
- Proporciona tiempo para información, acompañamiento y adaptación de los padres.
- Programar interrupción en centro con equipo multidisciplinario preparado para suplir las necesidades maternas y / o neonatales.
- Eventual indicación de interrupción voluntaria del embarazo (Ej: T18)



DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



11-13+6 semanas

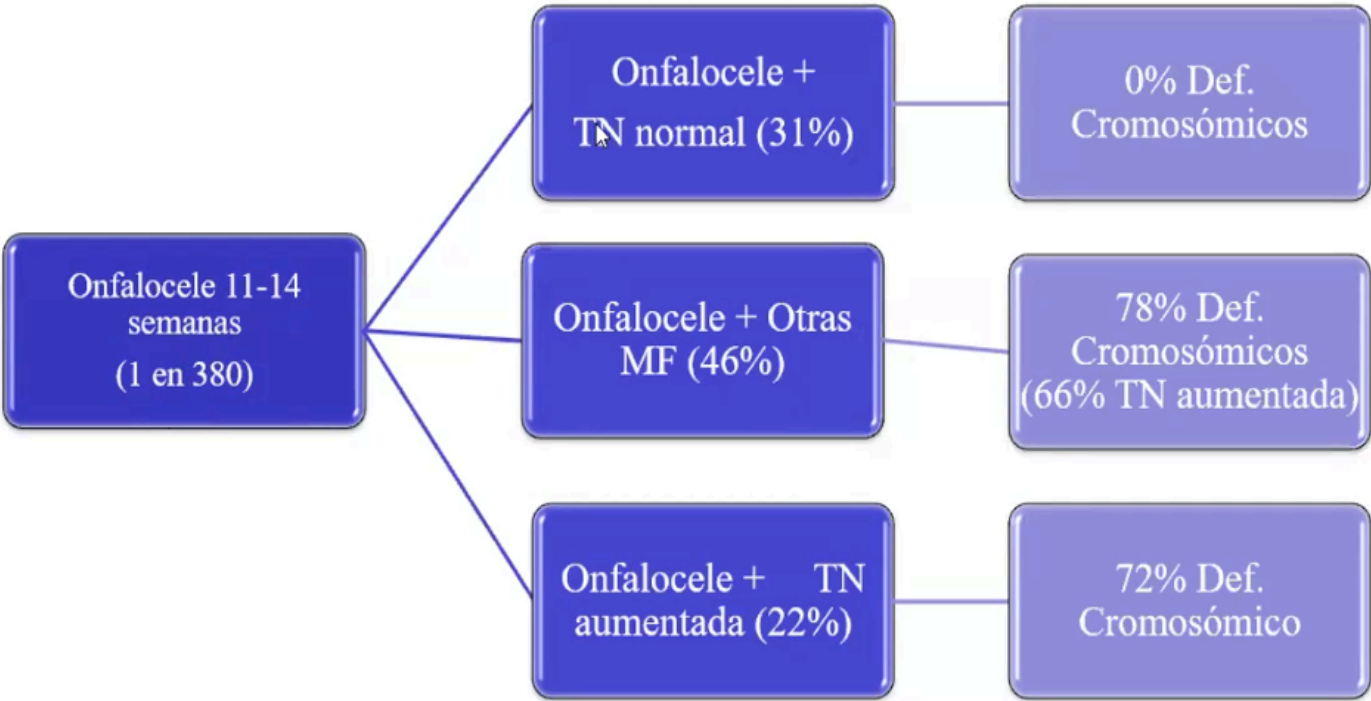
- 22% se asocia a TN aumentada
- <12 semanas en casos de herniación hepática: masa homogénea >de 5 a 10 mm de diámetro sugestiva de hígado dentro del área de la hernia fisiológica del intestino medio.

Ultrasound image showing omphalocele and cystic hygroma



1. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Dec 07, 2020.). Prenatal diagnosis of omphalocele, UpToDate
2. A. Khalil, et al. Outcome of fetal exomphalos diagnosed at 11-14 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 39:401 - 406

Ecografía de 11-13⁺⁶ Semanas Malformaciones. Exónfalos- Onfalocele



Ecografía de 11-13⁺⁶ Semanas Malformaciones.- Onfalocele

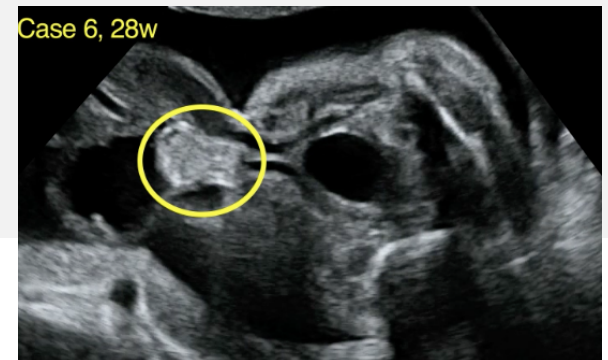
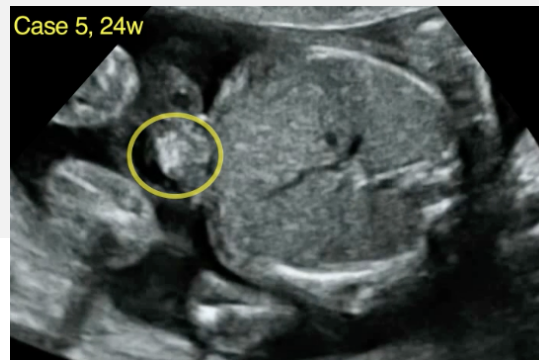
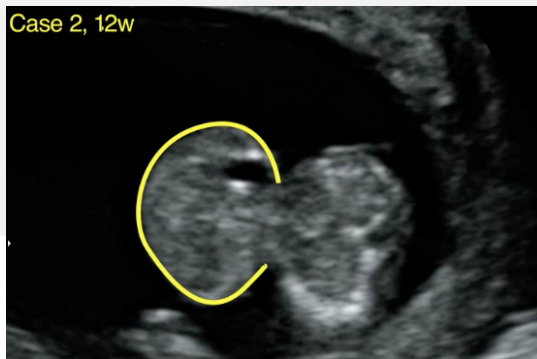


DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



Después de las 12 semanas: Defecto de pared abdominal en la línea media cubierto por un saco membranoso, que contiene asas intestinales y/o hígado con el cordón umbilical en el vértice.

**** >20 semanas → PHA**

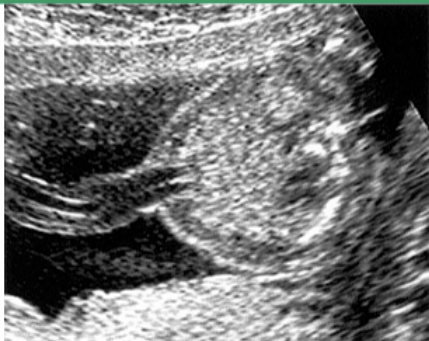


1. Fetal abnormalities » Abdominal wall. Exomphalos. © 2021 The Fetal Medicine Foundation
2. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Dec 07, 2020.). Prenatal diagnosis of omphalocele, UpToDate

DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



Normal umbilical cord insertion



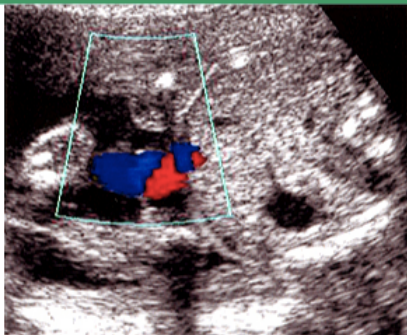
Fetus at approximately 23 weeks of gestation with intact abdominal wall and normal umbilical cord insertion.

Transverse section of the abdomen of a 28-week fetus with an omphalocele and extracorporeal liver



Arrow points to omphalocele sac containing fluid and fetal liver.

Color Doppler image of a normal umbilical cord insertion site



Omphalocele 3D ultrasound



This is a 3-dimensional ultrasound examination of a fetus with an omphalocele at 15 weeks gestation. The omphalocele sac is seen anterior to the fetal body. Note the smoothness of the outer contour of the sac.

FACTORES DE MAL PRONÓSTICO



- Hernia hepática
- Tamaño del defecto: relación entre la circunferencia del onfalocele y la circunferencia abdominal (OC/AC)
- Presencia de anomalías congénitas
- RCIU
- Hipoplasia pulmonar - HTP

1. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Dec 07, 2020.). Prenatal diagnosis of omphalocele, UpToDate
2. Peters, N. C. J., Hijkoop, A., Lechner, R. L., Eggink, A. J., Rosmalen, J., Tibboel, D., ... Cohen-Overbeek, T. E. (2019). The validity of the viscer-abdominal disproportion ratio for type of surgical closure in all fetuses with an omphalocele. Prenatal Diagnosis.

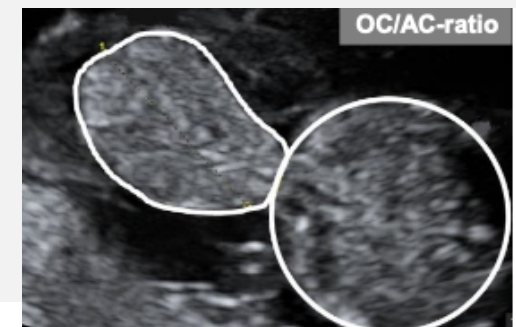
FACTORES PRONÓSTICOS



El tipo de cierre quirúrgico del onfalocele y la sobrevida se pueden predecir con OC/AC y la presencia de hernia hepática según la edad gestacional, independiente de las anomalías asociadas.

→ Herniación hepática generalmente condiciona a un cierre tardío del defecto.

El cociente OC / AC se mide dividiendo la circunferencia del onfalocele por la circunferencia abdominal al nivel del defecto con exclusión del edema.



1. Peters, N.C.J., Omphalocele, Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology, www.isuog.org, March 2019.
2. Peters, N. C. J., Hijkoop, A., Lechner, R. L., Eggink, A. J., Rosmalen, J., Tibboel, D., ... Cohen-Overbeek, T. E. (2019). The validity of the viscerο-abdominal disproportion ratio for type of surgical closure in all fetuses with an omphalocele. Prenatal Diagnosis.

FACTORES PRONÓSTICOS

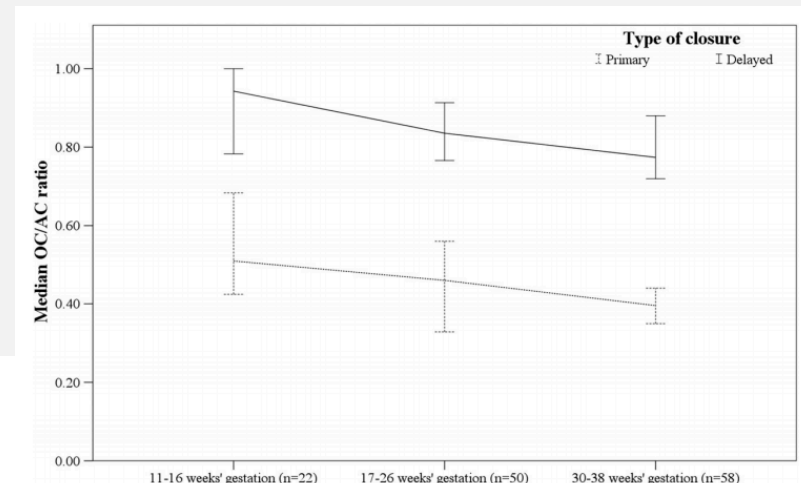


Valores de corte OC/AC como predictor de cierre tardío del defecto según edad gestacional:

11-16 sem: OC/AC 0.69 (S 93% y E 90%; AUC 0.96, 0.88-1.00; $p < 0.001$)

17-26 sem: OC/AC 0.66 (S 88% y E 93%; AUC 0.98, 0.95-1.00; $p < 0.001$)

30-38 sem: OC/AC 0.63 (S 95% y E 94%; AUC 0.98, 0.95-1.00; $p < 0.001$)



ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS



- Búsqueda exhaustiva de anomalías asociadas
- Estudio ecográfico detallado, incluyendo ecocardiografía.
- Estudio genético: cariotipo - Microarray
- Asesoramiento genético para del síndrome de Beckwith-Wiedemann según sospecha.



MANEJO – CONTROL PRE NATAL

- Control ecográfico cada 4 semanas para monitorizar el crecimiento fetal y el volumen de líquido amniótico.
- EPF → Siemer (DBP, DFO Y LF) en vez de utilizar fórmulas que incluyan la circunferencia abdominal.
- Evaluación organomegalia: hígado, riñón, lengua (Beckwith-Wiedemann).
- Cálculo OC/AC en el segundo trimestre → predecir cierre tardío del defecto*
- Desde las 32 semanas → evaluación semanal de bienestar fetal con RBNE o PBF

1. Fetal abnormalities » Abdominal wall. Exomphalos. © 2021 The Fetal Medicine Foundation
2. Peters, N.C.J., Omphalocele, Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology, www.isuog.org, March 2019.
3. Siemer J, Hilbert A, Hart N, et al. Specific weight formula for fetuses with abdominal wall defects. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31:397.

INTERRUPCIÓN



No se han realizado estudios clínicos aleatorizados para definir la vía óptima de parto:

- Inducción de parto a las 38 semanas en hospital con unidad de cuidados intensivos neonatales y cirugía pediátrica. (<38 sem si RCIU o hipoxia)
- Cesárea: según indicación obstétrica y en onfaloceles gigantes (>5cm y herniación hepática >75%).

TRATAMIENTO



Cierre quirúrgico

- Primario: Primeras 48 hrs
→ Onfaloceles pequeños
- Tardío: Epitelización inicial
con cierre posterior.
→ Onfaloceles gigantes



PRONÓSTICO Y RECURRENCIA



Pronóstico:

- Onfalocele aislado y pequeño: sobrevida >90%.
- Onfalocele aislado gigante: sobrevida 80%.
- Asociado a otros defectos: Depende de la gravedad de anomalía asociada. (sobrevida 14% aprox)
- 37% HTP en onfaloceles gigantes, con 45% mortalidad.

Recurrencia:

- Aislado: no hay mayor riesgo de recurrencia.
- Asociado a trisomías: 1%.
- Asociado a síndrome de Beckwith-Wiedemann: hasta 50%.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES



Hernia de
cordón
umbilical

Body Stalk

Gastrosquisis

Pentalogía de
Cantrell

Extrofia
cloacal
(OEIS)

Extrofia
vesical

DEFECTOS DE TALLO CORPORAL

BODY STALK



- 1 en 10.000 nacimientos.
- Caracterizado por malformaciones craneo faciales, toraco o abdominosquisis y defectos en extremidades.
- Los órganos se encuentran fuera de la cavidad, contenidos por una membrana amnioperitoneal adherida a la placenta.
- Patología incompatible con la vida



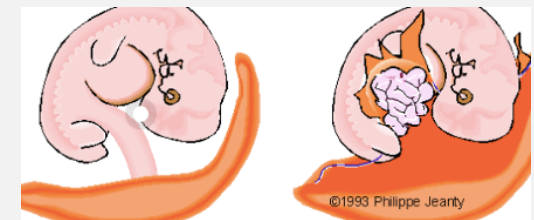
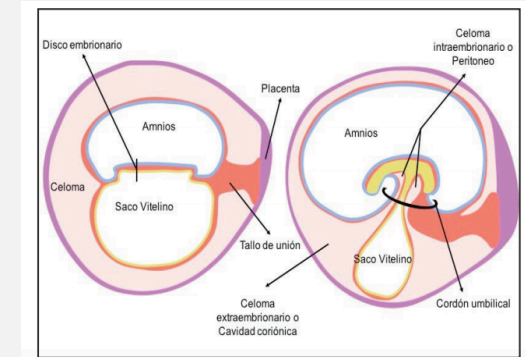
1. Fetal abnormalities » Abdominal wall. Body stalk anomaly, © 2021 The Fetal Medicine Foundation

2. Courtney D Stephenson, DO, FACOG Charles J Lockwood, MD, MHCM Andrew P MacKenzie, MD. (Jan 03, 2020.). Body stalk anomaly and cloacal exstrophy. UpToDate

PATOGENIA

Fallo completo del plegamiento del cuerpo a lo largo de los 3 ejes durante la 6ª semana:

- **Plegamiento cefálico anormal:** defecto en la pared torácica → ectopia cordis.
- **Plegamiento lateral anormal:** herniación del contenido abdominal en un saco de base ancha inserto en la placa coriónica placentaria → cordón umbilical corto o ausente
- **Plegamiento caudal anormal:** Escoliosis, anomalías del esqueleto axial, cierre incompleto de la pelvis y extremidades malrotadas.



DIAGNÓSTICO PRENATAL



Generalmente diagnosticado en el 1º Trimestre

- Hallazgos ecográficos
- AFP elevada

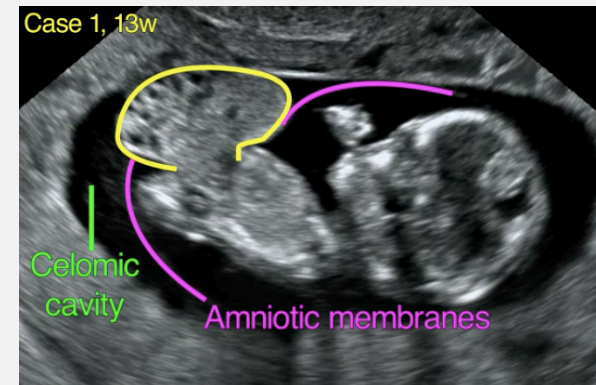
** importante realizar diagnóstico prenatal debido a que cambia conducta
→ IVE causal 2.



DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



- Cordón umbilical corto o ausente: Hígado unido directamente a la placenta sin cordón umbilical interpuesto.
- Defecto importante de la pared toraco abdominal, herniación de órganos contenidos en un saco.
- Anomalías esqueléticas: Cifoescoliosis severa
- Puede asociarse a defectos craneofaciales y en extremidades.



DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO

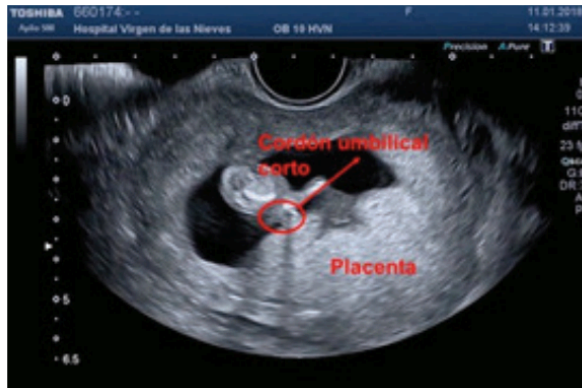


Figura 1. Cordón umbilical corto



Figura 2. Separación entre cavidades celómica y amniótica.

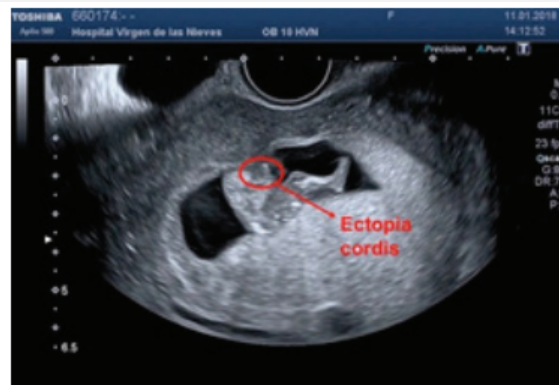


Figura 3 Ectopia cordis



Figura 4. Pueden apreciarse un miembro inferior y la cabeza fetal en el mismo plano



Neonate with body stalk malformation



Graphic 52215 Version 2.0

© 2021 UpToDate, Inc. and/or its affiliates. All Rights Reserved.

ANOMALÍAS ASOCIADAS



- Anomalías estructurales: Exencefalia o anencefalia, fisura facial, alteraciones urogenitales o amputaciones de miembros.
- No se ha asociado a anomalías cromosómicas ni síndromes genéticos.

MANEJO



- Ley N° 21.030 de Interrupción Voluntaria del Embarazo: Se debe constituir IVE causal 2
- En caso de deseo de continuar el embarazo, mantener controles habituales.
- Vía de parto según indicación obstétrica.
- No se recomienda realizar estudio genético de rutina

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N° 53

Evaluación ecográfica onfalocele y defectos del tallo corporal

Dra. Francisca del Pozo Guerrero,
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo
Rodríguez Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín,
Dr. Sergio de la Fuente Gallegos

Febrero 2021