

Onfalocele gigante en recién nacido pretérmino: reporte de caso (Colombia)

Giant omphalocele in preterm newborns: case report (Colombia)

Onfalocele gigante em recém-nascido pré-termo: relato de caso (Colombia)

Bibiana Vargas¹, Paula Saavedra¹, José Nieto², Lorena García³

Resumen

El onfalocele es un defecto congénito de la pared abdominal anterior que permite la herniación de vísceras cubiertas por membrana. Se presenta el caso de un recién nacido masculino pretérmino de 32 semanas, con diagnóstico prenatal de onfalocele gigante, quien al nacimiento presentó dificultad respiratoria progresiva que requirió ventilación mecánica invasiva y surfactante, con buena respuesta y extubación temprana. El defecto abdominal fue manejado inicialmente con sistema de presión negativa, dado que no era posible un cierre primario. No se identificaron malformaciones cardíacas mayores, salvo meso-dextrocardia y leve disfunción ventricular izquierda. El manejo incluyó estabilización hemodinámica, soporte nutricional parenteral y profilaxis antibiótica. El paciente evolucionó clínicamente estable, sin datos de sepsis ni complicaciones hemodinámicas, y fue remitido a centro de mayor complejidad para resolución quirúrgica definitiva. Este caso busca destacar el manejo inicial integral en neonatos con onfalocele gigante, clave para favorecer el pronóstico frente a un defecto de alta complejidad.

Palabras clave: Hernia Umbilical
Recién Nacido Prematuro

Summary

Omphalocele is a congenital defect of the anterior abdominal wall that allows herniation of membrane-covered viscera. We present the case of a 32-week preterm male newborn with a prenatal diagnosis of giant omphalocele, who at birth presented progressive respiratory distress requiring invasive mechanical ventilation and surfactant, with good response and early extubation. The abdominal defect was initially managed with a negative pressure system, since primary closure was not possible. No major cardiac malformations were identified, except for meso-dextrocardia and mild left ventricular dysfunction. Management included hemodynamic

1. Médico interno. Hospital Regional de la Orinoquía, Colombia.

2. Pediatra. Hospital Regional de la Orinoquía, Colombia.

3. Médico especialista Epidemiología. Hospital Regional de la Orinoquía, Colombia.
Hospital Regional de la Orinoquía, Colombia.

Trabajo original que no ha sido publicado previamente, ni se ha sometido para consideración a otra revista, total ni parcialmente.

Declaramos no tener conflictos de intereses. Manifestamos que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido o los resultados del presente trabajo.

Se cuenta con el consentimiento informado firmado.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 17 junio 2025.

Fecha aprobado: 22 setiembre 2025.

stabilization, parenteral nutritional support and antibiotic prophylaxis. The patient evolved to be clinically stable, with no evidence of sepsis or hemodynamic complications, and was referred to a more complex center for definitive surgical resolution. This case aims at reinforcing the initial comprehensive management of neonates with giant omphalocele, which is key to favor the prognosis of a highly complex defect.

Key words: Umbilical Hernia
Premature Newborn

Resumo

O Onfalocele é um defeito congênito da parede abdominal anterior que permite a herniação de vísceras cobertas por uma membrana. Apresentamos o caso de um recém-nascido masculino prematuro de 32 semanas, com diagnóstico pré-natal de onfalocele gigante, que ao nascer apresentou dificuldade respiratória progressiva que exigiu ventilação mecânica invasiva e surfactante, com boa resposta e extubação precoce. O defeito abdominal foi manejado inicialmente com sistema de pressão negativa, dado que o encerramento primário não era possível. Não foram identificadas malformações cardíacas maiores, exceto meso-dextrocardia e leve disfunção ventricular esquerda. O manejo incluiu estabilização hemodinâmica, suporte nutricional parentérico e profilaxia antibiótica. O paciente evoluiu clinicamente estável, sem dados de sepsis ou complicações hemodinâmicas, e foi encaminhado a um centro de maior complexidade para a resolução cirúrgica definitiva. Este caso busca destacar o manejo inicial integral em neonatos com onfalocele gigante, que é crucial para favorecer o prognóstico diante de um defeito de alta complexidade.

Palavras chave: Hérnia Umbilical
Recém-nascido Prematuro

Introducción

El onfalocele es un defecto embriológico congénito poco frecuente de la línea media en la pared abdominal anterior, caracterizado por su tamaño variable. Se identifica por la ausencia de músculos abdominales, fascia y piel, que a menudo contiene asas intestinales, así como el hígado, bazo, colon y/o gónadas⁽¹⁾. Los defectos de la pared ventral ocurren entre las semanas 3 y 4 de gestación por una alteración durante el plegamiento del disco embrionario en una dirección cefálica, caudal y lateral⁽²⁾. Alrededor de la sexta semana de gestación ocurre un evento que se conoce como hernia fisiológica del intestino medio que consiste en que el contenido abdominal se vuelve demasiado grande y se protruye en la base del cordón umbilical. Para la duodécima semana de gestación esta hernia se reduce y si persiste deja de ser fisiológica, por lo que el onfalocele ocurre cuando el contenido intestinal no rota y la mayor parte de los órganos no regresan a la cavidad abdominal⁽³⁾. Dentro de las posibles causas se describen factores de riesgo como la edad materna (<20 y >40 años), obesidad, etnia negra, multiparidad, alcoholismo, tabaquismo, trastorno del control glucémico y la exposición a la contaminación ambiental. En los factores de riesgo neonatales se encuentran las trisomías 13, 14, 15, 18 y 21^(4,5).

El onfalocele afecta a 2 - 3 de cada 10.000 embarazos. Su incidencia varía de 1 de cada 4.000 recién nacidos vivos, con un predominio en el sexo masculino de 2:1. Además, se asocia al desarrollo de otros defectos cardíacos y anomalías cromosómicas en el 30% de los niños⁽²⁻⁶⁾.

El onfalocele se puede dividir en pequeño (<5 cm), gigante (≥ 5 cm o con 50%-75% del hígado dentro del saco) o roto. Una complicación importante es la protrusión del hígado que genera congestión hepática por movimientos bruscos de la vena hepática y el síndrome compartimental abdominal⁽⁷⁾. Las malformaciones cardíacas parecen ocurrir en el 11% de los casos de onfalocele pequeño, y hasta en 46% de los casos de onfalocele gigante⁽²⁻⁶⁾.

El diagnóstico prenatal temprano permite realizar estudios complementarios claves para establecer el diagnóstico, el pronóstico y un plan de parto, como ecografía prenatal, ecocardiografía y cariotipo⁽⁴⁻⁹⁾. El diagnóstico posnatal se realiza mediante la exploración física para establecer el diagnóstico y la gravedad del defecto de la pared abdominal. Debe ser detallado para evaluar la presencia de anomalías asociadas, el examen cardíaco consiste en la búsqueda de signos concomitantes de dismorfología⁽¹⁻³⁾.

El abordaje terapéutico del onfalocele se determina

según la edad gestacional, el tamaño del defecto y la presencia de anomalías asociadas. Inicialmente el tratamiento preoperatorio es la estabilización del recién nacido⁽²⁻⁶⁾. Describen las técnicas de Schuster o de Abello, o cierre por etapas, para el onfalocele >5 cm. Este procedimiento constituye de tres etapas: reducción con silo, reversión del amnios y cierre quirúrgico, mientras que el cierre primario es apto en defectos pequeños. Si no se puede proceder al cierre primario, se opta por el cierre diferido y el cierre por etapas⁽⁹⁾. Si hay contraindicación para el procedimiento quirúrgico, se han propuesto manejos tópicos para epitelizar las membranas que cubren el defecto⁽⁷⁻⁹⁾. El sistema de presión negativa es una novedosa alternativa en el manejo inicial del onfalocele gigante, lo cual ha permitido una mejor evolución en los pacientes sometidos a esta técnica⁽¹⁰⁻¹²⁾. El objetivo del presente caso es describir la importancia del diagnóstico prenatal del onfalocele gigante para mejorar el pronóstico y desenlace del paciente.

Caso clínico

Recién nacido masculino pretérmino de 32 semanas de gestación. Nacimiento por cesárea debido a ruptura prematura de membranas sin causa aparente y diagnóstico prenatal ecográfico de defecto de la pared abdominal, con peso al nacer de 2025 g y talla de 46 cm.

Al nacimiento, paciente con adaptación neonatal espontánea, posteriormente desarrolló dificultad respiratoria progresiva con aleteo nasal, quejido audible, retracciones intercostales y esternales; la puntuación

de Silverman fue de 6, por lo que se aseguró vía aérea mediante intubación orotraqueal, iniciándose ventilación mecánica invasiva y administración de una sola dosis de surfactante pulmonar. Se observó en la radiografía de tórax, posterior a su administración, discretos infiltrados reticulares bilaterales, sin consolidaciones ni derrames (Figura 1). La evolución respiratoria fue favorable a las 12 horas, lo que permitió la extubación temprana y el paso a cánula nasal de bajo flujo con adecuada tolerancia. La radiografía de tórax posextubación mostró hallazgos similares a la previa, agregando evidencia de dextrocardia. Al tercer día de vida, el paciente presentó dos episodios de apnea que se resolvieron con incremento de la fracción inspirada de oxígeno e iniciándose manejo preventivo con citrato de cafeína 10 mg al día.

A nivel metabólico se mantuvo asintomático para hipoglucemia, en ayuno preventivo, con soporte nutricional pleno mediante nutrición parenteral a través de catéter epicutáneo.

A nivel abdominal se evidenció onfalocele gigante de 8 cm, con eventración parcial de vísceras abdominales contenidas por peritoneo en la base del cordón umbilical, no reducible hacia la cavidad abdominal (Figura 2). Fue valorado por cirugía general, se realizó cobertura inicial del defecto con sistema de presión negativa V.A.C. Whitefoam más película transparente. Al cuarto día de vida se efectuó recambio, procedimiento que se realizó sin complicaciones, indicándose nuevo reemplazo solo en caso de deterioro del dispositivo o contaminación con material fecal.



Figura 1. Radiografía de tórax posterior.

- A.** Seis horas después de la administración de surfactante pulmonar, se evidencian infiltrados reticulares bilaterales, no consolidación o atelectasia, no derrames.
- B.** Posextubación, se observa silueta cardíaca de predominio derecho, impresiona dextrocardia.
- C.** Impresiona catéter epicutáneo normoposicionado.



Figura 2. Recién nacido con onfalocele gigante de aproximadamente 8 cm, con eventración de vísceras abdominales cubiertas por una membrana avascular translúcida en la base del cordón umbilical.

A nivel cardíaco se solicitó ecocardiograma, sin hallazgos de defectos de la septación aurículo-ventricular ni cardiopatía que determinara aumento del flujo pulmonar. La posición cardíaca fue meso-dextrocardia, probablemente secundaria al gran defecto de la pared abdominal. Con disfunción leve del ventrículo izquierdo, posiblemente relacionada con comorbilidades asociadas al onfalocele. En el examen físico no se auscultaron soplos; los ruidos cardíacos fueron rítmicos, taquicárdicos, por lo que cardiología pediátrica consideró el uso de milrinona sólo si presentaba signos de bajo gasto. A nivel infeccioso, se mantuvo afebril y sin datos clínicos de sepsis, aunque con alto riesgo de infección asociado al onfalocele. Por esto, se inició esquema antibiótico de primera línea tras toma de hemocultivos, los cuales fueron negativos a las 72 horas. Se completó antibioticoterapia con cinco dosis de gentamicina 10 mg intravenosa cada 36 horas y se continuó esquema con ampicilina 100 mg intravenosa cada 12 horas hasta el séptimo día de tratamiento. A nivel neurológico activo, reactivo y sin movimientos anormales. Se solicitó ecografía transfontanelar, el estudio fue normal descartando malformaciones de línea media y hemorragia intracraneal.

En el transcurso de la hospitalización presentó diuresis adecuada, gasto urinario conservado, balance hídrico positivo, sin datos de deshidratación y con eliminación espontánea de meconio. Se indicó remisión a centro de mayor complejidad con unidad de cuidado intensivo neonatal y disponibilidad de cirugía pediátrica. El paciente presentó una evolución clínica estable durante la estancia hospitalaria, pese a alto riesgo

de descompensación hemodinámica por defectos congénitos y prematuridad.

Se logró establecer que el paciente fuera sometido a un cierre por etapas, inicialmente la epitelización de membrana sobre el onfalocele, siendo ésta exitosa, usando sulfadiazina de plata y cubriendo con apósitos, presentando ganancia de peso y recibiendo nutrición enteral. Actualmente se encuentra en seguimiento con el fin de programar para el cierre de la hernia ventral epitelizada.

Discusión

Zahouani T y colaboradores reportaron una prevalencia estimada de 3,38 por cada 10.000 embarazos. Su aparición se asocia con extremos de la edad materna avanzada (menores de 20 y mayores de 40 años), puede presentarse en gestaciones gemelares, con mayor frecuencia en sexo masculino, partos múltiples y en población de raza negra⁽³⁾. Contrastando con este caso, se trató de un recién nacido masculino pretérmino de 32 semanas, producto de un embarazo único en madre fuera de los extremos de edad, lo que representa un perfil menos frecuente respecto a lo reportado en la literatura.

Ayub SS y colaboradores mencionan que un paciente con onfalocele puede presentar malformaciones cardíacas en 10% a 50% de los casos, y la tasa de asociación es mayor en onfaloceles grandes (mayores de 4 cm). Entre los nacidos vivos, la probabilidad de anomalías cardíacas en estos casos es significativamente mayor⁽¹⁰⁾. No obstante, en el caso reportado, pese a tratarse de un onfalocele gigante de 8 cm, no se identificaron defectos cardíacos mayores, salvo meso-dextrocardia y disfunción leve del ventrículo izquierdo, lo que lo convierte en un hallazgo menos frecuente comparado con lo reportado en la literatura.

Al Namat D y colaboradores describen que el onfalocele gigante representa un claro factor de riesgo para hipoplasia e hipertensión pulmonares⁽¹¹⁾. Al nacimiento, el neonato presentó insuficiencia respiratoria progresiva, que requirió ventilación mecánica invasiva y administración de surfactante. A pesar de lo esperado para el tamaño del defecto, la evolución respiratoria fue favorable, logrando extubación temprana y adecuada tolerancia a cánula nasal de bajo flujo. Esto sugiere un compromiso pulmonar menos severo o una adecuada respuesta al manejo inicial, en contraste con lo reportado en la literatura como causa de morbimortalidad neonatal.

El manejo inicial de nuestro paciente se alineó con las recomendaciones descritas para el tratamiento preoperatorio del onfalocele gigante, priorizando la estabilización respiratoria, metabólica y hemodi-

námica, el soporte nutricional parenteral, y la protección del defecto con sistema de presión negativa, dado que el cierre primario no era factible en nuestra institución por la ausencia de cirugía pediátrica. Esta estrategia temporal permitió mantener la estabilidad clínica mientras se gestionaba la remisión a un centro de mayor complejidad para resolución quirúrgica definitiva^(1,10).

Ortegón AJ y colaboradores reportaron en diversos estudios que los onfalocelos gigantes se asocian con una elevada mortalidad neonatal, principalmente cuando existen defectos asociados y complicaciones como la hipoplasia pulmonar, condicionada por el tamaño del defecto y el volumen de vísceras herniadas. Además, el gran tamaño del onfalocelo incrementa el riesgo de rotura al nacimiento, lo que favorece la aparición de sepsis y otras complicaciones⁽¹²⁾. En el caso reportado, pese al tamaño del defecto y al alto riesgo de infección, el paciente mostró una evolución estable durante su estancia hospitalaria, destacando la importancia del manejo adecuado y la estabilización inicial para mejorar el pronóstico.

Conclusiones

Este caso subraya la importancia del diagnóstico prenatal del onfalocelo, lo cual permite una planeación del desarrollo del nacimiento en un contexto adecuado que le brinde al paciente la oportunidad de obtener el tratamiento indicado.

Referencias bibliográficas

1. Tinoco N, Ocampo P, Galindo K, Argüellos L, Alonso D, Duarte C, et al. Alteraciones de la pared abdominal: onfalocelo.

Repert Med Cir 2021; 33(1):105-11. doi: 10.31260/RepertMedCir.01217372.1288.

2. Adams A, Stover S, Rac M. Omphalocele-What should we tell the prospective parents? Prenat Diagn 2021; 41(4):486-96. doi: 10.1002/pd.5886.

3. Zahouani T, Méndez MD. Omphalocele. En: StatPearls. Treasure Island, FL: StatPearls Publishing, 2025.

4. Raitio A, Tauriainen A, Leinonen M, Syvänen J, Kemppainen T, Löyttyneimi E, et al. Extended spectrum penicillins reduce the risk of omphalocele: a population-based case-control study. J Pediatr Surg 2021; 56(9):1590-5. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2020.10.034.

5. Kapapa M, Rieg T, Henne D, Serra A. Risk factors for abdominal wall defects. Congenit Anom (Kyoto) 2020; 60(2):54-61. doi: 10.1111/cga.12336.

6. Shambharkar M, Rodge K, Sawarkar A, Khandar J, Tembhare V, Sakaharka S. Omphalocele in newborn: a case report. J Res Med Dent Sci 2022; 10(5):47-50.

7. Haghshenas M, Rolle U, Hutter M, Theilen T. Incidence of surgical procedures for gastrointestinal complications after abdominal wall closure in patients with gastroschisis and omphalocele. Pediatr Surg Int 2021; 37(11):1531-42. doi: 10.1007/s00383-021-04977-0.

8. Țarcă E, Al Namat D, Luca A, Lupu V, Al Namat R, Lupu A, et al. Omphalocele and cardiac abnormalities: the importance of the association. Diagnostics (Basel) 2023; 13(8):1413. doi: 10.3390/diagnostics13081413.

9. Abello C, A Harding C, P Rios A, Guelfand M. Management of giant omphalocele with a simple and efficient nonsurgical silo. J Pediatr Surg 2021; 56(5):1068-75. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2020.12.003.

10. Ayub S, Taylor J. Cardiac anomalies associated with omphalocele. Semin Pediatr Surg 2019; 28(2):111-4. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2019.04.002.

11. Al Namat D, Roşca R, Al Namat R, Hanganu E, Ivan A, Hinganu D, et al. Omphalocele and associated anomalies: exploring pulmonary development and genetic correlations-a literature review. Diagnostics (Basel) 2025; 15(6):675. doi: 10.3390/diagnostics15060675.

12. Ortegón A, Acevedo S, Gallardo J, Velázquez B, Ramírez J, Camarena D, et al. Diagnóstico y seguimiento prenatal de pacientes con onfalocelo. Ginecol Obstet Mex 2020; 88(11):756-66. doi: 10.24245/gom.v88i11.4177.

Correspondencia: Dra. Bibiana Vargas.

Correo electrónico: investigacion.horo@gmail.com

Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentra disponible en repositorios de acceso libre.

Contribución de los autores - CRediT

Bibiana Vargas: Conceptualización; Curación de datos; Análisis formal; Investigación; Administración del proyecto; Visualización; Redacción - borrador original; Redacción - revisión y edición.

Paula Saavedra: Conceptualización; Curación de datos; Investigación; Administración del proyecto; Visualización; Redacción - borrador original; Redacción - revisión y edición.

Jorge Nieto: Análisis formal; Metodología; Validación; Visualización; Redacción - revisión y edición.

Lorena García: Análisis formal; Investigación; Metodología; Recursos; Software; Supervisión; Validación; Redacción - revisión y edición.

Bibiana Vargas, ORCID 0009-0008-2156-2789.

Paula Saavedra, ORCID 0000-0002-8578-534X.

José Nieto, ORCID 0000-0002-6068-1034.

Lorena García, ORCID 0000-0001-9557-0900.