

ONFALOCELE

Dr. Javier Álvarez Urbina
Pediatra - Neonatólogo

Consiste en un defecto de la pared abdominal que permite la herniación de vísceras abdominales dentro del cordón umbilical, lo que genera cobertura de las mismas por una membrana compuesta por peritoneo, gelatina de Wharton y amnion. Resulta de la falla del intestino para retornar al abdomen después de la herniación fisiológica a través del cordón umbilical que ocurre entre la semana 6 y 11 de gestación, lo cual se debe, posiblemente, al retraso en el cierre de los pliegues laterales con persistencia de un anillo umbilical grande. Incidencia: 1 caso por 4,000 a 6,000 nacidos vivos.

Diagnostico prenatal y manejo perinatal

- Elevación de alfa fetoproteína materna en el 90% de casos
- Ultrasonido después de la semana 12 de gestación, revela el contenido herniado en un saco membranoso, lo cual lo diferencia de la gastrosquisis. El cordón umbilical se inserta en el ápex del saco.
- Valoración y US fetal estructural por perinatología
- Polihidramnios se reporta en más de un tercio de los casos
- Realizar ecocardiografía fetal e idealmente, cariotipo mediante amniocentesis
- Hipoplasia pulmonar es común en los casos de onfalocele gigante (OG).

Se ha propuesto la determinación por ultrasonido de la relación **diámetro del onfalocele /circunferencia abdominal** como predictor de evolución postnatal, un valor > 0.26 se asocia con mejores resultados (éxito de cierre primario, tiempo en ventilación y menor estancia hospitalaria).

- El nacimiento idealmente debe ser a término en centro de tercer nivel de atención
- Parto vaginal para los defectos pequeños, si no hay contraindicación obstétrica. Los niños con defecto muy grande (gigante) deben nacer por cesárea para prevenir la lesión del hígado herniado

Aspecto clínico

- Muchos pacientes son pequeños para edad gestacional (asociado a aneuploidía)
- Cavidad abdominal hipodesarrollada
- Defecto de pared a nivel umbilical, contenido herniado cubierto de membrana, el cual pende del cordón umbilical, en algunos casos la membrana puede estar rota. Usualmente el defecto es mayor de 4 cm de diámetro.
- Onfalocele gigante: defecto con diámetro de 5 - 10 cm y contenido de la mayor parte del hígado ($> 50\%$).
- El contenido herniado es principalmente intestino, también puede incluir hígado, estómago, vejiga, ovario y testículos. Cuando el hígado está incluido tiene aspecto redondo y globular, con localización central y fijación anormal al diafragma.
- Se asocia con otras malformaciones congénitas en el 35 a 70 % de los casos; 20% con cardiopatías (tetralogía de Fallot y CIA las más comunes), alteraciones musculoesqueléticas, urogenitales y de SNC entre las más frecuentes.
- Los onfaloceles que contienen sólo intestino delgado se asocian hasta en el 60% con aneuploidía, particularmente trisomía 18 y 13. En contraste, los pacientes con onfalocele aislado e hígado extracorporal generalmente son euploides (90%).

Otras malformaciones asociadas:

- * Malrotación (no rotación) intestinal ocurre en casi todos los casos
- * Síndrome de Beckwith Wiedemann en 12% de casos, debido a falla del cierre del pliegue cefálico (onfalocele, macroglosia, gigantismo, hiperplasia de células pancreáticas y predisposición a tumor de Wilms)
- * Pentalogía de Cantrell (onfalocele epigástrico, hernia diafragmática anterior, defecto esternal, defecto pericárdico y malformación cardíaca)
- * Síndrome de línea media baja, debido a falla del pliegue caudal (extrofia vesical o cloacal, ano imperforado, atresia colónica, anomalías en vertebras sacras y mielomeningocele)

Estabilización y transporte:

- Reanimación en sala de partos según guías del programa nacional de reanimación
- Asegurar permeabilidad de la vía aérea.
 - En caso de SDR leve oxígeno por nasocánula.
 - Si hay dificultad respiratoria significativa considerar intubación endotraqueal y ventilación mecánica. Los pacientes con onfalocele gigante pueden presentar hipoplasia pulmonar e hipertensión arterial pulmonar. Evitar ventilación no invasiva (aumenta distensión abdominal)
- SOG abierta # 8 en RNP con peso < 2500 y # 10 en RNT
- Si el saco esta integro cubrir con gaza humedecida con solución salina y luego una cubierta de plástico, evitar ruptura del saco. **En caso de saco roto requiere manejo similar al de gastrosquisis** (ver guía gastrosquisis)
- Examen físico completo en busca de anomalías asociadas
- Administrar líquidos de mantenimiento IV (glucosa 7.5 a 10%) 80 cc/kg/día, en pacientes con ruptura de saco 100 cc/kg/día.
- Si hay manifestaciones de hipovolemia administrar solución salina 10 cc/kg IV.
- Medición seriada de glicemia (riesgo de hipoglicemia en casos con Sind. de Beckwith Wiedemann)

Manejo en la UCIN

- Los pacientes con onfalocele cuyo saco esta integro (la mayoría) no representan una emergencia quirúrgica, lo que permite estabilización y completar evaluación preoperatoria.
- NVO
- SOG de repogle # 8 o 10 con succión intermitente
- Cuantificar ingesta y excreta
- Los onfaloceles grandes pueden suspenderse del cordón umbilical
- Clasificar el tamaño del defecto
- Rx. de Tórax para confirmar posición de TET y expansión pulmonar (8 - 9 EIC) en caso de intubación endotraqueal.
- Manejo apropiado de la patología respiratoria coexistente
- Insertar catéter venoso central (PICC o no tunelizado de doble lumen)
- Realizar Ecocardiograma y US de abdomen y cerebro
- Iniciar nutrición parenteral en las primeras 24 a 48 horas de vida (una vez definido el pronóstico)
- Sedación y analgesia: medidas no farmacológicas + morfina o fentanilo IV en paciente ventilado (según condición cardiopulmonar).

- Ventilación mecánica con VG 5 ml/kg, mantener gases arteriales en rango normal (pH: 7.30 – 7.45; PaO₂: 55-60 mmHg; PaCO₂: 40 - 45 mmHg), Sao₂ 90 - 95%.
- Idealmente mantener monitoreo invasivo de tensión arterial

- Riesgo de hipoplasia con hipertensión arterial pulmonar en casos de defecto gigante. En Caso de HTAP severa ventilación de alta frecuencia para mantener SaO₂ preductal entre 85 – 90% (monitoreo de oximetría pre y postductal)
- Valoración por cirugía para definir manejo quirúrgico óptimo
- Iniciar alimentación enteral cuando la condición general del paciente lo permita, en la mayoría de los casos las vísceras exteriorizadas funcionan normalmente.

- Laboratorio y gabinete

Hemograma, conteo de plaquetas, hemocultivos, grupo y Rh, gases sanguíneos, lactato, glicemia, electrolitos, PFR, albúmina sérica, cariotipo o microarreglo molecular si está disponible.

- Ultrasonido de cerebro y abdomen
- Rx. de tórax: Tórax estrecho y volumen pulmonar disminuido sugieren hipoplasia pulmonar.
- Ecocardiograma

- Diagnostico diferencial

* Hernia de cordón umbilical: El cordón umbilical se inserta normalmente en el anillo umbilical, el cual esta rodeado por piel intacta y típicamente es < 2 cm. de diámetro, puede contener intestino y no se asocian a mayor riesgo de anomalías congénitas.

Manejo quirúrgico (objetivos)

1. Reducir la evisceración de forma segura
2. Identificar y tratar las malformaciones asociadas
3. Cerrar el defecto con resultado cosmético aceptable
4. Soporte nutricional hasta alcanzar alimentación enteral completa
5. Identificar y tratar las complicaciones de pared abdominal y/o intestinales

El abordaje quirúrgico depende de el tamaño de el defecto, edad gestacional, peso al nacer y la existencia de malformaciones asociadas.

Cierre primario. En general es posible de realizar en pacientes estables y con defectos pequeños. El saco debe ser removido o invertido antes del cierre de la fascia. Si el saco esta adherido al hígado se prefiere no removerlo para evitar lesión o sangrado de este. Puede haber conducto onfalomesentérico asociado, el cual debe removerse.

Medir la presión intrabdominal durante el cierre primario para evitar síndrome compartimental, mantener presión intrabdominal < 15 cm Hg ([ver guía gastrosquisis](#))

Manejo no operatorio o Cierre tardío. Indicado en defectos grandes, cavidad peritoneal hipotrófica e inestabilidad del paciente. El manejo no operatorio de los onfaloceles gigantes se asocia a menos mortalidad y menor tiempo para alcanzar alimentación enteral comparado con cierre quirúrgico por etapas.

- a) **Cierre por etapas.** Indicado en defectos de tamaño moderado con saco resistente, se realiza ligadura secuencial con reducción gradual cada día. Algunos casos pueden requerir cierre de fascia con parche de goretex.
- b) **Escaroterapia (pintar y esperar).**

La aplicación tópica de sulfadiacina de plata o yodo-povidona en la membrana del saco provee un ambiente húmedo que promueve la epitelización y minimiza el riesgo de infección, con formación de escara gradualmente.

Es la modalidad de tratamiento de elección para onfalocele gigante, ya que el cierre primario es problemático debido al tamaño del defecto con desproporción visceroperitoneal y en pacientes con comorbilidades en quienes el cierre primario representa un riesgo mayor (ej.: cardiopatías congénitas complejas).

Aplicación de agente tópico y cubrir con gaza estéril cada día. Generalmente el saco es reemplazado por tejido de granulación en 3 – 4 semanas. Una vez que la cicatrización ha iniciado se puede intercambiar con un absorbente sintético como Aquacel. La epitelización del saco ocurre lentamente (4 – 12 meses) y deja una hernia ventral grande, la cual se repara después del año de edad cuando el paciente haya resuelto los problemas médicos asociados, pueden necesitar más de una intervención quirúrgica.

Posibles complicaciones durante la escaroterapia (aunque infrecuentes) incluyen sepsis por estafilococo, perforación intestinal, toxicidad por plata (convulsiones, neuropatía periférica, síndrome nefrótico, disfunción hepática, leucopenia, argiria)

- Monitoreo de función tiroidea en pacientes tratados con yodo-povidona.

Puede ser combinado con vendaje compresivo cuando el saco ha endurecido para reducir el contenido.

Manejo postoperatorio

- NVO
- SOG abierta
- Iniciar alimentación enteral cuando el drenaje por SOG es mínimo, deja de ser bilioso y ha ocurrido actividad intestinal
- Garantizar nutrición parenteral óptima según tolerancia metabólica del paciente, es ideal alcanzar aporte de carbohidratos de 17.2, proteína 3 – 3.5 y lípidos 3 g/Kg/día respectivamente. Si la ganancia de peso es adecuada suspender la NP al alcanzar 100-120 cc/kg/día por VO/enteral.
- Ventilación mecánica por el tiempo necesario según condición respiratoria
- Analgesia y sedación: en cierre primario, Acetaminofen IV x 3 días más opioide IV ([ver guía manejo dolor postoperatorio](#))
- Vigilar por complicaciones potenciales:
 - Insuficiencia respiratoria: El cierre quirúrgico disminuye la capacidad vital y la compliansa pulmonar
 - Síndrome compartimental
 - Torsión de vena hepática
 - Ruptura del saco

Pronóstico

La mayoría de pacientes con onfalocele aislado se recuperan sin complicaciones a largo plazo (si no tienen malformaciones mayores o cromosomopatías asociadas).

Complicaciones de Onfaloceles gigantes:

- Falla para progresar
- Dificultades de alimentación (pueden requerir gastrostomía)
- Insuficiencia respiratoria crónica
- Reflujo gastroesofágico
- Infecciones pulmonares recurrentes
- Problema cosmético por pérdida del ombligo y cicatriz grande

Seguimiento multidisciplinario al egreso:

- Planear el egreso con las disciplinas involucradas en la atención de cada paciente y la familia
- Valoración por neumología en pacientes con defecto gigante y/o displasia broncopulmonar
- Explicar a los padres los criterios médicos para el egreso y los signos de alarma que requieren valoración post-egreso
- Evaluación periódica por pediatría general y especialista de neurodesarrollo
- Valoración seriada por nutricionista en casos con FPP
- Seguimiento por cirugía pediátrica
- Seguimiento por genética en casos de malformaciones sindrómicas asociadas
- Intervenciones tempranas para promover neurodesarrollo (fisioterapia, estimulación temprana)
- Apoyo psicológico y de trabajo social a la familia según necesidades

Bibliografía

- 1) Stephenson C., Lockwood C., MacKenzie A. Omphalocele: Prenatal diagnosis and pregnancy management. UpToDate Oct 01, 2021.
- 2) Christison-Lagay E., Kelleher C., Langer J. Neonatal abdominal wall defects. Seminars in Fetal & Neonatal Medicine 2011; 16:164e172.
- 3) Saleem Islam. Advances in Surgery for Abdominal Wall Defects Gastroschisis and Omphalocele. Clin Perinatol 2012; 39:375–86
- 4) Slater B., Pimpalwar A. Abdominal Wall Defects. NeoReviews 2020; 2: e383- 91
- 5) Ein SH, Langer J. Delayed management of giant omphalocele using silver sulfadiazine cream: an 18-year experience. J Pediatr Surg 2012; 47:494.
- 6) Whitehouse J, Gourlay D, Masonbrink A, et al. Conservative management of giant omphalocele with topical povidone-iodine and its effect on thyroid function. J Pediatr Surg 2010;45:1192.
- 7) Fawley J, Peterson E, Christensen M et al. Can omphalocele ratio predict postnatal outcomes? J Pediatr Surg 2016; 51: 62–6.