

REPORTE DE CASOS

Diagnóstico ecográfico del defecto complejo de la pared abdominal fetal

Sonographic diagnosis of fetal abdominal wall complex defect

Dra. Kennysmal Quevedo¹

Dra. Jenny Reina¹

Dr. Gerson Salas¹

Cómo citar este artículo:

Quevedo K., Reina J., Salas G.: Diagnóstico ecográfico del defecto complejo de la pared abdominal fetal. Rev. Latin. Perinat. (2021) 24:85

Fecha de recepción: 05 de octubre 2020

Fecha de aceptación: 02 de diciembre 2020

RESUMEN

El complejo OEIS es un defecto congénito que afecta la línea media del hemicuerpo inferior. Comprende una combinación de defectos como onfalocoele, extrofia vesical, ano imperforado y defectos espinales. Su incidencia es de 1: 200 000 embarazos. Se presenta caso clínico de paciente referida a la Unidad de Ecografía del Servicio de Medicina Materno Fetal de la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, Venezuela, con edad gestacional de 26 semanas y sospecha de defecto de pared abdominal. A la evaluación ecográfica se aprecia defecto complejo de pared abdominal con hepatoonfalocoele, extrofia vesical y mielomeningocele asociado. Se produce evacuación uterina por muerte fetal anteparto a las 28 semanas. Se obtiene feto con múltiples malformaciones, dadas por: hepatoonfalocoele, extrofia vesical, mielomeningocele, genitales ambiguos, ano imperforado, pie tálipe bilateral.

PALABRAS CLAVES: Complejo OEIS, Defecto complejo pared abdominal fetal. Diagnóstico ecográfico de defectos congénitos.

ABSTRACT

The OEIS complex is a fetal defect that affects the midline of the lower hemibody. It includes several defects such as omphalocele, bladder extrophy, imperforate anus and spinal defects. Its incidence is 1: 200.000 pregnancies. We present a case report attended on Maternal Fetal Service Ultrasound Unit at Concepcion Palacios Maternity, Caracas, Venezuela, who was derived from a private prenatal consult at 26 weeks of pregnancy with an abdominal wall defect suspicion diagnosis. Sonographic evaluation registered a fetal abdominal wall complex

defect with liver-containing omphalocele, bladder extrophy and myelomeningocele. Two weeks later, uterine evacuation was performed due to stillbirth. A dead fetus with multiple anomalies was delivered, liver- containing omphalocele, bladder extrophy, myelomeningocele, ambiguous genitals, imperforate anus, and bilateral clubbed foot.

KEY WORDS: OEIS complex, Fetal abdominal wall complex defect. Sonographic diagnosis of congenital defects.

INTRODUCCIÓN

El complejo OEIS es un defecto complejo que afecta la línea media del hemicuerpo inferior. (1). La primera descripción de un caso de OEIS fue publicada por Litre en 1709. (2) El término complejo OEIS fue descrito por primera vez en 1978 por Carey et al., (3) . Es el acrónimo de “onfalocoele”, “extrofia cloacal”, “ano imperforado” y “defectos espinales”. La incidencia de este complejo se estima en aproximadamente 1 de cada 200.000 nacimientos, pero los estudios epidemiológicos multicéntricos describieron una prevalencia más baja que la esperada, que varían según la ubicación geográfica. (4)

CASO CLÍNICO

Paciente de 37 años, Gesta VII, Para III, Ab II, Ectóp. I, sin otros antecedentes de importancia. Es referida a la Unidad de Ecografía del Servicio de Medicina Materno Fetal de la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, Venezuela, por facultativo privado por sospecha de defecto de pared abdominal fetal tipo gastrosquisis, con edad gestacional de 26 semanas por fecha de última menstruación. A la evaluación ultrasonográfica se aprecia defecto central complejo



Figura 1. Defecto de pared abdominal anterior que contiene hígado y vejiga. Además sea través visualiza mielomeningocele.

de pared abdominal fetal con protrusión de estómago, hígado, asas intestinales, y vejiga fuera de cavidad abdominal, además de defecto a nivel posterior de columna vertebral con protrusión de contenido neural y meninges tipo mielomeningocele (**Figuras 1 y 2**), no se detectaron anomalías adicionales asociadas a nivel de tórax, corazón, encéfalo, resto de ecoanatomía fetal no evaluable por protrusión de vísceras fuera de cavidad abdominal fetal.

Se concluye caso como Defecto Complejo de Pared Abdominal Fetal: Complejo OEIS, se solicita evaluación por Servicios de Genética, Psiquiatría, Neurocirugía y Cirugía Pediátrica. Dos semanas posterior a primera evaluación, durante ecografía control se evidencia muerte fetal anteparto, por lo que es ingresada para evacuación uterina con misoprostol y posteriormente oxitocina. Se obtiene feto con múltiples malformaciones: hepatoonfalocele, extrofia vesical, mielomeningocele, genitales ambiguos, ano imperforado y pie tálipe bilateral (**Figura 3**), corroborando al examen del feto y placenta el diagnóstico previo de Complejo OEIS. La madre rehusó la realización de estudio de cariotipo fetal y anatomía patológica.

DISCUSIÓN

La incidencia esporádica del complejo OEIS sugiere la heterogeneidad de los factores ambientales involucrados. El fallo embriológico probablemente ocurre en la blastogénesis temprana, que resulta de la detención en el desarrollo del tabique uorrectal en el embrión de 5 a 6 semanas con inhibición de la diferenciación de la cloaca. Además, se produce una



Figura 2. Protrusión de hígado y asas intestinales a través de amplio defecto abdominal central con extensión infraumbilical.



Figura 3. Feto con defecto de pared abdominal anterior, con protrusión de hígado, intestino y vejiga. Además se observa pie tálipe bilateral.

falla a nivel del mesoderma inicial que contribuye a la formación del mesénquima infraumbilical, la partición cloacal y las vértebras caudales. (5). La etiología del complejo OEIS es desconocida. Se han descrito varias asociaciones: efectos teratogénicos del diazepam o difenilhidantoína, factores genéticos (posible asociación 47 XXX, T18), causas ambientales y genéticas (mutación del gen HLBX9), gemelos monocigotos, madres con alfafetoproteína aumentada. (6)

Carey et al., (3,7) estimaron mayor incidencia en el sexo masculino. Por otra parte, Shanske et al.,(8) estimaron que el 10 % de todos los casos de extrofia cloacal ocurren en gemelos del mismo sexo y puntualizaron que el embarazo múltiple y las malformaciones tempranas, como, la extrofia cloacal

están relacionadas. El cariotipo suele ser normal. (9) El complejo OEIS puede ser diagnosticado por ultrasonido desde las 16 semanas de gestación. (10). También se ha demostrado que se relaciona con un aumento de la translucencia nucal durante el primer trimestre del embarazo como consecuencia de la compresión intratorácica que conduce a obstrucción linfática yugular y vascular / hemodinámica, especialmente en los casos asociados con hernia diafragmática congénita. (7). Para el diagnóstico del complejo OEIS, se establecen diversos criterios ecográficos:

1. Criterios mayores: no visualización de la vejiga fetal, defecto de pared abdominal anterior infraumbilical, onfalocele y mielomeningocele. Dichos criterios estaban presentes en el caso reportado.
2. Criterios menores: malformaciones de las extremidades inferiores (como el pie tálope bilateral), anomalías renales, ascitis, arcos púbicos ensanchados, tórax estrecho, cifoescoliosis, hidrocefalia, ambigüedad genital y arteria umbilical única. Sin embargo, estos criterios a menudo no se pueden identificar prenatalmente. (11)

El diagnóstico diferencial se establece con el Limb Body Wall Complex (LBWC) o complejo de pared-cuerpo-extremidad y la Pentalogía de Cantrell. El LBWC se refiere a defectos congénitos que incluye al menos dos de los siguientes características: exencefalia, encefalocele con fisuras faciales, toraco-abdominosquisis, defecto de pared abdominal anterior y defectos de las extremidades. (12) Por el contrario, la Pentalogía de Cantrell o síndrome toraco-abdominal se caracteriza por defecto de la pared abdominal anterior (onfalocele), hernia diafragmática anterior, hendidura esternal, ectopia cordis y defectos intracardíacos. En el caso actual no se evidenciaron alteraciones torácicas, cardíacas, o encéfalo. (13)

El diagnóstico del complejo OEIS puede ser difícil antes del nacimiento, y la extensión total de las anomalías puede no ser clara hasta el examen postnatal. (10) En el presente caso no se pudo visualizar los genitales ambiguos, ni el pie tálope bilateral prenatalmente.

El pronóstico de los neonatos y lactantes con complejo OEIS es variable, dependiendo de la gravedad de los defectos estructurales. La supervivencia dependerá de la extensión de la extrofia cloacal y del defecto del

tubo neural. En formas menos graves, es posible un buen resultado con la cirugía correctiva. La extrofia cloacal es letal debido a la obstrucción del tracto urinario y la asociación con complicaciones renales y pulmonares. (14)

CONCLUSIÓN

El complejo OEIS es un defecto complejo que afecta la línea media del hemicuerpo inferior, dentro del diagnóstico diferencial con otros defectos complejos de pared abdominal fetal, como el LBWC o la Pentalogía de Cantrell, se han descrito signos ecográficos que permiten su identificación precisa prenatalmente en el equipo de salud especializado en medicina perinatal, en el segundo trimestre a partir de la edad gestacional de 16 semanas.

La supervivencia en grado variable depende de la gravedad de los defectos estructurales, por lo que el manejo de cada caso, así como la conducta perinatal a tomar debe ser realizada en medio de una discusión de caso con un enfoque multidisciplinario individualizado.

Es importante tanto la detección como la caracterización adecuada de ésta entidad, para tomar la decisión más adecuada prenatal o postnatalmente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chervenak F. Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Volume 2. Boston: Little Brown and Company; 1993.
2. Smith N, Chambers H, Furness M, Haan E. The OEIS complex: recurrence in sibs. J med Genet . 1992; 29: 730-2.
3. Carey J, Greenbaum B, Hall B. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects). Birth Defects Orig Artic Ser. 1978; 14: 253-63.
4. Feldkamp M, Botto L, Amar E, Bakker M, Bermejo-Sanchez E, Bianca S, et al. Cloacalexstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Am J Med Genet. 2011; 157: 333-43.
5. Haldar A, Sharmam A, Phadke S, Jain A, Agarwal S. OEIS complex with craniofacial anomalies-defect of blastogenesis. Am J Med Genet. 1994; 53: 21-3.
6. Lee D, Cottrell J, Sanders R, Meyers C, Wulfsberg E, Sun C. OEIS complex. Omphalocele-Exstrophy-Imperforate anus-Spinal defects) Am J Med Genetics. 1999 ; 84 : 29-33.

7. Wax. J, Pinette M, Smith R, Cartin A, Blackstone J. First trimester prenatal sonographic diagnosis of omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects complex. *J Clin Ultrasound*. 2009; 37: 171–4.
8. Shanske A, Pande S, Aref K, Vega-Ric C, Brion L, Reznik S, Timor- Tritsch I. Omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS) in triplet pregnancy after IVF and CVS. *Birth defects research (part A)*. 2003 ; 67 : 467-71.
9. Witters I, Deprest J, Van Hole C, Hanssens M, Devlieger H, Fryns J. Anogenital malformation with ambiguous genitalia as part of the OEIS complex. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004 ; 24 : 797-8.
10. Noack F, Sayk F, Gembruch U. Omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects complex in dizygotic twins. *Fetal Diagn Ther*. 2005; 20: 346–8.
11. Keppler-Noreuil K, Gorton S, Foo F, Yankowitz J, Keegan C. Prenatal ascertainment of OEIS complex/cloacal exstrophy- 15 new cases *Am J Med Genet A*. 2007; 143: 2122-8.
12. Saritha S, Gouri S. Limb body wall complex or body stalk complex or cyllosomas: A case report. *Int J Res MedSci*. 2013; 1: 132-7.
13. Cantrell J, Haller J, Ravitch M. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*. 1958; 107: 602-14.
14. Hernandez D, Purves T, Gearhar. J. Complications of surgical reconstruction of the exstrophy-epispadias complex. *J Pediatr Urol*. 2009; 4: 460–6.

DIRECCIÓN DE LOS AUTORES

Dra. Kennysmal Quevedo

kennysquevedo@hotmail.com

Caracas. Venezuela