



Artículo de reflexión

Alteraciones de la pared abdominal: onfalocele

Abdominal wall defects: omphalocele

Néstor Julián Tinoco MD^a
Patricia Ocampo Padilla MD^a
Karen Johana Galindo^b
Laura Daniela Argüello^b
Deassy Mayerly Alonso^b
Carol Dayanna Duarte^b
Doris Lorena Tinoco^b
Fanny Jineth Castro^b
Lina Maria Garzón^b
Maria Camila Sandoval^b
Maria Verónica Rendón^b
Sergio Iván Solarte^b
Alfonso Suárez Camacho MDc

^a Esp. Cirugía Pediátrica, Instructor Asistente Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá DC, Colombia.

^b Facultad de Medicina, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá DC, Colombia.

^c Esp. en Anatomía, fisiología y genética. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá DC, Colombia.

RESUMEN

Introducción: los defectos de la pared son malformaciones congénitas con herniación de algunos órganos de la cavidad abdominal, como es el onfalocele. La prevalencia calculada es 1/10.000 nacimientos en países occidentales, en Colombia se desconoce. El diagnóstico es pre o posnatal requiriendo una serie de exámenes clínicos sistémicos, evaluación diagnóstica secundaria y búsqueda de anomalías asociadas; el tratamiento ha mejorado las tasas de supervivencia entre 70 y 95%. **Objetivo:** dar a conocer la patología y correlacionar los hallazgos genéticos, ambientales, clínicos y exámenes complementarios para el diagnóstico oportuno, derivando así al paciente a un tratamiento óptimo con disminución de la mortalidad. **Materiales y métodos:** revisión actualizada de la literatura utilizando buscadores Pubmed, UpToDate y ClinicalKey con énfasis en revisiones sistemáticas, casos clínicos y principales guías clínicas internacionales. Después se envió al jefe del departamento de cirugía pediátrica y a la división de publicaciones para su conocimiento, revisión y aprobación. **Resultados:** se analizaron 17 artículos publicados en los últimos 5 años, seleccionando los más relevantes y con evidencia clínica actual. **Discusión y conclusiones:** los estudios recientes han evidenciado nuevos hallazgos que han mejorado la supervivencia y reducido la mortalidad en los últimos 50 años.

Palabras clave: malformaciones congénitas de la pared abdominal, onfalocele, síndrome de Beckwith- Wiedemann, Pentalogía de Cantrell, complejo OEIS, síndrome de Prune belly.

© 2024 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Fecha recibido: mayo 4 de 2021
Fecha aceptado: agosto 13 de 2021

Autor para correspondencia:

Dr. Néstor Julio Tinoco:
Juliantinoco35@yahoo.com

DOI

10.31260/RepertMedCir.01217372.1288

ABSTRACT

Introduction: abdominal wall defects are congenital malformations associated with herniated abdominal organs, such as omphalocele. Its estimated prevalence is 1 per 10.000 live births in western countries. In Colombia the prevalence of omphalocele remains unknown. Omphalocele may be pre or postnatally diagnosed. A series of systemic clinical exams, secondary diagnostic evaluation and assessment for accompanying anomalies, are necessary. Treatment has improved survival rate to 70 and 95%. **Objective:** to increase awareness of this anomaly and correlate genetic, environmental and clinical findings and complementary exams to enable the early diagnosis and referral of these patients to receive optimal treatment which will reduce mortality. **Materials and methods:** updated literature review using Pubmed, UpToDate and ClinicalKey search engines, focused on systematic reviews, clinical cases and main international clinical practice guidelines. Found data was submitted to the head of the pediatric surgery department and to the publications division for their information, review and approval **Results:** 17 articles published in the last 5 years including the most relevant which contained current clinical evidence, were selected. **Discussion and conclusions:** recent studies have evidenced new findings that have improved survival and reduced mortality in the last 50 years.

Key words: congenital malformations of the abdominal wall, omphalocele, Beckwith- Wiedemann Syndrome, Pentatology of Cantrell, OEIS complex, Prune belly syndrome.

© 2024 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INTRODUCCIÓN

La hernia del cordón umbilical, la gastrosquisis y el onfalocele hacen parte de las malformaciones congénitas de la pared abdominal. Aunque pueden agruparse, difieren entre sí por su patogenia, embriología y condiciones asociadas. El onfalocele consiste en una evisceración de órganos internos por el anillo umbilical que se encuentran recubiertos por una membrana de tres capas con peritoneo, gelatina de Wharton y amnios, tiene una prevalencia de 1,5 a 3 por 10.000 nacimientos y predominio en el sexo masculino. Hay asociación con la edad materna y el consumo de medicamentos inhibidores de la recaptación de serotonina durante el embarazo. Aunque la tasa de supervivencia es alta, hay casos de mortalidad asociada con anomalías cromosómicas y cardíacas, por lo cual es importante hacer el diagnóstico temprano prenatal, seguimiento genético y un adecuado tratamiento posnatal.

DEFINICIÓN

El onfalocele (del griego *omphalos* ombligo y *kele* hernia o tumor”), también conocido como *exomphalos*, es un defecto embriológico de la línea media de tamaño variable, considerándose como la herniación o protrusión del contenido abdominal por la base del cordón umbilical.¹ Se considera menor con solo una porción intestinal y gigante cuando es mayor de 4 cm de diámetro o con 50 a 75% del hígado dentro del saco.² El onfalocele contiene en su mayoría intestino delgado, pero puede abarcar otros órganos como hígado, bazo, colon y/o gónadas.³

El defecto se caracteriza por la ausencia de fascia, músculos abdominales y piel. El contenido está cubierto por una membrana avascular translúcida que consta de peritoneo en la superficie interna, mesénquima o gelatina de Wharton en el centro y amnios externo⁴, cuya complicación pre o posparto es la ruptura⁵ (**figura 1**).



Figura 1. Onfalocele. Fuente: los autores.

HISTORIA

La primera descripción de los defectos de la pared abdominal se debe a Aulus Cornelius Celsus en el siglo I y después a Paulus Aegineta en el siglo V. El onfalocele fue reportado por Ambrosio Paré y Lycosthenes en el siglo XVI y en 1802 Hey Olshausen realizó la primera reparación exitosa. En 1887 se informó por primera vez la

cobertura de los defectos de la pared con piel tras la previa extracción de la membrana. Gross demostró su efectividad y popularizó la técnica. Max Grob utilizó mercuriocromo para la reepitelización del onfalocele pero se abandonó por la nefrotoxicidad y el daño en el sistema nervioso degenerando algunas funciones cognitivas.

Ahlfeld en 1899 ideó la técnica de pintar el saco de onfalocele con alcohol yodado con el fin de producir una escara y esperar la contracción y epitelización. En 1967 Schuster introdujo la reducción por etapas de los onfalocelos grandes con material protésico porque observó que la cavidad abdominal no crecía solo con el cierre de la piel. Como ninguna de las técnicas demostró un éxito total, aún se siguen ideando métodos como injertos de piel y expansores tisulares, entre otros.⁶

EPIDEMIOLOGÍA

En países occidentales la prevalencia calculada es de 1 por cada 10.000 nacimientos y la incidencia varía entre 1,5 y 3 por 10.000 nacimientos; en Colombia se desconoce su prevalencia. Hay predominio del sexo masculino (1.5 a 3 hombres por cada mujer), con frecuencia se asocia con otras anomalías (50 a 70%) siendo las más comunes las cardiopatías congénitas. Las anomalías cromosómicas ocurren en 8 a 40% de los casos, como la trisomía 13 y 18 y con menos frecuencia las trisomías 14, 15, 16, 17 y 21 (tabla 1).³

La sobrevida en casos de onfalocelos aislados varía entre 75 y 95%. La mortalidad depende de los defectos asociados, en especial cardiopatía y cromosopatías, pero se calcula entre 25% y 80%.³

Tabla 1. Anomalías asociadas con onfalocele

Anormalidad	Incidencia	Frecuencia
Genitourinarias	<10%	Extrofia vesical y cloacal
Renales	<10%	Malrotaciones renales
Faciales	<10%	Labio leporino y paladar hendido
Cromosómica	30 – 40%	Trisomía 13 y 18, síndrome de Beckwith-Wiedemann
Gastrointestinales	40%	Atresia intestinal, duplicaciones, hernia diafragmática congénita, pentalogía de Cantrell
Cardiopatía congénita	50%	Tetralogía de Fallot defectos del septo auricular

Fuente: los autores.

FACTORES DE RIESGO

El onfalocele se ha relacionado con factores de riesgo que favorecen su aparición, como edad materna joven o avanzada (menores de 20 años o mayores de 40 años), concepción a través de reproducción asistida, presencia de aneuploidía fetal (trisomía 13, 14, 15, 18 y 21), cursar con síndromes

congénitos genéticamente predeterminados en particular los de Beckwith-Wiedemann, Donnai-Barrow y shprintzen-Goldberg⁷, raza negra y madres que reciben tratamiento con antidepresivos inhibidores de la recaptación de serotonina durante el mes previo y el primer trimestre de embarazo.⁸

COMPONENTE GENÉTICO

No se aprecia evidencia directa entre onfalocele y un componente genético definido, sin embargo ocurre en familias e incluso en gemelos; en los defectos de pared con anomalías cromosómicas (entre ellas trisomía 13 y 18) se ha demostrado evidencia de algunos genes afectados como PITX2, CDKN1, MTHFR y C677T.^{5,9}

Se clasificó como *onfalocele* aislado cuando no hay malformaciones asociadas ni alteraciones cromosómicas¹⁰, mientras el *onfalocele* *sindromático* que representa aproximadamente 57% de los casos, se debe a aneuploidias con prevalencia de la trisomía 18 (síndrome de Edwards). Los demás casos sindromáticos se asocian con afecciones genéticas como Beckwith- Wiedemann, pentalogía de Cantrell y OEIS.¹⁰ El primero es el más común y se manifiesta inicialmente como una forma leve de onfalocele aislado.¹⁰ A continuación se describe cada uno de los síndromes.

SÍNDROME DE BECKWITH - WIEDEMANN

Es heterogéneo y en la mayoría de los casos cursa con alteraciones genómicas, epigenéticas o genéticas en el locus cromosómico 11p15.5, como deleciones, mutaciones o alteraciones de la impronta genética por cambios en la metilación de ciertos genes, ya sean del alelo paterno o materno. Esta región alberga dos dominios impresos IGF2/H19 y KCNQ1/CDKN1C regulados por H19/IGF2: IGF2-DMR (intergenética, región metilada diferencialmente) y KCNQ1OT1: TSS- DMR (sitio de inicio de transcripción-región metilada diferencialmente). En individuos sanos H19/IGF2: IGF2-DMR se metila en el alelo paterno y no en el alelo materno, lo que genera una expresión preferencial del IGF2 paterno y el H19 materno.¹⁰

PENTALOGÍA DE CANTRELL

Entidad conocida como ectopia cordis toracoabdominal, presenta una incidencia de 5.5 por 1.000.000 de recién nacidos vivos. Se distingue por asociarse con cinco anomalías: defecto epigástrico de la línea media abdominal supraumbilical, del tercio inferior del esternón, deficiencia del segmento anterior del diafragma, defectos pericárdicos y malformaciones cardíacas congénitas. Se clasifica como *clase I* (diagnóstico exacto) cuando están los cinco defectos de la pentalogía de Cantrell; *clase II* (probable) ante cuatro defectos incluyendo las anomalías intracardiacas y de

la pared abdominal y *clase III* (diagnóstico incompleto) presenta combinaciones variables de los defectos congénitos, siempre debe incluir anomalías esternales¹¹ (**figura 2**).



Figura 2. Pentalgía de Cantrell. Fuente: los autores.

COMPLEJO OEIS

Se define como un conjunto de diferentes malformaciones de gran complejidad donde encontramos onfalocele, extrofia cloacal, malformaciones anorrectales y defectos espinales; presenta una prevalencia de 1: 200,000-400,000 nacidos vivos. También se pueden presentar defectos de la pared abdominal a través de los cuales protruyen vísceras abdominales y pélvicas (vejiga), acompañadas de agenesia de sacro y anomalías anorrectales.¹² Es posible que este complejo sea una enfermedad multifactorial y esporádica. El diagnóstico prenatal es complicado, pero se sospecha ante el examen físico que evidencia onfalocele, defecto espinal y agenesia de vejiga. La cirugía ha mejorado la sobrevivencia de estos pacientes¹² (**figura 3**).

SÍNDROME DE PRUNE BELLY

También conocido como de abdomen en ciruela pasa, entidad que se distingue por manifestar deficiencia congénita de la musculatura de la pared abdominal dando lugar a que se aprecie la piel con rugosidades irregulares

similares a las de una ciruela pasa. En la mayoría de los casos suele asociarse con criptorquidia e hidroureteronefrosis. La etiología no es del todo conocida, aunque su presentación se ha correlacionado a través del tiempo con una obstrucción temprana del tracto urinario o un fallo a nivel del mesodermo. No hay evidencia suficiente para identificar un patrón de herencia, pero hay estudios donde se relaciona con embarazo gemelar⁵ (**figura 4**).

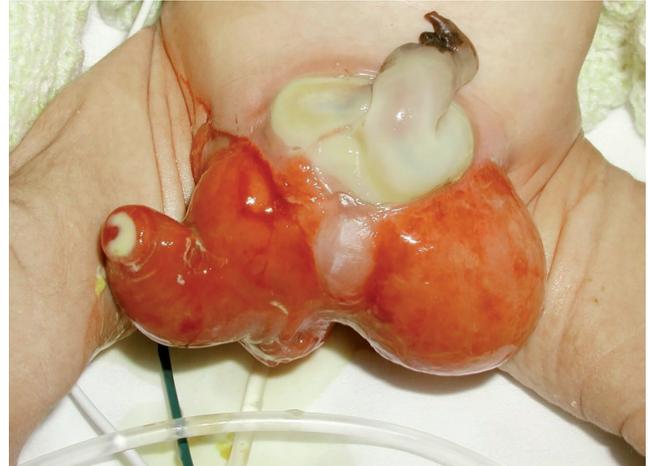


Figura 3. Extrofia cloacal. Fuente: los autores.



Figura 4. Síndrome de prune belly. Fuente: los autores.

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

Las teorías actuales indican que es un acontecimiento teratógeno y espontáneo.⁴ Los defectos de la pared ventral son el resultado de alteraciones durante la vida embrionaria. La pared anterior abdominal o ventral se desarrolla entre las semanas 5 y 12 de gestación y se considera un onfalocele fisiológico hasta la semana 11 de gestación, luego su persistencia es patológica. Este proceso implica el plegamiento del disco embrionario en una dirección caudal-craneal y una lateral.¹¹ La embriogénesis comienza a la tercera semana de gestación con la aparición del disco germinativo trilaminar compuesto por ectodermo,

mesodermo y endodermo. Durante la cuarta semana el disco plano se transforma por plegamiento en cuatro pliegues mesodérmicos que encierran las cavidades del cuerpo: dos laterales (canales pleuroperitoneales), uno cefálico (formando la pared torácica anterior, región epigástrica, diafragma y pericardio) y uno caudal (vejiga en desarrollo y formación del recto), que convergen y se funden en la base del cordón umbilical. A la quinta semana se desarrolla la cavidad anterior del embrión, en la sexta y octava aparece una hernia fisiológica debido al crecimiento rápido de vísceras, mayor que la cavidad celómica, quedando el intestino y demás órganos de manera ectópica. Alrededor de la décima semana la cavidad abdominal crece de una manera acelerada, las vísceras vuelven a su lugar y el intestino se somete a rotación (270° en sentido contrario a las manecillas del reloj)¹³ y fijación a la pared posterior, por lo que al tener un mal desarrollo embriológico con fallo en el retorno de las vísceras a la cavidad abdominal después de 10 a 12 semanas, fracasa el cierre de la región mesodérmica lateral a nivel del saco vitelino lo cual impide un plegamiento central y hace que la mayor parte de los órganos abdominales permanezcan afuera, generando el onfalocele.

Teniendo en cuenta la embriología normal, el onfalocele es la falla en los pliegues para poder completarse el cierre, siendo más frecuente la alteración de los pliegues laterales con celosomía media u onfalocele clásico, pero si el fallo es en el pliegue cefálico (celosomía superior u onfalocele epigástrico) generalmente provoca ectopia cordis o pentalogía de Cantrell, y si es en el caudal (celosomía inferior u onfalocele hipogástrico) con extrofia vesical y cloacal.¹⁴

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico es sospechoso cuando hay hallazgos anormales en la ecografía prenatal de rutina, así como el nivel elevado de α -fetoproteína en suero materno.¹⁵ La mayoría de los defectos se diagnostican a mediados del segundo trimestre. Para confirmar y caracterizarlos se recurre a la ecografía fetal integral de alta resolución, ultrasonido (US), detección de alfafetoproteína (AFP) y doppler. El ultrasonido después de las 12 semanas de gestación revela una herniación central con la inserción del cordón umbilical en su ápice, cubierta por una membrana de peritoneo. El contenido puede ser intestinal (**figura 5**) y/o hepático (**figura 6**). Se sugiere correlacionar el tamaño del defecto midiendo la relación entre los diámetros transversales del onfalocele y el abdomen.

El uso de doppler color ayuda a la identificación de los vasos hepáticos en el interior del saco herniario. Cuando el hígado esté en el contenido se considerará grande y en su ausencia pequeño.¹¹

El alfa feto proteína permite detectar patologías cromosómicas. También se altera en los defectos de la pared

abdominal y se encuentra elevada en el onfalocele.¹⁶ Se recomienda una evaluación diagnóstica prenatal adicional que suele incluir ecocardiografía fetal para detectar defectos cardíacos asociados. La amniocentesis y/o muestreo de vellosidades coriónicas se utiliza para estudios genéticos y evaluación molecular enfocada para el síndrome de Beckwith-Wiedemann. La combinación de ecografía prenatal y cariotipo puede identificar 60% a 70% de los defectos asociados significativos.

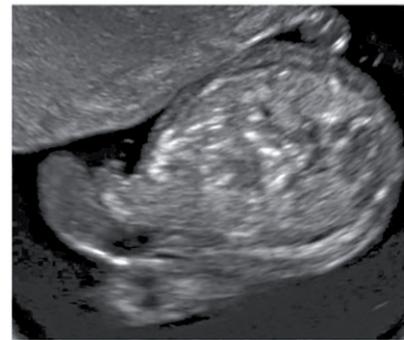


Figura 5. Onfalocele pequeño. Se observa asas intestinales en saco. Imagen disponible en: Díaz C, Copado Y, Muñoz G, Muñoz H. Malformaciones de la pared abdominal. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864016300591>



Figura 6. Onfalocele grande. Se observa hígado incluido en el saco del defecto. Imagen disponible en: Díaz C, Copado Y, Muñoz G, Muñoz H. Malformaciones de la pared abdominal. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864016300591>

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El examen físico posnatal establece el diagnóstico y la gravedad del defecto de la pared abdominal¹⁶ (**figura 7**). Se debe realizar un examen clínico sistémico detallado en todos los neonatos para evaluar la presencia de anomalías asociadas. Incluye un examen cardíaco detallado y la búsqueda de signos concomitantes de dismorfología que pueden estar asociados con un síndrome genético. La evaluación diagnóstica posnatal a menudo comprende ecografía abdominal para evaluar anomalías renales asociadas y craneal para descartar anomalías del sistema nervioso central, interconsulta con genética y análisis de cromosomas.



Figura 7. Onfalocele gigante. Fuente: los autores.

TRATAMIENTO PREOPERATORIO

Se inicia con una estabilización manteniendo el calor del paciente por medio de una lámpara de calor radiante, acceso venoso y administrar dextrosa en agua destilada al 10%, es necesario colocar sonda orogástrica para descomprimir el estómago y sonda rectal para evacuación de meconio, además de suministrar soporte ventilatorio y de oxígeno. El tratamiento inicial no quirúrgico continúa siendo útil cuando no es posible el cierre quirúrgico.¹⁴

TRATAMIENTO PREOPERATORIO

Es primordial cubrir el defecto de la pared abdominal y realizar la limpieza antiséptica del saco y del abdomen. Después se intenta la reducción del contenido abdominal con el saco intacto. Se realiza una incisión circunferencial



Figura 8. Bolsa de silo. Fuente: los autores.

en la piel alrededor del defecto a pocos milímetros del saco, se retira la membrana y se hace el estiramiento de la piel de manera manual para identificar los músculos rectos del abdomen buscando el cierre primario. Otra técnica utilizada para hacer este cierre es la separación de componentes. En caso de que el defecto sea muy grande y no se logre llevar todo a la cavidad por inestabilidad hemodinámica u otras complicaciones, se realiza un cierre diferido colocando un silo (**figura 8**).

PRONÓSTICO

La tasa de supervivencia para el onfalocele varía de 70% a 95% siendo el onfalocele aislado el que se relaciona con la mayor. La mortalidad ha disminuido en los últimos cincuenta años gracias a los avances en la atención y tratamiento.¹⁴ El pronóstico se relaciona con las complicaciones prenatales, posnatales y posoperatorias. Se ha evidenciado mal pronóstico en presencia de anomalías asociadas como las cardíacas⁶ o el onfalocele roto, la prematurez y el tamaño del defecto de la pared abdominal.

La sobrevida ha mejorado gracias al diagnóstico prenatal, el manejo obstétrico, al desarrollo de las unidades de cuidados intensivos neonatales, a las técnicas quirúrgicas desarrolladas y a la disponibilidad de ARM (asistencia respiratoria mecánica) y de NPT (nutrición parenteral total).¹⁴

REFERENCIAS

1. Nathan Amy T. El ombligo. En: Kliegman RM, Blum NJ, Shah SS, et al. Editor. Nelson. Tratado de pediatría. Barcelona, España: Elsevier; 2020. p. 975-976.
2. Akinkuotu AC, Sheikh F, Olutoye OO, Lee TC, et al. Giant omphaloceles: surgical management and perinatal outcomes. J Surg Res. 2015;198(2):388-92. doi: 10.1016/j.jss.2015.03.060
3. Jhon C, Hector R, Muñetones N, Navarro S. Manejo médico del onfalocele gigante con sulfadiazina de plata tópica. Repert Med Cir. 2015;24(1):64-68. <https://doi.org/10.31260/RepertMedCir.v24.n1.2015.659>
4. Copel JA, D'Alton ME, Feltovich H, Gratacós E. Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care, Omphalocele. 2ed. Philadelphia: Elsevier Inc. 2018.
5. Capecchi GA, Conde A, Rovere L, Sasia F, Oxilia H, Capomasi M. Defectos congénitos de la pared abdominal. Patologías más comunes: Gastrosquisis y Onfalocele. Anuario fundación Dr. J. R. Villavicencio. 2008;XVI:45-50.
6. Klein M. Congenital Defects of the Abdominal Wall. En: Coran A. et al. editor. Pediatric Surgery. 7ed. United States of America: Saunders, an imprint of Elsevier Inc; 2012. p. 973-984.

7. Klein MD. Congenital Defects of the Abdominal Wall. En: Coran AG., Editor. *Pediatric Surgery*. Philadelphia: Elsevier; 2012. p. 973-984.
8. Primucci P, Viglanc M, Brignoli V. Onfalocele. *Rev Arg de Ultrasonido*. 2009;8(1):5-8.
9. Ledbetter DJ, Chabra S, Javid PJ. Abdominal wall defects. In: Gleason CA, Juul SE. Editor. *Avery's Diseases of the Newborn*. 10ed. Philadelphia: Elsevier; 2018. p. 1068-1078.
10. Bedeschi MF, Calvello M, Paganini L, Pezzani L, Baccarin M, et al. Sequence variants identification at the KCNQ1OT1:TSS differentially Methylated region in isolated omphalocele cases. *BMC Med Genet*. 2017;18(1):115. doi: 10.1186/s12881-017-0470-z.
11. Díaz C, Copado Y, Muñoz G, Muñoz H. Malformaciones de la pared abdominal. *Rev Med Clin Condes*. 2016;27(4):499- 588. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2016.07.009>
12. Hassan M. OEIS complex with a vesico-enteric fistula RSS. *J Pediatr Surg Case Rep*. 2018;(35):45-47. <https://doi.org/10.1016/j.epsc.2018.05.016>
13. del Río Romero L, Blanco Figueredo N, Rodríguez Domínguez Z. Diagnóstico prenatal de onfalocele mediante ultrasonografía. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2014;40(2):265-271.
14. Cuervo JL. Defectos de la pared abdominal. *Rev. Hosp. Niños (B. Aires)* 2015;57(258):170-190
15. Bass LM, Wershil BK. Anatomy, Histology, Embryology, and Developmental Anomalies of the Small and Large Intestine. En: Feldman M, Friedman LS, Brandt LJ. Editor. Philadelphia: Elsevier; 2015. p. 1551-1579.e3.
16. Valdés O MV, Morán V J. Onfalocele y Gastrosquisis. 2017. p.3.

