INFORME DE CASO

Gastrosquisis fetal. Presentación de caso

Fetal Gastroschisis. Case presentation

Isis Elianis Rubio Rojas[1]* https://orcid.org/0000-0003-1156-8171
Eugenio Santiesteban Canals[2] https://orcid.org/0009-0007-4041-045X
Mariana López Moro[1] https://orcid.org/0000-0003-0219-3320
Rachel Smith Figueredo[1] https://orcid.org/0009-0000-2614-385X

[1] Residente de Genética Clínica. Hospital Pediátrico Universitario “Octavio de la Concepción y de la Pedraja”, Holguín, Cuba
[2] Residente de Gastroenterología. Hospital General Universitario "Vladímir Ilich Lenin", Holguín, Cuba

* Autor para correspondencia: isisrubio9612@gmail.com

RESUMEN

Introducción: la gastrosquisis consiste en un defecto congénito caracterizado por el cierre incompleto de la pared abdominal, generalmente a la derecha del cordón umbilical. La causa es multifactorial. La ecografía es la herramienta principal en el diagnóstico y seguimiento de esta enfermedad.
Información del paciente: gestante de 21 años, primigesta, piel blanca, procedencia rural, noveno grado de escolaridad, sin antecedentes de salud, con un tiempo de gestación de 22,5 semanas, a la que se le realizó ultrasonido genético; a su feto se le diagnosticó una gastrosquisis. Se le brindó asesoramiento genético y la gestante y su familia optaron por la terminación voluntaria del embarazo. Se obtuvo un feto muerto del sexo femenino de 480g, con las asas intestinales fuera de la cavidad abdominal.
Conclusiones: la gastrosquisis es una de las malformaciones congénitas más comunes que se presentan en la pared abdominal. Su diagnóstico es mediante ecografía y su tratamiento es quirúrgico, pero al estar asociado a múltiples complicaciones muchas veces se opta por la terminación voluntaria del embarazo, previo asesoramiento genético, como ocurrió en este caso.
Palabras claves: gastrosquisis; cavidad abdominal; defecto congénito; asesoramiento genético

ABSTRACT

Introduction: Gastroschisis is a congenital defect characterized by incomplete closure of the abdominal wall, usually to the right of the umbilical cord. The cause is multifactorial. Ultrasound is the primary tool in the diagnosis and follow-up of this disease.
Patient information: A 21-year-old pregnant woman, primigravida, white skin, rural background, ninth-grade education, with no medical history, at 22.5 weeks' gestation, underwent genetic ultrasound; her fetus was diagnosed with gastroschisis. Genetic counseling was provided, and the pregnant woman and her family opted for voluntary termination of the pregnancy. A stillborn female fetus weighing 480 g was obtained, with intestinal loops outside the abdominal cavity.
Conclusions: Gastroschisis is one of the most common congenital malformations of the abdominal wall. It is diagnosed by ultrasound and treated surgically, but because it is associated with multiple complications, voluntary termination of pregnancy is often the option, following genetic counseling, as occurred in this case.
Key words: gastroschisis; abdominal cavity; birth defect; genetic counseling

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0

Recibido: 13/05/2024
Aprobado: 07/08/2024

INTRODUCCIÓN

La gastrosquisis consiste en un defecto congénito caracterizado por el cierre incompleto de la pared abdominal que mide entre dos y cuatro centímetros, paramedial, generalmente a la derecha del cordón umbilical. Las vísceras herniadas son, comúnmente, el intestino delgado, en ocasiones el estómago y rara vez una porción del hígado, órganos que se apreciarán en contacto con el líquido amniótico. [1,2] Se caracteriza por no contener saco o membrana cubriendo las vísceras, por lo que las mismas están en contacto con el líquido amniótico durante toda la gestación. Esta es la diferencia principal con el onfalocele, principal diagnóstico diferencial de la gastrosquisis.[3]

La patogenia es controvertida y diversas teorías han sido propuestas: la falla en la formación del mesodermo, la rotura del amnios cercana al anillo umbilical, la involución anormal de la vena umbilical derecha o la disrupción de la arteria onfalomesentérica. La teoría más aceptada actualmente es la propuesta por Stevenson y colaboradores, que proponen que la gastrosquisis es originada por una falla en la unión del saco y conducto vitelino y de los vasos vitelinos al alantoides y al tallo corporal. Adicionalmente, se produciría una segunda perforación en la pared abdominal por la que el punto medio intestinal se une a las estructuras vitelinas exteriorizadas. De esta forma el intestino y el tallo corporal se separan, falla su incorporación hacia el tallo umbilical y queda el intestino extruido a la cavidad amniótica, sin remanentes de saco vitelino o del amnios.[4]

Su prevalencia esta entre 0,3 y 4,5 casos por 10 000 nacidos, sin diferencias de género, y su incidencia se ha visto incrementada en los últimos años de 0,5 a 1 por cada 10 000 recién nacidos vivos, quizá por las notables mejoras en el ámbito del diagnóstico prenatal.[2]

Distintos estudios epidemiológicos han encontrado relación entre gastrosquisis y los siguientes factores de riesgo: edad materna joven (principalmente mujeres menores de 20 años), nivel socio-económico bajo, piel de color blanco, hispanos, inestabilidad social, consumo de aspirina, ibuprofeno, anfetaminas, alcohol, cigarrillos y drogas ilícitas (especialmente cocaína y marihuana), exposición a rayos x, influenza durante el embarazo, deficiencias alimentarias de caroteno y glutatión**,** déficit de ácido fólico y exposición a pesticidas (especialmente nitratos y atrazina o a solventes orgánicos).[5,6,7]

En resumen, mientras la incidencia de gastrosquisis continúa en aumento, su etiología permanece desconocida. Es muy probable que la causa sea multifactorial, pero la alta incidencia en madres jóvenes y en personas de piel blanca (principalmente hispanos), sugiere fuertemente la influencia de algún factor ambiental, detectable y tratable en un futuro mediato.[8]

La ecografía es la herramienta principal en el diagnóstico y el seguimiento de este defecto congénito. El hallazgo principal es la presencia de asas intestinales flotando en la cavidad abdominal sin una membrana que las cubra, hallazgo que suele visualizarse a finales del primer trimestre e inicio del segundo trimestre.[9,10]

Las principales complicaciones asociadas a la gastrosquisis fetal son la muerte fetal intrauterina, la restricción del crecimiento, el parto prematuro, la dilatación del intestino y el engrosamiento de la pared abdominal. La deficiencia en el crecimiento puede deberse a la pérdida de proteínas y fluido a través del intestino expuesto. Las secuelas prenatales adversas también pueden estar relacionadas con la compresión del cordón umbilical por el intestino dilatado. [11,12,13]

Se realizó este trabajo con el fin de describir un caso clínico de un feto con gastrosquisis que se interrumpió en el Hospital “Vladimir Ilich Lenin”.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Madre de 21 años, primigesta, piel blanca y procedencia rural, con noveno grado de escolaridad y bajo nivel económico, sin antecedentes de salud, con un tiempo de gestación de 22,5 semanas, que acudió al Centro Provincial de Genética del Hospital General Universitario “Vladimir Ilich Lenin” de la Ciudad de Holguín, de la provincia del mismo nombre, remitida de su área de salud, para realizar el ultrasonido (US) genético correspondiente. Durante la realización del US se observó en el feto, a nivel de la pared

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0

anterior, un orificio de aproximadamente 12 mm, con salida de asas intestinales. Se le informó a la gestante y a sus familiares que su feto presentaba una malformación congénita denominada gastrosquisis, se les brindó asesoramiento genético y se les explicó en qué consistía la malformación y cuáles eran sus opciones; la madre y su familia decidieron la terminación voluntaria del embarazo teniendo en cuenta las posibilidades escasas de llegar a su término y las posibles complicaciones y la poca supervivencia de los neonatos con este tipo de malformación a pesar de la corrección quirúrgica. Se realizó la interrupción a las 23 semanas con el uso del misoprostol y se obtuvo un feto muerto del sexo femenino, de 480g, con los intestinos fuera de la cavidad abdominal, lo que se muestra en la Figura 1. Al realizar la necropsia se describió la presencia de los intestinos expuestos al exterior de la cavidad abdominal y, en el corazón, una comunicación interventricular.

Fig. 1. Gastrosquisis, exposición de los intestinos hacia el exterior.

DISCUSIÓN

No se ha encontrado una etiología genética específica; sin embargo, hay suficientes factores de riesgo para considerarla como una enfermedad multifactorial. El período embrionario durante el que se desarrolla el defecto aún no está totalmente claro. Las teorías sobre la patogénesis postulan desde una atrofia prematura o una persistencia anormal de la vena umbilical derecha, que interfiere en la correcta unión de los pliegues, hasta la posible disrupción vascular por isquemia (accidente vascular temprano) en el territorio dependiente de la arteria onfalomesentérica. Cualquiera de estos factores teratogénicos conlleva a un defecto primario que destruye una porción de la pared abdominal a través de la que protruyen los órganos hacia la cavidad amniótica.[9,10]

Distintos estudios epidemiológicos han encontrado relación entre la gastrosquisis y la edad materna joven (principalmente mujeres menores de 20 años), el nivel socio-económico bajo y el color de piel blanco.[6,7] En este caso la gestante es joven, de piel blanca, de procedencia rural y de bajo nivel socioeconómico, lo que coincidió con estudios que señalan factores geográficos y sociales involucrados en la producción del defecto.[8,9]

El riesgo de tener un recién nacido con gastrosquisis es más frecuente en primigestas y es inversamente proporcional a la edad materna, se sabe que las jóvenes menores de 20 años tienen de cinco a 16 veces más riesgo de gestar productos con gastrosquisis. Otros factores como abuso de drogas (dos a cuatro veces más riesgo) y marginación social son invocados.[10,11,12] Este es otro dato con el que se puede establecer relación; sin embargo, no son datos determinantes porque se presume que esta enfermedad tiene una etiología multifactorial.

CONCLUSIONES

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0

La gastrosquisis es una de las malformaciones congénitas más comunes que se presentan en la pared abdominal, por tal motivo es importante la documentación de casos con este tipo de malformaciones para así poder ayudar a identificar patrones que podrían permitir un diagnóstico prenatal más rápido, un mejor asesoramiento genético y, en caso de que las familias deseen continuar con el embarazo, una mejor planificación del parto y una atención posnatal integral. La difusión de informes de casos de gastrosquisis fetal puede generar nuevas hipótesis de investigación que podrían conducir al desarrollo de nuevas estrategias de prevención o tratamiento. El conocimiento de cada caso es una oportunidad de aprender y mejorar el futuro de los bebes con gastrosquisis, así como ser útil para otras familias que pasen por similar situación y ayudarlos a entender mejor esta condición.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Machuca Vaca AJ. Gastrosquisis: resultados en una institución de tercer nivel. Perinatol Reprod Hum [Internet]. 2017 [citado 06/05/2024]: 31(2): [aprox. 2p.]. Disponible en: https://www.elsevier.es/es-revista-perinatologia-reproduccion-humana-144-articulo-gastrosquisis-resultados-una-institucion-tercer-S0187533717300493 https://doi.org/10.1016/j.rprh.2017.10.006
2. Ormaechea M. Gastrosquisis: análisis de situación entre los años 2011 y 2016 en el Hospital Pediátrico Pereira Rosell. Anfamed [Internet]. 2019 [citado 11/03/2025]; 6(1): [aprox. 3p.]. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2301-12542019000100130 https://doi.org/10.25184/anfamed2019v6n1a5
3. Villamil V, Aranda García JM, Sánchez Morote R, Ruiz Pruneda M, Fernández I, et al. Protocolo de manejo de las gastrosquisis. Cir Pediatr [Internet]. 2017; [citado 06/03/2025] 30(1): [aprox. 3p.]. Disponible en: https://secipe.org/wordpress03/index.php/lista-articulos/?cid=83
4. Oluwafemi OO, Benjamin RH, Navarro Sanchez ML, Scheuerle AE, Schaaf CP, Mitchell LE, et al. Birth defects that co-occur with non-syndromic gastroschisis and omphalocele.Am J Med Genet A [Internet]. 2020 [citado 06/03/2025]; 182(11): [aprox. 6p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32885608/ https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61830
5. Fisher SC, Howley MM, Romitti PA, Desrosiers TA, Jabs EW, Browne ML; et al. Maternal periconceptional alcohol consumption and gastroschisis in the National Birth Defects Prevention Study, 1997-2011. Paediatr Perinat Epidemiol [Internet]. 2022 [citado 11/03/2025]; 36(6): [aprox. 4p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35437856/ https://doi.org/10.1111/ppe.12882
6. Chuaire Noack L. New clues to understand gastroschisis. Embryology, pathogenesis and epidemiology. Colomb Med (Cali) [Internet]. 2021 [citado 06/03/2025]; 52(3):e4004227. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35431359/ https://doi.org/10.25100/cm.v52i3.4227
7. Tiruneh C, Gebremeskel T, Necho M, Teshome Y, Teshome D, Belete ABirth prevalence of omphalocele and gastroschisis in Sub-Saharan Africa: A systematic review and meta-analysis. SAGE Open Med [Internet]. 2022 [citado 11/03/2025]; 10:[aprox. 2p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36161211/ https://doi.org/10.1177/20503121221125536
8. Stallings EB, Isenburg JL, Short TD, Heinke D, Kirby RS, Romitti PA, et al. Population-based birth defects data in the United States, 2012-2016: A focus on abdominal wall defects. Birth Defects Res [Internet]. 2019 [citado 11/03/2025]; 111(18): [aprox. 4p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31642616/ https://doi.org/10.1002/bdr2.1607
9. Bhat V, Moront M, Bhandari V. Gastroschisis: A State-of-the-Art Review. Children (Basel) [Internet]. 2020 [citado 06/02/2025]; 7(12): [aprox. 2p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33348575/ https://doi.org/10.3390/children7120302
10. Rentea RM, Gupta V. Gastroschisis. [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 [citado 11/03/2025]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32491817/
11. Diyaolu M, Wood LS, Bruzoni M. Sutureless closure for the management of gastroschisis. Transl Gastroenterol Hepatol [Internet]. 2021 [citado 06/02/2025]; 6:[aprox. 2p.].Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34423152/ https://doi.org/10.21037/tgh-20-185
12. Joyeux L, Belfort MA, De Coppi P, Basurto D, Valenzuela I, King A, et al. Complex gastroschisis: a new indication for fetal surgery? Ultrasound Obstet Gynecol [Internet]. 2021 [citado 06/02/2025];

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0

58(6): [aprox.4p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34468062/ https://doi.org/10.1002/uog.24759
13. Durmaz LO, Brunner SE, Meinzer A, Krebs TF, Bergholz R. Fetal Surgery for Gastroschisis-A Review with Emphasis on Minimally Invasive Procedures. Children (Basel) [Internet]. 2022 [citado 11/03/2025] 9(3): [aprox. 2p.]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35327788/ https://doi.org/10.3390/children9030416

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflictos de intereses

Contribuciones de autores

IERR: Conceptualización, análisis formal, investigación, redacción-borrador original, redacción-revisión-edición, aprobación de la versión final.
ESC: Conceptualización, análisis formal, investigación, redacción-borrador original, redacción-revisión-edición, aprobación de la versión final.
MLM, RSF: Investigación, redacción-borrador original, redacción-revisión-edición, aprobación de la versión final.

Esta revista está bajo una licencia Creative Commons Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional — CC BY-NC 4.0