

Diagnóstico ecográfico de gastrosquisis fetal en el primer trimestre: presentación de un caso y revisión de la literatura

First trimester diagnosis of fetal gastroschisis, case report and literature revisión

César Enrique Mendivil Silva[1]
https://doi.org/10.53903/01212095.382

Palabras clave (DeCS)
Gastrosquisis
Ultrasonido
Pared abdominal
Diagnóstico prenatal

Key words (MeSH)
Gastroschisis
Ultrasonography
Abdominal wall
Prenatal diagnosis

Resumen

El espectro de defectos de pared abdominal fetal incluye el onfalocele, la gastrosquisis, la pentalogía de Cantrell, la extrofia vesical y cloacal, entre otros. Estas patologías suelen ser diagnosticadas durante las ecografías del segundo trimestre, generalmente en el detalle anatómico entre las 20-24 semanas; sin embargo, la acuciosa valoración del ecografista, desde la fase embrionaria, permite la detección de estas anomalías en el primer trimestre. Es importante diferenciar las principales características morfológicas de dichos defectos de pared, ya que la sugerencia de alguna de ellas como diagnóstico lleva a una cadena de toma de decisiones, las cuales involucran al equipo médico y a los padres expectantes. A continuación, se presenta un caso de gastrosquisis en una primigestante que acude a realizarse la ecografía de tamizaje de primer trimestre, en la que se encontraron hallazgos imagenológicos inequívocos y típicos de la entidad, lo cual permitió un diagnóstico temprano y la toma de decisión considerada pertinente por los padres.

Summary

The spectrum of fetal abdominal wall defects includes omphalocele, gastroschisis, pentalogy of Cantrell, bladder and cloacal exstrophy, among others. These pathologies are usually diagnosed during second-trimester ultrasounds, generally during the anatomical detail sonogram performed between 20 and 24 weeks. However, careful assessment by the sonographer, starting in the embryonic phase, allows for the detection of these anomalies in the first trimester. It is important to differentiate the main morphological characteristics of these wall defects, since the suggestion of any of them as a diagnosis entails a chain of decision-making, involving the medical team and the expectant parents. Below, a case of gastroschisis in a primiparous woman who came for a first-trimester screening ultrasound is presented. The imaging findings were unequivocal and typical of the condition, which allowed for an early diagnosis and the decision-making considered pertinent by the parents.

Introducción

Los defectos ventrales de la pared abdominal fetal incluyen un espectro de anormalidades, cuyos principales exponentes son la gastrosquisis y el onfalocele. La detección antenatal de ambos defectos es de importancia, debido a que su pronóstico difiere de manera importante (1).

La gastrosquisis es un defecto congénito de la pared abdominal fetal, el cual típicamente se ubica al lado derecho del ombligo. Los intestinos y, en algunas ocasiones, el hígado y el estómago, protruyen hacia la cavidad amniótica. Contrario a lo que ocurre en el onfalocele, estos órganos no se encuentran cubiertos por una membrana, en su lugar, flotan libremente en la cavidad amniótica (2).

El diagnóstico de esta entidad suele realizarse en la ecografía de detalle anatómico a las 20-24 semanas; sin embargo, el adecuado conocimiento de la anatomía fetal y embrionaria y una exhaustiva revisión del feto, pueden llevar a una detección temprana, incluso en el primer trimestre, como se ilustra en el presente caso.

Presentación del caso y hallazgos radiológicos

Primigestante de 20 años de edad, quien acude a consulta para ecografía de tamizaje del primer trimestre. Al momento del examen se corrobora gestación intrauterina, con feto único vivo y activo, con longitud cefalocaudal de 66 mm, para 12 semanas 5 días. Se confirma la presencia del hueso nasal (figura 1), de una translucencia nucal dentro del rango esperado para la edad gestacional (figura 2) y un ducto venoso con flujo anterógrado durante todo el ciclo, sin inversión u otra alteración en ninguno de los componentes de la onda espectral (figura 3). La anatomía del cráneo, el visceorocráneo, el sistema nervioso central, el tórax y sus componentes, las extremidades y los vasos del cordón,

[1]Médico cirujano y especialista en Radiología de la Universidad del Norte. Cartagena, Colombia.

son normales en número y morfología para la edad gestacional, teniendo en cuenta su temprana etapa de desarrollo.

Al explorar el abdomen fetal en cortes sagital y axial, llama la atención una estructura sólida microlobulada, irregular, ecogénica y sin realce vascular, a la derecha del sitio de inserción del cordón umbilical en el abdomen fetal (figuras 4 y 5). Esta imagen se muestra conformada por una estructura serpentiforme, compatible con asas intestinales, aún colapsadas dado lo temprano de la gestación. Lo descrito persiste en todos los planos de corte, se encuentra fijo en el abdomen fetal y flota libremente en la cavidad amniótica, sin membranas ni relación con la base del cordón. El hígado no se visualiza en la imagen. Se realiza el diagnóstico de feto vivo de 12 semanas 6 días de gestación, con marcadores ecográficos para aneuploidías sin alteración y gastrosquisis. No se continúa el control del embarazo, ya que la gestante decide interrupción voluntaria, la cual se realiza en otro centro a los siete días del diagnóstico ecográfico. De este procedimiento se obtuvo un feto de aproximadamente 14 semanas de gestación, con el defecto de pared de 4 × 4 mm a la derecha del cordón umbilical, por el cual protruyen asas intestinales aun colapsadas.



Figura 1. Perfil fetal con confirmación de la presencia del hueso nasal y su medida (marcadores).



Figura 2. Perfil parasagital con medición de la translucencia nucal normal.

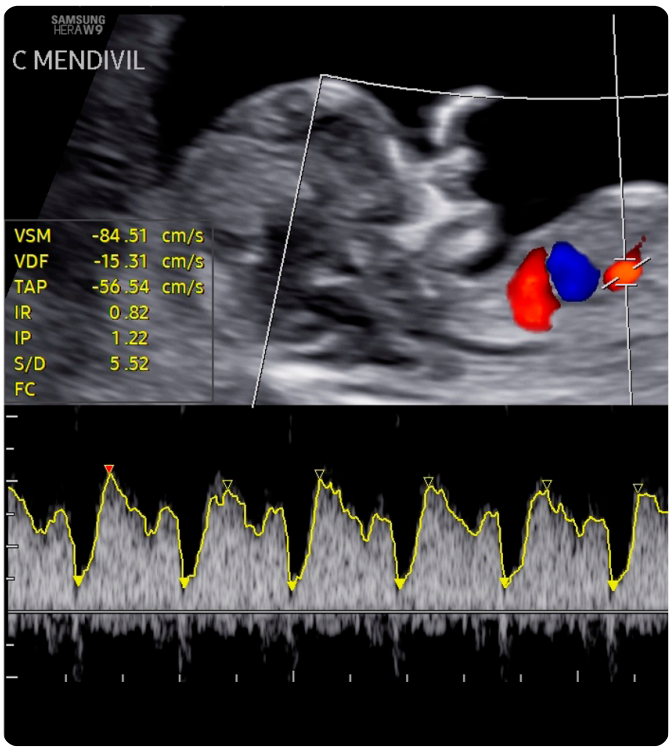


Figura 3. Medición del ducto venoso fetal, con representación espectral y medición de velocidad picosistólica. No se observan alteraciones en los componentes de la onda.



Figura 4. Corte sagital completo del perfil fetal, señalados con la palabra "intestinos" se muestran estos flotando libremente en el líquido, sin membrana ni realce vascular. La falta de contenido intestinal se debe a la gestación temprana.

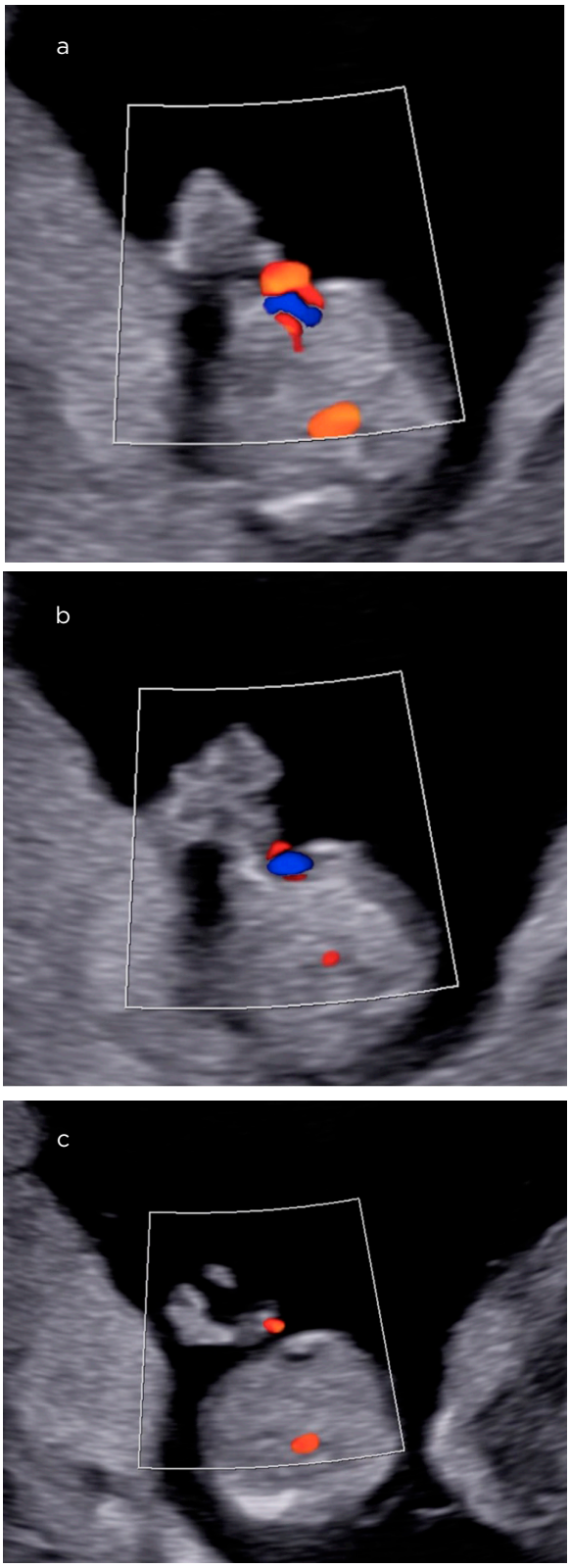


Figura 5. a) Corte axial del abdomen fetal a la altura del cordón. Se confirma lateralidad derecha del defecto con respecto a este, el cual muestra realce y morfología usual. La imagen redondeada con flujo a la exploración Doppler color corresponde a la aorta abdominal. b) Exploración axial de la imagen en el abdomen fetal que confirma una morfología microlobulada sin realce, ubicada en todos los cortes laterales del cordón. c) Un corte más superior, delata la morfología serpentiforme de las asas intestinales.

Discusión

La gastrosquisis es un defecto de parad anterior con incidencia estimada de 0,4-2,3 casos por cada 10.000 nacidos vivos. El consumo materno de cigarrillo, abuso de sustancias vasoactivas y una edad materna temprana son considerados factores de riesgo para la enfermedad (3).

Aunque los estudios genéticos en los fetos con esta entidad suelen ser normales, en algunos casos pueden encontrarse asociadas anomalías intestinales, desde alteración en la motilidad, obstrucción, perforación, atresia intestinal y estenosis hasta peritonitis o enterocolitis necrotizante. Con el reciente incremento en evaluación exhaustiva durante el primer trimestre, en busca de marcadores de alteraciones morfológicas y/o genéticas, se está encontrando un aumento en el número de alteraciones de la pared anterior diagnosticados en esta etapa inicial del embarazo, lo cual permite instaurar un seguimiento acorde al caso, una planificación acertada de la vía del parto y la ejecución de un equipo interdisciplinario preparado para eventualidades durante y luego del nacimiento (4).

Se han estudiado y propuesto teorías embriológicas sobre el origen del onfalocele y la gastrosquisis, pero ninguna logra explicar por sí sola la aparición de esta última. Marquat et al., en una revisión sistemática de 2024, procuraron recopilar literatura en cuanto a una etiopatogenia genética de la gastrosquisis. Utilizaron datos de catorce artículos publicados en cuanto a genética en humanos, todos con cohortes de tamaño variable (desde 40 hasta 1966 individuos); al final, no lograron identificar de forma fiable el componente genético de esta patología, ni reconocer aberraciones cromosómicas en el cariotipo o microarray, concluyendo que, al parecer, variaciones singulares en genes específicos rara vez causan gastrosquisis. Por lo anterior, se requieren estudios que combinen el análisis de genética y epigenética, con el fin de determinar el rol de este componente en la aparición del defecto (5).

Una vez realizado el diagnóstico prenatal, se establecen controles ecográficos cada tres semanas, prestando especial atención a hallazgos sugestivos de restricción del crecimiento fetal (oligoamnios) o de atresia intestinal (polihidramnios). El hallazgo asociado de restricción del crecimiento fetal es predictivo de pronóstico fetal adverso. En cuanto al momento de finalización del embarazo, se ha establecido que hacerlo antes de las 35 semanas suma la morbilidad de la prematuridad a la de la gastrosquisis, por lo tanto, suele recomendarse esperar a las 36-37 semanas (6,7). Aunque la vía de terminación suele ser la cesárea, existe evidencia contradictoria, dependiendo de la población e institución, por lo tanto, esta decisión se deja al equipo especialista tratante (8).

La finalidad con el manejo quirúrgico es la reducción de las vísceras herniadas al interior de la cavidad peritoneal y el cierre del defecto de pared, al tiempo que se minimiza el riesgo de síndrome compartimental abdominal. Las condiciones de las asas expuestas (el líquido amniótico es nocivo para ellas) y el grado de desproporción abdomen-vísceras herniadas dictan el tipo y momento quirúrgico, sin dejar de considerar factores como el peso neonatal y otras comorbilidades asociadas. Se presentan entonces dos opciones quirúrgicas, la primaria y la intervención de dos tiempos.

La reducción primaria consiste en llevar al interior de la cavidad abdominal las asas herniadas, sin causar incremento excesivo de la presión intracavitaria, luego de esto, se procede a cerrar el defecto de la pared. Este abordaje suele asociarse en algunos casos a síndrome compartimental intraabdominal, una complicación potencialmente

mortal, en la cual se desarrolla isquemia intestinal extensa, isquemia de las extremidades inferiores y de los riñones (9).

Cuando el equipo de cirugía pediátrica sospecha la posibilidad de una evolución a síndrome compartimental abdominal, se puede optar por colocar las asas intestinales en el interior de una bolsa, con el fin de protegerlas del ambiente externo. El anillo distal de esta bolsa se inserta a través del defecto de pared hacia la cavidad abdominal. Posteriormente, sin necesidad de intubación orotraqueal, se procede a reducir de forma paulatina, diaria, el contenido intestinal hacia el interior del abdomen. Este abordaje tiene una sobrevida mayor del 90 % (10).

Los neonatos con gastrosquisis tienden a necesitar nutrición parenteral prolongada, generalmente debido a íleo intestinal y otros trastornos en la peristalsis intestinal, lo cual conlleva grados variables de intolerancia a la alimentación por vía enteral. El pronóstico es favorable, con altas tasas de sobrevida; sin embargo, es una condición asociada a múltiples morbilidades que influyen en el pronóstico fetal final; la gastrosquisis compleja —asociada a complicaciones derivadas de la patología—, por ejemplo, se asocia con un incremento de la mortalidad de hasta siete veces, en comparación con la simple —sin asociación con complicaciones— (11).

Lo relevante del caso presentado, a pesar de la terminación voluntaria por los padres —lo cual no está indicado—, se ilustra en la importancia de considerar la ecografía del primer trimestre como un estudio en el cual se logran identificar malformaciones fetales, sin la necesidad de esperar al sonograma de detalle anatómico, y más allá de una translucencia nucal, conducto arterioso o hueso nasal alterados. En todas las fases del embarazo, el embrión y luego el feto deben ser valorados de forma exhaustiva, con el fin de garantizar diagnósticos oportunos y tempranos, y brindar una adecuada asesoría a los padres, lo cual culmina con un nacimiento recibido por un equipo de trabajo interdisciplinario competente y contextualizado en el caso.

Radiológicamente, se estima que la sensibilidad y especificidad de la ecografía para detectar gastrosquisis en el primer trimestre son variables, de acuerdo con la población estudiada. Se ha descrito una sensibilidad de hasta 75 % y especificidad de hasta 95 %, por lo cual, no se hace necesario el uso de otras modalidades de imagen. El signo ecográfico clave para su diagnóstico son las asas intestinales protruyendo por un defecto de pared anterior, frecuentemente ubicado a la derecha del cordón umbilical; este no muestra realce al Doppler y, dependiendo de la edad gestacional, puede verse como asas colapsadas (primer trimestre) o con contenido intestinal (final del segundo trimestre). El seguimiento fetal se realiza también por ultrasonido, ya que este permite adecuada valoración de la evolución hacia probables complicaciones en las asas comprometidas en el defecto (isquemia); la resonancia magnética cumple una labor académica en el estudio y seguimiento de la gastrosquisis, mas no es el método diagnóstico propuesto de manera rutinaria (12).

Referencias

1. Revels J, Wang S, Nasrullah A, Revzin M, Iyer R, Deutsch G, et al. An algorithmic approach to complex fetal abdominal wall defects. Am J Roentgenol. 2020;214(1):218-31. https://doi.org/10.2214/AJR.19.21627.
2. Arif RH, Mahmoud LB, Ali ABE, et al. Gastroschisis: anatomic defects, etiopathogenesis, treatment, and prognosis. Newborn. 2022;1(3):287-96. https://doi.org/10.5005/jp-journals-11002-0041.
3. Torfs CP, Ellie E, Oecchsli T, et al. A population-based study of gastros- chisis: demographic, pregnancy, and lifestyle risk factors. Teratology. 1994;50:44-53. https://doi.org/10.1002/tera.1420500107.
4. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11-13 weeks. Prenat Diagn. 2011;31:90-102. https://doi.org/10.1002/pd.2642.
5. Marquart JP, Nie Q, Gonzalez T, Jelin A, Broeckel U, Wagner A, et al. Genetics and genomics of gastroschisis, elucidating a potential genetic etiology for the most common abdominal defect: a systematic review. J. Dev. Biol. 2024;12(4):34. https://doi.org/10.3390/ jdb12040034.
6. Al-Kaff A, MacDonald S, Kent N, Burrows J, Skarsgard E, Hutcheon J, et al. Delivery planning for pregnancies with gastroschisis: Findings from a prospective national registry. Am J Obstet Gynecol. 2015;213(4):557:e1–e8. https://doi.org/10.1016/j.ajog.2015.06.048.
7. Palatnik A, Loichinger M, Wagner M, Peterson E. The association between gestational age at delivery, closure type and perinatal outcomes in neonates with isolated gastroschisis. J Matern Fetal Neonatal Med. 2020;33(8):1393-9. https://doi.org/10.1080/14767058.2018.1519538.
8. Fraga MV, Laje P, Peranteau W, Hedrick H, Khalec N, Gebb J, et al. The influence of gestational age, mode of delivery and abdominal wall closure method on the surgical outcome of neonates with uncomplicated gastroschisis. Pediatr Surg Int. 2018;34(4):415-9. https://doi.org/10.1007/s00383-018-4233-5.
9. Banyard D, Ramones T, Phillips S, Leys C, Rauth T, Yang E, et al. Method to our madness: An 18-year retrospective analysis on gastroschisis closure. J Pediatr Surg. 2010;45(3):579-84. https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.08.004.
10. Kunz SN, Tieder S, Whitlock K, Jackson C, Avansino J. Primary fascial closure versus staged closure with silo in patients with gastroschisis: A meta-analysis. J Pediatr Surg. 2013;48(4):845-57. https://doi.org/10.1016/j. jpedsurg.2013.01.020.
11. Bergholz R, Boettcher M, Reinshagen K, Wenke K. Complex gastroschisis is a different entity to simple gastroschisis affecting morbidity and mortality: A systematic review and meta-analysis. J Pediatr Surg. 2014;49(10):1527-32. https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2014.08.001.
12. Zalles-Vidal C, Vega M, Valadez M, Cabrera M. Late prematurity with gastroschisis and severe hypoalbuminemia. Bol Med Hosp Infant Mex. 2015;72(5):339-45. https://doi.org/10.1016/j.bmhimx.2015.08.004.

Correspondencia

César Enrique Mendivil Silva
Carrera 12 # 5A- 09, edificio Ponce de León
Cartagena, Colombia
cesarmendivil1990@gmail.com

Recibido para evaluación: 20 de mayo de 2024
Aceptado para publicación: 8 de junio de 2024