

Hallazgos ecográficos prenatales a la correlación anatomoclínica y radiológica posnatal del complejo OEIS*

 Orellys Jordán MD¹,  Beatriz Quijada MD¹,  Carlos Villegas MD¹,  Ana Milano MD¹.

RESUMEN

El complejo OEIS es un acrónimo en inglés que se refiere a una combinación de defectos que incluyen (Onphalocele, Extrophy bladder, Imperforated ano, Spinal defects). Es una malformación polimórfica poco frecuente. Su prevalencia mundial se ha estimado entre 0,04 % en recién nacidos o 1 caso por 200 000 – 400 000 embarazos, con una relación hombre /mujer de 1:2. Se describe caso de una gestante de 17 años de edad, con embarazo de 21 semanas, con diagnóstico prenatal de complejo OEIS evaluado por ecografía en la unidad de perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas. El embarazo culminó de manera espontánea en óbito fetal a las 26 semanas de gestación. Se procedió a realizar correlación entre el estudio anatomopatológico y los hallazgos ecográficos prenatales y radiológicos posnatales. Se efectúa una revisión de la literatura referente al caso.

Palabras clave: Complejo OEIS, Hallazgos ecográficos, Defectos de pared abdominal.

Prenatal ultrasound findings to postnatal anatomoclinical and radiological correlation of the OEIS Complex

SUMMARY

The OEIS Complex is an acronym in English that refers to a combination of defects that include (Omphalocele, Extrophy bladder, Imperforated anus, Spinal defects) is a rare polymorphic malformation. Its worldwide prevalence has been estimated between 0.04 % in newborns or 1 case per 200 000 – 400 000 pregnancies, with a male/female ratio of 1:2. We describe the case of a 17-year-old pregnant woman with a 21-week pregnancy with an antenatal diagnosis of an OEIS complex evaluated by ultrasound in the “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” of the Hospital Universitario de Caracas. The pregnancy culminated spontaneously in fetal death at 26 weeks of gestation. A pathological study was correlated with antenatal ultrasound and postnatal radiological findings. A review of the literature regarding the case is carried out.

Keywords: OEIS complex, Ultrasound findings, Abdominal wall defects.

INTRODUCCIÓN

En 1978, se describió por primera vez una asociación entre cuatro malformaciones congénitas graves con el acrónimo en inglés OEIS (*Onphalocele, Extrophy bladder, Imperforated ano, Spinal defects*) (1, 2) y ocasionalmente también se han descubierto otras

afecciones asociadas con este trastorno a lo largo del tiempo, que incluyen espina bífida, anomalías urológicas congénitas, anomalías renales, diástasis de la sínfisis púbica y anomalías de las extremidades (2). Es una malformación polimórfica poco frecuente, sin embargo, los informes de casos familiares y tasas más altas de concordancia en gemelos monocigóticos brindan apoyo a una etiología genética. Su prevalencia mundial se ha estimado entre 0,04 % y 0,05 % en recién nacidos vivos o 1 caso por 200 000 – 400 000 embarazos, con una relación hombre/mujer de 1:2 (3, 4).

Ejemplos de malformaciones de la columna incluyen hemivértebras y meningoceles sacros (5). La anomalía

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología, residente de segundo año del posgrado de Perinatología, Hospital Universitario de Caracas. ²Especialista en Obstetricia y Ginecología y Perinatología, Coordinador del posgrado de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología, Perinatología. Adjunto docente del Hospital Universitario de Caracas. *Caso clínico presentado en ECOMED 2021, Ganador del 2do lugar. Correo para correspondencia: orellysimport@gmail.com

Forma de citar este artículo: Jordán O, Quijada B, Villegas C, Milano A. Hallazgos ecográficos prenatales a la correlación anatomoclínica y radiológica posnatal del complejo OEIS. Rev Obstet Ginecol Venez. 2022; 82(4): 516-521. DOI: 10.51288/00820416

espinal asociada con el complejo OEIS es el disrafismo espinal oculto (6), que se define como un grupo de malformaciones congénitas de la columna y la médula espinal caracterizadas por falla de fusión (total o parcial) de las estructuras neurales, el hueso y la línea media mesenquimatosa (7). Se desconoce la fisiopatología de esta entidad (8), se han propuesto varias hipótesis para explicar los mecanismos de desarrollo que conducen a la expresión fenotípica del complejo OEIS (9) y se cree que es causado por un defecto en la formación del mesoderma caudal y la migración entre las capas ectodérmica y endodérmica de la membrana cloacal, lo que lleva a una ruptura prematura o anormal de la membrana cloacal con respecto a la migración del tabique urorectal (10, 11). El grado de malformación depende del período prenatal en el que ocurre el defecto primario. Su pronóstico es desfavorable, por lo que siempre es necesario un manejo y asesoramiento familiar temprano (12). El presente artículo describe un caso de diagnóstico de complejo OEIS con su manejo perinatal y estudio anatomopatológico con la finalidad de enriquecer la información que se encuentra en la literatura.

CASO CLINICO

Se trata de primigesta de 17 años con embarazo de 21 semanas más 5 días por fecha de última menstruación,

sin antecedentes de importancia, referida a la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas (HUC), Venezuela, por hallazgo ecográfico de defecto de pared abdominal anterior: onfalocele. Durante la evaluación ultrasonográfica, se observó imagen heterogénea infraumbilical que, al no constatarse vejiga intraabdominal, se identificó como extrofia vesical que protruía a través de defecto de pared abdominal anterior de 16 mm (Figuras 1A y 1B). En un corte sagital de columna vertebral, se evidenció a nivel lumbosacro pérdida de la cifosis fisiológica y a la exploración coronal de columna vertebral lumbar y sacra se registró solución de continuidad con conservación de los tejidos blandos prevertebrales (Figuras 2A y 2B). En la exploración axial de la pelvis fetal no se logró discernir el complejo perineo - anal y se observó genitales ambiguos, otros hallazgos fueron riñón izquierdo displásico y dilatación de la pelvis renal derecha (Figura A1), con incremento de la relación cortical y tamaño renal conservado, y arteria umbilical única. En el plan de manejo perinatal se solicitó estudio cromosómico, exámenes de laboratorio de rutina, se asesoró genéticamente y se dio apoyo psicológico por el servicio de psiquiatría. El resultado del cariotipo fetal fue 46, XY normal. En seguimiento ecográfico de rutina se constató óbito fetal por lo que se finalizó la gestación.

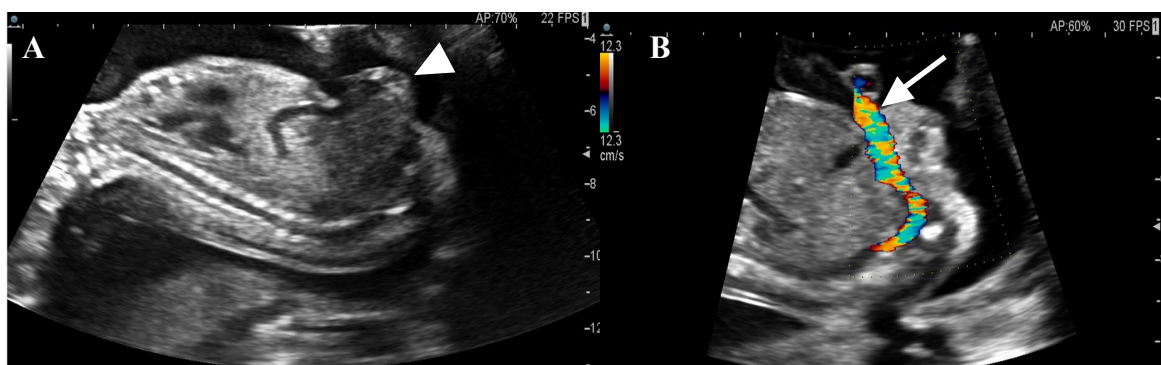


Figura 1A: Corte sagital de abdomen fetal se evidencia ausencia de vejiga e imagen heterogénea que protuye a nivel infraumbilical sugestiva de extrofia vesical (punta de flecha). Figura 1B: Al color *doppler*, se evidencia cordón umbilical. (Flecha completa).

*HALLAZGOS ECOGRÁFICOS PRENATALES A LA CORRELACIÓN ANATOMOCLÍNICA
Y RADIOLÓGICA POSNATAL DEL COMPLEJO OEIS*

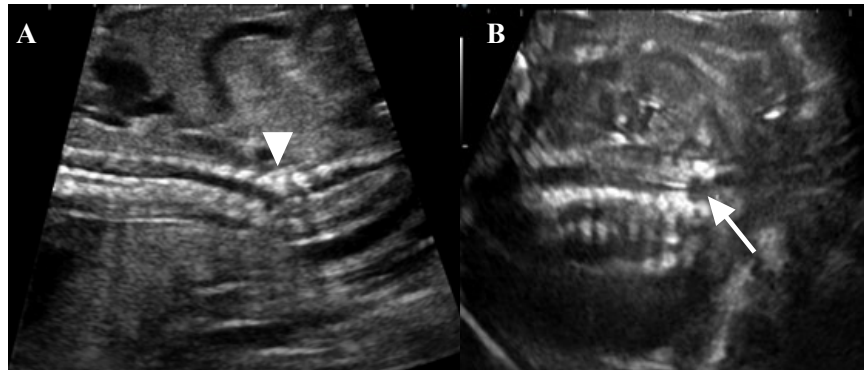


Figura 2A. Corte sagital de columna vertebral se evidencia pérdida de la cifosis fisiológica a nivel lumbar y sacro (punta de flecha). 2B. Exploración coronal solución de continuidad con conservación de tejidos paravertebrales (flecha).

Se llevó a estudio anatomopatológico posterior a la expulsión y se confirmaron los hallazgos vistos prenatalmente (Figuras 3 y 4); se efectuó rayos x de columna vertebral

anteroposterior y lateral posnatal al feto y se estableció el diagnóstico por imagen de alteración de segmentación de los cuerpos vertebrales (Figuras 5A y 5B).

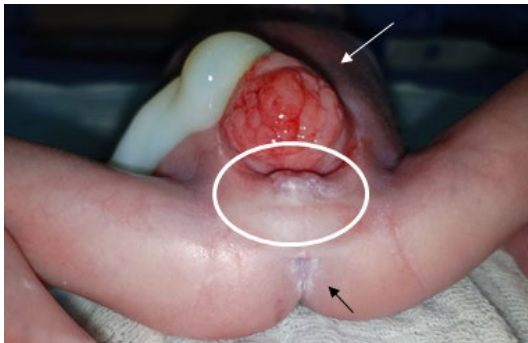
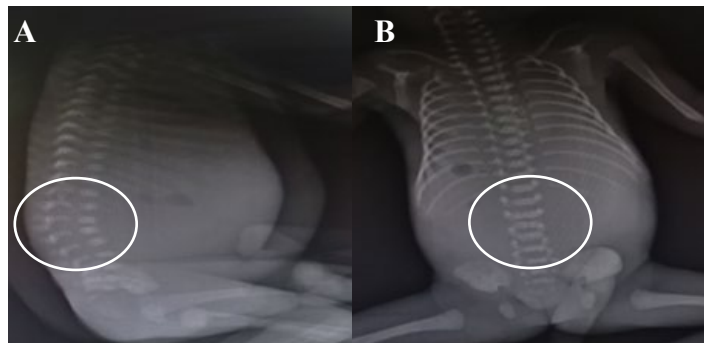


Figura 3. Defecto de pared abdominal anterior infraumbilical con exposición de mucosa vesical (flecha blanca), genitales ambiguos (círculo) y ano imperforado (flecha negra).



Figura 4. Visión macroscópica de columna vertebral con marcada visualización de los pliegues paravertebrales (flechas largas) y depresión lumbar sugestiva de defecto espinal oculto (punta de flecha).



Figuras 5A y 5B. Rayos x lateral y anteroposterior de columna vertebral con alteración de segmentación de los cuerpos vertebrales (círculos).

DISCUSIÓN

El complejo OEIS se define como un grupo de defectos que comparten una región y un estadio embriológico el cual ocurre al final de la blastogénesis, aproximadamente en la 4ta semana de gestación (13), momento donde ocurren procesos embriológicos importantes, como el cierre del tubo neural, el plegamiento transversal y longitudinal del embrión, con la formación del tórax anterior y la pared abdominal, y el desarrollo de la línea media, explicando así las características malformaciones polimórficas que conforman el complejo OEIS (14, 15).

Cuando ocurre la anomalía durante esta etapa de desarrollo se determina el tipo de defecto: extrofia cloacal, vesical o epispadia aislada, por lo que el daño temprano afecta al mesénquima que contribuye con el mesodermo infraumbilical, el septo urorectal y los somitas lumbosacro (16), asimismo se deduce que la proximidad del tubo neural a la cloaca durante el desarrollo embrionario puede explicar las anomalías cloacales relacionadas con el disrafismo espinal oculto, una entidad que incluye un amplio espectro de anomalías de fusión congénitas de una o más estructuras de la línea media dorsal. Estas anomalías pueden afectar la piel, el tejido subcutáneo, los cuerpos vertebrales, las meninges y el tejido neural (17).

Existen dos categorías de disrafismo espinal: el disrafismo espinal abierto y el disrafismo espinal cerrado. Este último, con masas subcutáneas simples o complejas. El disrafismo espinal abierto incluye al mielomeningocele, mielocelo, hemimielomeningocele y hemimielocelo, y está asociado con defectos de la piel y tejido neural expuesto. El disrafismo espinal cerrado, caracterizado por masas subcutáneas simples incluye al meningocele, lipomielomeningocele, lipomielocelo y mielocistocele, seno dérmico, intradural, lipoma y engrosamiento del *filum* terminal (18) y el disrafismo espinal cerrado con masa subcutánea compleja

agrupa al quiste neuroentérico, fistula entérica dorsal, síndrome de regresión caudal y disgenesia espinal segmentaria (18, 19).

Para el diagnóstico prenatal se han descrito varios criterios ecográficos clasificados en mayores y menores, sin embargo, a pesar de la existencia de tales criterios, no todas las anomalías pueden identificarse de manera prenatal y muchas veces se confunden con otros diagnósticos diferenciales como el onfalocele o la gastrosquisis. Por tanto, el diagnóstico suele confirmarse con otras estudios de imagen como la resonancia magnética o el *doppler* color, útil en la diferenciación de la extrofia vesical y onfalocele, es de suma importancia esclarecer que este complejo OEIS no se encuentra asociado a cromosomopatías (20).

El pronóstico de los pacientes con complejo OEIS varía según la gravedad de los defectos estructurales, un adecuado manejo interdisciplinario de las formas menos graves puede mejorar el pronóstico y la letalidad de esta entidad.

CONCLUSIÓN

A pesar de que no es fácil el diagnóstico prenatal, este caso ilustra que las disrafias espinales segmentarias también están relacionadas con esta entidad, que son muchas veces de diagnóstico posnatal, como se corroboró por medio de estudios radiológicos del feto.

Sin conflictos de interés.

REFERENCIAS

1. Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects). Birth Defects [Internet]. 1978 [consultado 3 de enero de 2022];14:253–263. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/728566/>

*HALLAZGOS ECOGRÁFICOS PRENATALES A LA CORRELACIÓN ANATOMOCLÍNICA
Y RADIOLÓGICA POSNATAL DEL COMPLEJO OEIS*

2. Källén K, Castilla EE, Robert E, Mastroiacovo P, Källén B. OEIS complex a population study. *Am J Med Genet.* 2000; 92(1):62-68. DOI:10.1002/(sici)1096-8628(20000501)92:1<62::aid-ajmg11>3.0.co;2-b
3. Goto S, Suzumori N, Obayashi S, Mizutani E, Hayashi Y, Sugiura-Ogasawara M. Ante-natal findings of omphalocele-exstrophy of the bladder-imperforate anus-spinal defects (OEIS) complex. *Congenit Anom (Kyoto).* 2012; 52(3):179-181. DOI: 10.1111/j.1741-4520.2011.00342.x
4. El-Hattab AW, Skorupski JC, Hsieh MH, Breman AM, Patel A, Cheung SW, *et al.* OEIS complex associated with chromosome 1p36 deletion: A case report and review. *Am J Med Genet Part A.* 2010; 152A (2):504-511. DOI: 10.1002/ajmg.a.33226
5. Källén B. Population surveillance of multimalformed infants. Experience with the Swedish Registry of Congenital Malformations. Second part. *J Genet Hum [Internet].* 1987 [consultado 3 de enero de 2022];35(5):321-38. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3437263/>.
6. Morioka T, Hashiguchi K, Yoshida F, Matsumoto K, Miyagi Y, Nagata S, *et al.* Neurosurgical management of occult spinal dysraphism associated with OEIS complex. *Childs Nerv Syst.* 2008; 24(6):723-9. Doi: 10.1007/s00381-007-0519-y
7. Mora Monago R, López Moreno AM, Lucas Gutiérrez M, Mora Monago F, Pérez Caballero FL, Montsech Angulo L. Disrafismos espinales. *seram [Internet].* 22 de noviembre de 2018 [consultado 19 de abril de 2022]. Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/2709>
8. Vlangos CN, Siuniak A, Ackley T, van Bokhoven H, Veltman J, Iyer R, *et al.* Comprehensive genetic analysis of OEIS complex reveals no evidence for a recurrent microdeletion or duplication. *Am J Med Genet A.* 2011;155(1):38-49. DOI: 10.1002/ajmg.a.33757.
9. Keppler-Noreuil KM. OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects): a review of 14 cases. *Am J Med Genet.* 2001; 99 (4):271-9. DOI: 10.1002/1096-8628(2001)9999:9999<00::aid-ajmg1094>3.0.co;2-#.
10. Jones KL, Smith. *Patrones reconocibles de malformaciones humanas.* Sexta edición. Madrid: Elsevier; 2006.
11. Vasudevan PC, Cohen MC, Whitby EH, Anumba DOC, Quarrell OWJ. The OEIS complex: Two case reports that illustrate the spectrum of abnormalities and a review of the literature. *Prenat Diagn.* 2006; 26(3):267-272. DOI: 10.1002/pd.1394.
12. Wong TL, Baki MM, Ishak S, See GB. A bizarre case of accessory larynx in an infant with OEIS syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2018;114(1):134-7. DOI: 10.1016/j.ijporl.2018.08.037.
13. Saldarriaga W, Isaza C. Presentación de 4 casos de defectos de blastogénesis: complejo cuerpo extremidad, complejo OEIS y cordón corto. *Colombia Médica [Internet].* 2005 [consultado el 3 de enero de 2022];36(3):209-214. Disponible en: <https://biblat.unam.mx/hevila/Colombiamedica/2005/vol36/no3/11.pdf>
14. Cervantes-Parra L, Londoño-Orozco A, Nieto-García M, Gutiérrez-De Aguas R. Procesos embrionarios y malformaciones congénitas. Revisión con reporte de casos. *Salud Uninorte [Internet].* 2012 [consultado el 3 de enero de 2022]; 28(1):150-161. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/sun/v28n1/v28n1a13.pdf>
15. Martínez-Frias M, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Frias J. Exstrophy of the Cloaca and Exstrophy of the Bladder: Two Different Expressions of a Primary Developmental Field Defect. *Am J Med Genet.* 2001; 99: 261-269. DOI: 10.1002/ajmg.1210.
16. Cohen AR. The mermaid malformation: cloacal exstrophy and occult spinal dysraphism. *Neurosurgery [Internet].* 1991 [consultado 3 de enero de 2022];28(6):834-843. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2067605/>
17. Tandon V, Garg K, Mahapatra AK. Terminal myelocystocele: a series of 30 cases and review of the literature. *Pediatr Neurosurg.* 2012;48(4):229-235. DOI: 10.1159/000349915.
18. Copp AJ, Adzick NS, Chitty LS, Fletcher JM, Holmbeck GN, Shaw GM. Spina bifida. *Nat Rev Dis Primers.* 2015; 1:15007. DOI: 10.1038/nrdp.2015.7.

19. Wallingford JB, Niswander LA, Shaw GM, Finnell RH. El desafío continuo de comprender, prevenir y tratar los defectos del tubo neural. *Ciencia*. 2013;339(6123): 1222002. DOI: 10.1126/ciencia.1222002. *Neuroradiology*. 2000;42(7):471-491. DOI: 10.1007/s002340000325
20. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Recibido: 21 de abril de 2022*
Aprobado: 18 de julio de 2022