
Malformaciones congénitas en un recién nacido. A propósito de un caso.

Congenital malformations in a newborn. About a case.

Miranda Pin Carmen Margarita *
Andrade Padilla María Fernanda *
Maquilón Vera Mónica Elizabeth *
Aguirre Vélez Alexandra **

RESUMEN

EL recién nacido con anomalías congénitas, puede ser perfectamente compatible con una historia clínica materna normal y pasar desapercibido. Se debe sospechar anomalías congénitas fetales en madres con embarazos pretérminos en un 33% de los casos. El defecto embriológico se produce a las 10 u 11 semanas de gestación, por fallo embriológico del cierre de la pared abdominal anterior. Su incidencia es de 3-4 por cada 10.000 nacimientos. Un 40% de los mismos cursa con Trisomías 13, 18, 21, síndrome de Turner o triploidia incompatible con la vida. Más de 2/3 partes de RN con onfalocele tienen anomalías de otros órganos: El onfalocele se presenta en edades de máxima paridad (20-35 años) e incluso más avanzadas. Su etiología 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 maternos. El siguiente caso es un recién nacido pretérmino que presentó malformaciones congénitas, cuya madre no registró antecedentes gineco obstétricos ni clínicos de importancia.

Palabras clave: Anomalías congénitas. Onfalocele. Agentes teratógenos.

SUMMARY

The newborn with congenital malformations can be perfectly compatible with normal maternal medical history and go unnoticed. Fetal congenital anomalies should be suspected in mothers with preterm pregnancies in 33% of cases. The embryological malformation takes place in the 10th or 11th gestation week caused by embryological defect in the closure of anterior abdominal wall. The incidence is 3-4 out of every 10.000 births; 40% of them present trisomies 13, 18, 21, Turner's Syndrome or triploidy incompatible with life. More than 2/3 of NB with omphalocele have abnormalities in other organs. Omphalocele is present in maximum parity ages (20-35 years) even older. The etiology is unknown. Factors such as: teratogenic agent exposures during the first weeks of gestation, nutritional deficiencies and genetic bias possibly involved in maternal enzymatic malformations, are suspected. The following preterm newborn case study presented congenital abnormalities, although its mother did not have important gynecologic-obstetric or clinical backgrounds.

Key words: Congenital anomalies. Omphalocele. Teratogenic agents.

Introducción

Las malformaciones congénitas en los recién nacidos pueden ser detectadas intrauterinamente mediante la ecografía prenatal que ofrece la posibilidad de diagnosticar la mayoría de los defectos estructurales del feto. 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 intrauterinos¹. El onfalocele, junto con la gastrosquisis, constituye un tipo de malformación congénita denominada "Defecto de la Pared Abdominal Anterior".

Ambos se originan entre las semanas 10 y 11 de gestación por un fallo en el cierre embriológico de la pared abdominal²⁵.

El onfalocele y la gastrosquisis, corresponden a un conjunto de malformaciones anatómicas estructurales de diversa patogenia, severidad y pronóstico cuyo denominador común es la eventración de vísceras a través del defecto de la pared abdominal⁴.

Se presentan como defecto aislado o formando parte de síndromes como la pentalogía de Cantrell (defectos epigástricos asociados a defectos en el esternón, diafragma y cardíacos) síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de regresión

* Médico rural, hospital cantonal "La Troncal", Cañar, Ecuador.

** Médico rural, Subcentro "Santo Domingo", Jujan, Guayas, Ecuador.

caudal o trisomías 13,18 y 21; síndrome de Turner o triploidia incompatible con la vida. Constituyen las denominadas urgencias neonatales, que pueden ser diagnosticadas en el período prenatal, mediante:

- Ultrasonografía.
- Amniocentesis.

Durante el nacimiento se diagnostica durante el examen físico⁶.

Etiología: Su etiología, 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 maternos. Pero se considera que este síndrome es causado por un oncogén hiperactivo llamado IGF2. Los oncogenes controlan el crecimiento celular; si se transforman, puede resultar un crecimiento celular no controlable. Los posibles problemas dependen del tamaño del onfalocele y de la extensión de otras anomalías. Cuando no están presentes otras complicaciones, más del 90% de los RN sobreviven, si las anomalías son severas, la sobrevivencia es del 70%. **Malformaciones asociadas**².

- **Onfalocele** 51 a 70%: cardiovasculares, SNC, músculo esqueléticas, gastrointestinales, urinarias, prematuridad y alteraciones cromosómicas.
- **Gastrosquisis** de pocas a 21%: atresia intestinal, divertículo de Meckel y retardo del crecimiento intrauterino (RCI).

Clasificación: existen diferentes tamaños de onfalocele, entre ellos tenemos:

- **Onfaloceles pequeños:** sólo una pequeña porción del intestino sale fuera de la cavidad abdominal. Se da en 1 de cada 5.000 nacidos vivos²⁵.
- **Onfaloceles grandes:** pueden protruir los intestinos, hígado, bazo o afectar incluso la cara anterior del tórax y pelvis. Ocurre en 1 de cada 10.000 nacidos vivos. Dado que algunos o todos los órganos abdominales están fuera del cuerpo, la cavidad abdominal no crece a un tamaño normal, pudiendo ser demasiado pequeña para mantener los órganos abdominales. Los órganos expuestos se pueden dañar más fácilmente.

Localización: está localizado en la porción central de la pared abdominal⁹. **Pronóstico:** el pronóstico suele ser bueno cuando no hay otras malformaciones. **Riesgo:** cuando no está presente otro defecto al nacer, el riesgo de que un onfalocele ocurra en un futuro embarazo es del 1%³. **Diagnóstico:** los procedimientos diagnósticos que se cuentan para detectar esta patología son¹⁹: - **Ecografía fetal:** es de gran utilidad en el segundo y tercer trimestre de gestación. En la actualidad se dispone de varias modalidades de ecografía para el diagnóstico prenatal, como la bidimensional, eco-doppler y tridimensional. Después del nacimiento, se puede detectar el onfalocele durante el examen físico y con radiografía abdominal y torácica¹⁰.

Tratamiento

Depende de diversos factores como:

- Antecedentes de prematuridad y peso
- Presencia de otras malformaciones y anomalías cromosómicas.
- Tamaño del defecto
- Contenido herniado - Saco indemne o roto⁵.

Cirugía

- Si se rompe el onfalocele, se realiza una cirugía de urgencia.
- Para onfaloceles pequeños, generalmente se desarrolla la cirugía poco tiempo después del nacimiento para regresar los órganos al abdomen y cerrar la abertura en la pared abdominal¹³.
- Los onfaloceles grandes frecuentemente requieren una reducción gradual agrandando la pared abdominal para acomodar el contenido intestinal. La reparación es hecha en etapas. Una pequeña bolsa plástica de silicona (silastic silo) es colocada sobre los órganos abdominales y unida a la pared abdominal. Esto protege los intestinos y ayuda en la reducción hasta que el cierre quirúrgico de la pared abdominal pueda ser hecha. Debido a que el abdomen usualmente es pequeño y subdesarrollado, puede que no sea capaz de recibir todos los órganos de una vez. Mediante aplicaciones diarias de presión suave en el silo, los órganos gradualmente regresan a la cavidad abdominal en un lapso de días o semanas. La pared abdominal se cierra quirúrgicamente una vez que los órganos han regresado a la cavidad abdominal¹⁴.

- Algunas veces, el onfalocele es tan grande que no puede ser reubicado de nuevo dentro del abdomen del RN. La piel alrededor del onfalocele crece y finalmente lo cubre²⁷. Se pueden reparar los músculos abdominales y la piel cuando el niño sea mayor con el fin de lograr un resultado estético mejor, al año o dos años²¹. Un RN con onfalocele puede tener dificultad al respirar cuando los órganos se colocan de nuevo dentro del abdomen. Es así como puede ser necesaria la ayuda de un ventilador mecánico, mientras disminuye la inflamación e incrementa el tamaño de la cavidad abdominal²⁴.

Tratamiento no quirúrgico: en los RN inestables que no pueden tolerar una cirugía, se aplica una crema antibiótica para endurecer el saco. En un lapso de varios meses, la piel del RN crece gradualmente y reemplaza el saco onfalocele. La cirugía es pospuesta por 6 a 12 meses para permitir que la cavidad abdominal se agrande en la medida que el RN crece⁷.

Expectativas: se espera la recuperación completa para un onfalocele después de la cirugía. Sin embargo, los onfaloceles con frecuencia están asociados con otros defectos congénitos y la recuperación depende de otras afecciones⁹.

Caso clínico

Paciente femenina de 18 años, con AGO: G1, P0, A: 0, C: 0. FUM (fecha de última regla): 23/SEP/07, por altura uterina corresponde a 36 semanas de gestación. Tuvo 4 controles prenatales en otra institución. Se realizó 3 ecografías sin revelar ninguna anomalía fetal. Viene trasladada en ambulancia del hospital de Vinces, acudiendo al área de emergencia de esta institución con Dx de Embarazo de 35 a 36 semanas por FUM + trabajo de parto prematuro, en fase de expulsivo. Al examen físico se encuentra la paciente hemodinámicamente estable. CsPs. ventilados, RsCs sincrónicos con el pulso. Abdomen globuloso compatible con embarazo de 36 semanas. Cefálico, LCF presentes. Au 4 contracciones en 10 minutos. Al tacto vaginal D: 10 cm, B: 10 % membranas rotas. A los 15 minutos de su ingreso al área de embarazo de alto riesgo, se produce el parto espontáneo vía vaginal, observándose malformaciones congénitas en la pared abdominal anterior (protrusión de las vísceras abdominales y pérdida de los músculos

de la pared abdominal anterior). El RN es llevado de inmediato a pediatría donde se comprueba su defecto genético (onfalocele). En una Bolsa de silicone se colocaron las vísceras abdominales para que conserven su humedad y protección. Se le realizó una interconsulta con el cirujano pediatra, quien indicó que debido a la prematurez del RN se postergaba la cirugía hasta que cumpliera las 39 semanas; durante este tiempo deberá permanecer en incubadora. Figura 1, 2 y 3.

Figura 1



Recién nacido presenta evisceración abdominal al momento del nacimiento; se colocó una capa de gasa estéril y material plástico protegiendo las vísceras hasta ser trasladado a la unidad de terapia intensiva neonatal.

Fuente: hospital gineco-obstétrico “Enrique C. Sotomayor”, Guayaquil-Ecuador.

Figura 2



Recién nacido con evisceración abdominal por falta de cierre congénito de la pared abdominal.

Fuente: hospital gineco-obstétrico “Enrique C. Sotomayor”, Guayaquil-Ecuador.

Figura 3



Recién nacido diagnosticado con Onfalocele, se le colocó oxígeno en casco cefálico. No se evidenció en el examen clínico preliminar otro defecto congénito.

Fuente: hospital gineco-obstétrico “Enrique C. Sotomayor”, Guayaquil-Ecuador.

Discusión

Entre las varias malformaciones congénitas que pueden presentarse en un recién nacido, encontramos la coexistencia de onfalocele y un divertículo de Meckel permeable o fístula onfalomesentérica, la misma que es una patología muy rara; algunos autores la mencionan^{5,6} y aparentemente no se conoce su frecuencia, hasta el momento. Habitualmente la situación es confundida con un onfalocele roto en la primera inspección⁵, además del defecto de la pared abdominal, puede existir síndrome de Patau o trisomía del cromosoma 13.

El síndrome de trisomía 13 se asocia con onfalocele en un 10 a 20% y con divertículo de Meckel, también entre un 10 a 20% de los casos^{4,7}. La frecuencia de asociación de las tres entidades y además con el divertículo permeable, no ha sido publicada.

Más del 70% de los defectos de la pared abdominal corresponden a gastrosquisis, lo que se asemeja a lo descrito en la literatura¹³.

- La sobrevivencia promedio es cercana al 90%, cifra similar a los reportes internacionales.
- El diagnóstico prenatal permite la resolución de gran parte de los partos.
- Es necesario unificar criterios para establecer la cesárea electiva como vía de parto de elección y así disminuir la morbilidad asociada y lograr un manejo médico-quirúrgico óptimo.

Existe controversia en relación a la necesidad de una cesárea programada para el nacimiento. La cesárea previene la lesión de las vísceras herniadas, pero el parto vaginal logra una mayor madurez del feto.

En general se acepta que los niños afectados de gastrosquisis o de onfalocele grandes, deben nacer mediante cesárea electiva, pero los que presentan onfalocele pequeños pueden nacer mediante parto vaginal. Con independencia de la decisión adoptada es importante que los neonatólogos y cirujanos pediátricos estén alertados del nacimiento para realizar una adecuada valoración del recién nacido lo antes posible.

El pronóstico del bebé mejora si no hay necesidad de llevarlo a otro centro médico para un tratamiento adicional.

Cabe recalcar que en este caso clínico la paciente pertenece al área rural. No tiene controles en la institución llega a la sala de admisión de nuestro hospital, transferida de Vinces por embarazo de 36 semanas + trabajo de parto pretérmino, llegando en expulsivo; pasa al área de embarazo de alto riesgo produciéndose el parto espontáneo a los 10 minutos obteniéndose producto único vivo masculino, llanto al nacer, con deformación de la pared abdominal anterior.

Referencias bibliográficas

1. Acién P. Tratado de Obstetricia y Ginecología. 1ª ed. Ed. Alicante: Ed. Molloy; 2000.
2. Avery, Gordon; Fletcher, Mary Ann; MacDonal, Mhairi. Neonatología: Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. Edit. Medica Panamericana. 5ta Ed. Argentina; 34-567: 2001.
3. Bianchi DW. Fetology. Diagnosis and Management of Fetal Patient. Edit. Mac Graw Hill; 2000. Callen PW. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. 3a ed. Ed. Panamericana; 1995.
4. Clínicas de Perinatología: Cirugía Neonatal. Edit. Interamericana. México; 28: 78: 2001.
5. Clínicas quirúrgicas de Norteamérica. Edit. McGraw-Hill Interamericana. 2 Volumen-México. 2006.
6. Diagnóstico por imágenes, 2da Ed Editorial Mc Graw-Hill Interamericana de España, S.A.U. Pedrosa, Gómez, Vol. 2 capitulo, 63 pág. 1125 -1345, 2000.
7. Etches PC, Lemmos JA. Non immune Gastroquisis y Onfalocele: Report of 22 cases including three siblings. Pediatrics. 64:326; 2000.
8. Gilbert WM, Nicolaidis KM. Fetal omphalocele: associated malformations and chromosomal defects. Obstetric Gynecology; 70:633-5; 2002.
9. Ginecología de Gori 2da Ed. Editorial El Ateneo, Gori J. Lorusso A. colaboradores Capítulo 2 Pág. 33-39, 2002.

10. Holzgreve W, Curry CJR, Golbus MS, et al. Investigation of non onfalocele. Am J. Obstet Gynecol; 150:805, 2004.
11. Holzgreve W, Curry Jr. Non onfalocele: Diagnosis and management. Semin Perinatol ; 9:52, 2001.
12. Hseih FJ, Chang FM, Ko TM, Chen HU. Percutaneous ultrasound-guided fetal blood sampling in management of non gastroquisys. Am J Obstet Gynecol; 157:44, 2001.
13. Hutchison A, Drew JA, Yu V, Williams HL, Fortune DW, Beischer NA. Non onfalocele: A review of 61 cases. Obstetric Gynecol.; 59:247. 2002.
14. Jenderny J. Increased nuchal translucency, parens defects. A new test strategy for early fetal aneuploidy detection. Fetal Diagn Ther; 16(4):211-4: 2001.
15. Jones DC. Non Onfalocele. Diagnosis and obstetrical management. Semin Perinatol; 19:447-61. 1995.
16. Mahony BS, Filly RA, Callen PW, Chinn DH, Golbus MS. Severe non Onfalocele: Sonographic evaluation. Radiology; 151:757: 2001.
17. Meneghello, Juan; Fanta, E.; Paris, E.; Rosselot, J. PEDIATRÍA. Edit. Mediterráneo. 4taEd. - Chile: 1991 Nicolaidis K, Soothill PW, Rodeok CH, Clewell W. Rh disease. Intravascular fetal blood transfusion by cordocentesis. Fetal Therapy; 1:185-92: 2002.
18. Nicolaidis K, Soothill PW, Rodeok CH, Clewell W. Rh disease. Intravascular fetal blood transfusion by cordocentesis. Fetal Therapy; 1:185-92. 1986.
19. Reid KP, Dickinson JE, Doherty DA. The epidemiologic incidence of congenital Gastroschisis in Western Australia. Am J. Obstet Gynecology; 189(3):764-8: 2003.
20. Sahakian V, Weiner CP, Naides SJ, Williamsom RA, Sharosch LL. Intrauterine transfusion treatment of non onfalocele secondary to viral infection. Am J. Obstetric Gynecology; 164:1090: 2001.
21. Sahakian V, Weiner CP, Naides SJ, Williamsom RA, Sharosch LL. Intrauterine transfusion treatment of non onfalocele secondary to viral infection. Am J Obstetric Gynecology; 164:1090, 1991.
22. Sheriff A, Abdel-Fattah, Soothill PW, Carroll SG, Kyle PM. Noninvasive diagnosis of anemia in onfalocele. Am J. Obstetric Gynecology; 185:1411-5. 2001.
23. Simona C, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaides K. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation : an observational study. Lancet; 358:1665-7. 2001.
24. Smith-Bindman R. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: a meta-analysis. JAMA; 285(8):1044-55: 2001.
25. Teixeira JMA, Duncan K, Letsky E, Fisk NM. Middle cerebral artery peak systolic velocity in the prediction of fetal anemia. Ultrasound Obstetric Gynecology; 15:205-8. 2000.
26. Vautier-Rit S. Echographic signs of trisomy 21 in the second trimester of pregnancy: actual value after analysis of the literature]. J. Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris); 29(5):445-53: 2000.
27. Watson J, Campbell S. Antenatal evaluation and management in fetalis Gastroquisys and Onfalocele. Obstetric Gynecol.; 67:589: 2001.
28. Wyllie, Robert; Hyams, Jeffrey. Gastroenterología Pediátrica. Edit. McGraw-Hill Interamericana. 2da Ed. - México:78; 786: 2004.

Dra. Carmen Miranda Pin.

Teléfono: 593-04-6035335; 091859862

Correo electrónico: carmiranda22@hotmail.com

Fecha de presentación: 13 de noviembre de 2009

Fecha de publicación: 25 de febrero de 2010

Traducido por: Estudiantes de la Carrera de Lengua Inglesa, Mención traducción, Facultad de Artes y Humanidades. Responsable: Sra. Diana Aldeán Luzón.