

Gastrosquisis y onfalocele como defectos congénitos de la pared anterior

Gastroschisis and omphalocele as congenital defects of the anterior abdominal wall

Onier Stanley Bordelois Edwards¹ <https://orcid.org/0000-0002-1084-6849>

Oleidys Calzado Jardines^{2*} <https://orcid.org/0000-0001-8297-4607>

Humberto Pedro Gómez Pérez³ <https://orcid.org/0000-0002-2118-2451>

¹Policlínico Julián Grimau. Santiago de Cuba, Cuba.

²Policlínico Carlos Juan Finlay Barrés. Santiago de Cuba, Cuba.

³Centro Provincial de Genética Médica. Santiago de Cuba, Cuba.

*Autor para la correspondencia: oleidyscalzado@yahoo.es

RESUMEN

Los defectos ventrales de la pared abdominal son malformaciones congénitas caracterizadas por la evisceración del contenido abdominal, las cuales se distinguen entre sí por sus manifestaciones anatómicas. Entre las más comunes están la gastrosquisis y el onfalocele. Son defectos raros con una incidencia actual que varía en el mundo de 1:3000 a 1:10 000 para el onfalocele y de 1:20 000 a 1:30 000 para la gastrosquisis en recién nacidos vivos. La evolución de los pacientes con gastrosquisis depende del estado de vulnerabilidad del intestino, mientras que, en aquellos con onfalocele, depende de otras anomalías y enfermedades asociadas. Ambos comparten la característica de la herniación o evisceración de uno o más órganos de la cavidad abdominal. Se analizaron estas afecciones a propósito de un caso portador simultáneo de gastrosquisis y onfalocele. Se describe el caso clínico de una gestante de 22 años remitida al Centro Provincial de



Genética de Santiago de Cuba con 14,4 semanas de gestación y un diagnóstico presuntivo de dos alteraciones simultáneas de la pared anterior, el cual se confirmó y se procedió a la terminación voluntaria de la gestación. Los defectos de la pared anterior del abdomen se diagnostican de manera precoz mediante ecografía. Se demostró que aún con el tratamiento apropiado tienen alta mortalidad; aunque existen técnicas novedosas que se acercan a las tasas de supervivencia esperadas, persisten complicaciones y malformaciones asociadas. Se ofreció un adecuado asesoramiento genético lo que permitió tomar una conducta acorde al pronóstico postnatal real.

Palabras clave: Gastrosquisis; onfalocele; pared anterior; defectos congénitos.

ABSTRACT

Ventral abdominal wall defects are congenital malformations characterized by evisceration of abdominal contents, which are distinguished from one another by their anatomical manifestations. Among the most common are gastroschisis and omphalocele. These are rare defects, with current worldwide incidences ranging from 1:3,000 to 1:10,000 for omphalocele and from 1:20,000 to 1:30,000 for gastroschisis in live newborns. The outcome of patients with gastroschisis depends on the vulnerability of the intestine, whereas in those with omphalocele, it depends on other associated anomalies and pathologies. Both share the characteristic of herniation or evisceration of one or more organs from the abdominal cavity. To analyze the entity based on a case of simultaneous gastroschisis and omphalocele. We describe the case report of a 22-year-old pregnant woman referred to the Provincial Center of Genetics in Santiago de Cuba at 14.4 weeks of gestation with a presumptive diagnosis of two simultaneous anterior abdominal wall defects. The diagnosis was confirmed, and voluntary termination of pregnancy was performed. Anterior abdominal wall defects are diagnosed early by ultrasound. These defects have a high mortality rate, even with appropriate treatment; although novel techniques are approaching expected survival rates, complications and associated malformations persist. Providing adequate genetic counseling allowed for management decisions consistent with the real postnatal prognosis.

Keywords: Gastroschisis; omphalocele; anterior abdominal wall; congenital defects.



Recibido: 02/04/2025**Aprobado:** 03/06/2026

Introducción

Los defectos de la pared abdominal son un grupo de malformaciones congénitas que representan anomalías heterogéneas y comparten una característica en común: la herniación o evisceración de uno o más órganos de la cavidad abdominal debido a una falla en su formación. Las afecciones más frecuentes de este grupo son la gastrosquisis y el onfalocele; sin embargo, existen otras deformaciones que se incluyen en esta categoría, tales como la pentalogía de Cantrell (defecto toraco-abdominal severo con ectopia cordis y onfalocele), el complejo miembro pared, la extrofia vesical y cloacal.⁽¹⁾

Todas estas afecciones guardan un origen embriológico común, excepto el onfalocele que consiste en la falla del cierre de los pliegues laterales de la pared abdominal durante la cuarta semana del desarrollo. Su diagnóstico se realiza en la etapa prenatal mediante ecografía a partir de las 14 semanas de gestación, así como por la detección de cifras elevadas en los niveles maternos de alfafetoproteína.⁽²⁾ Cabe destacar que es una afección muy relacionada con la edad materna, cuanto más joven es la madre, mayor es el riesgo de que el neonato nazca con alguno de estos defectos y la gastrosquisis es la más prevalente en este grupo etario, con una incidencia creciente que se informa entre las madres adolescentes.^(1,2)

El onfalocele tiene una incidencia de 1:3000 a 1:10 000 recién nacidos vivos y es más frecuente en el sexo masculino (relación 3:1), mientras que la gastrosquisis se presenta en 1:20 000 a 1:30 000 recién nacidos vivos. La evolución de los pacientes con gastrosquisis depende del estado de vulnerabilidad del intestino; por su parte, el pronóstico de los pacientes con onfalocele se supedita en gran medida a las anomalías asociadas y la presencia de otras afecciones. Comparten



la característica de la herniación o evisceración orgánica, la cual es paraumbilical a la derecha en la gastrosquisis, donde las asas flotan libre en el líquido amniótico durante la vida intrauterina.⁽³⁾ El onfalocele forma parte de un síndrome de malformaciones congénitas múltiples en más del 40,0 % de los casos. Localizado en la porción central de la pared abdominal, su tamaño puede variar desde una simple hernia umbilical hasta grandes defectos que afectan incluso la cara anterior del tórax y la pelvis (pentalogía de Cantrell). La falla en el cierre de las hojas laterales de la pared abdominal genera una alteración en la formación del cordón y del anillo umbilical, lo que ocasiona las manifestaciones clínicas.⁽³⁾

Los defectos relacionados con accidentes evolutivos de la pared corporal y de la base del anillo umbilical forman la gastrosquisis. Se conoce que existe una debilidad abdominal que produce una hernia al lado del cordón umbilical, que se provoca por un defecto muscular en la integración mesenquimatosa o por una isquemia. Desde el punto de vista anatómico, se encuentra el cordón umbilical a la izquierda del defecto de la pared abdominal, con un segmento de piel sana entre ambos; el músculo recto, situado por fuera del defecto, es normal; las asas intestinales herniadas no están recubiertas por el peritoneo, sino que se presentan engrosadas, adheridas entre sí y cubiertas por una espesa capa fibrosa con zonas de infarto.⁽⁴⁾

La gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal lateral al cordón umbilical, con predominio del lado derecho, donde el cordón se encuentra intacto por completo. Esta afección se caracteriza por la evisceración del contenido abdominal a través de un pequeño orificio (menor de 4 cm) sin la existencia de un saco peritoneal, por lo que las vísceras flotan libre en el interior de la cavidad amniótica durante la gestación.⁽⁴⁾ Por otro lado, el onfalocele es un defecto central del anillo umbilical por el cual se hernian el intestino y otras vísceras abdominales cubiertas por un saco, el cual está formado por una membrana de peritoneo fusionada con otra externa de amnios, y también se encuentra en su interior la gelatina de Wharton. Suelen ser defectos mayores de 4 cm que permiten la evisceración de todo el intestino e incluso del hígado.⁽⁵⁾

Es usual que estos defectos se detecten por ecografía después de las 14 a 18 semanas de gestación, debido a que antes de la semana 14 el proceso de herniación fisiológica del intestino medio aún no se completa. La medición de alfafetoproteína en el suero materno entre las 16 y 18 semanas de gestación es útil para la detección de estos defectos de la pared abdominal y el índice



acetilcolinesterasa/pseudocolinesterasa permite distinguir las anomalías de la pared como la gastrosquisis de los defectos de cierre del tubo neural.⁽²⁾

En la bibliografía médica cubana, los informes de pacientes con estas anomalías de forma concomitante son muy escasos y se refieren a datos obtenidos de necropsias en embarazos interrumpidos tras un diagnóstico prenatal oportuno, o en pacientes atendidos en otros países. Ello fundamenta la importancia de transmitir esta experiencia, la cual puede ser de gran utilidad en el contexto docente.⁽⁶⁾

Caso clínico

Se presenta el caso de una paciente de 22 años de edad, con color de la piel negra, estado civil casada (cónyuge de 23 años) y de ocupación educadora preescolar (nivel escolar universitario), procedente del área de salud correspondiente al policlínico Mario Muñoz Monroy del poblado El Caney, Santiago de Cuba. Como antecedentes patológicos personales refirió padecer alergia bronquial y en los antecedentes patológicos familiares se constató madre con antecedentes de hipertensión arterial HTA. En la historia obstétrica se registró una fórmula de G1 P0 A0, con captación precoz a las 10,2 semanas de gestación y un grupo sanguíneo O negativo.

A las 13,1 semanas de gestación, la paciente fue remitida a la consulta de Genética Municipal el 21 de febrero del 2024 por sospecha ecográfica de un defecto de la pared anterior del abdomen. El primer ultrasonido (realizado el 19 de febrero del 2024) había informado una pérdida de la continuidad de la pared anterior del abdomen. Dos días después, en la interconsulta especializada, se confirmó el diagnóstico presuntivo simultáneo de gastrosquisis y onfalocele.

En un ultrasonido evolutivo realizado el 7 de marzo del 2024 (a las 14,4 semanas de gestación) se precisaron los siguientes datos biométricos fetales: diámetro biparietal de 84 mm, circunferencia cefálica de 84,3 mm, circunferencia abdominal de 113 mm, longitud femoral de 14 mm y longitud humeral de 17 mm. Las estructuras intracraneales, el raquis, el perfil facial, los cristalinos, el diafragma y los cuatro miembros se observaron normales.



Los órganos internos (riñones, vejiga y estómago) estaban presentes desde el punto de vista anatómico de forma normal en la ecografía, con un cordón umbilical, sus tres vasos, la placenta localizada en la cara posterior y el líquido amniótico en la cantidad correcta.

Se constató la presencia de latidos cardíacos y un peso fetal estimado de 105 g. A nivel de la pared anterior, se describió un defecto severo identificado como onfalocele gigante y gastrosquisis concomitante representado en la figura 1.



Fig.1. Prueba ecográfica prenatal del defecto severo de la pared anterior.

El mismo 7 de marzo del 2024, la gestante fue remitida al Centro Provincial de Genética, donde los especialistas brindaron el asesoramiento genético oportuno sobre la gravedad del cuadro multimalformativo y las opciones bioéticas disponibles y se ofreció la terminación voluntaria de la gestación.

Ambos cónyuges manifestaron por escrito su total conformidad y el 18 de marzo del 2024 se efectuó el ingreso en el hospital materno para la interrupción del embarazo mediante el método farmacológico establecido.

El informe definitivo de la necropsia fetal reveló, a nivel de la pared anterior, la coexistencia de un onfalocele compuesto por el hígado; estómago; páncreas; bazo; las asas delgadas y el epiplón; estructuras recubiertas por el peritoneo muy asociado a la evisceración extraperitoneal de las asas gruesas y parte de las asas delgadas, lo que ratificó los hallazgos previos descritos en el examen ecográfico prenatal como se representó en la figura 2.



Fig. 2. Hallazgos macroscópicos fetales en el examen de necropsia.

Discusión

Los defectos de la pared abdominal se agrupan según su patogenia y características anatómo-patológicas, y con frecuencia resultan incompatibles con la vida. Cuando el onfalocele se asocia a otras malformaciones graves, como la gastrosquisis presente en esta paciente, el pronóstico es reservado. Se informa también la relación del onfalocele con el uso de misoprostol durante el primer trimestre de la gestación. Este fármaco es un análogo de las prostaglandinas; en sus inicios fue aprobado para tratar la úlcera péptica, pero posee un marcado efecto uterotónico al provocar contracción miometrial y sangrado vaginal, razón por la cual se emplea como abortivo.⁽⁶⁾

El origen embriológico de la gastrosquisis no se conoce con exactitud, pero se presume que está relacionada con alteraciones en los pliegues laterales que forman las paredes ventrales del cuerpo al cerrar las cavidades torácica, abdominal y pélvica. Estos pliegues se desarrollan en la cuarta semana de gestación como una combinación de la capa parietal de la pared lateral del disco mesodérmico y el ectodermo suprayacente, los cuales deben desplazarse en sentido ventral para fusionarse en la línea media.⁽⁷⁾

Existen diversos procesos celulares involucrados en la formación de estos pliegues; cualquier alteración en la adhesión, migración o reorganización celular puede desencadenar estas malformaciones, las cuales se relacionan de forma reciente con eventos vasculares causantes de isquemia focal.⁽⁸⁾



El onfalocele es una entidad independiente cuya causa está mejor delimitada; este defecto se atribuye a una alteración en el retorno de las asas intestinales a la cavidad abdominal tras su herniación fisiológica a través del cordón umbilical entre la sexta y la décima semana del desarrollo intrauterino.⁽⁷⁾

La causa, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es multifactorial y desconocida en muchos casos. Se postulan factores como la exposición a agentes teratógenos (entre ellos, los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina en las primeras semanas de gestación), deficiencias nutricionales y una predisposición genética muy vinculada a defectos enzimáticos maternos. Asimismo, se asocia a una edad materna mayor de 30 años para el onfalocele y menor de 20 años para la gastrosquisis.^(8,9)

La tasa de supervivencia en el onfalocele aislado se sitúa en torno al 90,0 %, y los riesgos de complicaciones intestinales, de restricción del crecimiento intrauterino y de pérdida del bienestar fetal son bajos. Esto se debe a que el contenido herniado no se halla en contacto directo con las sustancias nocivas del líquido amniótico, a diferencia de lo que ocurre en la gastrosquisis. A pesar de ello, se recomienda un estricto control ecográfico mensual.⁽¹⁰⁾

A pesar del tratamiento multidisciplinario integral en los centros de referencia, los pacientes con diagnóstico prenatal de gastrosquisis pueden presentar complicaciones intestinales graves tales como atresia; vólvulos; perforaciones; necrosis; enterocolitis necrotizante; e incluso la muerte, lo que conduce a una morbi-mortalidad perinatal significativa a corto plazo.^(9,10)

Aunque se conocen diversos factores de riesgo para la gastrosquisis, no existe un consenso absoluto sobre la causa primaria de esta malformación. La ecografía prenatal es una herramienta fundamental para el diagnóstico, la predicción pronóstica (mediante marcadores ultrasonográficos) y el monitoreo adecuado de la vitalidad fetal, dado que la gastrosquisis compleja requiere múltiples intervenciones neonatales y se asocia con resultados perinatales adversos.

Se documentan estudios donde se ha alcanzado el éxito en el cierre primario postnatal en el 86,0 % de los neonatos, con una tasa global de supervivencia del 95,0 %.⁽¹⁰⁾

En el contexto de la gastrosquisis, los hallazgos aislados de anomalías gastrointestinales en la ecografía prenatal no siempre se relacionan con un resultado postnatal adverso. Sin embargo, el hecho de que en este caso se encuentre asociada a un onfalocele, lo cual representa una combinación



muy rara en la práctica clínica, hace que cobre especial relevancia la posible aparición de cromosomopatías y síndromes multimalformativos, además de la sumatoria de las complicaciones antes descritas.

Por todo ello, se hace indispensable el estudio y la búsqueda exhaustiva de otras posibles entidades concomitantes mediante ecografía prenatal detallada. Asimismo, es preciso realizar un asesoramiento genético adecuado para que la pareja comprenda el pronóstico y los riesgos reales, permitiéndoles optar de manera informada por la terminación voluntaria de la gestación y conceder su consentimiento para los estudios anatomopatológicos pertinentes.

El empleo en los últimos años de biomateriales, tanto para la reparación como para la sustitución de tejidos en caso necesario, ha ido en aumento. Su excelente biocompatibilidad ha hecho que su uso en el tratamiento de los defectos de la pared abdominal se generalice en los protocolos de países desarrollados; no obstante, es vital tener presente el elevado riesgo de complicaciones y mortalidad neonatal que entraña el nacimiento con estas afecciones combinadas.⁽¹⁰⁾

A modo de conclusión se pudo demostrar que los defectos de la pared anterior del abdomen son diagnosticados de manera precoz mediante la ecografía prenatal. El onfalocele y la gastrosquisis presentan una alta mortalidad aún con el tratamiento médico y quirúrgico apropiado. Aunque en la actualidad existen técnicas novedosas que se aproximan a las tasas de sobrevida esperadas, persisten complicaciones graves y malformaciones asociadas. Ofrecer un adecuado asesoramiento a la pareja permite tomar una conducta médica y bioética acorde al pronóstico postnatal real.

Referencias bibliográficas

1. Mendivil Silva CE. Diagnóstico ecográfico de gastrosquisis fetal en el primer trimestre: presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev. Colomb. Radiol. 2024 [citado 12/02/2026]; 35(3): 6246-9. Disponible en: <https://rcr.acronline.org/index.php/rcr/article/view/382>



2. Bielicki IN, Somme S, Frongia G, Holland Cunz SG, Vuille dit Bille RN. National Library of Medicine. 2021 [citado 12/03/2026]; 8(2): 170. Disponible en: https://pmc-ncbi-nlm-nih-gov.translate.goog/articles/PMC7926339/?x_tr_sl=en&x_tr_tl=es&x_tr_hl=es&x_tr_pto=tc
3. Rustemov D, Sakuov Z, Kucherbayeva Z, Shayakhmetov S, Bilal R. Gastroschisis: diagnosis, prognosis and treatment options. Front. Pediatr. 2024 [citado 12/03/2026]; 13: 1717874. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2025.1717874/full>
4. Chuairé Noack L. Nuevas pistas para comprender la gastrosquisis. Embriología, patogénesis y epidemiología. Colomb. Med. 2021 [citado 23/06/2025]; 52(3): e4004227. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S165795342021000300012&lng=en
5. Shami M, Larki M, Makvandi S, Azari M. Inducing labor after fetal demise: a systematic review and meta-analysis of the efficacy and safety of mifepristone and misoprostol combination versus misoprostol alone. BMC Pregnancy and Childbirth. 2025 [citado 23/06/2025]; 25:435. Disponible en: <https://link.springer.com/content/pdf/10.1186/s12884-025-07528-w.pdf>
6. Philip N, Caitlin SS, Winikoff B. "Misoprostol and teratogenicity: Reviewing the evidence. Report of a meeting," Robert H. Ebert Program on Critical Issues in Reproductive Health Publication Series. New York: Population Council and Gynuity Health Products. © 2003 [citado 12/10/2025]:1-26. Disponible en: https://knowledgecommons.popcouncil.org/cgi/viewcontent.cgi?article=2658&context=departments_sbsr-rh
7. Martínez VN, Garriga CM. Gastroschisis. Revista Cubana de Cirugía. 2021 [citado 12/10/2025]; 60(3): e-1027. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cubcir/rcc-2021/rcc213k.pdf>
8. Tardáguila Calvo AR, Fernández Jiménez MI, de Diego García EM. Factores de riesgo asociados a defectos de pared abdominal en recién nacidos. Pediatr Integral. 2024 [citado 12/11/2025]; XXVIII(6):388-94. Disponible en: <https://www.pediatrintegral.es/publicacion-2024-09/actualizacion-en-malformaciones-y-defectos-de-la-pared-abdominal/>
9. Dávila Romero V, Aragón Mendoza RL, Molina Giraldo S, Herrera EM, Leal EH, Gallo Roa R, et al. Factors of poor prognosis in newborns with a prenatal diagnosis of gastroschisis in Bogotá.



[Tesis]. Colombia. Universidad de La Sábana. 2024 [citado 12/11/2025];52(6):665-70. Disponible en: <https://repositorioslatinoamericanos.uchile.cl/handle/2250/9544286>

10. Paige Z, Jay Kerecman J, Barnett S. Omphalocele with a patent vitelline duct: intraoperative identification of an uncommon presentation. Paige et al. Maternal Health, Neonatology and Perinatology. 2026 [citado 12/11/2025];12:20. Disponible en: <https://link.springer.com/content/pdf/10.1186/s40748-026-00264-9.pdf>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto.

Contribución de los autores.

Onier Stanley Bordelois Edwards: conceptualización, investigación, procesamiento estadístico, interpretación de resultados, redacción (40 %)

Oleidys Calzado Jardines: análisis formal, redacción borrador original (30 %)

Humberto Pedro Gómez Pérez: análisis formal, redacción borrador original (30 %)

Revisores: Dr.C. Adolfo Rafael Lambert Delgado

Dra.Leanis Vega Medina

Corrector: MSC. Delaine Núñez Carbonell

