Artículo original
Ginecol Obstet Mex. 2020; 88 (11): 756-766.

Diagnóstico y seguimiento prenatal de pacientes con onfalocele

Prenatal diagnosis and monitoring of omphalocele.

Alonso de Jesús Ortegón-López,[1] Sandra Acevedo-Gallegos,[2] Juan Manuel Gallardo-Gaona,[2] Berenice Velázquez-Torres,[2] José Antonio Ramírez-Calvo,[2] Dulce Camarena-Cabrera,[2] Yazmín Copado-Mendoza,[2] Mónica Aguinaga-Ríos[3]

Resumen

OBJETIVO: Determinar la prevalencia de onfalocele, describir sus características, su relación con otros defectos fetales y con síndromes congénitos en un centro de referencia de tercer nivel de atención.

MATERIALES Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo, retrolectivo, de serie de casos, efectuado mediante la revisión de los expedientes de pacientes atendidas en la clínica de defectos del Departamento de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología entre 2007 y 2019. Criterios de inclusión: pacientes con diagnóstico prenatal de onfalocele, con atención prenatal y terminación del embarazo en el Instituto. Se calculó la prevalencia, se describieron las características del defecto, los desenlaces perinatales, otros defectos relacionados y la coexistencia de enfermedades genéticas. Para el análisis de los resultados se utilizó estadística descriptiva.

RESULTADOS: Se revisaron 62 expedientes y se encontró que la prevalencia del defecto fue de 1 caso por cada 1000 recién nacidos en el periodo estudiado. La edad promedio de las madres fue 26.7 (límites 15 y 41) años y las semanas de embarazo al nacimiento 35.6 (límites 25 y 41.1). En 39 pacientes se encontró onfalocele gigante. Se identificaron 37 casos de onfalocele relacionados con otros defectos estructurales; fallecieron 21 de los 62 neonatos.

CONCLUSIÓN: El onfalocele es un defecto heterogéneo y multifactorial que, al contar con el conocimiento de su comportamiento, las características que lo conforman, su asociación con otros defectos congénitos y con alteraciones genéticas permite la atención prenatal y posterior al nacimiento de manera óptima; la ecografía prenatal es una herramienta útil para su diagnóstico y vigilancia.

PALABRAS CLAVE: Onfalocele; síndrome; onfalocele gigante; edad materna; semanas de embarazo; diagnóstico prenatal; mortalidad perinatal.

Abstract

OBJECTIVE: Determine the prevalence of omphalocele, describe its characteristics, its relationship to other fetal defects and congenital syndromes in a third level of care referral center.

MATERIALS AND METHODS: Retrospective, retrolective, case series study, carried out by reviewing the records of patients attended in the defects clinic of the Maternal-Fetal Medicine Department of the Instituto Nacional de Perinatología between 2007 and 2019. Inclusion criteria: patients with prenatal diagnosis of omphalocele, with prenatal care and termination of pregnancy at the Institute. Prevalence was calculated, characteristics of the defect, perinatal outcomes, other related defects and coexistence of genetic diseases were described. Descriptive statistics were used to analyze the results.

RESULTS: Sixty-two files were reviewed and it was found that the prevalence of the defect was 1 case per-1000 newborns in the period studied. The average age of the mothers was 26.7 (15 to 41) years and the weeks of pregnancy at birth 35.6 (25 to 41.1). Giant omphalocele was found in 39 patients. Thirty-seven cases of omphalocele related to other structural defects were identified; 21 of the 62 neonates died.

[1] Residente de Medicina Materno Fetal.
[2] Adscrito a la unidad de Medicina Materno Fetal.
[3] Adscrita al Departamento de Genética.
Unidad de Medicina Materno Fetal, Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes, Ciudad de México.

Recibido: mayo 2020

Aceptado: agosto 2020

Correspondencia
Sandra Acevedo Gallegos
dracevedo_sandra@yahoo.com.mx

Este artículo debe citarse como
Ortegón-López AJ, Acevedo-Gallegos S, Gallardo-Gaona JM, Velázquez-Torres B, Ramírez-Calvo JA, Camarena-Cabrera D, Copado-Mendoza Y, Aguinaga-Ríos M. Diagnóstico y seguimiento prenatal de pacientes con onfalocele. Ginecol Obstet Mex. 2020; 88 (11): 756-766. https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177

CONCLUSION: The omphalocele is a heterogeneous and multifactorial defect; having the knowledge of its behavior, describing the characteristics of the defect, its association with other congenital and genetic defects allows us its prenatal and post-birth approach in an optimal way, Prenatal ultrasound is a useful tool for its diagnosis and surveillance.

KEYWORDS: Omphalocele; Syndrome; Giant omphalocele; Maternal age; Gestational age; Prenatal diagnosis; Perinatal mortality.

ANTECEDENTES

El onfalocele es ocasionado por una falla en el cierre de la región mesodérmica lateral que impide el plegamiento central.[1] Por lo tanto, es un defecto de la pared abdominal caracterizado por su tamaño variable, relación directa con el cordón umbilical y por la ausencia de músculos abdominales, fascia y piel que contiene asas intestinales e, incluso, otros órganos, como el estómago y parte del hígado, recubiertos por amnios en la superficie externa y peritoneo en la superficie interna, con gelatina de Wharton entre ambos.[2,3] Cuando el defecto abdominal es igual o mayor a 5 cm de diámetro, con protrusión o contenido hepático, se conoce como onfalocele gigante.[4]

La prevalencia estimada de onfalocele es de 1 caso por cada 10,000 nacimientos[5] o entre 1 a 3 casos por cada 10,000 nacimientos,[2] dependiendo de la información revisada. La prevalencia del onfalocele corresponde, con mayor frecuencia, a mujeres en los extremos de la edad reproductiva en comparación con el resto de la población, menores de 20 años (OR 1.34; 95% IC95%: 1.14-1.56) y mayores de 35 años (OR 1.77; IC95%: 1.54-2.04), respectivamente.[6]

Para el diagnóstico prenatal mediante ultrasonografía es indispensable evaluar la posición del defecto en relación con el cordón umbilical, la existencia o no de cubierta membranosa, tamaño del defecto, los órganos contenidos en éste, la relación con las bandas amnióticas y las anomalías asociadas. Estos hallazgos son decisivos para poder establecer el diagnóstico, pronóstico y su diferenciación. El diagnóstico ecográfico tiene sensibilidad de 80%.[7]

Las anormalidades estructurales asociadas con este defecto se encuentran en 35 a 70% de los casos. Se detectan en mayor proporción los defectos cardiacos (en más de 50%), las anormalidades gastrointestinales, anomalías genitourinarias, hendiduras orofaciales, defectos del tubo neural y diafragmáticos, polihidramnios y restricción del crecimiento intrauterino.[8]

Este defecto se relaciona con aneuploidias en 30 a 60% de los casos, sobre todo trisomía 13, 18 y 21. La localización del hígado en el defecto se asocia con un cariotipo normal en el feto.[7,8] La mortalidad perinatal es de alrededor de 30%, porcentaje que se incrementa cuando se asocia con otras anomalías estructurales fetales o alteraciones cromosómicas numéricas.[3]

El onfalocele aislado (prevalencia de 20%, aproximadamente) alcanza una supervivencia incluso de 90%; sin embargo, quienes tienen anomalías cromosómicas o defectos congénitos

asociados tienen peor pronóstico, por interrupción del embarazo o muerte intrauterina.[9]

El Instituto Nacional de Perinatología es un centro de referencia de fetos con defectos, por lo que la frecuencia de los diversos defectos fetales puede ser mayor que en el resto del país. Al ser un centro de tercer nivel de atención, la evaluación prenatal que se ofrece a estos fetos incluye una participación multidisciplinaria desde el punto de vista obstétrico, fetal, genético y quirúrgico. En virtud de lo anterior se dispone de una base de datos de los casos que han completado su estudio en el Instituto y en los que se cuenta con los estudios completos que pueden ofrecerse en centros internacionales de primer nivel: asesoría genética, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales, ecocardiografía fetal y, en su caso, corrección quirúrgica al nacimiento. El conocimiento de las características del defecto, sus defectos asociados y su supervivencia en este nivel de atención no se han reportado. Ante este escenario se efectuó este estudio que tuvo por objetivo: establecer la prevalencia de onfalocele, describir sus características, su relación con otros defectos fetales y con síndromes congénitos en un centro de referencia de tercer nivel de atención.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo, retrolectivo, de serie de casos, efectuado mediante la revisión de los expedientes de pacientes atendidas entre enero de 2007 y diciembre de 2019 en la clínica de defectos del Departamento de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología. Se eligieron los expedientes de las pacientes con embarazo único, con diagnóstico prenatal de onfalocele, con seguimiento completo, evaluación por Genética, Cardiología fetal, Psicología y Cirugía pediátrica, con finalización del embarazo en el INPer, que contaran con evaluación genética posnatal, cirugía neonatal o necropsia y confirmación del diagnóstico de defecto en la pared abdominal.

Criterio de exclusión: expedientes de pacientes con falta de información. Todos los diagnósticos prenatales los establecieron médicos con especialidad en Medicina Materno Fetal adscritos al Departamento de Medicina Materno Fetal. En todos los casos el diagnóstico se estableció a partir de un defecto de cierre en la pared abdominal, recubierto por una membrana, que incluía el cordón umbilical y contenía o no el hígado en su interior.

Se revisaron y analizaron los expedientes clínicos físicos y electrónicos para la obtención de los datos de las madres: antecedentes demográficos, enfermedades concomitantes, edad de la madre, semanas de embarazo, cantidad de embarazos; del feto: semanas en gestación al momento del diagnóstico, características del defecto (recubrimiento, tamaño y contenido), otros defectos o síndromes genéticos asociados, mortalidad reportada y estudios citogenéticos practicados (cariotipo), desenlaces neonatales: peso, semanas al término, vía de nacimiento y corrección quirúrgica. Esta información se reunió en una base de datos para su análisis estadístico mediante medidas de tendencia central, de dispersión y distribución de frecuencias. La prevalencia se calculó por cada 1000 nacimientos registrados en la institución en el periodo del estudio.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se registraron 56,025 nacimientos, con un promedio anual de 4309. Se encontraron 62 pacientes con diagnóstico prenatal de feto con defecto en la pared abdominal de tipo onfalocele, que se corroboró al nacimiento. Se informan las frecuencias por año de estudio. (**Figura 1**). La prevalencia en el INPer fue de 1 por cada 1000 nacimientos.

https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177

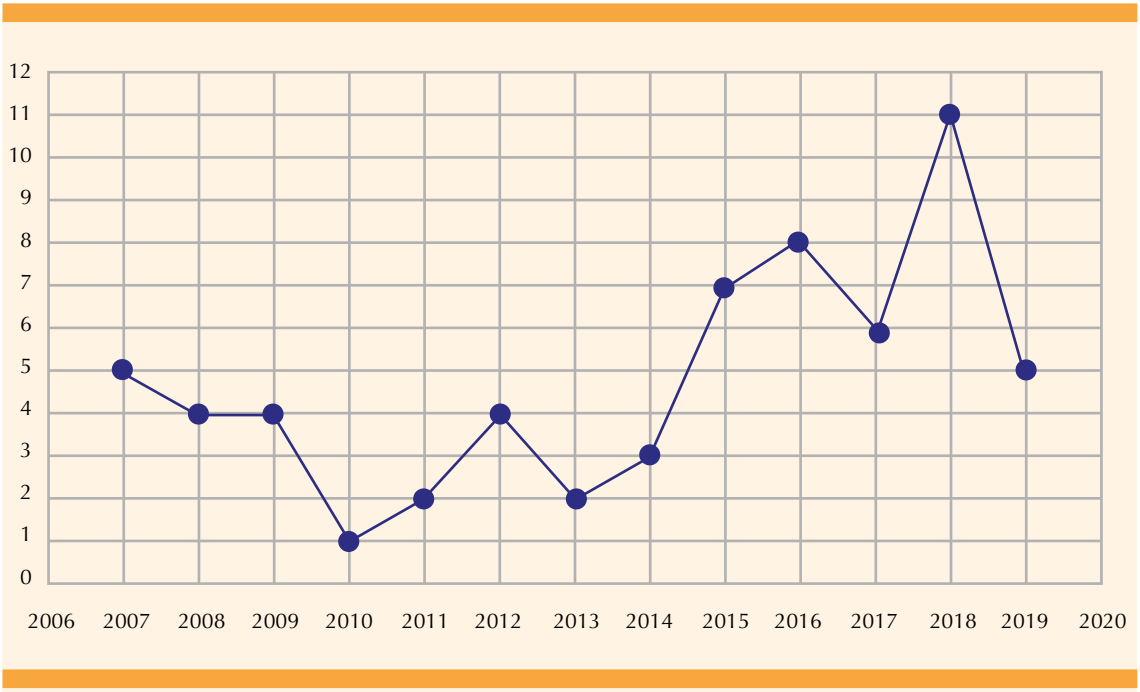


Figura 1. Cantidad de casos de onfalocele (n = 62) por año en el Instituto Nacional de Perinatología (2007-2019).

La edad promedio de las madres fue de 26.7 años (con límites de 15 y 41 años). Eran primigestas 33 pacientes y 29 cursaban el segundo o más embarazos. 54 de 62 pacientes terminaron el embarazo por cesárea y 8 de 62 por vía vaginal. El promedio de semanas de gestación al nacimiento fue de 35.6 (DE ± 10.6), con peso promedio de 2657 (DE ± 731.96) gramos. Los nacimientos antes de la semana 37 fueron 27 de 62 y se encontró peso menor a 2500 gramos al nacimiento en 32 de 62 casos. En cuanto a distribución por sexo 41 de los 62 recién nacidos fueron masculinos. Las características de las pacientes y de sus recién nacidos se describen en el **Cuadro 1.**

Entre los antecedentes de las madres se encontraron: diabetes pregestacional en 8 de 62, hipertensión arterial sistémica solo en 3 de las 62, tabaquismo en 10 de 62, alcoholismo en 6 de 62 y consumo de cannabis solo en dos (**Figura 2**). En cuanto a padecimientos obstétricos asociados se encontraron 10 pacientes con: diabetes gestacional (5 de 62) y preeclampsia (5 de 62).

La mediana de semanas de gestación al momento del diagnóstico fue de 29.1 (intervalo de 11 a 41). El tamaño medio del defecto al momento del diagnóstico fue de 3.7 cm (intervalo de 0.62 a 6.8). Previo a la finalización del embarazo las medidas promedio del saco del defecto fueron de 4.65 (1.8 a 18.2) cm en el diámetro anteroposterior por 4.29 (1.3 a 15) cm en su diámetro transverso, el perímetro del defecto, incluido el saco de recubrimiento fue de 19.19 cm en promedio (4.4 a 47.5). Se encontró polihidramnios en 6 de las 62 y oligohidramnios en 6 de 62. La restricción del crecimiento se registró en 6 de 62 fetos. De acuerdo con la medición de las dimensiones del defecto y su contenido visceral, 39 de 62 casos se clasificaron prenatalmente como onfalocele gigante; de éstos 3 se asociaron con evisceración de un solo órgano, y 9 de 39 con 3 órganos o más eviscerados en el interior del

Cuadro 1. Características de pacientes incluidos en el estudio

Características de los pacientes	Cantidad de pacientes (n = 62)	Porcentaje (%)
Edad de la madre		
Menos de 19 años	17	27.42
20-35 años	40	64.51
Más de 35 años	5	8.06
Embarazos		
Primigestas	33	53.22
Más de 1 embarazo	29	46.77
Vía de nacimiento		
Vaginal	8	12.90
Abdominal	54	87.09
Semanas de embarazo al nacimiento		
Media	35.6 (DE ± 10.6)	NA
Máxima	41.1	NA
Mínima	25	NA
Sexo del recién nacido		
Masculino	41	66.12
Femenino	21	33.87
Peso al nacimiento		
Media	2657 g (DE ± 731.96)	NA
Máximo	3550 g	NA
Mínimo	425 g	NA

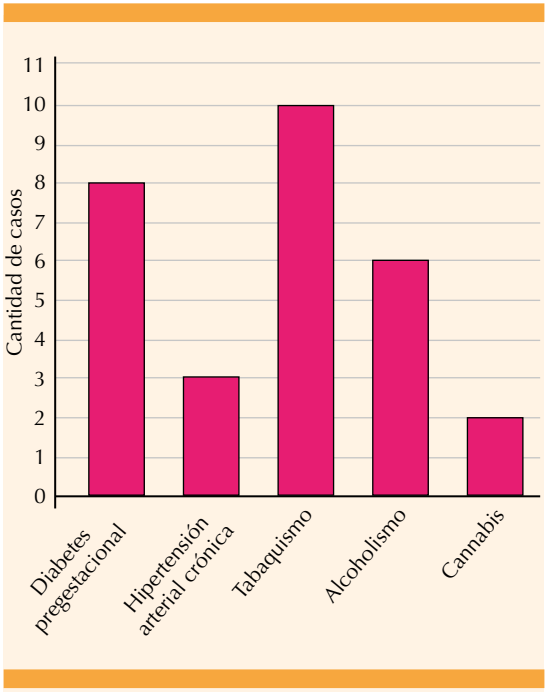


Figura 2. Distribución de los antecedentes de las madres.

defecto. En 33 de los 62 casos el contenido del defecto fueron el hígado y el intestino. **Figura 3**

Antes del nacimiento se encontraron defectos asociados al onfalocele en 27 de los 62 casos. Los más frecuentes fueron los cardiacos en 10 de 27. En la evaluación posnatal se identificaron defectos asociados en 37 de los 62, con los cardiovasculares ocupando también el primer lugar con 13 de 37 (**Cuadro 2**), destacaron los defectos del tabique interventricular y la interrupción de la vena cava inferior en 5 de los 37 casos.

Del total de pacientes 35 de 62 aceptaron el estudio citogenético, en 3 de las 35 no hubo crecimiento. Del resto de los estudios en 29 de 32 el resultado fue normal, y anormal en 3 de 32 que correspondieron a alteraciones numéricas cromosómicas (2 con trisomía 18 y 1 con trisomía 13). De los 35 estudios citogenéticos efectuados 18 se practicaron antes del nacimiento y 7 después de éste.

La mortalidad perinatal sucedió en 21 de los 62, correspondieron a muerte intrauterina 7 y 14 a muerte neonatal. De las 7 muertes fetales, 3 tenían onfalocele gigante, 1 onfalocele roto y solo otro cromosomopatía y 4 de 7 tenían anomalías asociadas (**Cuadro 3**). Los siete óbitos nacieron por vía vaginal. De los 14 casos con muerte neonatal, 13 tenían onfalocele gigante, en 6 de 14 el defecto estaba roto, 2 tenían cromosomopatía y 13 anomalías asociadas. De este grupo 6 alcanzaron colocación de silo neonatal, el resto tuvieron muerte neonatal inmediata. **Cuadro 4**

https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177

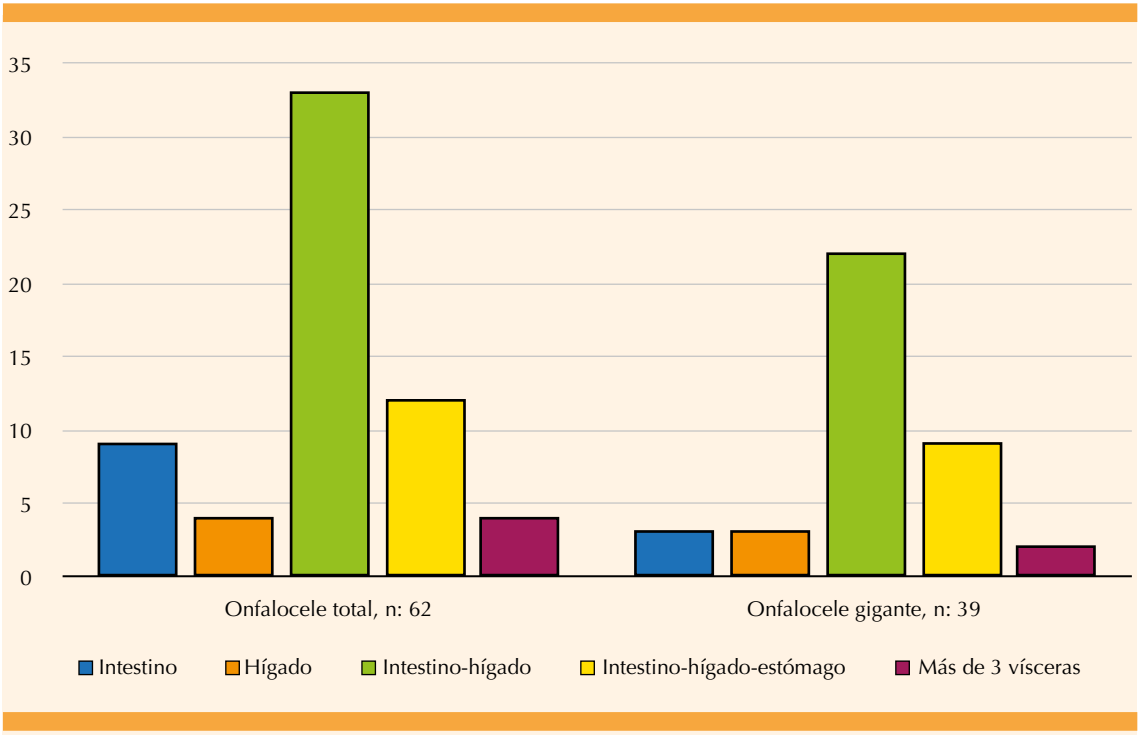


Figura 3. Contenido del defecto por hallazgos ecográficos.

Cuadro 2. Otros defectos asociados

Tipo de defecto	Hallados por ultrasonografía n = 27 de 62 (%)	Hallados al nacimiento n = 37 de 62 (%)
Faciales	3 (11.11)	6 (16.21)
Diafragmáticos	1 (3.70)	1 (2.70)
Cardiovasculares	10 (37.03)	13 (35.13)
Extremidades-esqueléticas	5 (18.51)	9 (24.32)
Genitourinario	6 (22.22)	6 (16.21)
Sistema nervioso central	2 (7.40)	2 (5.40)
Total	27/62 (43.54)	37/62 (59.67)

Supervivieron 41 de los 62 recién nacidos, de ellos, el defecto se clasificó antes del nacimiento como gigante en 30; ninguno tuvo anormalidades cromosómicas; 20 tenían anomalías asociadas, 11 tuvieron corrección quirúrgica en los primeros 7 días después del nacimiento y en 12 de 41 se colocó silo y en el 18 se aplicó terapia VAC (*vacuum assisted closure*). El tiempo trascurridos hasta el cierre definitivo fue variable.

DISCUSIÓN

En la búsqueda se encontraron 62 casos de onfalocele, lo que concuerda con el reporte de 1998-2008 también del Instituto Nacional de Perinatología en el que se describieron 198 pacientes con defectos en la pared abdominal, de los cuales 152 (76.76%) correspondieron a gastrosquisis, 41 (20.70%) a onfalocele, 4 (2.02%) a pentalogía de Cantrell y 1 (0.50%) a hernia de cordón umbilical.[10]

La prevalencia obtenida en nuestro estudio fue de 1 por cada 1000 nacimientos y de 11.06 por cada 10,000 nacimientos. Esto difiere de

Cuadro 3. Desenlaces al nacimiento de los fetos con muerte prenatal

Paciente	Semanas de gestación	Peso al nacer en gramos	Tamaño del defecto en cm	Diagnóstico citogenético	Defectos asociados
1	24.4	580	1.0 x 1.0	Normal MLPA	Aislado
2	30.0	1545	5.0 x 6.0	46 XY cordón	Atresia tricuspidea Obstrucción urinaria baja CIV Anhidramnios
3	25.6	575	5.0 x 3.35	47 XX+18 LA	CIV Dandy Walker Oligohidramnios
4	35.0	1207	3.8 x 4.5	46 XX LA	RCIU Oligohidramnios Pie equinovaro
5	28.0	425	4.0 x 4.0	46 XX LA	RCIU Oligohidramnios
6	28.0	985	6.5 x 4.5	46 XX LA	Aislado
7	27.6	851	3.0 x 3.0 Roto	46 XY LA	Aislado

LA = líquido amniótico; RCIU = restricción de crecimiento intrauterino; CIV= comunicación interventricular; MLPA= multiplex ligation-dependent probe amplification.

los reportes de otros estudios, Nazer y su grupo informaron 2.7 por cada 10,000 nacimientos,[2] Marshall y colaboradores 1.92 por cada 10,000 nacimientos[6] y Kirby y sus coautores 1.86 por cada 10,000 nacimientos.[11] El Instituto Nacional de Perinatología de México es un hospital de tercer nivel de referencia nacional, condición que propicia la mayor captación de pacientes con este diagnóstico.

En este estudio se identificó un promedio de edad de las madres de 26.7 años. En un estudio llevado a cabo en la Universidad de Florida (1982-2000) se observó un promedio de edad de las madres de 27.2 años relacionado con onfalocele.[12]

Las semanas de gestación promedio al nacimiento fueron 35.6 semanas y el peso promedio de los recién nacidos de 2657 gramos, con prematurez en 27 de 62 de los casos y peso menor a 2500 gramos al nacimiento en 32 de 62 casos; similar a lo reportado por Hwang y su grupo de 42% y Henrich y colaboradores de 26.9%.[12,13]

La vía de nacimiento abdominal se registró en 50 de las 62 pacientes para permitir la protección del saco, ante la probabilidad de ruptura.[13] En este estudio 54 de 62 embarazos finalizaron por vía abdominal; a pesar de ello, esto aún es controvertido debido a que en la mayor parte de los estudios reportados, la vía de nacimiento abdominal no ha demostrado mayor beneficio que por parto.[7,13]

Existen reportes referentes a teratógenos asociados, entre ellos el tabaquismo.[8] En el estudio 10 de las 62 pacientes eran fumadoras; aun así, la probabilidad de asociación no fue estadísticamente significativa en la bibliografía descrita. En el caso particular del estudio no se dispuso ni de la cantidad ni de la frecuencia de cigarrillos que consumían al día, a la semana o al mes.

El onfalocele se asocia con otros defectos congénitos en 36 a 70%, con predominio de las anomalías cardiacas, incluso en 50%, seguido de alteraciones gastrointestinales (defectos diafragmáticos), músculo-esqueléticas, genitou-

https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177

Cuadro 4. Desenlaces de los recién nacidos con muerte neonatal

Paciente	Semanas de gestación	Peso al nacer en gramos	Tamaño del defecto en cm	Diagnóstico citogenético	Tratamiento	Defectos asociados
1	35.5	2700	10.0 x 10.0	46XY BVC	SILO	Criptorquidea bilateral Muerte por sepsis
2	35.0	2410	8.0 x 7.0 roto	NO	SILO	Aislado Muerte por sepsis
3	27.0	1095	8.0 x 6.0 roto	46 XY posnatal	NO	CIV Muerte por prematurez
4	36.0	2055	7.5 x 5.0	47 XY+13 LA	NO	Labio y paladar hendido bilateral Microoftalmia bilateral
5	38.0	3205	6.0 x 7.0	Sin crecimiento	SILO	Arteria umbilical única Agenesia renal derecha Muerte por sepsis
6	33.4	1835	4.0 x 6.0 roto	46 XY LA	NO	Retrognatia Polihidramnios Hipoplasia pulmonar
7	33.0	1310	6.0 x 3.0	46 XY posnatal	NO	RCIU Polihidramnios CIV CIA Muerte por sepsis
8	36.0	2520	4.0 x 5.0 roto	Sin crecimiento	SILO	Pie equinovaro bilateral
9	37.0	2670	18.2 x 15	46 XY LA	NO	Hernia diafragmática Hipoplasia pulmoanr Arteria umbilical única Dextrocardia
10	34.2	2120	6.0 x 6.5	46 XY posnatal	N0	Displasia pulmonar Apéndice preauricular CIV muscular
11	37.1	1615	2.0 x 2.0	47 XY +18 LA	NO	Cardiopatía compleja RCIU Dandy Walker Huesos cortos Polihidramnios
12	35.0	1765	7.0 x 11.0 roto	46 XY LA	SILO	Vena cava izquierda persistente Arteria umbilical única RCIU
13	33.4	1885	18.0 x 15.0 roto	46 XX LA	SILO	RCIU Interrupcion de vena cava inferior
14	36.0	2100	6.5 x 5.0	46 XX LA	NO	Interrupción de vena cava inferior Polihidramnioos

RCIU: restricción del crecimiento intrauterino; LA: líquido amniótico; CIA: comunicación interauricular; CIV: comunicación interventricular.

rinarias y del sistema nervioso central.[1,7,8] En esta serie de casos se observaron otros defectos estructurales después del nacimiento en 37 de 62 recién nacidos con defectos asociados. Los del sistema cardiovascular fueron los más frecuentes (en 13 de 37), seguidos por los de músculo esquelético (en 9 de 37) y genitourinarios (en 6 de 37). Similar al informe de Conner y su grupo de 67%.[14]

Las alteraciones en el sistema venoso (interrupción de la vena cava inferior) han llegdo a asociarse en pacientes con onfalocele, pero es aún más raro que se reporten antes del nacimiento. Se encuentran, incluso, en 21% (IC95%: 0.1-37%) de los casos, según lo descrito por Mlczoch y Carvalho en su estudio que abarcó 15 años.[15] En este estudio se encontró, antes del nacimiento y corroborado después de éste, la asociación con esta alteración en 5 de 62 pacientes, cantidad inferior a los reportes previos, quizá debido a subregistro al momento de la recolección de datos. Ante este hallazgo y, sobre todo en los pacientes con contenido hepático en el defecto, es de suma importancia completar la evaluación del sistema venoso, idealmente por un especialista en cardiología fetal, a pesar de que se ha descrito una etiología compleja por el desplazamiento hepático anómalo.[15]

Los defectos asociados detectados antes del nacimiento son menores que los que se detectaron después de éste, 27 de 62 *vs* 37 de 62. No se trató de defectos estructurales mayores o que incrementaran significativamente la comorbilidad al nacimiento. Los defectos no detectados antes del nacimiento se relacionaron con comunicaciones interventriclares pequeñas, apéndices preauriculares o alteración en la angulación de los pies, sobre todo en pacientes con ventana sónica inadecuada.

Las alteraciones cromosómicas numéricas fetales, en particular la trisomía 18, 13 y 21, se asocian en 35 a 60% de los casos.[1,8,13] Cuando solo se encuentra intestino en la cavidad es probable que esté asociado con una cromosomopatía, y cuando existe hígado u otros órganos, esta posibilidad disminuye.[1,13] Por eso, en la serie aquí reportada se analizó el contenido del onfalocele y se encontraron 9 pacientes con asas intestinales en el defecto y 4 con el hígado de forma individual, mientras que en 49 de los casos se encontraron 2 o más órganos contenidos en el defecto. (**Figura 4**) Esta situación puede explicar la pobre asociación con las cromosomopatías numéricas en esta serie. Se tuvo la limitante que en solo un poco más de la mitad de los casos se llevó a cabo el estudio del cariotipo (en 35 de 62), en tres casos no hubo crecimiento y el resto no aceptó que se le realizara el estudio. De los resultados, tres fueron anormales; sin embargo, no es posible concluir al respecto por la gran cantidad de pacientes sin resultado.

La supervivencia al nacimiento depende de la severidad de las anomalías asociadas; varía de 30 a 70%.[8] Esto concuerda con nuestros desenlaces en 41 de 62, un poco menor a lo reportado por Conner y su grupo de 82%.[14] Esta diferencia puede deberse a que la cantidad de onfaloceles gigantes en esta serie fue elevada (39 de 62). De los fetos que supervivieron, el tamaño del defecto permitió que se efectuara el cierre en los primeros siete días de nacimiento en 11 de los 41 casos; en el resto no fue posible debido al tamaño del defecto: trascurrió una cantidad variable de días hasta el cierre definitivo. La muerte del feto se registró en 7 de 62 casos de nuestra serie. Esto se corresponde con la evidencia reportada que determina la asociación del onfalocele con



Figura 4. Ultrasonido de un defecto en la pared abdominal de tipo onfalocele.

https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177

óbito entre 11 y 12% ($p < 0.001$).[12] Cinco de ellos tenían defectos asociados.

La muerte neonatal sucedió en 14 de 62 casos, 13 de ellos tenían defectos asociados y el onfalocele fue gigante. Prácticamente la mitad de ellos se rompió al momento del nacimiento debido al gran tamaño. Una cantidad significativa de ellos falleció al nacimiento, entre otros factores por la hipoplasia pulmonar condicionada por el tamaño del defecto y la gran cantidad de vísceras abdominales contenidas en éste. Este no es un diseño de estudio para establecer asociaciones porque es una serie descriptiva. Llama la atención la alta prevalencia de defectos asociados entre los fetos que fallecieron de forma perinatal, la prevalencia de defectos gigantes que condiciona que el hígado y otras vísceras estén incluidas en el defecto. Otro factor observado fue el hecho de que el gran tamaño contribuye, con frecuencia, a que el onfalocele se rompa al nacimiento, lo que incrementa las probabilidades de infección y sepsis.

En México existen pocos estudios relacionados, entre ellos está el que se llevó a cabo en el Hospital General Dr. Manuel Gea González de la Ciudad de México entre 2003 y 2006, que reportó siete casos de recién nacidos con onfalocele de los que tres fallecieron. El choque séptico fue la causa principal de muerte neonatal. El alta hospitalaria de los supervivientes fue, en promedio, a los 20 días.[5] Otro estudio efectuado en el Hospital General de México en 2006, que abarcó un periodo de cinco años, reportó 11 casos, de los que tres se detectaron antes del nacimiento, todos hijos de madres primigestas y malformaciones asociadas en un caso (comunicación interventricular): 8 de 11 fallecieron.[16]

Las limitaciones del estudio aquí comunicado fueron: serie de casos retrospectiva (con información insuficiente en los expedientes). Las fortalezas: la cantidad de pacientes incluidas, la atención prenatal, los diagnósticos invasivos y el seguimiento posnatal. Hasta ahora, es la muestra más representativa reunida en México.

CONCLUSIÓN

El onfalocele es un defecto heterogéneo y multifactorial que, al contar con el conocimiento de su comportamiento, las características que lo conforman, su asociación con otros defectos congénitos y alteraciones genéticas facilita la conducta médica prenatal y posterior al nacimiento de manera óptima. La ecografía es una herramienta útil y decisiva para el diagnóstico y vigilancia. Las evaluaciones prenatales por parte del genetista y cirujano fetal son sumamente importantes porque los estudios prenatales que se requieren y las probabilidades de corrección quirúrgica se relacionan directamente con el tamaño del defecto, su contenido y la gravedad de los defectos asociados.

REFERENCIAS

1. Díaz C, et al. Malformaciones de la pared abdominal. Rev Med Clin Condes. 2016; 27 (4): 499-508. doi: 10.1016/j.rmclc.2016.07.009
2. Nazer J, et al. Defectos de la pared abdominal. Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. Rev Chil Pediatr. 2013; 84:403-8. doi: 10.4067/S0370-41062013000400006
3. Heider A, et al. Omphalocele: clinical outcomes in cases with normal karyotypes. AJOG. 2004; 190: 135-141. doi: 10.1016/j.ajog.2003.06.007.
4. Pelizzo G, et al. Giant omphaloceles with a small abdominal defect: prenatal diagnosis and neonatal management. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005; 26: 786-88. doi: 10.1002/uog.2627.
5. Fernandez C, et al. Onfalocele y gastrosquisis. Cuatro años de experiencia. Rev Mex Pediatr. 2007; 74 (5): 208-11. https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=13686
6. Marshall J, et al. Prevalence, correlates and outcomes of omphalocele in the United States, 1995-2005. Obstet Gynecol. 2015; 126 (2): 284-93. doi:10.1097/AOG.0000000000000920.
7. Davis A, et al. Challenges of giant omphalocele: from fetal diagnosis to follow-up. NeoReviews 2008; 9: e338. doi: 10.1542/neo.9-8-e338.

8. Wilson D, Johnson M. Congenital Abdominal Wall Defects: An update. Fetal Diagn Ther 2004; 19: 385-98. doi: 10.1159/000078990.
9. Hijkoop A, Peters N, Lechner R, et al. Omphalocele: from diagnosis to growth and development at 2 years of age. Arch Dis Child Fetal Neonatal. 2018; 0: F1-F6. doi: 10.1136/archdischild-2017-314700.
10. García L, et al. Epidemiología de los defectos de pared abdominal en el Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes en el último decenio. Tesis de especialidad, Universidad Nacional Autónoma de México, 2009. 001-11249-G1-2009. http://oreon.dgbiblio.unam.mx/F/6KBQGYD6VDLUV6HCXMRSEVPSYE9PKBDBFXTDXTUQCDVAJ19IS7-44011?func=short-0-b&set_number=012663&request=Ram%C3%AD
11. Kirby R. The Prevalence of selected major birth defects in the United States. Semin Perinat. 2017; 41: 338-344. doi: 10.1053/j.semperi.2017.07.004.
12. Hwang P, Kousseff B. Omphalocele and gastroschisis: an 18-year review study. Genetics in Medicine. 2004; 6: 232-236. doi: 10.1097/01.GIM.0000133919.68912.A3.
13. Henrich K, Reingruber B. Gastroschisis and omphalocele: treatments and long-term outcomes. Pediatr Surg Int 2008; 24: 167-73. doi: 10.1007/s00383-007-2055-y.
14. Conner P, et al. Accuracy and impact of prenatal diagnosis in infants with omphalocele. Pediatric Surgery International. 2018; 34: 629-33. doi: 10.1007/s00383-018-4265-x.
15. Mlczoch E, Carvalho JS. Interrupted inferior vena cava in fetuses with omphalocele. Case series of fetuses referred for fetal echocardiography and review of the literature. Early Human Development. 2015; 91: 1-6. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2014.11.001.
16. Islas L, Martínez M, Monzoy M, et al. Morbimortalidad por defectos de la pared abdominal en neonatos. Experiencia de cinco años en el Hospital General de México. Rev Med Hosp Gen Mex 2006; 69:84-87. URL: https://www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2006/hg062d.pdf

CITACIÓN ACTUAL

De acuerdo con las principales bases de datos y repositorios internacionales, la nueva forma de citación para publicaciones periódicas, digitales (revistas en línea), libros o cualquier tipo de referencia que incluya número doi (por sus siglas en inglés: Digital Object Identifier) será de la siguiente forma:

REFERENCIAS

1. Katarina V, Gordana T. Oxidative stress and neuroinflammation should be both considered in the occurrence of fatigue and depression in multiple sclerosis. Acta Neurol Belg. 2018;34(7):663-9. doi: 10.1007/s13760-018-1015-8.
2. Yang M, et al. A comparative study of three different forecasting methods for trial of labor after cesarean section. J Obstet Gynaecol Res. 2017;25(11):239-42. doi: https://doi.org/10.1016/j.gyobfe.2015.04.015.

https://doi.org/10.24245/gom.v88i11.4177