

Elaborato da Tiziana Fanelli

UOC di Medicina Fetale, Ospedale Di Venere ASL BA, Bari

Definizione: l'onfalocele è un difetto di chiusura della parete addominale localizzato in sede centrale, principalmente a livello dell'ombelico, con conseguente erniazione dei visceri addominali. Gli organi eviscerati sono contenuti in un sacco rivestito da una membrana composta dal peritoneo e dall'amnios.

Incidenza: 1/4000 nati vivi, senza differenze di genere, con una incidenza più elevata in epoca prenatale.

Diagnosi: la diagnosi ecografica, possibile già dopo la 12esima settimana di gestazione, si basa sulla visualizzazione di una formazione rotondeggiante rivestita da una membrana ben distinta, contenente alcuni visceri addominali, in diretta continuità con l'addome fetale, su cui si inserisce il cordone ombelicale. Prima della 12esima settimana l'onfalocele può essere fisiologico.

Varietà anatomiche:

- Onfalocele con erniazione di anse intestinali, stomaco, milza;
- Onfalocele con erniazione del fegato



ONFALOCELE CONTENENTE ANSE INTESTINALI



ONFALOCELE CONTENENTE FEGATO

Management Ostetrico

Esame invasivo: raccomandato per l'elevato rischio di aneuploidie (trisomia 18, 13 e triploidia; soprattutto nelle forme con erniazione del fegato) e sindromico (Sdr Beckwith-Wiedemann, Pentologia di Cantrell, OEIS – onfalocele, anomalie della cloaca, ano imperforato, anomalie spinali).

Ecografia di riferimento: per valutare l'eventuale associazione con altre anomalie fetali (cardiache, urinarie, gastrointestinali; 25-30% dei casi).

Follow-up ecografico: per valutare la comparsa di complicanze, quali ostruzione delle anse intestinali intra ed extraddominali, spesso associata a polidramnios. Nel 10% dei casi può verificarsi la rottura della membrana costituita dall'amnios e dal peritoneo. A differenza dell'onfalocele contenente fegato, in caso di erniazione delle sole anse intestinali la possibilità di regressione spontanea in epoca prenatale dell'onfalocele è di circa il 50%.

Timing e modalità del parto: a termine (non è descritta una maggiore associazione con parto pretermine). L'indicazione al taglio cesareo dovrebbe essere solo su base ostetrica, anche se molti autori suggeriscono l'espletamento del parto mediante taglio cesareo nei casi in cui le dimensioni dell'onfalocele superino i 5 cm, per evitare la rottura della membrana nel passaggio attraverso il canale del parto.

Counselling

Rischio cromosomico/sindromico: molto alto.

Prognosi: La prognosi neonatale dipende dalla presenza di anomalie associate, raggiungendo il 20% in caso di quadri plurimalformativi e 0-5% in caso di anomalia cromosomica associata. Nei casi isolati la prognosi è buona, con una sopravvivenza superiore al 96%, soprattutto quando il fegato non è erniato e in assenza di problematiche ostruttive a carico delle anse intestinali. L'outcome cognitivo è normale. Nei casi con onfalocele di grandi dimensioni il rischio di complicanze respiratorie neonatali (causate da ipoplasia polmonare) e di ritardo motorio a 2 anni di vita è più elevato.

Trattamento postnatale: consiste nella riduzione dei visceri erniati e nella chiusura del difetto di parete. L'intervento può essere effettuato immediatamente e in un unico tempo (riparazione primaria), oppure dilazionato nel tempo, utilizzando tecniche non chirurgiche per evitare la necrosi intestinale che può conseguire alla riparazione primaria: in questi casi si procede a chiusura parziale del difetto e i visceri che rimangono all'esterno vengono in un sacchetto sterile in silicone. La scelta del tipo di approccio chirurgico dipende dalle dimensioni dell'onfalocele, dal suo contenuto, dalla presenza di anomalie associate e di ipoplasia polmonare.

Bibliografia:

- Volpe P, Fanelli T, Votino C, Paladini D, De Robertis V, et al. Fetal gastrointestinal anomalies. In: Fleischer A et al., eds. *Fleischer's Sonography in Obstetrics & Gynecology: textbook and teaching cases*. 8th ed. McGraw-Hill; 2017: 461-507.
- Cohen-Overbeek TE, Tong WH, Hatzmann TR, Wilms JF, Govaerts LC, Galjaard RJ, et al. Omphalocele: comparison of outcome following prenatal or postnatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2010;36(6):687-92.
- Khalil A, Arnaoutoglou C, Pacilli M, Szabo A, David AL, Pandya P. Outcome of fetal exomphalos diagnosed at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012;39(4):401-6.
- van Eijck FC, Aronson DA, Hoogeveen YL, Wijnen RM. Past and current surgical treatment of giant omphalocele: outcome of a questionnaire sent to authors. *J Pediatr Surg*. 2011;46(3):482-8.
- Peters NCJ. Omphalocele. VISUOG, the Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology.