DEFECTOS CONGENITOS DE LA PARED ABDOMINAL

Dr. Jhonny Vargas Terceros - Ginecólogo Obstetra Cirujano General
Dr. Gonzalo Vargas Sejas - Ginecólogo Obstetra, Msc. Investigación Científica y Tecnológica - Hospital México Sacaba.

INTRODUCCION

Se da en paciente embarazada que acude en periodo expulsivo dando a luz a un producto con severos defectos estructurales.

REPORTE DE CASO CLINICO

El caso corresponde a una paciente de sexo femenino portando un embarazo de 35 semanas que ingresa en periodo expulsivo de trabajo de parto al hospital México de Sacaba.

Es una paciente con antecedente de 3 gestaciones previas, 2 niños nacidos por parto eutócico hospitalario y el último concluyó en aborto espontáneo a los 3 meses de gestación aproximadamente; al momento de su ingreso menciona que efectuó control prenatal solo en una ocasión, menciona inicio espontáneo de trabajo de parto de 8 horas de evolución.
La paciente es natural de Sacaba se dedica a la agricultura y al comercio de sus productos.

A los 10 minutos de su ingreso al hospital, se produce el parto eutócico obteniéndose un producto de sexo masculino de 2100 gr. de peso con APGAR inicial de 2, el cual fallece a los 5 minutos de nacido; al examen físico se evidencia presencia de múltiples y severos defectos congénitos que afectan tubo neural, pared anterior de abdomen y defectos en las extremidades inferiores.

A nivel de la región occipital, en la cabeza del producto se observa una masa de consistencia blanda de 4 x 3 x 3 cm. sugerente de encefalocele, en el tronco del producto se observa defecto de la pared abdominal anterior y parte inferior del tórax (toracoabdominosquisis) a través del cual protruyen hacia el exterior asas intestinales, hígado y bazo, también se evidencia ausencia de cúpula diafragmática izquierda; a través del defecto esternal en el tórax, se observa saco pericárdico. En las extremidades inferiores presencia de pie equino varo congénito y una aparente escoliosis en columna vertebral.

La evolución de la madre fue satisfactoria y fue dada de alta a las 24 horas, al abandonar el hospital exigió la entrega del mortinato para darle sepultura.

DISCUSION

Los defectos de la pared abdominal se agrupan en varios tipos o categorías según sus características anatomopatológicas y patogenia. Estas son:

onfalocele, gastrosquisis (las modalidades mas frecuentes) Body stalk anomaly, y Limb body wall complex o complejo pared abdominal miembros. Todas estas malformaciones llevan implícita una eventración de vísceras a través del defecto de la pared del abdomen, por lo cual tiene mucha importancia por el riesgo que significa para la vida del neonato. Algunas son incompatibles con la vida y todas son susceptibles de diagnóstico ultrasonográfico y causan elevación en los niveles de alfafetoproteína en el suero materno. (1) \Cuando se revisan las alteraciones estructurales en estos casos, todos tienen en común el período donde se producen los defectos, que corresponde al final de la blastogénesis (cuarta semana gestacional).

Durante la cuarta semana de desarrollo fetal se llevan a cabo los siguientes eventos:

1. Cierre del tubo neural.
2. Plegamiento transversal y longitudinal del embrión (formación de la pared anterior torácica y abdominal).
3. Establecimiento de la línea media y de la lateralidad.
4. Desaparición de la cavidad coriónica por expansión de la cavidad amniótica.
5. Formación del cordón umbilical.
6. Formación del sistema cardiovascular.
7. Inicio del desarrollo renal.
8. Aparición e inicio del desarrollo de las extremidades.

Al observar los posibles defectos que presentan los fetos que son portadores de alguno de los cuadros previamente mencionados, se advierte que todos son resultante de la alteración de ciertos procesos que se llevan a cabo durante la cuarta semana de gestación.(2)

El problema inicial puede estar relacionado directamente con el plegamiento del embrión, momento en el cual se desarrolla el cordón umbilical, la pared anterior abdominal y torácica.

Cuando el embrión se delimita, va constituyéndose el cierre del cuerpo, lo que es debido al crecimiento considerable de las estructuras compactas de la región dorsal. Esta región se eleva al crecer, de tal modo que las partes laterales del embrión basculan, se pliegan y progresivamente constituyen una pared ventral al embrión. Este plegamiento puede ser comparado al cierre del cuello de una bolsa, o mejor dicho, de dos bolsas superpuestas, ya que las paredes laterales del embrión están compuestas de dos hojas separadas por la cavidad del celoma interno. Aunque este plegamiento es circunferencial, pueden distinguirse según Wolff una serie de pliegues de cierre: cefálico, caudal y laterales.

Los defectos de la pared abdominal incluyen una amplia gama de malformaciones, como lo planteaba Duhamel cuando el defecto en la formación de la pared abdominal compromete el Pliegue Superior, el defecto resultante constituye la denominada Celosomía superior lo cual da origen al trastorno denominado como Pentalogia de Cantrell.

Si el defecto se situaba en el Pliegue inferior Constituye la denominada Celosomia inferior (lo cual da origen a la Extrofia Vesical o Extrofia Cloacal) y si el defecto radicaba en los pliegues laterales constituiría una Hernia umbilical en su grado menor, o un Onfalocele en su grado mayor.

Se debe agregar a estos trastornos el Síndrome del cordón umbilical corto o Síndrome de la pared abdominal – extremidades y el Síndrome de Prune Belly.(3)

El insulto en la 4 semana de gestación corresponde a una alteración grave que no sólo compromete el plegamiento sino el resto de los procesos que se están dando simultáneamente.

Mencionamos las principales características de estas alteraciones;
El defecto de los pliegues laterales da origen al Onfalocele, el cual constituye un defecto abdominal central a nivel umbilical, a través del cual se hernian los intestinos y vísceras sólidas, cubiertos por una doble membrana de amnios al exterior y de peritoneo al interior; el cordón umbilical se inserta en el vértice de dicho saco o en la región inmediatamente inferior. El defecto de la pared puede tener una extensión variable, que va desde pocos centímetros de diámetro (correspondiente mas bien a una hernia umbilical), hasta un diámetro mayor constituyendo el Onfalocele.

La Gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal en región paraumbilical derecha, a través del cual se eviscera el intestino y a diferencia de la anterior, no presentan membrana cobertora, por lo cual la serosa del intestino muestra una reacción inflamatoria variable.

Los estudios epidemiológicos muestran una incidencia para el Onfalocele de 2.5/10000 nacidos y de 1 - 1,4/10000 nacidos para la Gastrosquisis.

Los Onfaloceles pequeños serian defectos en el cierre de los pliegues laterales, anteriormente mencionados. Kluth clasifica a los Onfaloceles en 2 categorias: el Onfalocele pequeño correspondería a la causa previamente mencionada, mientras que la causa de los Onfaloceles Grandes correspondería según De Vries a la persistencia del tronco o tallo corporal en la región normalmente ocupada por la Somatopleura mientras que Hoyme, postula a la Disrupción vascular de la arteria onfalomesentérica como causa principal, lo cual ha sido refrendado recientemente por Komuro.

La causa de la Gastrosquisis correspondería a la Disrupción de la vena umbilical derecha lo cual favorece la rotura de la somatopleura periumbilical, además en los últimos años se realizaron estudios epidemiológicos que relacionan la Gastrosquisis con el uso de vasoconstrictores (fenilpropanolamina, pseudoefedrina), o AINES (Paracetamol, Ibuprofeno), durante los primeros estadios del embarazo. Otro grupo de riesgo lo constituyen el grupo de fumadoras que emplean anticonceptivos y además consumen cocaína. Werler et al demostró que el uso de Vasoconstrictores en fumadoras de mas de 20 cigarrillos por día aumenta el riesgo de Gastrosquisis en 3,6 veces y de Atresia intestinal en 4,2 veces. (4)

La pentalogía de Cantrell, es un raro defecto congénito con una incidencia de 1:100 000 nacimientos en países desarrollados, afecta al sexo masculino con una mayor proporción, 2:1 La Pentalogia de Cantrell se caracteriza por una disrupción en el esternón bajo, ectopia cordis, defectos anteriores del diafragma, defectos en la pared abdominal anterior supraumbilical, defectos en el pericardio diafragmático y anomalías cardíacas. (fig.2)

La patogénesis es poco conocida pero se piensa que ocurre entre los días 14 a 18 de la vida embrionaria, probablemente por una inadecuada migración ventromedial del mesodermo lateral, lo que pudiera originar defectos en la pared abdominal y torácica, con aplasia del septo transverso que forma el diafragma anterior y produce una extrusión

del corazón y órganos abdominales a través de este defecto, cabe señalar que existen publicaciones donde se menciona como factor etiológico diferentes aneupleudías como trisomía 18 y 21. Otros autores sugieren la infección viral, así como la exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo como otros agentes etiológicos. Se menciona que la transmisión de este defecto corresponde a una herencia dominante ligada al cromosoma X. (5)

El complejo cuerpo-extremidad, el complejo OEIS (del inglés onphalocele, extrophy, imperforated ano, spinal defects) y la anomalía cordón corto, son 3 entidades que por lo general están descritas por separado pero que comparten en su etiología, la ausencia de defectos genéticos demostrables y entre sus hallazgos defectos de pared abdominal con exposición de órganos y un cordón umbilical muy corto o en algunos casos ausente, con la consecuente unión del feto con la placenta a través de las vísceras expuestas. La prevalencia de estas malformaciones fetales ha sido descrita 1 entre 15.000 nacimientos, 1 entre 200.000 y 400.000 y 3 en 100.000 nacimientos en la población general y ha aumentado por el mayor conocimiento del tema y los progresos en el ultrasonido.

El complejo cuerpo extremidad se caracteriza por la presencia de tejidos fibrosos que pueden comprometer las extremidades, produciendo constricciones o amputaciones, adhesiones del amnios al tubo neural, que dejan defectos de cierre como excencefalia o encefalocele o a la pared toraco-abdominal, originando toraco/abdominosquisis. A su vez estos tejidos fibrosos también se han descrito en fetos que sólo tienen las características de la anomalía cordón corto. En el OEIS también se presenta defecto de la pared abdominal a través del cual pueden protruir vísceras abdominales y pélvicas (vejiga), acompañadas de agenesia de sacro y ano imperforado.

Dependiendo del momento embriológico en que se haya iniciado el proceso defectuoso y a su vez el mecanismo patológico sobre el feto, se pueden encontrar diferentes partes fetales afectadas, independientes o en conjunto, como extremidades, cráneo, cara, tórax y abdomen.

Existen diferentes teorías etiológicas para explicar la fisiopatogénesis de estas tres entidades. Una teoría sugiere que las anormalidades son secundarias a una ruptura del amnios, con la subsiguiente formación de bandas amnióticas que se adhieren a los diferentes tejidos en formación. Si la ruptura ocurre en los primeros 45 días posteriores a la fecundación, se producen defectos en el cierre de la pared toraco-abdominal, del tubo neural y un pobre desarrollo o ausencia del cordón umbilical, produciendo mortalidad a 100% de los casos. Si la ruptura se produce después de 45 días, las bandas pueden ser anchas y delgadas, o largas y gruesas y se pueden adherir al cordón umbilical o a las extremidades produciendo constricciones y/o amputaciones. Si bien la causa exacta de la ruptura amniótica no se ha establecido, se sugiere que puede ser de origen infeccioso o traumático.

La segunda teoría afirma que el proceso se inicia con una necrosis vascular del amnios, produciendo disrupciones que predisponen a adherencia de partes embrionarias al amnios en los sitios necróticos, y dan origen a los defectos mencionados. Esta teoría ha sido reforzada por la relación de algunos casos de fetos cuyas madres eran consumidoras de cocaína.

Otra opción para explicar la fisiopatogénesis de estos hallazgos es la de Streeter en 1930, donde el proceso partiría de defectos del embrión y no del amnios, defectos como fallas en el cierre del tubo neural y de la pared toraco-abdominal los cuales se pueden adherir al amnios con la consecuente aparición de las bandas amnióticas. En algunos informes, estos defectos embrionarios se asociaron con anomalías del disco germinal. No existe una tendencia hereditaria ni defectos cromosómicos en ninguna de las malformaciones descritas dentro de este grupo. Sin embargo, hay un aumento en gemelos monocigóticos.(6)

Específicamente en el complejo OEIS y en el complejo cuerpo extremidad se ha sugerido que pueden tener su origen en el período de la blastogénesis que comprende entre la fecundación y el día 28; durante este tiempo el óvulo fecundado se desarrolla como mórula, blastocisto, se realiza la gastrulación, desaparece la cavidad coriónica y además, en la cuarta semana se lleva a cabo el plegamiento convirtiendo el embrión en un cilindro eventos determinantes para el normal desarrollo del período embrionario, que se inicia el día 29 y finaliza en la semana 8 post fecundación (semana 10 de amenorrea), dando paso al período fetal que se continúa hasta finalizar el embarazo. El presente caso motivó este apretado resumen de los principales defectos congénitos que afectan el desarrollo de la pared anterior del abdomen; no seria exagerado mencionar que en último tiempo se ha observado en nuestro medio un incremento en el nacimiento de niños con severos defectos estructurales incluyendo los que afectan la pared toraco abdominal. Por las características mencionadas el presente caso parece corresponder al Complejo somato-parieto-miélico o Limb Body Wall complex. Es probable que algunos factores ambientales estén fomentando la presencia de cuadros como el presente.

El empleo de herbicidas y fungicidas que contienen paraquat y dioxina, insecticidas órgano clorados u órgano fosforados y otros como el DDT y los carbamatos han sido relacionados con efectos lesivos a la salud humana, finalmente la aparición de estas patologías se ha asociado a la contaminación del agua con mercurio, plomo, cadmio, nitratos, fenoles y residuos de plaguicidas. Estos factores no cuentan al momento con ningún tipo de control sanitario en nuestro medio, por lo cual no seria de extrañar que actúen como factores desencadenantes de estos trastornos.

En México, investigadores del Departamento de salud encontraron relación causal entre la exposición a plaguicidas y malformaciones congénitas particularmente entre mujeres expuestas a producto agrotóxicos durante el primer trimestre del embarazo.
El estudio demostró que el riesgo de malformaciones en las madres expuestas a productos agrotóxicos es 3 veces mayor que en la población no expuesta; el riesgo incluye a quienes acuden a campos fumigados, ha quienes viven cerca de estos campos, a quienes conviven con parejas que trabajan con agroquímicos y a las que lavan ropa contaminada.(7)

La incidencia en Chile se ha elevado en los últimos años en especial en regiones frutícolas y forestales, llegando a tener uno de los índices mas altos de América latina en malformaciones congénitas; en Rancagua se registró 4.1% de incidencia de malformaciones congénitas en recién nacidos, 27,65% de los padres tenían antecedentes de trabajo agrícola con pesticidas.

Consideramos que el presente caso nos debe recordar que como país latino americano nuestra realidad social hace que se esté exponiendo a nuestra población femenina dedicada a actividades agrícolas, a riesgos de malformación durante el embarazo. Por tal razón es necesario reforzar las coberturas de Control prenatal e ir incorporando cada vez mas tecnologías como los estudios ultrasonográficos completos o recursos laboratoriales como la determinación de AFP que nos permitan la pesquisa oportuna de cuadros como el actual y de tal forma, ofrecer a las pacientes la posibilidad de un diagnóstico precoz y oportuno.

En general, podemos decir que el diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas, constituye una forma de medicina preventiva, que abre nuevos horizontes y cuyos resultados ayudan a disminuir la ansiedad de las madres y a formular decisiones autorizadas con respecto a la reproducción, y precisar que la medicina preventiva no alcanzará sus ideales más altos si no se resuelve el problema de la prevención neonatal.

BIBLIOGRAFIA.

1. Ramos JM, Ferrer M. Ecografía obstétrica, criterios biométricos y malformaciones fetales. 1ra ed. Barcelona; Mosby/Doyma libros, 1998.
2. Sadler TW. Embriología Médica con orientación clínica. 8va ed. Buenos aires; Editorial Panamericana, 2003.
3. Schwartz SI, Shires Gt, Spencer FC. Principios de Cirugía. 6ta ed. México DF: Interamericana, 1995.
4. Saldarriaga W,Isaza C. Presentación de 4 casos de defectos de Blastogénesis. Rev. Med. Colombia 2005;vol 36 n.1: 18-25.
5. Cortés H, Velez JF. Diagnostico ecográfico prenatal de la Pentalogia de Cantrell. Rev Coloma. Obstetr Ginecol mar 2003;vol 54 n.6 : 34-41.
6. Bankowsky BJ, Hearne AE. Johns Hopkins Ginecología y Obstetricia. 2da ed. Madrid; Marban libros,2005.
7. Medina C, Rivas F, Fernández R. Riesgo de malformaciones congénitas en mujeres gestantes expuestas a plaguicidas en el estado de Nayarit Mexico. Rev. Mex Ginecol. Obstet. Nov. 2002; vol 70 n. 11: 30-41.