

## CASO CLÍNICO

1. Medico Ginecólogo-Obstetra del Hospital Belén de Trujillo. Sub - Especialidad en Medicina Materno Fetal, MBA en Salud. Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0000-0002-2768-2449
2. Medico Ginecólogo-Obstetra del Hospital Belén de Trujillo. Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0009-0002-3688-2685
3. Medico Ginecólogo-Obstetra del Hospital Belén de Trujillo. Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0009-0007-6286-783X
4. (4) Médico Cirujano Pediatra del Hospital Belén de Trujillo. Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0000-0002-4297-8133
5. Medico Ginecólogo-Obstetra del Hospital Belén de Trujillo. Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0000-0001-8739-0491
6. Asistente del Departamento de Ginecología y Obstetricia Hospital Belén de Trujillo, Docente en Universidad Privada Antenor Orrego. Código Orcid: 0009-0008-2549-3004

Aprobación del autor: Sí

Inscripción del autor o ponente al Congreso Peruano de Obstetricia y Ginecología: Sí

Permiso de publicación: Sí, doy permiso a la Sociedad Peruana de Obstetricia y Ginecología para publicar mi resumen, en caso de que sea aceptado para su presentación. Sí

Recibido: 9 marzo 2025

Aceptado: 25 agosto 2025

Publicación en línea: 27 octubre 2025

Correspondencia:



Citar como: Castañeda L, Vásquez J, Alva Z, Velásquez V, Ayala D, Angulo C. Onfalocele fetal gigante. Rev Peru Ginecol Obstet. 2025;71(2). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgov71i2784>

# Onfalocele fetal gigante

## Onfalocele fetal gigante

Luis Enrique Castañeda Cuba<sup>1</sup>, Javier Ernesto Vásquez Alvarado<sup>2</sup>, Zoraida Haydee Alva Huaylla<sup>3</sup>, Vladimir Laureano Velásquez Huarcaya<sup>4</sup>, Darwin Paul Ayala Cespedes<sup>5</sup>, Claudia Marcela Angulo Seijas<sup>6</sup>

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgov71i2784>

### RESUMEN

El onfalocele o Exónfalo, es una malformación congénita a nivel de la línea media abdominal con la herniación del contenido abdominal en la base del cordón umbilical, limitados por una membrana, poco frecuente con predominancia en el sexo masculino. El diagnóstico temprano de esta patología actualmente es posible, el descarte de otras patologías asociadas además de marcadores de cromosomopatía es fundamental en el pronóstico del feto. Presentamos un caso de onfalocele gigante con manejo multidisciplinario en un tercer nivel de atención en el Hospital Belén de Trujillo se contó con la participación en conjunto con neonatología, cirugía pediátrica y anestesiología y como en este caso fue muy importante para tener un buen desenlace.

**Palabras clave:** Onfalocele Gigante, Onfalocele, Desarrollo Embrionario y fetal.

### ABSTRACT

Omphalocele, or exomphalos, is a congenital malformation of the midline of the abdomen involving herniation of abdominal contents at the base of the umbilical cord, limited by a membrane. It is rare and predominantly affects males. Early diagnosis of this pathology is currently possible, and ruling out other associated pathologies as well as markers of chromosomal abnormalities is essential for the prognosis of the fetus. We present a case of giant omphalocele with multidisciplinary management at the Belén de Trujillo Hospital, a tertiary care facility. Neonatology, pediatric surgery, and anesthesiology departments participated in the case, which was very important for a good outcome.

**Keywords:** Giant omphalocele, omphalocele, embryonic and fetal development.

### INTRODUCCIÓN

El onfalocele o Exónfalo, es una malformación congénita a nivel de la línea media abdominal con la herniación del contenido abdominal en la base del cordón umbilical, limitados por una membrana de dos capas (peritoneo y amnios)<sup>(1)</sup>. La incidencia es de 2,1 – 2,5 / 10,000 nacidos vivos, con una pequeña predominancia en el sexo masculino<sup>(2-4)</sup>. Los onfaloceles pueden clasificarse: a) según el tamaño: menor o mayor (pequeño o gigante) b) los que contienen hígado dentro del saco o no y c) por la localización (epigástricos, hipogástricos o umbilical)<sup>(5-7)</sup>. El onfalocele aislado es poco frecuente reportado solo en el 14%<sup>(8)</sup>, del 50 a 70 % están asociadas a otras anomalías estructurales (más frecuente son las cardíacas y del sistema nervioso central) y las anomalías cromosómicas están presentes en el 30%<sup>(1)</sup>. Los onfaloceles pequeños sin hernia hepática se asocian más comúnmente con anomalías cromosómicas<sup>(3)</sup>. El objetivo de este artículo es la presentación de un caso muy infrecuente de un onfalocele gigante diagnosticado prenatalmente (diámetro de la apertura mayor o igual a 5 cm)<sup>(5)</sup>, con un manejo multidisciplinario que terminó con el cierre del defecto y una evolución favorable. La importancia del caso es el abordaje desde el vientre de la madre realizándose la ecografía genética y estructural donde no se observó ninguna alteración estructural ni marcador para cromosomopatía, esto lleva a la madre a tomar una decisión informada de continuar con el embarazo además de recibir el consentimiento informado.



## REPORTE DE CASO:

Paciente de 23 años primigestante, sin ningún factor de riesgo conocido, acude por primera vez a una consulta particular donde al ver una protrusión a nivel de la inserción del cordón en la evaluación ecográfica de rutina, es enviada a un hospital de tercer nivel para la realización de la ecografía genética informando: longitud Cráneo rabadilla (LCR): 82 mm, translucencia nucal de 1 mm, hueso nasal presente, no se observa regurgitación tricúspidea, no se puede realizar ductus venosos por la masa que protruye en la inserción del cordón recubierta por una membrana, con presencia del hígado, no se observa otras alteraciones estructurales calculando el riesgo para cromosomopatía menor de 1/1000. Paciente acude a su control prenatal en 2 oportunidades, a las 23 semanas y 33 semanas de edad gestacional donde se evidencia mediante ecografía y se confirma el diagnóstico con un defecto en la base de la inserción del cordón umbilical de 10cm (ver figura 1), no presencia de otras alteraciones estructurales.

A las 34 semanas de edad gestacional acude por emergencia por presentar dinámica uterina la cual sede por 48 horas administrando corticoides para maduración fetal, se presenta el caso a neonatología y cirugía pediátrica, persiste la dinámica uterina e ingresa en labor de parto se culmina vía cesárea, obteniendo un producto masculino de 2000 gr de peso, Apgar 9 y 10, una hernia umbilical con contenido de intestino delgado e hígado con una apertura en la base de 7cm (ver figura 2), ingresando a la unidad de cuidados intensivos neonatales, intubado y sedado con fentanilo, se usó relajante muscular (vencuronio), cubriendo el defecto con un silo con hidrogel (ver figura 3) introduciendo cada día el contenido en forma progresiva.

FIGURA 1. SE OBSERVA EN LA ECOGRAFÍA DEFECTO EN LA BASE DE LA INSERCIÓN DEL CORDÓN UMBILICAL



Evolución: Pasado siete días de nacimiento es intervenido cerrando el defecto por planos continuando con sedación y relajación por 7 días luego se fue retirando la relajación y la sedación en forma progresiva en 14 días posteriores a la cirugía (ver Figura 4).

Posterior a ello se le dio de alta, con lactancia materna, Se le realizó seguimiento en los meses siguientes, no reportando molestia ni incidencias.

## DISCUSIÓN

Se han descrito muchas estrategias para el onfalocele gigante, pero no existe un estándar de atención. El manejo del onfalocele gigante puede resumirse en cierres quirúrgicos y no quirúrgicos. Las técnicas de cierre quirúrgico por etapas incluyen diferentes tipos de silos suturados, expanso-

FIGURA 2. SE OBSERVA HERNIA UMBILICAL CON CONTENIDO DE INTESTINO DELGADO E HÍGADO CON UNA APERTURA EN LA BASE DE 7CM



FIGURA 3. SE OBSERVA QUE EL DEFECTO RECUBIERTO CON UN SILO CON HIDROGEL.





res tisulares intraabdominales y técnicas de cierre, como la interposición de malla sintética, colgajos de piel, injertos de piel y matriz dérmica. Todas estas implican múltiples intervenciones bajo anestesia. El objetivo final es el cierre de la fascia de la pared abdominal o la cobertura del hígado y el intestino con piel, en este caso como lo descrito en la literatura se utilizó el Duoderm silo<sup>(7)</sup>. En nuestro caso la clasificación del defecto en función del tamaño, localización y del contenido del mismo es un onfalocele grande o gigante, onfalocele con hígado extracorporal. La ecografía bidimensional (2D) tiene una especificidad superior al 97 % y una sensibilidad del 60-80 %, esta última se ve afectada por la posición del feto, la presencia de otros defectos y la experiencia del operador<sup>(9)</sup>. En nuestro caso no se encontró asociación con otras malformaciones ni otras patologías reportadas como transposición de grandes vasos, hipertensión pulmonar o cardiopatía congénita como las descritas en la literatura en un porcentaje del 37.5 %<sup>(7)</sup>. La etiología del onfalocele, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es desconocida. Se postulan factores como exposición a agentes teratógenos como los receptadores de serotonina en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales y predisposición genética posiblemente vinculada a defectos enzimáticos maternos, edad materna mayor de 30 años y raza negra. No tuvo ningún factor de riesgo y coincide con la literatura que los casos son esporádicos con predominancia del sexo masculino<sup>(3,11)</sup>. El Diagnóstico temprano prenatal y la referencia oportuna a un tercer nivel de atención en donde en forma conjunta se decide la atención del mismo está asociado a un buen pronóstico<sup>(12,13)</sup>. La tasa de supervivencia en el onfalocele aislado se sitúa en el

90%. Aun así, se recomienda un control ecográfico mensual. Existe controversia en cuanto a la vía del parto. La ausencia de estudios aleatorizados hace difícil la recomendación clara de una u otra vía del parto a pesar de la controversia, la mayoría de autores defienden la práctica de cesárea electiva en los casos de defectos abdominales superiores a 5cm y con contenido hepático, por el riesgo de traumatismo de vísceras abdominales y/o rotura del saco herniario, en nuestro caso la vía de elección fue la cesárea. El manejo no quirúrgico por etapas del onfalocele gigante con silos es seguro, fácil y económico. Acorta el tiempo de cierre y reduce la posible morbilidad y mortalidad en comparación con el manejo quirúrgico o médico tradicional. Por las consideraciones antes descritas el manejo interdisciplinario es fundamental para el pronóstico de estos casos.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ledbetter DJ. Congenital abdominal wall defects and reconstruction in pediatric surgery: gastroschisis and omphalocele. *Surg Clin North Am.* 2012;92(3):713-27. doi: 10.1016/j.suc.2012.03.010
2. Kelly KB. Pediatric abdominal wall defects. *Surg Clin North Am.* 2013; 93(5):1255-67. doi: 10.1016/j.suc.2013.06.016
3. Polites S. Newborn abdominal wall defects. In: Wyllie R et al, eds: *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease*. 6th ed. Elsevier; 2021:593-602. doi:10.1016/B978-0-323-67293-1.00058-X
4. Kelay A. Congenital anterior abdominal defects. *Surgery (Oxford)*.40(11):717-24,2022 doi: 10.1016/j.mpsur.2022.09.002
5. Van Eijck FC. Minor and giant omphalocele: long-term outcomes and quality of life. *J Pediatr Surg.* 2009;44(7):1355-9. doi:10.1016/j.jpedsurg.2008.11.034
6. Torres US. When closure fails: what the radiologist needs to know about the embryology, anatomy, and prenatal imaging of ventral body wall defects. *Semin Ultrasound CT MR.* 2015;36(6):522-36. doi:10.1053/j.sult.2015.01.001
7. C. Abello, C.A. Harding, A.P. Rios, M. Guelfand Management of giant omphalocele with a simple and efficient nonsurgical J. Pediatr. Surg., 2021; 56 (5):1068-1075. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2020.12.003
8. Bedeschi MF.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
9. Ayub SS. Cardiac anomalies associated with omphalocele. *Semin Pediatr Surg.* 2019;28(2):111-4. doi:10.1053/j.sempedsurg.2019.04.002
10. Christison-Lagay ER. Neonatal abdominal wall defects. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2011;16(3):164-72. doi:10.1016/j.siny.2011.02.003
11. Kelay A. Congenital anterior abdominal defects. *Surgery (Oxford)*.2020; 34(12):621-7. doi:10.1016/j.mpsur.2016.10.006



12. Segel S, Marder S, Parry S. Fetal abdominal wall defects and mode of delivery: a systematic review. *J Obstet Gynecol*.2001;98: 867-73.doi:10.1016/s0029-7844(01)01571-x
13. How HY. Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *Am J Obstet Gynecol*.2000; 182:1527-34..doi:10.1067/mob.2000.106852