

Resumo Clínico

ONFALOCELO

Definição

- Defeito congénito da parede abdominal, na linha média, caracterizado pela herniação de órgãos abdominais, através da região umbilical. Os órgãos herniados são revestidos por uma membrana peritoneal e não por pele. O cordão umbilical insere-se na massa e os vasos umbilicais percorrem a sua superfície antes de entrarem no abdómen. Quando o defeito é superior a 5 cm é designado **onfalocelo gigante**.

Prevalência

- 3,4 em 10000 gestações e 1-2 por 10000 nados vivos.
- Herniação intestinal: 1/100 às 11 semanas de gestação; 1/800 às 12 semanas e 1/2000 às 13 semanas; Herniação hepática: 1/3500 casos entre as 11-13 semanas.

Diagnóstico ecográfico

- Saco na linha média-sagital contendo intestino e/ou fígado, com cordão umbilical inserido no seu ápex.
- Onfalocelo alto pode ter herniação cardíaca (**Pentalogia de Cantrell**);
- Onfalocelo baixo pode associar-se a anomalia da cloaca e espinha bífida (**Complexo OEIS**);
- 90% dos casos diagnosticados às 11-13 semanas resolvem às 20 semanas.
- Se a membrana peritoneal que reveste os órgãos herniados romper, os achados ecográficos são semelhantes aos do gastrosquisis.

Anomalias associadas

- 80% dos casos têm anomalias associadas.
- A presença de outras anomalias estruturais aumenta a probabilidade de anomalias cromossómicas, particularmente Trissomia 18 ou 13 (30 a 50% dos casos).
- Síndromes genéticas, particularmente Beckwith-Wiedemann (na presença de polihidrâmnios e feto grande para a idade gestacional), são encontrados em 10% dos casos.
- Anomalias noutros sistemas são encontradas em 30 a 50% dos casos: cardiovasculares > gastrointestinais > urogenitais.

Investigação clínica

- Estudo morfológico detalhado, incluindo ecocardiografia fetal.
- Diagnóstico invasivo para estudo genético (QF-PCR/cariótipo + array-CGH/painel de genes/exoma - selecionar casos a aplicar).
- Consulta de aconselhamento genético (se anomalias associadas ou suspeita de Síndrome de Beckwith-Wiedemann).
- Discussão multidisciplinar, envolvendo cirurgia pediátrica: orientação pós-natal.

Follow up

- **Pré-natal**: ecografia a cada 4 semanas, para avaliação do crescimento fetal, líquido amniótico, rácio OC/AC e dimensões do fígado, rins e língua. A utilização da fórmula de *Sieme* para cálculo da estimativa de peso fetal (diâmetro biparietal, diâmetro occipitofrontal e comprimento do fémur) parece ser mais adequada do que as fórmulas que utilizam o diâmetro abdominal.
- **Pós-natal**: correção cirúrgica precoce ou tardia, dependendo do tamanho do defeito abdominal, presença de anomalias associadas e hipoplasia pulmonar.

Parto

- **Local:** hospital com apoio perinatal diferenciado com cuidados intensivos neonatais e cirurgia pediátrica.
- **Idade Gestacional:** 38 semanas, antes se evidência de compromisso fetal.
- **Via de parto:** decidida de acordo com indicações obstétricas. A cesariana reserva-se à necessidade de intervenção cirúrgica imediata ou onfalocelos gigantes (saco contendo > 75% do fígado) para evitar rotura e hemorragia.

Prognóstico

- Onfalocelo isolado pequeno/moderado: bom prognóstico, taxa de sobrevida > 90%.
- Onfalocelo isolado gigante: sobrevida de 80%, podendo associar-se a hipoplasia pulmonar.
- Anomalias associadas: pior prognóstico, dependendo do tipo de anomalia associada e podendo ser letal (ex: Trissomia 18).
- O desenvolvimento cognitivo é habitualmente normal. Pode verificar-se atraso do desenvolvimento motor, particularmente nos casos de onfalocelo gigante.

Recorrência

- Isolado: sem risco de recorrência.
- Se anomalia cromossômica associada: 1%.
- Se síndrome de Beckwith-Wiedemann: até 50% (autossómico dominante).