



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO
FACULTAD DE MEDICINA**



HOSPITAL PARA EL NIÑO POBLANO

“ANOMALIAS ASOCIADAS A MALFORMACION ANORRECTAL
EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL PARA EL NIÑO POBLANO DE 2008 AL 2013”

TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE LA ESPECIALIDAD EN:

NEONATOLOGIA

PRESENTA:

DRA. ESMERALDA VERA VEGA

DIRECTOR DE TESIS:

DRA. ELVIA PATRICIA CONCHA GONZALEZ.

ASESOR METODOLÓGICO.

MC. MARICRUZ GUTIERREZ BRITO.

H. Puebla, Puebla. Febrero, 2015



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

ÍNDICE

1. Resumen.....	3
2. Antecedentes.....	4
2.1 Antecedentes generales.....	5
2.2 Antecedentes específicos.....	8
3. Planteamiento del problema.....	18
4. Justificación.....	19
5. Objetivos.....	21
5.1 Objetivo general.....	21
5.2 Objetivos específicos.....	21
6. Material y métodos.....	22
7. Bioética.....	23
8. Resultados.....	24
9. Discusión.....	33
10. Conclusiones.....	35
11. Anexos.....	36
12. Lista de abreviaturas	39
13. Bibliografía.....	40

1.- RESUMEN

ANOMALIAS ASOCIADAS A MALFORMACION ANORECTAL EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL PARA EL NIÑO POBLANO DE 2008 AL 2013.

Autores: Dra. Vera Vega Esmeralda, Dra. Concha González Elvia Patricia, MC. Maricruz Gutiérrez Brito.

RESUMEN.

Introducción. Las malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte en menores de un año. La malformación anorrectal es uno de los defectos estructurales del tubo digestivo más frecuentes. Cerca de la mitad de los casos es acompañada de anomalías asociadas siendo las urogenitales, las de la columna vertebral, cardíacas, del esófago y de los riñones, las más comunes.

Objetivo. El objetivo del estudio fue conocer las anomalías asociadas a malformación anorrectal en los recién nacidos del Hospital para el Niño Poblano.

Tipo de estudio. Observacional, transversal y retrospectivo durante el periodo correspondiente de enero del 2008 a diciembre de 2013

Material y métodos. En el estudio se incluyeron todos los recién nacidos que ingresados con diagnóstico de malformación anorrectal al Hospital para el Niño Poblano. Se estudiaron a 64 recién nacidos que cumplieron con los criterios de inclusión.

Resultados. El género mayormente encontrado fue el masculino, la malformación anorrectal mas frecuente encontrada fue con fístula rectoperineal. Las anomalías cardíacas se encontraron con mayor frecuencia en un 51% de la población, seguido de anomalías nefro-urinarias en 39%, musculo-esqueléticas en 12.5%, sistema nervioso en 9.3%, traqueo-esofágicas en 7.8%, asociada a síndromes en 17% de los pacientes estudiados.

Conclusiones. Las anomalías asociadas a malformación anorrectal se han reportado con una frecuencia hasta de 75% en algunos estudios. Siendo las más comunes en nuestro estudio las cardíacas En ello radica la importancia de identificar sus asociaciones ya que algunas requieren un tratamiento previo al de la propia malformación anorrectal, mismas que pueden ser un factor pronostico en la calidad de vida de nuestros pacientes.

2.- ANTECEDENTES

2.1 ANTECEDENTES HISTÓRICOS.

Los primeros antecedentes sobre malformaciones anorrectales, son las aportaciones de la intervención quirúrgica de Paul de Aegina, quien vivió entre los años de 625 y 690 DC. Este cirujano, operó a un niño que nació con ano imperforado, haciéndole apertura rectal obtenida mediante el empleo a ciegas de una guía y un bisturí y le hizo dilataciones mediante la introducción de bujías. Ésta fue la piedra angular en la historia del tratamiento de las malformaciones anorrectales.

En 1676, Cooke trató con éxito un caso de malformación anorrectal por medio de una incisión perineal en el sitio donde supuso que debió estar el orificio anal. Parte del tratamiento, fue la dilatación del orificio con estiletes de madera de sauco.

En 1789, Mantell, operó una niña que tenía una fístula vaginal además del ano imperforado, mediante una incisión perineal apoyándose sobre el extremo de una sonda metálica introducida a través de la fístula vaginal.

Amussat, un cirujano francés, considerado como el introductor del procedimiento para la corrección del ano imperforado, corrigió este defecto a través de un acceso sagital posterior.

La historia del trasplante de fístula, procedimiento muy difundido para tratar la fístula vestibular, se inicio en 1826.

En México y en América Latina, la primera descripción de un procedimiento para la corrección de una malformación anorrectal data de 1856. Servín y Villagrán, efectuaron cada quien por su parte, una intervención quirúrgica en posición de litotomía con el propósito de dar salida al contenido del tubo digestivo distal. Servín, logró descender el fondo de saco rectal y anclarlo a la piel. Villagrán, después de una infructuosa disección perineal, no logró descender el fondo de saco ciego del colon distal.

Norris en 1941, describió un procedimiento quirúrgico, de difícil ejecución, denominado descenso abdomino-perineal que se realizaba en neonatos y sin colostomía protectora; sólo buscaba comunicar el colon distal con el exterior. Rhoads y cols, en 1944, efectuaron un procedimiento parecido, con resultados similares.

En 1930, Wangensteen y Rice, quienes para localizar el fondo de saco del intestino terminal, sugirieron efectuar un estudio radiológico en posición invertida al que

denominaron invertograma y que sigue siendo útil con algunas variantes hasta la actualidad.

La operación descrita originalmente por Norris, pero difundida por Rhoads, por muchos años fue la más relevante y de elección en casi todo el mundo.

A principios de la década de los años 50 del siglo pasado, Stephens, un prestigiado cirujano pediatra australiano, llevó a cabo estudios en el laboratorio que le permitieron revolucionar el conocimiento de las malformaciones anorectales.¹

2.2. EPIDEMIOLOGÍA

Las malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte en menores de un año. El ano imperforado es por su parte, uno de los defectos estructurales del tubo digestivo más frecuentes. Se estima, en países que han podido establecer este dato, que existe un caso por cada 1,000 a 5,000 recién nacidos vivos. En nuestro país se ignora cuántos nuevos casos hay cada año. Sabemos que este defecto se acompaña de otras malformaciones, algunas de las cuales requieren atención antes que la anorrectal.

Cerca de la mitad de los casos es acompañada de anomalías asociadas siendo las urogenitales, las de la columna vertebral, cardíacas, del esófago y de los riñones, las más comunes.

Las anomalías asociadas fueron detectadas con mucha menor frecuencia de la debida, en virtud de que la infraestructura del hospital en donde se hizo el estudio carece de especialistas para su identificación.²

2.3 ANTECEDENTES GENERALES

Malformación anorrectal se denomina a toda anomalía congénita en la que el recto no desemboque en su situación anatómica normal y además su permeabilidad no sea la adecuada o presente trayectos fistulosos hacia estructuras vecinas o periné.

La malformación anorrectal (MAR) se acompaña con frecuencia de otras malformaciones, sobre todo genitourinarias, con las que integra un gran espectro de variabilidad.³

Clasificación de malformación anorectal.

Masculino

Fistula perineal.
Fistula rectouretral
 Bulbar
 Prostatica
Fístula recto vesical
Ano Imperforado sin fístula
Atresia rectal
Defectos complejos

Femenino

Fístula perineal.
Fístula vestibular
Persistencia de la cloaca
Ano imperforado sin fístula
Atresia rectal.
Defectos complejos. ⁴

MALFORMACIONES ASOCIADAS.

La mayor parte de bebés (el 50 % al 60 %) con malformaciones anorrectales tienen una o varias anomalías que afectan otros sistemas. Las anomalías altas están asociadas con más malformaciones.

ANOMALÍAS CARDIOVASCULARES.

Las anomalías cardiovasculares están presentes en aproximadamente un tercio de pacientes, pero sólo el 10% de estos requieren de tratamiento. Las lesiones más comunes son defecto del septum atrial, persistencia del conducto arterioso, seguido de tetralogía de Fallot y defecto del septum ventricular.

ANOMALÍAS GASTROINTESTINALES

Un espectro amplio de anomalías gastrointestinales asociadas han sido descritas. Las anomalías traqueo-esofágicas ocurren en aproximadamente el 10 % de los casos. La obstrucción duodenal causada por atresia o malrotación, se han reportado que tienen una incidencia del 1 % a 2 %.

ANOMALÍAS ESPINALES, SACRAS, Y VERTEBRALES.

Las anomalías lumbosacras como hemivertebra, escoliosis, vértebras de mariposa y hemisacro son comunes. El problema espinal más frecuente es la medula anclada, pero el lipoma espinal, siringomielia y mielomeningocele también son vistos comúnmente. Cuando más compleja es la anomalía anorrectal, más probable será la presencia de una anomalía espinal y vertebral asociada.

ANOMALÍAS GENITOURINARIAS.

Predominan las anomalías urológicas. La incidencia se extiende de un tercio a la mitad de pacientes y aumenta con la complejidad del defecto anorrectal. El reflujo vesicoureteral es la anomalía más comúnmente encontrada. La agenesia renal y displasia renal le siguen en frecuencia. La criptorquidia se ha reportado en un 20% de los hombres con ano imperforado y las hipospadias ocurren en aproximadamente 5%.

ANOMALÍAS GINECOLÓGICAS

En el período del recién nacido, el hidrocolpos puede conducir a la obstrucción urinaria o puede causar piocolpos. Las anomalías Mullerianas pueden manifestarse más tarde cuando las adolescentes tienen obstrucción del flujo menstrual. Las malformaciones uterinas (útero bicorne), anomalías vaginales (en particular tabique vaginal), y atresia vaginal ocurren en aproximadamente un tercio de pacientes.⁴

Mientras más alta es la malformación, más frecuentes son los defectos genitourinarios asociados. Los pacientes con cloacas persistente o fístulas rectovesicales tienen el 90% de probabilidades de tener anomalías genitourinarias asociadas, aquellos con MAR bajas (fístulas perineales) las padecen en menos del 10%.

Hay que recordar que las malformaciones anorrectales pueden formar parte del espectro de la llamada asociación VATER o VACTERL, acrónimo que involucra malformaciones vertebrales, anorrectales, traqueoesofágicas, renales o radiales, cardíacas y de las extremidades, también de síndromes dismorfológicos.³

Abordaje inicial.

El abordaje inicial de toda malformación anorrectal incluye ayuno, soluciones parenterales a requerimientos normales, doble esquema de antibióticos, ampicilina y amikacina; es importante en las primeras 24 horas de vida no colocarle sonda orogástrica para permitir la neumatización de todo el trayecto intestinal y permitir la visualización de éste en el invertograma. Solicitar exámenes preoperatorios, biometría hemática, tiempo de protrombina y parcial de tromboplastina, pruebas cruzadas; en el sexo masculino, examen general de orina en búsqueda de meconio para descartar fístula rectourinaria.⁵

2.4 ANTECEDENTES ESPECÍFICOS.

Se realizó un estudio en el cual se evaluaba si era necesario realizar una evaluación completa en busca de VACTERL en pacientes con fístula rectoperineal. Fue una revisión retrospectiva en un Centro Colorrectal Pediátrico en un Hospital de tercer nivel del año 2000 al 2012.

Se incluyeron 308 pacientes, de los cuales 102 pacientes presentaron fístula rectoperineal, 63 eran varones y 39 eran mujeres. Las anomalías específicas asociadas identificadas eran foramen oval (n=31) y persistencia del ducto arterioso (n=24). Las asociaciones cardiacas (no incluidas el foramen oval y ductus arterioso permeable) se identificaron en 29.4%. Treinta y cinco pacientes (34%) con fístula rectoperineal tuvieron por lo menos una anomalía asociada. Las malformaciones de la columna vertebral (15.7%), médula espinal (9.8%), sistema genitourinario (20.6%), ginecológicas (3.9%), extremidades (9.8%) y el esófago (3.9%). Seis pacientes (6%) cumplieron criterios para asociación VACTERL con 3 o más anomalías. Los defectos cromosómicos fueron identificados en el 7.8% de los pacientes. Los resultados apoyaron que las anomalías asociadas son menos frecuentes en fístula rectoperineal que las lesiones más complejas, sin embargo, estas anomalías son comunes por lo que debe llevarse una evaluación completa.⁶

En un estudio se evaluó la incidencia de anomalías congénitas asociadas con malformaciones anorrectales en relación con el tipo anatómico, según la definición de la clasificación Krickenbeck.

Se revisaron 99 niños con malformación anorrectal en una institución entre 2002 y 2011. Las anomalías fueron categorizadas como sistema cardiovascular (SCV), genitourinarias, sistema nervioso central (SNC), gastrointestinal, respiratorio, locomotor y cráneo-facial. Anomalías cromosómicas, síndromes y asociaciones. De los 99 pacientes, 62 fueron masculinos. Peso al nacer de 2.950 kg (0.600-4.560 kg). Había 13 prematuros. El 35% tenía fístula perineal, 21% rectovestibular, 19% fístulas rectouretrales, sin fístula el 13%, fístula rectovesical en 7%, el 4% anomalías de la cloaca. En general, 77 pacientes (78%) tenían por lo menos una malformación asociada, solo el 22% con MAR aisladas. Las malformaciones más frecuentes eran genitourinarias (28%) y anomalías de SNC (26%). La anomalía urológica más frecuente fue reflujo vesicoureteral (RVU). Entre las anomalías del SNC, la médula anclada es la patología más común. La fístula rectovesical tiene más probabilidad de tener malformaciones genitourinarias asociadas. La cloaca es más propensa a tener anomalías de la médula. Dentro de las anomalías cardiacas asociadas con malformación anorrectal se encuentran foramen oval/defecto del septum atrial, persistencia de conducto arterioso, defecto del septum ventricular. El síndrome más

común encontrado fue Trisomía 21, visto en 9 pacientes, 8 de los cuales tenían MAR sin fístula. Había 5 niños con asociación VACTERL. Se informó que el 78% de los niños con malformación anorrectal tienen otras anomalías asociadas.⁷

Se realizó un estudio en 2013 donde se analizaron recién nacidos con MAR en cinco centros quirúrgicos pediátricos Europeos, durante un lapso de 6 años consecutivos (2007-2012). El objetivo fue presentar los datos clínicos de una cohorte Europea de pacientes con malformación anorrectal (MAR).

La MAR se encuentra como un defecto congénito aislado, como parte de un síndrome asociado con otras anomalías. Las anomalías asociadas se han publicado que ocurren en 45%-65% de los pacientes, la mayoría del tracto gastrointestinal, sistema nervioso central, sistema esquelético (vertebras) o tracto gastrointestinal.

De un total de 203 pacientes fueron elegidos para el estudio. La MAR ocurre por igual en niños y niñas. De estos, 9% formaron parte de un síndrome o defecto cromosómico, como trisomía 21, síndrome de Currarino, síndrome de Casamassima, Cri-du-chat, síndrome del ojo de gato o Síndrome de microdelección 22q11.

En varones, el mayor porcentaje tenía fístulas perineales (43%) seguido de fístulas uretrales (29%). En mujeres el grupo más grande tenía fístulas perineales (41%) seguido por fístulas vestibulares (28%). No se encontraron fístulas en el 15% de los varones y 4% de las mujeres. La estenosis anal se observó en 3% de los hombres y 5% en mujeres.

La mayoría de los pacientes (72%) tenían anomalías asociadas, más a menudo renal (29%), cardíaca (31%) o anomalías esqueléticas (36%). Nueve por ciento de los pacientes tenía una atresia de esófago. Otras anomalías gastrointestinales en el 6% de los pacientes con MAR incluyendo atresia duodenal, malrotación, onfalocele y uno tenía un hepatoblastoma. Anomalías cardíacas se observaron en el 31% de los pacientes, la mayoría defecto del septo auricular y defectos del septo ventricular. Casi la misma proporción de los pacientes se encontró que tenían anomalías renales (29%): hidronefrosis en el 6%, riñón único en el 6%, riñón displásico en el 3%, doble sistema en 5%, riñón en herradura en 2%, riñón ectópico en 1% y otras anomalías en 9%. Sólo 68% de los pacientes fueron seleccionados para las anomalías de la vejiga.

Cuarenta y cinco por ciento de los pacientes fueron seleccionados para reflujo vesicouretral (Grado IV) y el 17% de los pacientes presentó algún grado de reflujo vesicouretral (63% de grado I o II). Anomalías esqueléticas de las extremidades superiores se observaron en 7% de los pacientes y las anomalías de las extremidades inferiores en 11% de los pacientes. Anomalías vertebrales (excepto sacra y la región del cóccix) se observaron en el 18%, mientras que anomalías sacras se observaron en el 17% de los pacientes. Anomalías de la médula espinal se observaron en el 18% de los pacientes (78%), incluyendo médula anclada, cono siringe, lipoma o masa intramedular y meningoceles.

Una observación notable del estudio fue la incidencia de los diferentes tipos de malformaciones anorrectales. La mayoría de las MAR en las mujeres fueron fístulas perineales, contradictorio a lo publicado por Levitt y Peña que mostro que las fístulas vestibulares fueron las más vistas. La frecuencia de las anomalías asociadas fueron observadas en el rango de otros estudios. Aunque las urogenitales fueron más vistas. Se recomienda la ecografía de riñones y vías urinarias en recién nacidos con MAR. Cistouretrografía miccional para pacientes con dilatación del tracto urinario superior, anomalías espinales y lumbosacra.⁸

En 2011 se publicó un estudio retrospectivo donde se analizaron 331 pacientes que nacieron con MAR en el periodo de 1983-2003. Donde se documentó método de detección, anomalías urológicas, tratamiento, complicaciones y seguimiento. El objetivo fue estudiar la incidencia de anomalías urológicas asociadas con MAR y la relación entre la gravedad de la MAR y la incidencia de estos defectos urológicos con resultados a largo plazo.

Las malformaciones anorrectales son anomalías congénitas del ano que cubren un amplio espectro de anomalías anatómicas, que se caracteriza por la ausencia de ano en una posición normal dentro del periné. La incidencia global de anomalías asociadas a MAR es más de 60%. Las anomalías urológicas son vistas con frecuencia en pacientes con MAR. Estudios previos recomienda que todos los niños con MAR deban someterse a ecografía de vías urinarias en el periodo neonatal. Para detectar reflujo vesicouretral, todos los pacientes con dilatación de la parte superior del tracto urinario deben ser sometidos a cisto-uretrografía miccional, además de rayos X de región sacra, ecografía de médula espinal para detectar anomalías lumbosacra o defecto de la medula espinal.

Paciente con MAR y anomalía lumbosacra coexistente, de la columna vertebral o medula espinal son más propensos a tener disfunción del tracto urinario.

Para el estudio de utilizo la clasificación de Krickenbeck. Se dividieron los pacientes en malformaciones anorrectales complejas (malformaciones cloacales, fístulas de vejiga, fístulas uretrales, prostática y bulbar, fístula vaginal o sin fístula; malformaciones anorrectales menos complejas (fístulas perineales, fístulas vestibulares, estenosis anal y atresia rectal).

Se evaluaron trescientos treinta y un pacientes con MAR de los cuales el 48% eran mujeres y 52% eran hombres. Cuarenta y seis por ciento de los pacientes de sexo masculino y el 17% de los pacientes de sexo femenino tenía una MAR compleja. Las anomalías urológicas se encontraron en 172 casos (52%). La incidencia de anomalías urológicas disminuyen en pacientes con MAR menos complejas. Sorprendentemente la atresia rectal que se consideraba MAR de menor complejidad tienen una alta incidencia de anomalías urológicas. Las cuatro anomalías urológicas mas vistas en pacientes con MAR fueron hidronefrosis, reflujo vesicoureteral, disfunción del tracto

urinario inferior e incontinencia urinaria, con una incidencia total de 24,18,14 y 12% respectivamente. La incidencia de anomalías urológicas disminuyó con la disminución de la complejidad de la MAR.

En pacientes con malformación cloacal el 62% presentó hidronefrosis, 54% reflujo vesicoureteral, 77% disfunción del tracto urinario inferior, 46% incontinencia urinaria; con fístula uretral el 46% presentó hidronefrosis, 33% reflujo vesicoureteral, 25% disfunción del tracto urinario inferior, 25% incontinencia urinaria; fístula al cuello vesical, el 25% hidronefrosis, reflujo vesicoureteral, incontinencia urinaria respectivamente y 50% disfunción del tracto urinario inferior.

Anomalías lumbosacra/ médula espinal y disfunción del tracto urinario inferior en MAR. En pacientes con MAR complejas el 39% tenía anomalía lumbosacra o médula espinal, en comparación con el 8% de los pacientes con MAR menos complejas. El 43% de pacientes con anomalía lumbosacra/médula espinal asociada con MAR sufren de disfunción del tracto urinario inferior.

En conclusión las anomalías urológicas en pacientes con MAR complejas son más graves que en los pacientes con MAR menos complejas. La ecografía de vías urinarias debe llevarse a cabo en todos los pacientes. ⁹

Una revisión retrospectiva de los registros médicos de pacientes con MAR sin fístula se realizó entre septiembre de 1980 y marzo de 2014. A partir de una serie de 2189 casos de MAR, 92 no tenían fístula identificada. Setenta y seis pacientes eran varones y 16 mujeres. Treinta y siete pacientes tenían trisomía 21. Sesenta y cuatro pacientes tenían tracto urinario normal, cuatro pacientes tenían un riñón ausente, diez tenían hidronefrosis bilateral y tres unilateral.

Los resultados a largo plazo relacionada con el control del intestino estaban disponibles en 52 casos: 11 de 18 pacientes con trisomía 21 tenían movimientos voluntarios del intestino y 29 de 34 sin trisomía 21 tuvieron evacuaciones voluntarias. Todos los pacientes sin trisomía 21 tenían el control urinario. ¹⁰

Se realizó un trabajo con el propósito de encontrar el tipo MAR más comúnmente asociada a atresia esofágica y la implicación pronóstica de esta asociación.

De 1995 pacientes con MAR, 167 tenían una AE concomitante (8,3%). La fístula de próstata es el tipo de defecto más común en varones con AE (45,9%) y la cloaca en el grupo de mujeres (57,9%). Los pacientes de AE tenían peor intestino (47 vs. 67%) y peor control urinario (56,6 vs. 79,4%) comparado con la serie general (GS). Los pacientes de AE tenían una incidencia significativamente mayor de la médula anclada (32,3 vs 17,6%), anomalías cardíacas (32,3 vs. 22,5%), incluyendo defecto del septo ventricular (12,5 vs. 4,5%), hidronefrosis (36,5 vs 15,4%), riñón ausente (26,3 vs. 10,5%), atresia duodenal (7,7 vs. 1,7%), anomalías vertebrales (28,1 vs. 14%),

defectos de las extremidades (11,3 vs. 3,1%), anomalías traqueales (6,5 frente a 0,4%), y retraso en el desarrollo (5.9 vs. 1.4%).¹¹

En un estudio publicado en 2013 se mencionan las asociaciones con malformación anorrectal y síndromes relacionados. Existe una amplia variedad expresión fenotípica, que van desde MAR leves a MAR Complejas, habiendo malformaciones asociadas en mas del 75%. No se sabe mucho acerca de la etiología de la MAR, el peso de la evidencia apunta a factores genéticos.

Los pacientes con malformación asociadas pueden clasificarse en anomalías congénitas (no sindrómica) anormalidades cromosómicas, asociaciones sindromáticas no cromosómicas, síndromes no cromosómicas e influencia de factores ambientales.

Mas del 75% de los niños con MAR tienen otra malformaciones asociadas. Hasta el 50% de los casos se cree que son no sindromáticos. Existe evidencia de factores de riesgo para MAR dentro de estudios epidemiológicos. Exposición de los padres prenatalmente a la nicotina, alcohol, cafeína, drogas ilícitas, riesgos laborales, sobrepeso/obesidad y diabetes mellitus son posibles factores de riesgo ambiental para MAR. Han sido reportadas anomalías asociadas a MAR incluidas genitourinarias (49%), musculoesqueléticas (43%), craneofaciales (34%), cardiovasculares (27%), gastrointestinales (18%), respiratorias (13) y del sistema nervioso central (12%).

Las malformaciones del sistema urogenital son las comunes, 81% en algunos estudios, habiendo asociaciones con el sistema esquelético. Las malformaciones del los sistemas cardiovascular, sistema digestivo y sistema nervioso central son asociaciones frecuentes. Se han identificado múltiples anomalías en el 60.2%, con un 15.4% está asociado con síndrome VACTERL y 9.3% con secuencias. Asociación con anomalías nasales y renales pueden representar algún síndrome autosómico recesivo. La atresia de coanas también ha sido asociada con MAR. La asociación de MAR y síndrome VACTERL se ha reportado en una de cada 5,000 nacidos vivos. Aunque solo contribuyo un 15.4% del total de las anomalías asociadas.

Anomalías de la medula espinal/ vertebral.

Los estudios en animales sugieren que la notocorda controla el desarrollo de la medula espinal, la columna vertebral y ano recto, parece fundamental en el desarrollo de MAR. Como resultado, la asociación con la subyacente anomalía de medula espinal/vertebral se consideran significativas. El mal desarrollo sacro se encuentra en la Triada Currarino que une agenesia sacra con MAR e incluye una masa presacra (teratoma). El hemisacro del síndrome de Currarino se ha asociado con el gen (MNX1) HLXB9. El teratoma sacrococcigea se han descrito en asociación con lesiones bajas y altas.

Estudios sugieren una mayor incidencia de anomalías cromosómicas, al menos una asociación de 15% con variaciones cromosómicas (monigénica o síndromes

teratogénicos). La causa de MAR no se entiende por completo, los factores genéticos son conocidos por estar asociados con MAR en al menos 8% de los pacientes. Asociaciones cromosómicas de MAR.

La MAR se ha reportado en asociación con trisomía 8 mosaicismo, Down y síndrome de X frágil.

Asociaciones sindrómica no cromosómica y síndromes no cromosómicos. La MAR se ha reportado asociación con síndrome alcohol fetal, Klippel-Feil, Pallister-Hall, espectro Facio-auriculo-vertebral, Pierre Robin and sirenomelia, asociación Vater, VACTERL, Complejo Currarino. Una de las asociaciones más conocidas es el Síndrome Currarino (triada autosómico dominante, defecto hemi-sacro, MAR y masa presacra. Las mutaciones en el gen MNX1 se sabe que es causal en el síndrome Currarino.

Las endotelinas tienen un papel en la angiogénesis. Estudios sugieren la asociación entre los eventos vasculares y estenosis rectal. Una asociación con talidomina y MAR. Las propiedades de la talidomida conocido anti-angiogénicos, se vuelve abrir la posibilidad de una asociación vascular en patogénesis de MAR. El ácido retinoico (modulador del sistema endotelina) se ha demostrado que induce síndrome de regresión causal y MAR en modelo de ratón.

Factores de riesgo ambientales para MAR, se han identificado, exposiciones prenatales de los padres a la nicotina, el alcohol, la cafeína, drogas ilícitas, riesgo laboral, sobrepeso/obesidad y diabetes mellitus. Se han reportado casos de atresia anal identificada en pacientes expuestos a benzodiazepinas durante el embarazo.

Asociaciones con toxinas. En un estudio sobre los efectos del ácido retinoico en el desarrollo del feto, 100% de la descendencia tenía anomalías craneofaciales, 94% anorrectales, el 90% de las extremidades y el 55% defectos del tubo neural.

Asociación con agentes infecciosos. Es poco frecuente, pero la exposición fetal a citomegalovirus y toxoplasma se han reportado como posibles factores etiológicos.

Aunque no se sabe mucho acerca de la etiología de la MAR el peso de la evidencia apunta a factores genéticos como causa importante de la enfermedad.¹²

En 2014 se realizó un estudio donde se analizaban las anomalías renales en asociación VACTERL. Se realizó una descripción de una serie de casos de hallazgos renales en pacientes con asociación VACTERL. Fueron 48 pacientes (con al menos tres características del componente VACTERL y que tenían una ecografía abdominal) cumplieron los criterios de inclusión.

La asociación VACTERL se estima que ocurre en 1 de cada 10,000 nacidos vivos. La definición más aceptada requiere la presencia de al menos tres características de los componentes. Algunos describen la presencia basado anatómicamente en un grupo superior e inferior de VACTERL/VATER relacionada a defectos cardiacos en la parte

superior y anomalías renal en el grupo inferior. Además de malformaciones renal, el sistema urinario también es frecuentemente implicado. Las manifestaciones renales (MR) fueron clasificados como estructural y no estructural. Se definió MR No estructurales la hidronefrosis o reflujo vesicoureteral (RVU)

Se dividió la cohorte en la presencia de hallazgos anatomicos. El grupo superior se define por la presencia de FTE/AE o defecto cardiaco congénito, en el grupo inferior por la presencia de MAR.

La cohorte global VACTERL constó de 220 pacientes. Cuarenta y ocho pacientes cumplieron con los criterios para el análisis. Treinta y tres (69%) de estos 48 pacientes tenían algún tipo de anomalía que afecta el sistema renal. Cuatro pacientes (12%) tuvieron una clasificación de VACTERL superior, 8 (24%) tenían una baja, y 20 (61%) una clasificación de ambos, basado en fenotipo anatomico. Un paciente (3%) no tenía características de VACTERL superior ni inferior.

Del total de 48 pacientes, 25 (52% del total de pacientes, 76% de los 33 pacientes con MR) tenía una MR estructural, mientras que 8(17% del total de pacientes, 24% de los 33 pacientes con MAR) tuvieron una MR no estructural. De los 25 pacientes que tenía anómala estructura, 12 (48%) también tenía una anomalía estructural coexistente (RVU o hidronefrosis).

La manifestación renal más común fue el reflujo vesicoureteral (RVU), además de un defecto estructural (27%), agenesia renal unilateral (24%) y riñones displásicos/riñones poliquisticos(18%) y sistema colector doble (18%).

Veintiocho de los treinta y tres pacientes (85%) con manifestaciones renales tenía malformación anorrectal asociada. De los 28 pacientes con MAR, 13 también tenían (46%) RVU grado 2 o superior. Veintidós (88%) de los 25 pacientes con una manifestación renal estructural tenía una malformación anorrectal asociada. La clasificación anatómica no se asoció estadísticamente con la presencia o ausencia de manifestaciones renales. Dada la alta prevalencia de RVU aislado o hidronefrosis, se recomienda un ultrasonido renal como parte de la evaluación inicial en pacientes con sospecha VACTERL. El RVU puede predisponer a las infecciones del tracto urinario y cicatrices renales, lo que lleva a un daño renal progreso e insuficiencia renal. Los individuos con asociación VACTERL deben someterse regularmente a evaluación de la salud renal durante toda su vida y los profesiones de la salud deben ser consciente del riesgo de secuelas renales y las complicaciones relacionadas a RVU.¹³

En un estudio publicado en 2009 se realizo una revisión retrospectiva de los registros médicos de 272 pacientes con fistula rectovestibular, operados en los últimos 28 años. Todos los pacientes tenían una vaginoscopia, que permitió la detección de las alteraciones ginecológicas de los genitales externos.

De los 272 pacientes analizados, 48 (17%) tenía un total de 83 anomalías ginecológicas. 26 pacientes tuvieron atresia vaginal. Catorce pacientes tuvieron una tabique vaginal, con 2 cuellos de útero; cada uno de ellos comunicada con un hemiútero.

En 26 pacientes, no se identificó abertura vaginal. En 20 de estos pacientes estaba ausente la vagina; 18 de ellos útero ausente, uno tenía un útero bien desarrollado con un cérvix ausente, uno tenía un hemiútero. En 6 pacientes se identificó vagina superior. De estos 5 tenía un útero normal y el otro caso útero bicorne.

De los 20 casos con vagina totalmente ausente fueron sometidos a un reemplazo vaginal. Un paciente tuvo una abertura vaginal ectópica hasta el recto proximal. En 3 pacientes con vagina normal, una anomalía uterina se encontró, incluyendo 2 útero bicorne, 1 caso con hemiútero. Tres casos presentaban una anomalía de la vulva: 2 lipomas, 1 hemangioma. Un paciente con clítoris hipertrófico con estudio endocrinológico normal.

Las anomalías ginecológicas asociadas a pacientes con fístula rectovestibular son más comunes de lo que anteriormente se pensaba. El tabique vaginal se produjo en el 5% de los casos, con lo que se justifica la búsqueda de este defecto en el momento de la reparación principal de la malformación anorrectal.

La primera opción para el reemplazo vaginal es de colon debido a su pared gruesa y la anatomía de suministro de sangre.

La reparación definitiva de la malformación anorrectal representa la mejor oportunidad para la evaluación y el tratamiento de la mayoría de estos defectos. El diagnóstico precoz permite una planificación adecuada y reparación en casos de ausencia de vagina.¹⁴

Un estudio publicado en 2013 se analizaron las anomalías cardíacas en la asociación VACTERL.

La cardiopatía congénita afecta a 3 al 5% de los recién nacidos. Comprende el 40% de los defectos congénitos reportados. Las malformaciones extracardiacas se observan en 7-50% de los pacientes con cardiopatía coronaria, siendo el más común las anomalías renales.

La definición más aceptada requiere la presencia de al menos tres características de los componentes.

En una serie con al menos tres características de los componentes de asociación Vater, las malformaciones cardiovasculares se describen en el 80%, siendo el defecto cardíaco más común el defecto del tabique ventricular.

El estudio se llevó a cabo a través de Instituto Nacional de Salud. Los resultados arrojaron que cuarenta y seis pacientes (con al menos tres de los componente VACTERL y que se les había realizado un ecocardiograma) cumplieron criterios de análisis, 44 (96%) de ellos tenían ya sea una fístula traqueoesofágica (FTE) o

malformación anorrectal (MAR). No hubo diferencia significativa entre hombres y mujeres. El treinta y uno (67%) de estos 46 pacientes tenían una cardiopatía coronaria. Todos los de la cohorte tenían enfermedad coronaria por lo menos tres características de los componentes, la mayoría tenían 4 o más características (81%), y el 90% tenían ya sea una FTE o MAR. Dieciocho (58%) tenían FTE, 25 (81%) tenían MAR, y 14 (45%) tenían ambas. El defecto cardíaco más común era una CIV, presente en 18 de 31 pacientes (58%). La mayoría tenía múltiples anomalías cardíacas, incluyendo la presencia de múltiples defectos septales, persistencia del conducto arterioso, anomalía valvular o insuficiencia.

Veintiocho (90%) de los 34 pacientes con enfermedad coronaria tenían ya sea una FTE o MAR asociada. Veinticinco (74%) tuvieron MAR (11 con MAR y sin FTE asociada), 18 (53%) tenían una FTE (4 con FTE y sin MAR asociada), y 14 (41%) tenían tanto MAR y FTE. No se encontró ninguna relación estadísticamente significativa entre la gravedad de la cardiopatía congénita y la presencia de una FTE, ni tampoco que los pacientes con FTE tuvieran más probabilidades de tener una malformación cardíaca. No se encontró asociación estadísticamente significativa entre la severidad de la cardiopatía congénita y la presencia o ausencia de otros de los componente de VACTERL, específicamente MAR o FTE.

La prevalencia de enfermedad coronaria es más alta en la cohorte del estudio.

El objetivo del estudio era describir la gama de enfermedades del corazón en VACTERL, aceptando la premisa de que las enfermedades del corazón son parte de la asociación VACTERL. Por lo anterior se recomienda fuertemente un ecocardiograma para la detección de enfermedad coronaria en individuos con diagnóstico potencial de asociación VACTERL. ¹⁵

En 2013 se publicó un estudio sobre coloboma y malformación anorrectal, una asociación rara que puede tener implicaciones clínicas importantes

En pacientes con malformación anorrectal, la presencia de un coloboma es comúnmente asociada con otras anomalías graves.

El coloboma ocular y malformación anorrectal son anomalías congénitas poco frecuentes que pueden ocurrir juntos. En un paciente afectado por malformación anorrectal es importante reconocer la presencia de este defecto ocular, ya que es frecuentemente asociado con retraso grave en el desarrollo, defectos cardíacos graves y anomalías gastrointestinales.

La base de datos de los casos de el estudio contenía 2,482 casos de malformación anorrectal entre 1980 a 2013. De ellos, 11 casos fueron identificados con coloboma ocular y malformación anorrectal. En la literatura, 60 artículos publicados entre 1878 y 2013, se encontraron un total de 71 casos con asociación de coloboma y MAR.

En la serie de estudio el coloboma fue bilateral en cuatro casos y tres era izquierdo, en cuatro pacientes se desconocía la localización. En la literatura, 38 casos (53%) el

coloboma era bilateral, en 15 (21%) afecto el ojo derecho y en 10 (14%) el ojo izquierdo, en 8 pacientes era desconocido.

En la serie, el retraso en el desarrollo estaba presente en seis pacientes. En la literatura, alguna forma de retraso neurológico estaba presente en 29 de los 39 pacientes (74%) para los que se dispone de información.

En la serie la anomalía cardíaca estuvo presente en 8 (88%) y cinco pacientes requirieron intervención quirúrgica cardíaca. Las malformaciones fueron: defecto del tabique interauricular (CIA) en cuatro pacientes, defecto septal ventricular, el retorno venoso pulmonar anómalo en tres, y ductus arterioso permeable en tres. En la literatura, la información asociada a anomalías cardíacas estaban disponibles para 52 pacientes y 40 pacientes (77%) tenían algún tipo de malformación cardíaca. En la base de datos, las anomalías cardíacas estaban presentes en 18% de los pacientes. El defecto del septum ventricular se observa en el 32 % de los casos.

En la serie, la anomalía gastrointestinal asociada estaba presente en cuatro (40%) de cada diez pacientes. En la literatura, fueron vistos en 16 pacientes (57%) con que estaba disponible la información 28 pacientes.

En la revisión de la literatura, la prueba genética se llevo a cabo en 65 pacientes (94%). Estudio citogenético (cariotipo) se llevo a cabo en 64 de ellos y estudios genómicos se llevaron a cabo en 7. En general, se detectaron anomalías genéticas en 54 de los 65 pacientes a prueba (83%).

En cuanto a la frecuencia de malformaciones asociadas, existe similitud entre la serie y la literatura. Alrededor del 75% de los pacientes con coloboma y malformación anorrectal sufren de retraso en el desarrollo.

Las malformaciones cardíacas están presente en casi 80% de pacientes con asociación de MAR y coloboma, tanto en la literatura y la serie.

Tanto en la serie y la literatura se encontró que un paciente con MAR y coloboma tiene mas de un riesgo del 50% de tener una anomalía gastrointestinal asociada, que es significativamente mayor en comparación con niños con solo MAR.

Las anomalías oculares y de oído son las mas frecuentemente encontradas en pacientes con coloboma y MAR. Las anomalías faciales se observaron en general en 75% de los casos, variando de asimetría leve a formas graves de microcefalia.

Como conclusión: el hallazgo de un coloboma debe aumentar la conciencia hacia asociaciones de retraso en el desarrollo, anomalías cardíacas y gastrointestinales que pueden representar un riesgo que amenace la vida. ¹⁶

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

La Malformación anorrectal en el periodo neonatal puede englobar un amplio espectro de enfermedades asociadas y comprometer el ano distal, las vías urinarias y el tracto genital, afecta tanto a niñas como a niños y su prevalencia es de 1:3,500 a 1:5,000 nacidos vivos. (GPC).

El amplio espectro clínico incluye defectos menores, los cuales se abordan fácilmente con un excelente pronóstico funcional hasta los defectos mayores o complejos que dificultan el manejo, sobre todo si existen otras anomalías múltiples con pobre pronóstico funcional.

La MAR en México es una de las malformaciones más frecuentes del tubo digestivo y se ubica después del labio y paladar hendido, se considera una tasa anual de aproximadamente de 625 casos nuevos si tomamos en cuenta la tasa anual de nacimientos vivos de 2,5 millones.

La etiología de la malformación anorrectal es desconocida hasta la actualidad. Dada la posibilidad de que se relacione a otras malformaciones, es importante tener presente la asociación VACTER, CHARGE, Trisomía 21,13,18 y otros fenotipos característicos.

Considerando lo mencionado anteriormente y teniendo en cuenta que los pacientes con malformación anorrectal se encuentra dentro de los ingresados más frecuentemente a la unidad de cuidados intensivos neonatales; en ello radica la importancia de identificar la anatomía de la malformación anorrectal, definir el tratamiento quirúrgico inmediato y a largo plazo, definir las intervenciones quirúrgicas necesarias para lograr la corrección del o los defectos y con ello lograr un mejor pronóstico funcional, mejoría de la calidad de vida y prevención de las complicaciones a largo plazo: incontinencia (fecal y urinaria) y disfunción de la vida sexual.

PREGUNTA DE IDENTIFICACIÓN.

¿ Cuales son las anomalías asociadas en los pacientes con malformación anorrectal?.

4. JUSTIFICACIÓN

El Estado de Puebla cuenta en el 2009, con una Población de 5.7 millones de habitantes considerando a esta población, reporta el INEGI un comportamiento de natalidad de 120000 por año.

La comunidad médica pediátrica analiza que el 90% de los niños que nacen no requieren atención especializada, sin embargo un 10% si requiere de algún nivel de atención neonatal.

El Hospital para el Niño Poblano tiene el compromiso de atender a un 30% de la población pediátrica, ya que se contempla que el resto de los niños son atendidos por alguna Institución de seguridad social (IMSS,ISSSTE, ISSTEP etc).

Actualmente el servicio de Neonatología tiene 7 camas de cuidados neonatales; 4 para pacientes de terapia intensiva y 3 para pacientes de Terapia intermedia, no cuenta con área de crecimiento y desarrollo. Con lo anterior se atiende a 115 pacientes promedio por año. Con una mortalidad promedio de 16%, indicador que se presenta al atender, pacientes críticos del Estado, ya que el Hospital Para el Niño Poblano representa la Institución de referencia de tercer nivel en nuestra Entidad.

La mortalidad descrita puede relacionarse a pacientes frecuentemente portadores de 3 malformaciones graves por niño en el 90% de los casos, como malformaciones congénitas cardiacas complejas, de tórax y vía aérea, malformaciones del tubo digestivo, del sistema nervioso central, tumores así como enfermedades respiratorias por inmadurez pulmonar.

La tasa de Infección de 17% relacionada a la inmadurez inmunológica, inadecuada atención pre hospitalaria y retraso a la integración oportuna a una unidad intensiva neonatal.

UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES

Antecedentes

El servicio de Neonatología forma parte del HNP desde su fundación en 1992. Se encuentra ubicado en el área de hospitalización, cuenta con una superficie de 90 metros cuadrados y comprende 2 áreas: Ha sufrido algunas reestructuraciones: De 5 años a la fecha

Área	Camas	
Cuidados Intensivos Neonatales	5	
Cuidados Intermedios Neonatales	2	Total 7 CAMAS

Cuenta con el siguiente personal:

Neonatólogos	4	(1 Coordinador de Servicio)
Enfermeras Especialistas Neonatología	29	(1 jefa de enfermeras) y 4 Residentes de Neonatología

En los últimos 5 años.

En promedio se atienden por año a 140 pacientes, de los cuáles son aceptados vía telefónica en un 70% y el resto 30% llegan en forma espontánea.

La estancia hospitalaria es de 20 días, la mortalidad de es de un 20% y la tasa de infección nosocomial del 30%.

Las principales patologías que se atienden son: en un 65% son de tipo malformaciones quirúrgicas de tubo digestivo (Malformación Anorrectal, Atresia de esófago, atresias intestinales) , Cardiopatías congénitas Complejas y no complejas y Hernia Diafragmática; así como las que solo requieren manejo médico: Prematurez, Neumonías , Enfermedad de Membrana hialina, Hiperbilirrubinemia y Sepsis Neonatal entre otras.

5. OBJETIVOS.

5.1 Objetivo General.

Conocer las anomalías asociadas a malformación anorrectal en los recién nacido ingresados en el Hospital para el Niño Poblano.

5.2 Objetivos específicos:

- a) Identificar el género de los recién nacidos con malformación anorrectal.
- b) Identificar los tipos de malformación anorrectal en los recién nacidos.
- c) Identificar las anomalías cardiacas asociadas a malformación anorrectal en los recién nacidos.
- d) Identificar las anomalías nefro-urinarias asociadas a malformación anorrectal en los recién nacidos
- e) Identificar las anomalías vertebrales asociadas a malformación anorrectal en los recién nacidos.
- f) Identificar los síndromes asociadas a malformación anorrectal en los recién nacidos.

6. MATERIAL Y METODOS.

El presente estudio se realizo en el hospital para el niño poblano, en pacientes recién nacidos con diagnostico de Malformación anorectal en el periodo de enero del 2008 a diciembre 2013.

El universo de trabajo se obtuvo de los pacientes hospitalizados en este periodo y con el diagnostico de malformación anorectal en el servicio de neonatología. Se obtuvo un total de muestra de 148 pacientes, de los cuales 64 cumplieron los criterios de inclusión y 84 se eliminaron por no cumplir con los criterios.

Criterios de inclusión. Pacientes menores de 1 mes de vida ingresados al Hospital para el Niño Poblano con diagnostico de malformación anorrectal y con expediente completo.

Criterios de exclusión. Pacientes mayores de 1 mes de vida y con expediente incompleto.

Los expedientes de los pacientes con MAR se obtuvieron de una lista electrónica otorgada por el sistema de informática del Hospital, los cuales incluyeron todos los pacientes con diagnostico mencionado, de los cuales de fueron excluyendo los expedientes de la pacientes que no cumplieron con los criterios de inclusión.

El muestreo y el tamaño de la muestra fue determinístico y por conveniencia.

Se revisaron los expedientes electrónicos y se obtuvieron la medición de las variables, las cuales se vaciaron a un formato de recolección de datos (ver anexo) y posteriormente se realizo una hoja de cálculo del programa Excel para su análisis.

Las variables analizadas se clasificaron de tipo cualitativo y cuantitativo y se obtuvieron medidas de frecuencia y de tendencia central, se realizaron cuadros y graficas.

7. BIOETICA.

Este trabajo se realizo bajó las buenas prácticas clínicas y los criterios que se establecen en la Norma Oficial Mexicana para la ejecución de proyectos de investigación en la NOM 012-SSA3-2012 y el Reglamento de la Ley General de Salud en materia de investigación para la salud, así mismo se tomaron en cuenta, los principios éticos emitidos en la declaración de Helsinki, informa de Belmont y el manual de investigación y de ética del Hospital para el niño poblano.

8. RESULTADOS.

Se identificaron 64 pacientes con diagnóstico de Malformación anorrectal en los expedientes tipo electrónico del Hospital para el Niño Poblano que cumplieron con los criterios de inclusión.

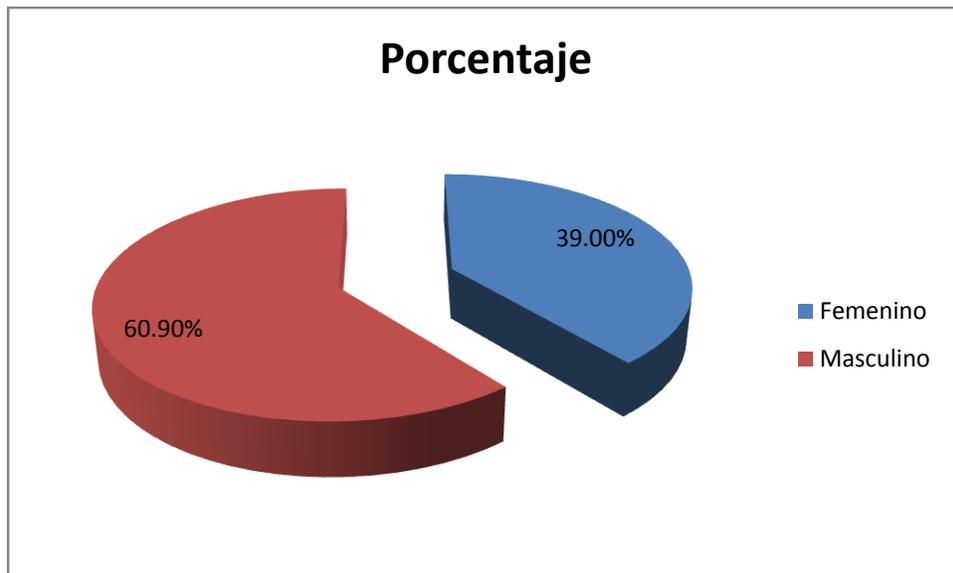
De los 64 de pacientes, 25 pacientes corresponden al sexo femenino, 39 pacientes con sexo masculino. Tabla N. 1 y Grafico N.1.

Tabla N.1.- Genero de pacientes con diagnóstico de malformación anorrectal.

Genero	Pacientes	Porcentaje
Femenino	25	39.0%
Masculino	39	60.9%

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP

Grafico N 1.- Genero de pacientes con diagnóstico de malformación anorrectal.



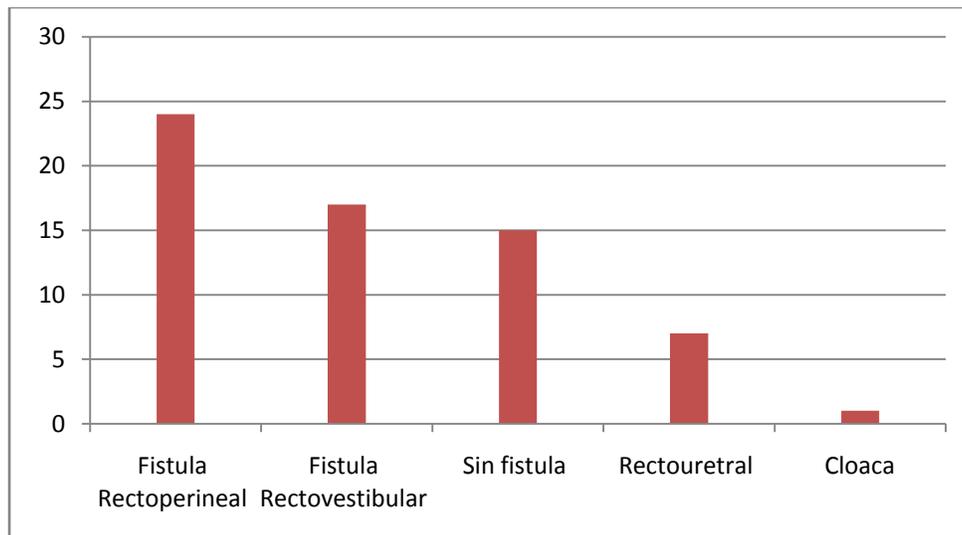
FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP

Tabla N.2.- Clasificación anatómica de los pacientes con malformación anorectal.

Tipo	Pacientes	Porcentaje
Fístula Rectoperineal	24	37.5 %
Fístula Rectovestibular	17	26.5%
Sin fístula	15	23.4%
Fístula Rectouretral	7	10.9 %
Cloaca	1	1.5%

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP

Grafico N. 2 Clasificación anatómica de los pacientes con malformación anorectal.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP

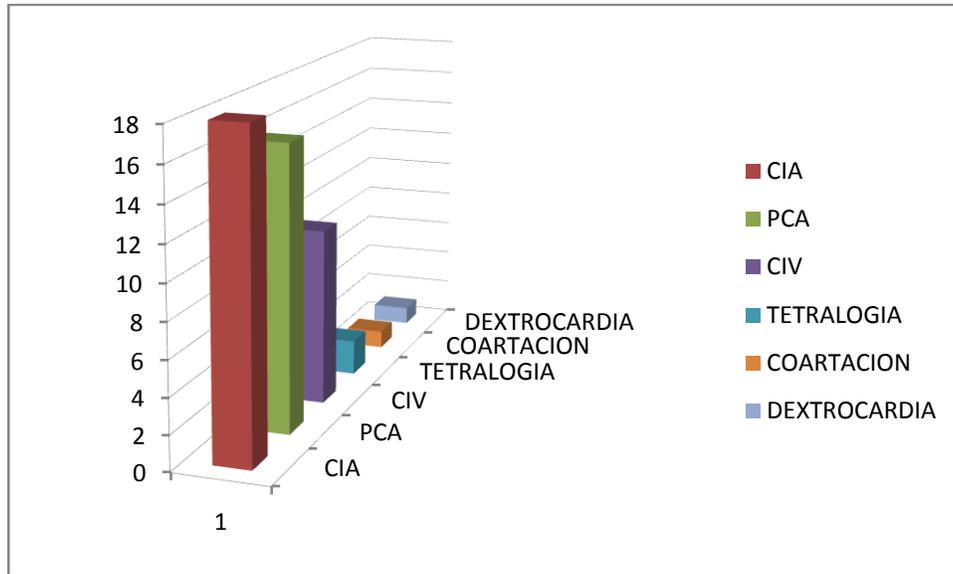
De los 64 pacientes encontrados en el estudio con diagnóstico de malformación anorrectal, 33 de ellos se asoció a anomalías cardíacas, correspondiendo a un 51.5 %, el resto 31 pacientes con el 48.4% se reportó corazón sano.

Tabla N.3 Cardiopatías congénitas asociadas más frecuentes a malformación anorrectal ingresados al Hospital para el Niño Poblano.

Cardiopatía asociada	Pacientes
Comunicación interauricular	18 Pacientes
Persistencia del conducto arterioso	16 Pacientes
Comunicación interventricular	10 Pacientes
Tetralogía de Fallot	2 Pacientes
Coartación de Aorta	1 Paciente
Dextrocardia	1 Paciente

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP

Grafica N. 3 Cardiopatías congénitas asociadas más frecuentes a malformación anorrectal ingresados al Hospital para el Niño Poblano.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

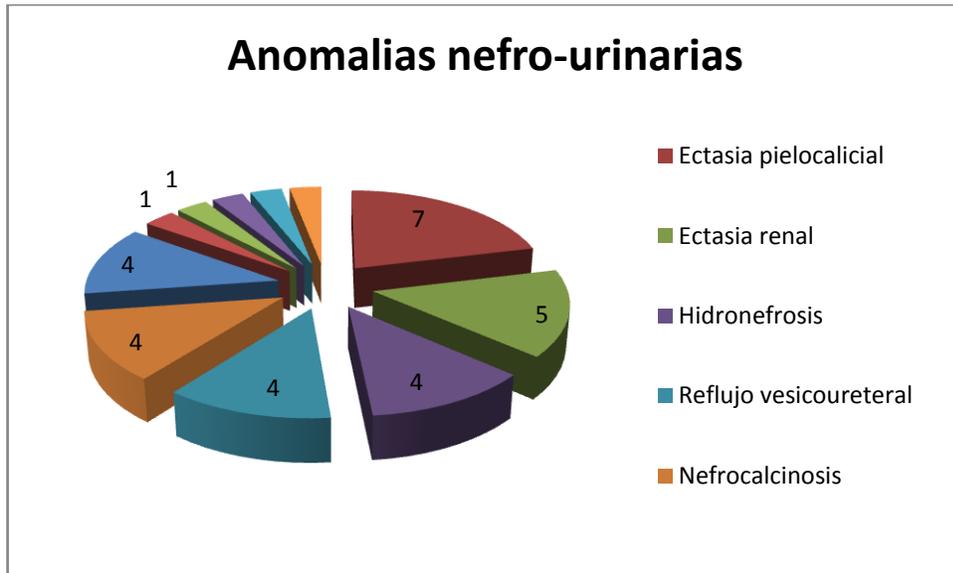
De los 64 pacientes encontrados con malformación anorrectal, en 25 de ellos se identificaron anomalías renales asociadas que corresponden al 39% de la muestra.

Tabla N.4 Anomalías nefro-urinarias asociadas a malformación anorrectal identificadas en los 25 pacientes con este diagnóstico.

Anomalías Renales	No. Pacientes
Ectasia pielocalicial	7
Ectasia renal	5
Hidronefrosis	4
Reflujo vesicoureteral	4
Nefrocalcinosis	4
Agenesia Renal.	4
Riñón en herradura	1
Dilatación pielocalicial	1
Hipoplasia renal	1
Malrotación renal	1
Enfermedad quística infantil	1

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

Grafico N. 4. Anomalías nefro-uritarias asociadas a malformación anorrectal.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

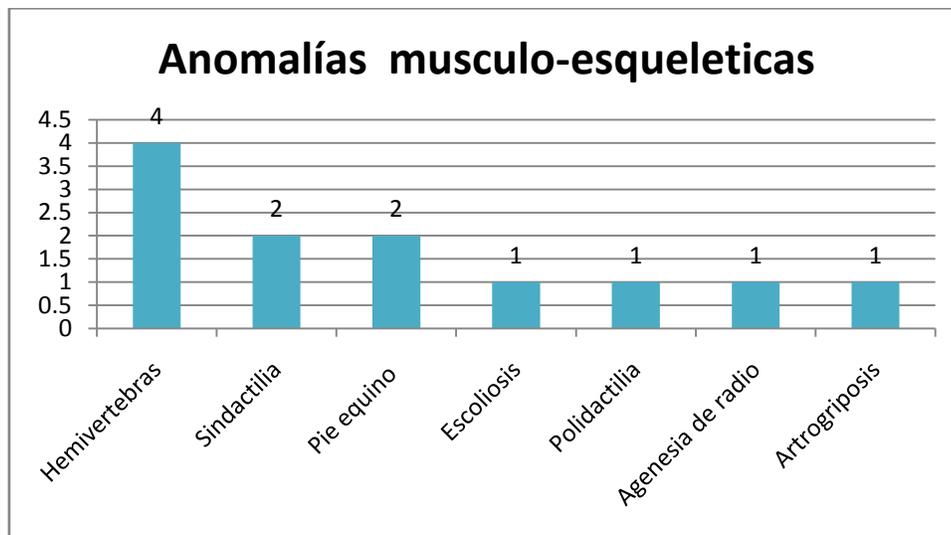
De los 64 pacientes encontrados con malformación anorrectal, en 8 de ellos se identificaron 7 diferentes tipos de anomalías musculo- esqueléticas asociadas.

Tabla N. 5 Anomalías musculo- esqueléticas asociadas a malformación anorrectal.

Anomalías musculo- esqueléticas	Número de pacientes.
Hemivertebras	4
Sindactilia	2
Pie equino	2
Escoliosis	1
Polidactilia	1
Agenesia de radio	1
Artrogriposis	1

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

Grafico. N. 5 Anomalías musculo- esqueléticas asociadas a malformación anorrectal.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

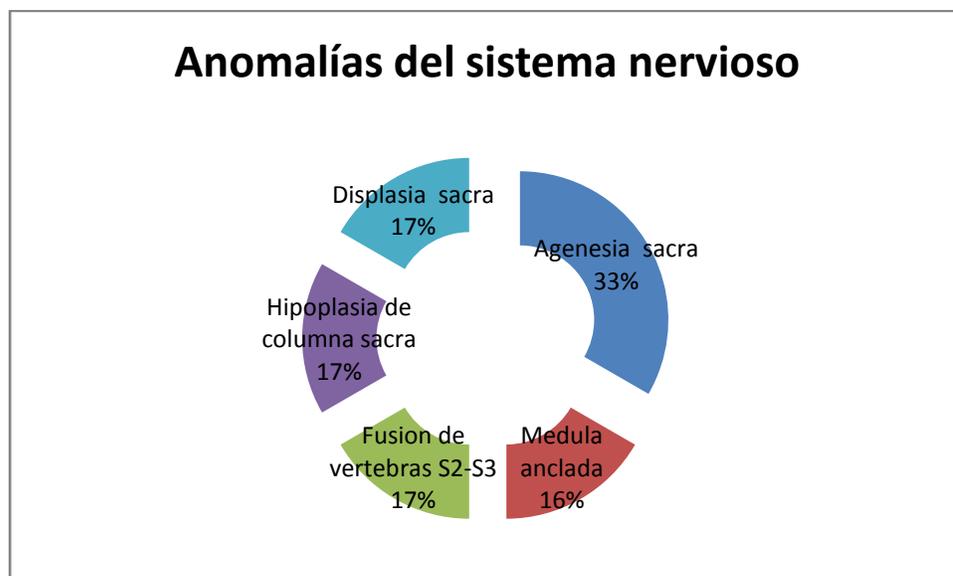
Dentro de las anomalías del sistema nervioso se encontró en 6 pacientes, que corresponden al 9.3% del total de la muestra.

Tabla N. 6. Anomalías del sistema nervioso asociadas a malformación anorrectal.

Agenesia sacra	2
Medula anclada	1
Fusión de vertebras S2-S3	1
Hipoplasia de columna sacra	1
Displasia sacra	1

FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

Grafica N. 6 Anomalías del sistema nervioso asociadas a malformación anorrectal.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

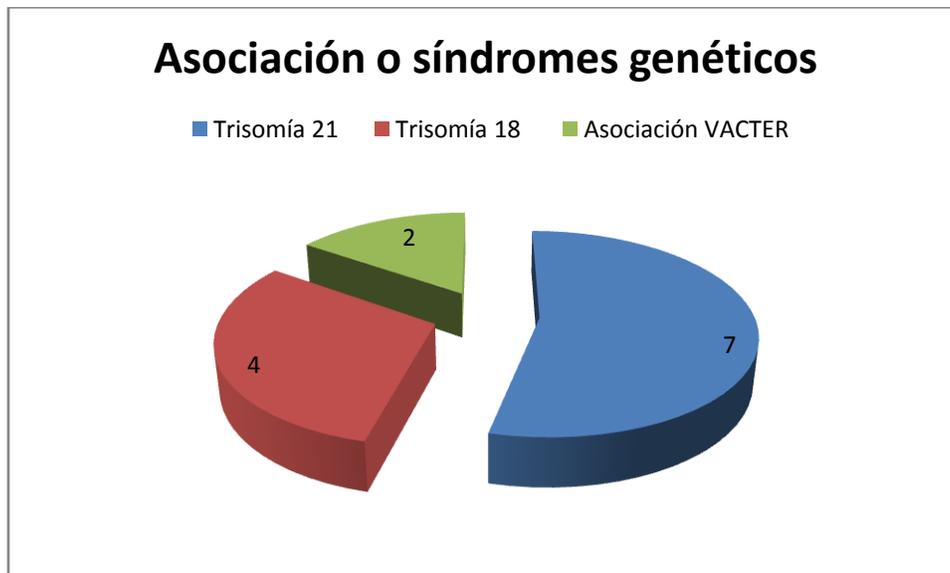
De los 64 pacientes encontrados con malformación anorrectal, en 13 de ellos se identificaron asociaciones o síndromes acompañante que corresponden al 20% de la muestra total.

Tabla N.7.- Asociaciones o síndromes genéticos encontrados en los pacientes con malformación anorrectal.

Asociación o síndrome	Pacientes	Porcentaje.
Trisomía 21	7	10.9%
Trisomía 18	4	6.2%
Asociación VACTER	2	3.1%

FUENTE. Registro de expedientes clínicos.

Grafica N.7.- Asociaciones o síndromes genéticos encontrados en los pacientes con malformación anorrectal.



FUENTE. Registro de expedientes clínicos del HNP.

9. DISCUSIÓN.

El género de los pacientes con MAR encontrado en el grupo de investigación fue predominantemente masculinos en un 61% contra 39% del género femenino, similar al estudio realizado por Michael D. Rollins publicado en 2014, donde el sexo masculino se presentó en 61.7% contra 38.3% del sexo femenino. Algo similar ocurre en el estudio de Shireen A. Nah publicado en 2012, donde el 62.6% de la muestra son del sexo masculino.

Los tipos de malformación anorrectal de acuerdo a la clasificación anatómica de Krickenbeck se encontraron de la siguiente manera: recto-perineal en 37.5%, recto-vestibular en 26.5%, sin fistula en 23.4%, rectouretral en 10.9% y tipo cloaca en 1.5%, encontrando similitud con lo publicado por Shireen A. Nah publicado en 2012 donde la fistula recto-perineal se encontró en 35%, recto-vestibular en 21%; difiriendo en los otros tipos de malformación anorrectal, donde el recto-uretral se encontró en 19%, sin fistula en 13%, recto-vesical en 7% y cloaca en 4%.

Las anomalías cardíacas incluyendo foramen oval/ comunicación interatrial se encontraron en 51% de los pacientes de nuestro estudio, comparado con el estudio de Ivo de Blaauw en 2013 donde el 31% se encontró presente. Dentro de las anomalías cardíacas más comunes en nuestro estudio se encontraron en orden de frecuencia la CIA, PCA y CIV, con resultados similares del estudio de Shireen A. Nah en 2012, el estudio de Ivo de Blaauw en 2013 se reportó la presencia de CIA y CIV. En el estudio de Michael D. Rollins se excluyeron la CIA y PCA y la asociación se encontró en 29.4%.

Las anomalías nefro-uritarias se encontraron en el 39% de los pacientes incluidos en nuestra muestra, siendo las más frecuentes ectasia pielocalicial, ectasia renal seguido de reflujo vesicoureteral e hidronefrosis; comparado con Shireen A. Nah en 2012, donde encontró al reflujo vesicoureteral en mayor

frecuencia; Ivo de Blaauw en 2013, a la hidronefrosis mayormente asociada; W.J.H. Goossens en 2011 encontrando a la hidronefrosis y reflujo vesicoureteral; Andre Bischoff en 2014 encontrando también a la hidronefrosis más comúnmente asociada a malformación anorrectal.

Las anomalías musculo-esqueléticas en nuestro estudio se encontraron en un 12.5% de los pacientes, siendo las más frecuentes las hemivertebras; comparado con Michael D. Rollins en 2104, donde reportó el 15.7%, siendo más frecuente la escoliosis seguido de las hemivertebras; Ivo de Blaauw en 2013 que reportó el 18% de la población estudiada.

Las anomalías del sistema nervioso encontradas en nuestra población fue del 9.3%, siendo la más común la agenesia sacra, seguida de medula anclada; Shireen A. Nah en 2012 reportó dentro de las anomalías del sistema nervioso central a la medula anclada con mayor frecuencia al igual que Michael D. Rollins en 2014 quien coincide con el mismo dato.

La asociación a síndromes se reportó en 17%, siendo el más común el síndrome Down; Michael D. Rollins en 2014 reportó delección del cromosoma 22q11; Shireen A. Nah en 2012 encontró a la trisomía 21 con mayor frecuencia; Sam W. Moore en 2013 reportó asociación con Síndrome Down en especial en pacientes con malformación anorrectal sin fístula.

10. CONCLUSIONES.

- 1.- La población encontrada es en la mayoría fue del género masculino.
- 2.- La malformación anorrectal de mayor frecuencia encontrada fue con fistula rectoperineal.
- 3.- Las anomalías cardiacas asociadas fueron comunicación interauricular, persistencia del conducto arterioso, comunicación interventricular.
- 4.- Las anomalías nefro-urinarias más frecuentemente asociadas fueron ectasia pielocalicial, ectasia renal, seguido de reflujo vesicoureteral e hidronefrosis.
- 5.- Las anomalías musculo-esqueléticas encontradas con mayo frecuencias fueron las hemivertebras.
- 6.- Las anomalías del sistema nervioso encontradas en mayor frecuencia fue agenesia sacra seguida de medula anclada.
- 7.- El síndrome mayormente asociado fue el síndrome Down.

CONCLUSION GENERAL

En nuestro estudio el género encontrado con mayor frecuencia fue el masculino, el tipo de malformación anorrectal con fistula rectoperineal, dentro de las anomalías asociadas las más comunes fueron las cardiacas de estas la comunicación interauricular y persistencia del conducto arterioso;, seguido de anomalías nefro-urinarias, musculo-esqueléticas, del sistema nervioso, traqueo-esofágicas. Asociada a síndromes genéticos, siendo el más común el síndrome Down.

11. ANEXOS

11.1. FORMATO DE RECOLECCION DE DATOS

VARIABLE	EXPEDIENTE	EXPEDIENTE	EXPEDIENTE	EXPEDIENTE	EXPEDIENTE
TIPO DE MAR					
RN DE TERMINO					
RN PRETERMINO					
FEMENINO					
MASCULINO					
ANOMALIA CARDIACA					
ANOMALIA RENAL					
ANOMALIA VERTEBRAL					
ANOMALIA MUSCULO-ESQUELETICA					
ANOMALIA TRAQUEO-ESOFAGICA					
ASOCIACION O SINDROME					

11.2. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES.

GRAFICA DE GANTT.

E T A P A	ACTIVIDAD	M A R	A B R I	M A Y	J U N	J U L	A G O S	S E P	O C T	N O V	D I C	E N E	F E B
1	Revisión de bibliografía	■	■	■									
2	Elaboración de protocolo		■	■	■	■							
3	Revisión y autorización					■	■						
4	Recolección de datos					■	■	■	■				
5	Análisis de datos							■	■	■	■		
6	Discusión y conclusiones										■	■	
7	Presentación												■

11.3 CUADRO DE VARIABLES.

VARIABLE	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION	MEDICION
Genero	Cualitativa	Dicotomica	Masculino/Femenino
Edad	Cualitativa	Dicotomica	Pretermino/termino
Tipo de MAR	Cualitativa	Nominal	Clasificación anatómica.
Anomalia cardiaca	Cualitativa	Nominal	Comunicación interauricular. Persistencia del conducto arterioso. Comunicación interventricular.
Anomalia nefro-urinary	Cualitativa	Nominal	Ectasia pielocalicial Ectasia renal Reflujo vesicoureteral Hidronefrosis Nefrocalcinosis Agenesia renal.
Anomalia musculo-esqueletica	Cualitativa	Nominal	Hemivertebras.
Anomalia del sistema nervioso	Cualitativa	Nominal	Agenesia sacra Medula anclada.
Asociación o síndrome genético.	Cualitativa	Nominal	Trisomia 21. Trisomia 18. Asociación Vacter.

12. LISTA DE ABREVIATURAS.

CIV. Comunicación interventricular.
CIA . Comunucacion interauricular.
HNP. Hospital para el Niño Poblano.
MAR. Malformación anorrectal.
PCA. Persistencia del conducto arterioso.
RVU. Reflujo vesicoureteral.
SCV. Sistema cardiovascular.
SNC. Sistema Nervioso Central.

13. BIBLIOGRAFIA

1. Malformaciones anorrectales. Historia y estado actual de su tratamiento.

Dr Carlos Baeza-Herrera, Dr Víctor Alarcón-Quezada.

Acta Pediátrica Mexicana 2013.

2. Ano imperforado. Enfoque clínico-epidemiológico.

Dr. Carlos Baeza-Herrera, Dr Roberto Lucas Rodríguez-Calderón.

Acta Pediátrica Mexicana 2013.

3. Neonatología. Esencia, arte y praxis.

Dra. Teresa Murguía Peniche.

Mc Graw Hill , 2011

4. *Anorectal Malformations*

Marc A. Levitt and Alberto Peña.

Coran PS-7 th, Chapter 103.

5. Normas y procedimientos de Neonatología.

Dra. Ivonne Jazmin Alvarez Peña y cols.

Instituto Nacional de Perinatología 2009.

6-Complete VACTERL evaluation is needed in newborns with rectoperineal fistula.

Michael D. Rollins, Katie Russell, Kathy Schall, Sarah Zobell.

Division of Pediatric Surgery, Primary Children's Medical Center, University of Utah, USA. Journal of Pediatric Surgery 49 (2014)

7.-Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickenbeck anatomic classification.

Shireen A. Nah, Caroline C.P Ong, Narasimhan K. Lakshmi, Te-Lu Yap, Anette S.

Jacobsen, Yee Low. Department of Pediatric Surgery, KK Women's & Children's Hospital, Singapore . Journal of Pediatric Surgery (2012).

8.-First results of a European multi-center registry of patients with anorectal malformations.

Ivo de Blaauw, Charlotte H.W. Wijers, Eberhard Schmiedeke, Stefan Holland-Cunz, Piergiorgio Gamba, Carlo L.M. Marcelis, Heiko Reutter, Dalia Aminoff , Muriel Schipper , Nicole Schwarzer , Sabine Grasshoff-Derr, Paola Midrio , Ekkehart Jenetzky , Iris A.L.M. van Rooij .

Department of Pediatric Surgery/Surgery, Radboud University Nijmegen Medical Center, Nijmegen, The Netherlands
Journal of Pediatric Surgery (2013).

9.- Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome.

W.J.H.Goossens, I de Blaauw, M. H. Wijnen, R.P.E de Gier. B. Kortmann, W.F. J. Feitz.
Pediatr Surg Int (2011).

10.- Anorectal malformation without fistula: a defect with unique characteristics.

Andre Bischoff, Jason Frischer, Belinda H. Dickie, Alberto Peña.

Division of Pediatric Surgery, Colorectal Center for Children, Cincinnati Children's Hospital Medical Center, Cincinnati, USA

Pediatr Surg Int (2014).

11. Esophageal atresia in patients with anorectal malformations.

Emilio Fernández, Andre Bischoff, Belinda H. Dickie, Jason Frischer, Jennifer Hall, Alberto Peña.

Division of Pediatric Surgery, Colorectal Center for Children, Cincinnati Children's Hospital Medical Center, Cincinnati, USA.

Pediatr Surg Int (2014).

12. Associations of anorectal malformations and related syndromes.

Sam W. Moore.

Department of Pediatric Surgery, Faculty of Medicine, University of Stellenbosch, South Africa. Pediatr Surg Int (2013).

13. Analysis of Renal Anomalies in VACTERL Association.

Bridget K. Cunningham, Alina Khromykh, Ariel F. Martinez, Tyler Carney, Donald W. Hadley, and Benjamin D. Solomon.

Birth Defects Research (2014).

14. Rectovestibular fistula—rarely recognized associated gynecologic anomalies.

Marc A. Levitt, Andrea Bischoff, Lesley Breech, Alberto Peña.

Department of Pediatric Surgery, Colorectal Center for Children, Cincinnati Children's Hospital Medical Center, Cincinnati, USA.

Journal of Pediatric Surgery (2009).

15. Analysis of Cardiac Anomalies in VACTERL association.

Bridget K. Cunningham, Donald W. Hadley, Hwaida Hannoush, Andrew C. Meltzer.
Birth Defects Research (2013).

16- Coloboma and anorectal malformations: a rare association with important clinical implications.

Giulia Brisighelli. Andre Bischoff. Marc Levitt. Jennifer Hall. Elizabeth Monti. Alberto Peña. Pediatric Surgery 2013