Onfalocele, Divertículo de Meckel Permeable y Trisomía 13

Dr. Sergio Zúñiga R.¹; Dr. Andrés Maira E.²; Dr. Alejandro Zavala B.²

Omphalocele, Permeable Meckel's Diverticulum and 13 Trisomy Case Report

A newborn with 13 Trisomy Syndrome, omphalocele and patent Meckel's diverticulum (patent omphalomesenteric duct) is described. This association has been published previously only once: It is postulated that it could be another, infrequent, aspect of the Patau's Syndrome or 13 Trisomy Syndrome.

(Key words: 13 Trisomy, Patau's Syndrome, Omphalocele, Patent omphalomesenteric duct, Meckel's diverticulum).

El onfalocele (exónfalo, amniocoele) es una malformación que se reconoce con facilidad en el neonato. Una membrana transparente cubre un defecto de tamaño variable de la pared abdominal y contiene vísceras, las que, pueden ser visualizadas a través de ella. El cordón umbilical se origina en el ápice o en la superficie inferior de la membrana, según el tamaño del onfalocele^{3, 5}.

La rotura de un onfalocele al nacer o en el tiempo siguiente, constituye una emergencia que requiere tratamiento quirúrgico inmediato. Existen, sin embargo, algunas situaciones que pueden simular un onfalocele roto, como en el siguiente caso.

Caso Clínico

Un recién nacido, de 8 horas de vida, producto de un embarazo de término, parto eutócico, peso 2.630 gr. al nacer y padres sanos, fue trasladado desde una maternidad al Servicio de Urgencia del Hospital Dr. Exequiel González Cortés con diagnóstico de malformaciones múltiples y onfalocele roto.

En el examen físico de ingreso se encontró hipertelorismo, agenesia de pabellón auricular

derecho, labio leporino bilateral con fisura palatina, polidactilia de ambas extremidades superiores y pie derecho, criptorquidea bilateral. En el abdomen, había un onfalocele de 8 cm de diámetro que en la superficie inferior presentaba una estructura con aspecto de "caracol" (Figs. 1 y 2) por la que se eliminaba meconio en dos puntos.

Los elementos del examen físico descritos permitían sospechar una trisomía del cromosoma 13, como fue confirmado posteriormente por el cariotipo (Fig. 3).

En la intervención quirúrgica el onfalocele estaba intacto y la estructura correspondía a un divertículo de Meckel permeable (fístula onfalomesentérica) prolapsado (Fig. 4) que se extirpó, realizándose anastomosis intestinal y reparación de la pared abdominal en un tiempo, según técnica de Gross.

La evolución postoperatoria del niño fue satisfactoria, con buen tránsito intestinal desde el tercer día de operado. Más adelante, una infección bacteriana de origen pulmonar complicó su evolución, falleciendo a los 35 días de vida.

En la necropsia, además de los hechos mencionados se comprobó que el ductus arterioso estaba permeable, que había bronconeumonía e hidropneumotórax, ambas bilaterales.

COMENTARIO

Entre las varias malformaciones congénitas que pueden presentarse en un recién nacido, la

1. Servicio Cirugía Pediátrica. Hospital Exequiel González Cortés. Div. Ciencias Médicas Sur, Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

2. Becado Servicio Cirugía Pediátrica. Hospital Exequiel González Cortés. Div. Ciencias Médicas Sur. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Figura 1: Aspecto del onfalocele con el divertículo de Meckel prolapsado en su superficie inferior

Figura 2: Divertículo de Meckel permeable prolapsado (aspecto de caracol).

LABORATORIO CLÍNICO DE REFERENCIA
SECCIÓN GENÉTICA CLÍNICA

CARIOTIPO

NOMBRE: EX Nº: CULTIVO Nº: 456
NEGATIVO: 1-8 PLACA: 456B, 496/485 FECHA:

Figura 3: Cariograma que muestra trisomía del cromosoma 13.

Figura 4: Aspecto de la intervención. La flecha indica la fístula onfalomesentérica o divertículo de Meckel permeable.

coexistencia de onfalocele y un divertículo de Meckel permeable o fístula onfalomesentérica, es rara. Escasos autores la mencionan^{5, 6} y aparentemente no se conoce su frecuencia, hasta el momento. En cambio está descrito que, habitualmente, la situación es confundida con un onfalocele roto en la primera inspección⁵, como ocurrió en este caso que, además del defecto de la pared abdominal, era portador de un síndrome de Patau o trisomía del cromosoma 13. Sólo un caso publicado anteriormente⁶ presentaba la misma asociación.

El síndrome de trisomía 13 se asocia con onfalocele en un 10 a 20% y con divertículo de Meckel, también entre un 10 a 20% de los casos^{1, 2, 4, 7}. La frecuencia de asociación de las tres entidades y además con el divertículo permeable, no ha sido publicada. Así, este caso, junto con otro mencionado en la literatura⁶ podrían sugerir

que esta asociación fuese otro rasgo fenotípico más de la trisomía 13.

RESUMEN

Se describe un recién nacido con trisomía del cromosoma 13, onfalocele y divertículo de Meckel permeable o fístula onfalomesentérica. Esta asociación ha sido descrita sólo en una oportunidad anteriormente. Se postula que podría constituir una característica más del síndrome de Patau o trisomía del cromosoma 13.

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen al Servicio de Neonatología del Hospital Ramón Barros Luco-Trudeau y al Dr. Ives Lacassie, Jefe del Depto. Genética de INTA.

REFERENCIAS

1. Bergsma D.: Birth Defects Compendium. 2a. Ed. N.Y. 1979. The National Foundation. March of Dimes 1979. Pág. 212-213.
2. Editorial, El síndrome de Patau: Actualidad Pediátrica. 36: 101, 1969.
3. Gray S.W., Skandalakis J.E.: Anomalías Congénitas (Embriogénesis, diagnóstico y tratamiento) Ed. Pediátrica, Barcelona 1975. Pág. 434-439.
4. Moraine C., Laugier J., Grenier B. et Desbuquois G.: Trisomie 13 ann Pediatr, 19: 405. 1972.
5. Rickhman P.P., Lister J., Irving I.M.: Neonatal Surgery. 2ª Ed. Butterworths, London 1978. Pág. 309-333.
6. Schwartz D.L., Citron P., Becker J.M.: Correspondence J. Pediatr. Surg. 19: 617, 1984.
7. Smith D.W.: Atlas de Malformaciones Somáticas en el niño. Ed. Pediátrica, Barcelona 1972. Pág. 42-43.