



INTRODUCCIÓN

El onfalocele es una de las anomalías congénitas más diagnosticadas. Se trata de un defecto central de la pared abdominal, a través del cual sale un saco herniario con contenido visceral, siendo fisiológico hasta la semana 12.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se ha llevado a cabo la recogida de una serie de casos con diagnóstico de onfalocele en las consultas de ecografía obstétrica del Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor desde octubre 2022 a enero de 2023. En la figura 1, se muestra la descripción y los hallazgos de los 3 casos incluidos.

DISCUSIÓN

Las anomalías congénitas mayores como el onfalocele, se asocian a defectos cromosómicos. El 40-60% de los casos presenta una aneuploidía, siendo la trisomía 18 la más frecuente. El onfalocele que contiene únicamente intestino se relaciona con mayor riesgo de aneuploidía. Además, se asocia en un 50% a otras anomalías estructurales como los defectos cardíacos. Tras excluir alteraciones cromosómicas, se debe pensar en otros síndromes genéticos asociados, como el Sd. Beckwith-Wiedemann o la Pentalogía de Cantrell.

Por todo ello es fundamental realizar un diagnóstico precoz y recomendar realizar una prueba invasiva, ya que sólo el 20% se trata de defectos aislados.

CONCLUSIONES

El diagnóstico ecográfico del onfalocele durante el primer trimestre se debe complementar con el diagnóstico prenatal de anomalías genéticas asociadas mediante pruebas invasivas.

Edad materna	Semanas gestación	Paridad	Hallazgos ecográficos	Test prenatal no invasivo	Prueba invasiva	Evolución
29	11+4	G2A1	Defecto de pared abdominal anterior de 10x9mm. DV reverso.	No	Amniocentesis. QF-PCR normal , XY. Array-CGH normal . NGS-Exoma clínico: no se detectan variantes patogénicas o probablemente patogénicas que expliquen las anomalías fetales.	En ecografía semana 21: cardiopatía congénita (atresia tricuspídea) + cerebelo "en banana", cisterna magna aumentada + art. umbilical única. Semana 25: riñón izquierdo poliquistico .
40	12+4 Gestación tras FIV	G4A3	Defecto de pared anterior abdominal de 13x14mm con saco herniario que contiene estómago, intestino e hígado.	Realizado previamente. Bajo riesgo.	Biopsia corial. QF-PCR normal , XX. Array-CGH normal , sin evidencia de desequilibrios cromosómicos.	ILE
26	15+5 Captación tardía, primera ecografía	G3P1A1	Defecto de pared abdominal anterior de 15x13mm.	No	Amniocentesis. QF-PCR normal , XX. Array-CGH: delección 11p15.5, afecta al gen KCNQ1 , relacionado con Síndrome Beckwith-Wiedemann . Estudio molecular en sangre materna: misma microdelección en heterocigosis gen KCNQ1.	Gestación evolutiva en seguimiento. Sin otros hallazgos en ecografía.

Figura 1. Serie casos de onfalocele: imágenes ecografía, semanas de gestación al diagnóstico, resultados pruebas invasivas y evolución.

Syngelaki A, Guerra L, Ceccacci I, Efturk T, Nicolaidis KH. Impact of holoprosencephaly, exomphalos, megacystis and increased nuchal translucency on first-trimester screening for chromosomal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50(1):45-48.

Van den Veyver IB. Improving the prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Prenat Diagn.* 2021;41(7):795-797.