



**Universidad Nacional Autónoma de México
Facultad de Medicina
División de Estudios de Posgrado**

**Instituto Mexicano Del Seguro Social
Unidad Médica de Alta Especialidad
Hospital De Gineco Obstetricia No. 3
“Dr. Víctor Manuel Espinosa De Los Reyes Sánchez”
Centro Médico Nacional La Raza**



TESIS

**Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la
Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3
“Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico
Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio
de 2020**

Número de Registro: R-2022-3504-012

Para obtener el título de:

MÉDICO ESPECIALISTA EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

Dr. Emmanuel Juan Salinas

Investigador Principal

Dra. Zarela Lizbeth Chinolla Arellano

Investigadora Asociada

Dra. Alejandra Márquez Dávila

Ciudad de México, Agosto 2022



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.

Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020

Registro R-2022-3504-012

FIRMAS DE AUTORIZACIÓN.

Dr. Juan Carlos Hinojosa Cruz.
Director de Educación e Investigación en Salud.

Dra. Verónica Quintana Romero.
Jefa de la División de Educación en Salud.

Dr. Juan Antonio García Bello.
Jefe de la División del Investigación en Salud.

Dra. Zarela Lizbeth Chinolla Arellano.
Tutora de la tesis.



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS



Dictamen de Aprobado

Comité Local de Investigación en Salud 3504
HOSPITAL DE GINECO OBSTETRICIA NUM. 3, CENTRO MEDICO NACIONAL LA RAZA

Registro COFEPRIS 17 CE 09 002 136
Registro CONBIOÉTICA COMBIOÉTICA 09 CEI 009 2018072

FECHA: Jueves, 12 de mayo de 2022

Dra. Zarela Lizbeth Chinolla Arellano

PRESENTE

Tengo el agrado de notificarle, que el protocolo de investigación con título **Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 "Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez" del Centro Médico Nacional "La Raza" durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020** que sometió a consideración para evaluación de este Comité, de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y de los revisores, cumple con la calidad metodológica y los requerimientos de ética y de investigación, por lo que el dictamen es **APROBADO**:

Número de Registro Institucional

R-2022-3504-012

De acuerdo a la normativa vigente, deberá presentar en junio de cada año un informe de seguimiento técnico acerca del desarrollo del protocolo a su cargo. Este dictamen tiene vigencia de un año, por lo que en caso de ser necesario, requerirá solicitar la reaprobación del Comité de Ética en Investigación, al término de la vigencia del mismo.

ATENTAMENTE


Dr. Rosa María Arco Herrera
Presidente del Comité Local de Investigación en Salud No. 3504

Imprimió

IMSS
SEGURIDAD Y SALUD PARA TODOS

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, a mis padres Mago y Vico por enseñarme las bases que guían mi vida, por su amor, trabajo y sacrificio en todos estos años, gracias a ustedes he logrado llegar hasta aquí. Ha sido un orgullo y el privilegio ser su hijo, son los mejores padres.

A mi familia y amigos por estar a mi lado motivándome a dar lo mejor de mí en todo momento.

A mis compañeros de residencia que se volvieron mi familia disfuncional más organizada... Raquel, Sara, Magda, Grettel, Miguel, Miriam y Jonathan; su manera distinta de ver la vida y su compañía en esta aventura la hicieron única, los llevaré conmigo siempre.

A todos mis maestros por su ejemplo y enseñanzas, por creer en mí y demostrarme de lo que soy capaz.

A las pacientes que confiaron en mí para ayudarlas a recuperar su salud y acompañarlas en etapas tan complejas de su vida.

A mi Andy por ser mi chica revolucionaria, tu paciencia, amor, apoyo y motivación son indispensables para alcanzar mis metas.

Gracias.

INVESTIGADOR RESPONSABLE

Nombre: Chinolla Arellano Zarela Lizbeth

Adscripción: Jefa de departamento de Medicina Materno Fetal

Dirección: Avenida Vallejo, No 266, Colonia La Raza, Alcaldía Azcapotzalco, CP. 02990,
Ciudad de México

Teléfono: 57245900 Extensión 23718

Matricula: 98320868

Correo electrónico: zareliz@hotmail.com

INVESTIGADOR ASOCIADO

Nombre: Márquez Dávila Alejandra

Adscripción: Médico adscrito al departamento de Medicina Materno Fetal

Dirección: Avenida Vallejo, No 266, Colonia La Raza, Alcaldía Azcapotzalco, CP. 02990,
Ciudad de México

Teléfono: 57245900 Extensión 23718

Matricula: 98320868

Correo electrónico: md.alemarquez@gmail.com

Nombre: Juan Salinas Emmanuel

Adscripción: Médico residente de tercer año

Dirección: Avenida Vallejo, No 266, Colonia La Raza, Alcaldía Azcapotzalco, CP. 02990,
Ciudad de México

Teléfono: 57245900 Extensión 23718

Matricula: 97312032

Correo: ējuansalinas@gmail.com

Unidades y departamentos donde se realizará el proyecto

Unidad:	UMAЕ Hospital de Gineco-Obstetricia No. 3 CMN "La Raza" IMSS. Ciudad de México. Servicio de Medicina Materno Fetal.
Delegación:	Norte DF
Dirección:	Calzada Vallejo esquina Antonio Valeriano SN. Colonia La Raza Alcaldía Azcapotzalco, Ciudad de México. CP 02990.
Ciudad:	Ciudad de México
Teléfono	55-57-24-59-00

Índice

APARTADO		PÁGINA
Resumen		8
Marco Teórico		10
Planteamiento del problema		29
Justificación		30
Objetivo(s) general y específicos		31
Hipótesis		31
Material y métodos		
	Diseño	32
	Universo de trabajo	32
	Lugar donde se realizará el estudio	32
	Descripción general del estudio	33
	Aspectos estadísticos	34
	Variables	34
Aspectos éticos		36
Recursos, financiamiento y factibilidad		37
Cronograma		38
Resultados		39
Discusión de resultados		41
Conclusiones		42
Referencias bibliográficas		43
Consentimiento informado		45
Hoja recolección de datos		48

RESUMEN

Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020

Chinolla Arellano ZL*; Márquez Dávila A*; Juan Salinas E*.

*Departamento de Medicina Materno Fetal. Unidad Médica de Alta especialidad, Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Víctor Manuel Espinosa de Los Reyes Sánchez” Centro Médico Nacional La Raza.

Antecedentes: Entre el 3-4% de los recién nacidos vivos (RNV), presentan algún tipo de malformación congénita. La tercera parte de la mortalidad infantil en un país desarrollado se debe a malformaciones congénitas. Actualmente, el control del embarazo es realizado en la mayoría de países desarrollados siendo habituales la ecografía prenatal tanto en el primer como en el segundo trimestre, estas dos ecografías diagnósticas permiten detectar la mayoría de las anomalías fetales. En el caso del tracto gastrointestinal, el diagnóstico es más limitado. Como consecuencia de esto, la mayoría de las obstrucciones intestinales no son identificadas hasta el final de la gestación o incluso después del nacimiento.

Objetivo: Conocer la prevalencia y tipos de malformaciones fetales del sistema gastrointestinales detectadas en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo 1 de enero del 2017 – 31 de julio del 2020

Material y métodos: Se realizó un estudio de investigación observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa de los Reyes Sánchez” donde se revisaron los expedientes de las pacientes derechohabientes del hospital en quienes se obtuvo el hallazgo de alguna malformación gastrointestinal fetal en el periodo comprendido entre el 01 de enero de 2017 y el 31 de julio de 2020. Se llevó a cabo el análisis estadístico con el programa Excel para Mac con variables cualitativas para las cuales se usaron frecuencias y proporciones, además de medidas de tendencia central y de dispersión para las variables cuantitativas continuas.

Resultados. De la prevalencia de malformaciones gastrointestinales fetales detectadas en la unidad, la patología más común fue la gastrosquisis (26 pacientes, 25.7%), seguida de atresia duodenal (20.8%). onfalocele (18.8%), atresia esofágica (16.8%), malformaciones múltiples. La prevalencia de intestino hiperecogénico, probable diagnóstico de gastrosquisis, CIV e intestino hiperecogénico, estuvo presente en 2% de los registros. Solo un registro se encontró de quiste anexial fetal (1%).

Conclusiones. La gastrosquisis fue la patología gastrointestinal más frecuente observada (25.7%). Sin embargo, se presentaron malformaciones en menor frecuencia a lo largo de todo el tubo gastrointestinal (atresia esofágica 16.8%, atresia intestinal 20.8%, onfalocele 18.8%, divertículo de Meckel 2.5%, malformación anorrectal (MARs) 9.8%.)

Palabras clave: *prevalencia, malformaciones congénitas gastrointestinales, malformaciones fetales del sistema gastrointestinal.*

Marco teórico

Desarrollo embriológico del sistema gastrointestinal

Hay tres capas germinales presentes en el embrión en la tercera semana de gestación: el ectodermo, endodermo y mesodermo. El ectodermo es la capa externa que se diferencia en la piel y el sistema nervioso central, incluidos los órganos del sistema sensorial externo. El mesodermo es la capa media que forma el tejido conectivo, músculo, hueso y los sistemas urogenital y circulatorio. El endodermo es la capa más interna que da lugar a los tractos respiratorio y gastrointestinal (GI). Alrededor de la cuarta semana, el disco plano se abulta y se pliega en dirección cefalocaudal. ¹

A medida que el tubo neural se cierra sobre la futura médula espinal, el embrión continúa creciendo tan rápido que el cuerpo se pliega sobre sí mismo, a los lados y a lo largo de los extremos. Esto desplaza una porción del endodermo hacia el embrión formando el tubo intestinal primitivo; el tubo intestinal primitivo se divide en el intestino anterior, el intestino medio y el intestino posterior. También se establece un suministro de sangre arterial al tubo intestinal a partir de la reestructuración de los vasos sanguíneos del saco vitelino, la arteria celíaca nutre el intestino anterior, la arteria mesentérica superior alimenta el intestino medio y la arteria mesentérica inferior lleva sangre al intestino posterior. ^{1,2}

En la etapa embrionaria, el intestino anterior termina en una bolsa ciega cerca de donde estará la boca. El intestino anterior atraviesa la cavidad torácica y se extiende hacia la cavidad abdominal. De la porción torácica del intestino anterior se desarrollan emanaciones de cuatro arcos faríngeos y la yema pulmonar, ya que se diferencia del esófago superior. Las malformaciones congénitas que ocurren durante el desarrollo de la porción torácica del intestino anterior incluyen anomalías de los pulmones y vías respiratorias, atresia esofágica y fístulas traqueoesofágicas. La segunda parte del intestino anterior es la porción abdominal, que consiste en la parte baja del esófago, estómago y porción proximal del duodeno. La porción del estómago del tubo intestinal se alarga y se ensancha, creando las curvaturas mayor y menor del estómago. Mientras tanto, debajo del estómago, se desarrollan bolsas de los lados opuestos del tubo intestinal. Por un lado, las bolsas se convierten en el hígado y la vesícula biliar que se conectan al tubo intestinal a través del conducto biliar común y, por otro lado, el páncreas se forma a partir de dos brotes pancreáticos, que eventualmente giran y se fusionan creando el páncreas. ^{1,2,3}

Durante la sexta y séptima semana, el intestino anterior rota 90 grados dejando la curvatura mayor del estómago del lado izquierdo, se desplaza el hígado hacia la cavidad abdominal y mueve el duodeno y páncreas hacia sus posiciones finales. Las malformaciones congénitas que pueden ocurrir durante la diferenciación de la porción abdominal del intestino anterior incluyen estenosis pilórica, páncreas anular y atresia de la vesícula biliar.¹

Durante la quinta y sexta semana de gestación el intestino medio se alarga y forma la parte distal del duodeno, yeyuno, íleon y el colon ascendente. Durante este periodo la cavidad abdominal no puede contener el rápido crecimiento del tubo intestinal por lo que durante las 6-8 semanas el intestino medio encuentra espacio para continuar creciendo herniándose a través del cordón umbilical y rotando 90 grados en sentido opuesto de las manecillas del reloj. El ciego y el apéndice también se diferencian durante la semana 6 a 8.^{1,2,3}

Para la semana 10 a 12 el abdomen ha crecido lo suficiente para contener el intestino medio y las asas intestinales regresan a la cavidad abdominal, rotando 180 grados adicionales en sentido opuesto a las manecillas del reloj, dejando al intestino en su posición final dentro de la cavidad abdominal. Las malformaciones congénitas que pueden ocurrir durante la diferenciación del intestino medio incluyen persistencia de conducto vitelino, atresias o estenosis de intestino, malrotación intestinal y onfalocele.^{1,3}

El intestino posterior es la única porción del tubo intestinal que no rota en ningún momento durante su diferenciación. Durante la cuarta a la sexta semanas, el intestino posterior se diferencia en el tercio bajo del colon transversal, el colon descendente, sigmoide, recto y la porción inicial del canal anal. Durante la diferenciación el extremo ciego del intestino posterior se alarga y se agranda para formar la cloaca, una cavidad común primitiva que será el final del tracto digestivo, urinario y genital. Mientras tanto, el mesodermo, que da origen a los órganos urogenitales, se diferencia junto al intestino posterior y se fusiona, creando un tabique que también se alarga hacia la cloaca. Esta separación divide la cloaca en dos partes, el seno urogenital primitivo y el canal anorrectal. Alrededor de las semanas 8 a 9, la membrana anorrectal de extremo ciego que está alineada y fusionada con el hoyo anal externo se rompe y forma el canal anal permeable. Las malformaciones congénitas que pueden ocurrir durante el desarrollo del intestino posterior incluyen fístulas rectales, ano imperforado, cloaca persistente y atresias rectales.¹

Junto con la organogénesis y la diferenciación del tubo intestinal, el epitelio del tubo intestinal también cambia. Entre las semanas 6 y 8, el tubo se engrosa, forma lúmenes y

finalmente forma las vellosidades de los intestinos. El mesodermo forma la vasculatura hacia los intestinos, y el ectodermo forma las células de la cresta neural que migran e inervan los intestinos, formando el sistema nervioso entérico.¹

Generalidades de los defectos gastrointestinales

Entre el 3-4% de los recién nacidos vivos (RNV), presentan algún tipo de malformación congénita. Esta frecuencia es mayor aún si se trata de defectos menores. La tercera parte de la mortalidad infantil en un país desarrollado se debe a malformaciones congénitas.²

Actualmente, el control del embarazo es realizado en la mayoría de países desarrollados siendo habituales la ecografía prenatal tanto en el primer como en el segundo trimestre, estas dos ecografías diagnósticas permiten detectar la mayoría de las anomalías fetales. En el caso del tracto gastrointestinal, el diagnóstico es más limitado. Como consecuencia de esto, la mayoría de las obstrucciones intestinales no son identificadas hasta el final de la gestación o incluso después del nacimiento. En aquellos casos en los que existan dudas diagnósticas o que sea necesaria una mayor precisión, existen pruebas que la aportan como los test genéticos o la resonancia magnética fetal.²

Aunque el ultrasonido (US) obstétrico sigue siendo la modalidad de elección para la investigación de anomalías fetales, los hallazgos de US a menudo son inespecíficos y pueden relacionarse con variantes normales transitorias.³ Además, la orina y el líquido en el colon más allá de las 24 semanas pueden tener un aspecto sonolúcido similar en los US y aspectos opuestos en las imágenes de RM, lo que permite una mejor identificación y discriminación.⁴ También hay varias limitaciones inherentes de los US, incluida la dependencia del operador, el contraste inherente de la imagen inferior y factores del paciente como la obesidad y el pequeño campo de visión. La resonancia magnética fetal no sufre estas limitaciones, lo que confirma su papel en el algoritmo de diagnóstico para la evaluación de anomalías gastrointestinales fetales. Estudios anteriores han demostrado que la inclusión de secuencias de imágenes de RM ponderadas en T1 puede agregar nueva información relevante a los hallazgos de US, particularmente para afecciones patológicas que afectan el tracto gastrointestinal proximal. A su vez, la información obtenida de las imágenes de RM fetal puede afectar el manejo del embarazo, el asesoramiento de los padres y la planificación de la terapia.⁵

Atresia de esófago y fístula traqueoesofágica

La atresia de esófago (AE) consiste en la falta de continuidad del esófago asociado o no a fístula traqueoesofágica (FTE).² Es la anomalía congénita más común del esófago. La prevalencia global de AE calculada a partir de bases de datos internacionales para anomalías congénitas es de 24 por 100,000 nacimientos. La muerte intrauterina espontánea ocurre en aproximadamente el 3% de los casos y el aborto se induce en el 3 a 8%.⁶ En un estudio la AE detectada prenatalmente dio lugar a un aborto inducido en 95 de 351 casos (27%).⁷

Se han postulado diferentes clasificaciones, pero en general, se dividen en 5 tipos diferentes de acuerdo a la clasificación de Gross: tipo A) atresia esofágica sin fístula en un 7% de los casos, tipo B) atresia esofágica con una fístula traqueoesofágica (FTE) proximal en un 2% de los casos, tipo C) atresia esofágica con una FTE distal en un 86% de los casos, tipo D) atresia esofágica con FTE proximal y distal en un 1% de los casos, y tipo E) fístula tipo H caracterizada por la ausencia de atresia esofágica con la presencia aislada de FTE en un 4% de los casos;⁸ siendo la más frecuente aquella que presenta bolsón ciego proximal y FTE distal. Aquellas en las que el esófago está ciego en ambos lados o que tienen FTE proximal suelen ser atresias con larga distancia entre los cabos (conocidas como atresias “long-gap”), y estas son más difíciles de reparar en el periodo neonatal inmediato.² La mayoría (96,8%) de estos fetos tenían anomalías asociadas que incluían anomalías vertebrales, anorrectales, cardíacas, FTE, renales, radiales y / o de las extremidades (asociación VACTERL), trisomía 18 u otras múltiples malformaciones.⁷

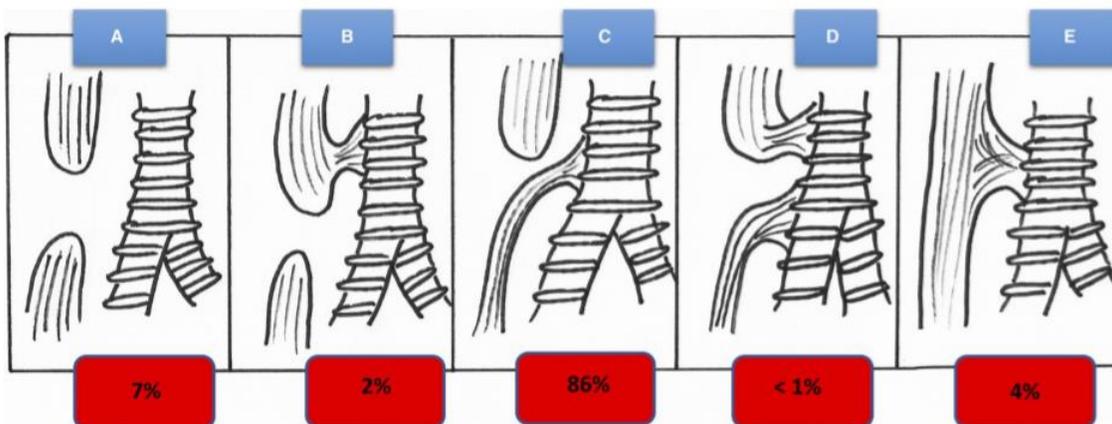


Figura 1: tipos de fístula traqueoesofágica⁹

Además, el 1% de los pacientes nacidos con EA también tienen síndrome CHARGE, caracterizado por coloboma (una malformación del ojo que afecta al cristalino, iris o retina), defectos cardíacos (como tetralogía de Fallot, defectos del tabique (auricular y ventral), coartación aórtica o arteria subclavia aberrante, atresia de coanas (recanalización fallida de las fosas nasales durante el desarrollo que conduce a un bloqueo), crecimiento y desarrollo retardados, hipoplasia genital y/o anomalías del oído y/o sordera.¹⁰

Es ampliamente aceptado que, aunque los defectos genéticos pueden ser la base de los casos familiares de atresia esofágica, se han identificado pocos genes candidatos. En un modelo de ratón, la ausencia de expresión de *Nkx2.1* (un marcador respiratorio expresado en el intestino anterior ventral) y/o la expresión alterada o ausente de *Sox2* (un marcador gastrointestinal expresado en el intestino anterior dorsal) conduce a una separación incompleta del esófago y la tráquea. Las vías de señalización regulan la actividad de *Nkx2.1* y *SOX2*. En el intestino anterior dorsal, el antagonista de la proteína morfogenética ósea 4 (*BMP4*) *NOGGIN* activa directamente *SOX2* e indirectamente activa *SOX2* al suprimir su supresor, *BMP4*. La proteína *WNT* bloquea *Nkx2.1* en el intestino anterior dorsal; sin embargo, en el intestino anterior ventral, *WNT* activa *Nkx2.1* y suprime *SOX2*. Cuando se altera este patrón dorsoventral preciso, se produce una falla en la separación traqueo-esofágica.¹¹ Otra vía de señalización importante para la diferenciación del intestino anterior es el Sonic hedgehog (*SHH*), que se expresa en el endodermo.¹² *SHH* regula los genes *FOX*; *FOXF1* está asociado con una compartimentación anormal del intestino anterior en modelos animales, y recientemente se ha demostrado que su homólogo humano está asociado con la asociación humana AE y *VACTERL*.¹³ El síndrome CHARGE es causado por una herencia autosómica dominante mutación del gen *CHD7*, que codifica la proteína de unión al ADN de la helicasa del cromodominio 7, que participa en la organización de la cromatina durante el desarrollo.¹⁴

El diagnóstico de atresia esofágica puede sospecharse después de la ecografía en fetos con un estómago pequeño o contraído y/o polihidramnios no explicados por otras causas ya que estos dos hallazgos indirectos que nos harán sospechar en una AE de manera prenatal, así mismo la presencia inconstante de un esófago proximal con terminación ciega durante la deglución (signo de bolsa).¹⁵ Sin embargo, se cree que estos hallazgos tienen un valor predictivo positivo bajo.¹⁶ Los criterios diagnósticos por ultrasonido son: 1) polihidramnios >18cm o altura de bolsillo vertical >8cm. Presente en 56.3% (IC95% 44,0 a 68,3), falso positivo de 66,2% (IC 95% 45,1-84,4. 2); 2) Ausencia de estómago: definido

como la presencia de estómago fetal de tamaño reducido de acuerdo a normogramas fetales o en la evaluación subjetiva. Se observa en el 50.0% (IC 95% 33,6-66-9) con un falso positivo de 71,8% (IC 95% 38,8 a 95,2); 3) Esófago ciego termina lleno de líquido durante la deglución fetal (“signo de la bolsa”). Se ha demostrado que las imágenes por resonancia magnética aumentan la precisión diagnóstica para establecer el diagnóstico y deben considerarse en pacientes con estos hallazgos en los US.¹⁷ La valoración de restricción del crecimiento fetal está presente en el 35-40% de los fetos con AE, esta podría deberse al efecto de la disminución de absorción de proteínas presentes en el líquido amniótico. Otra característica interesante es que el 50% de las AE asociadas con Síndrome de Down son tipo A, lo cual indica que la detección de una AE basada en la ausencia de burbuja gástrica implica un riesgo incrementado de anomalías cromosómicas. Más recientemente la visualización de la dilatación de la porción ciega del esófago (signo de la bolsa) en el cuello fetal por arriba del mediastino durante la deglución fetal es un signo predictivo de AE siendo esta característica asociada hasta en un 85% de los casos con AE tipo C. Desafortunadamente los signos en US son poco comunes antes de las 23 semanas e inconstantes en el tercer trimestre. Por lo tanto, la asociación de la ausencia y/o burbuja estomacal pequeña, polihidramnios, y la presencia del signo de la bolsa que persista durante las valoraciones subsecuentes incrementan la posibilidad de AE. El riesgo de anomalías cromosómicas es alto de un 20-40% en lo que respecta a trisomía 21 y en menor medida con trisomía 18. El riesgo de síndromes no cromosómicos es alto dentro de los cuales el más común es la asociación VACTERL.¹⁵

Al nacimiento, los pacientes con AE pueden presentar dificultad para tragar, episodios de tos o cianosis, ocasionalmente, al intentar la primera toma. Existe impedimento para pasar una sonda esofágica y, al realizar una radiografía de tórax, se ve como esta hace un bucle en el bolsón superior. La presencia de gas abdominal nos hace sospechar la presencia de una FTE y, la ausencia de gas una atresia intestinal “pura”. La asociación VACTERL se pone de manifiesto con el examen físico y radiológico; de ahí, que sea importante revisar los miembros y el periné del niño, así como realizar radiografías de tórax y abdomen, ecografía y ecocardiograma.²

Posterior al nacimiento, es conveniente poner al paciente con la cabeza elevada unos 30-45° y con una sonda de doble luz con aspiración continua para prevenir la aspiración. El tratamiento definitivo consiste en poner en continuidad el esófago y en el cierre de la FTE. La corrección se puede realizar en una sola intervención, que consiste en realizar una

broncoscopía para localizar la fístula, disecar la FTE, y tras seccionar y cerrar la fístula, realizar una anastomosis término-terminal esofágica. Habitualmente, se deja una sonda nasogástrica (SNG) como tutor de la anastomosis, por la que se puede alimentar tras la intervención.²

La alimentación se puede iniciar por la SNG a partir del 2º-3er día. Se suele realizar un esofagograma al 5º-7º día, para comprobar la integridad de la anastomosis. Si esta es adecuada, proceder a la alimentación oral y a la retirada del tubo de tórax.²

Las complicaciones más habituales de la AE son: la fuga de la anastomosis, la recurrencia de la FTE y la estenosis de la unión esofágica. Los pacientes con AE tienen más tendencia al reflujo gastroesofágico y a la traqueomalacia. La mayoría de los niños con AE presentan un buen pronóstico a largo plazo, con una alimentación normal, así como su crecimiento y desarrollo, aunque en estos pacientes existen problemas de deglución, así como de peristalsis esofágica.²

Estómago y píloro

Las malformaciones gástricas y pilóricas ocurren como un hallazgo aislado o como parte de un síndrome. Las obstrucciones o malformaciones de esta región anatómica generalmente conducen a síntomas clínicos obstructivos e inconfundibles en el recién nacido. La primera de estas malformaciones es extremadamente rara: agastria. Solo se identificó un informe de caso en la literatura y el resultado fue fatal. La microgastría congénita es un poco más común y puede asociarse con otras malformaciones del intestino anterior. La única asociación genética identificada en humanos hasta la fecha es con la delección 22q11.2 y la discinesia ciliar en un recién nacido con síndrome de Di George.¹⁸

Las anomalías del píloro son mucho más comunes. El esfínter pilórico es una región anatómica compuesta de estructuras epiteliales y mesodérmicas características que, en condiciones normales, están ligeramente hipertrofiadas para limitar el flujo luminal hacia el duodeno. Cuando la hipertrofia es más severa, obstruye el vaciado gástrico y el bebé desarrolla vómitos refractarios. Las obstrucciones pueden ser más o menos completas. Un total de 1 a 3/1000 nacidos vivos en Europa muestran una obstrucción parcial conocida como estenosis pilórica hipertrófica infantil (IHPS). Nuevos enfoques genéticos en humanos

han demostrado que el defecto subyacente es una mutación del producto génico similar a la ceguera muscular (MBNL1).¹⁸

Como puede esperarse, ningún gen está implicado en la morfogénesis de una estructura tan funcionalmente importante. Más bien, varias otras vías de señalización y factores de transcripción pueden contribuir al inicio de IHPS. Primero, se han identificado mutaciones en la óxido nítrico sintetasa (NOS) en un pequeño número de casos humanos IHPS, de acuerdo con las observaciones en ratones con deficiencia de *Nos-1*. El óxido nítrico media la relajación pilórica transitoria; así, los defectos en NOS-1 y, en consecuencia, en la relajación del músculo liso, podrían explicar algunos casos de IHPS.¹⁸

Duodeno

A nivel morfológico, el desarrollo duodenal se caracteriza por ventanas alternas de proliferación celular y muerte celular, de acuerdo con una teoría fundamental de la formación de la luz. La fase proliferativa se asocia con una disminución en el diámetro de la luz, que finalmente conduce a la oclusión, mientras que las ondas de muerte celular programada (apoptosis) conducen a la formación de vacuolas, la recanalización de la luz y la formación de vellosidades.¹⁸

Las malformaciones duodenales diagnosticadas en neonatos incluyen atresia duodenal, red duodenal, páncreas anular, estenosis duodenal y divertículo duodenal. Hasta la mitad de estas malformaciones están asociadas con otras anomalías. La incidencia estimada de anomalías duodenales congénitas varía entre 1: 4000 y 1: 15,000 nacimientos vivos.¹⁸

La atresia o estenosis duodenal consiste en la obstrucción completa o parcial del duodeno que puede ser debida: a una atresia, a la presencia de una membrana o a un páncreas anular.²

La atresia duodenal se ha identificado en el síndrome de Fein Gold, descrito en el contexto de la atresia esofágica, lo que implica MYCN y SHH en el desarrollo duodenal humano. La atresia duodenal también ha sido identificada en los bebés humanos con displasia capilar alveolar que presentan deleciones en el racimo FOXF1, FOXC1 y FOXL1. Los defectos en los genes que regulan la vacuolización y la formación de la luz pueden ser la causa de los divertículos duodenales. Esta rara anomalía anatómica se produce principalmente a lo largo del borde pancreático o mesentérico en la segunda o tercera porción del duodeno. En raras

ocasiones, el divertículo puede ser intraluminal, presentándose como obstrucción gastrointestinal superior.¹⁸

El diagnóstico prenatal se basa en el reconocimiento por medio de ultrasonografía de la clásica doble burbuja asociada a polihidramnios que a menudo se desarrolla a finales del segundo trimestre e inicio del tercer trimestre. Por lo general cuando se realiza la exploración de anomalías durante el segundo trimestre el polihidramnios está ausente y la doble burbuja aún no se ha desarrollado por completo y el único hallazgo detectable es el estómago dilatado con una leve dilatación del duodeno. Durante las valoraciones subsecuentes el signo de doble burbuja es más fácil de identificar, se debe tener cuidado en demostrar la comunicación entre las dos burbujas anecóicas para obtener la confirmación de que la segunda burbuja es en realidad el duodeno proximal dilatado y no se trate de otra patología como duplicación entérica o quistes abdominales superiores. El riesgo de anomalía cromosómicas es alto va de 20-50% principalmente con trisomía 21. Y el riesgo de síndromes no cromosómicos es bajo.¹⁵

El diagnóstico diferencial se debe hacer con malrotación y vólvulo intestinal. Un 20% de los niños asocia malrotación y un 30% síndrome de Down. La clínica suele consistir en: vómitos, generalmente biliosos y distensión epigástrica. El diagnóstico postnatal se realiza con radiografía simple de abdomen y, si hubiera paso de gas distal, se debería pensar que es una estenosis duodenal.²

El tratamiento es quirúrgico. La intervención consiste en realizar una duodeno-duodenostomía en diamante, en el caso de las atresias y el páncreas anular; en el caso de las estenosis duodenales, el tratamiento consiste en la apertura de la membrana. El manejo postoperatorio consiste en antibioterapia, nutrición parenteral y descompresión gástrica con sonda hasta el inicio de la tolerancia oral.²

Atresia yeyunal e ileal

La atresia intestinal consiste en una ausencia de continuidad de la luz intestinal, que puede aparecer en cualquier punto del intestino delgado y grueso. Es una de las causas de obstrucción intestinal en el neonato. Se pueden localizar en cualquier punto del intestino delgado y grueso, aunque la localización yeyuno-ileal es la más frecuente.² Su incidencia varía de 1: 300 a 1: 3000 nacidos vivos.¹⁸

La etiopatogenia tiene varias teorías, aunque la más aceptada es la teoría del proceso isquémico intestinal, que provoca una necrosis y cicatrización del intestino.² Aunque las atresias yeyunales e ileales generalmente se agrupan como una sola enfermedad, su presentación clínica y el curso postoperatorio a menudo difieren, lo que sugiere 1 de 2 posibilidades: las etiologías son diferentes o los 2 segmentos responden de manera diferente a la obstrucción y al suministro de sangre alterado debido a la regional, diferencias anatómicas y funcionales.¹⁸

Recientemente, se ha sugerido que el factor regulador de genes X6 (RFX6) puede estar involucrado en atresias intestinales. La razón es que varios pacientes con síndrome de Mitchell-Riley, caracterizado por atresia yeyunal o ileal y otras malformaciones (hipoplasia pancreática, aplasia de la vesícula biliar o hipoplasia, atresia biliar extrahepática con o sin TOF y diabetes neonatal), tienen mutaciones del gen RFX6.¹⁸

Prenatalmente el diagnóstico se puede sospechar por presentar una importante distensión de asas proximales a la obstrucción lo cual en la mayoría de los casos está ausente antes de las 25 semanas, presencia de polihidramnios la cual es también de inicio tardío, y retraso de crecimiento intrauterino. Por lo tanto, la primera evidencia detectada en el US es la dilatación aislada de un asa ileal que muestra un diámetro transversal de más de 7mm; los signos adicionales que contribuyen a confirmar el diagnóstico es la localización centro abdominal del asa afectada, presencia de paredes hiperecogénicas, aumento de peristalsis y la presencia de calcificaciones endo-abdominales que posiblemente sean indicativo de un íleo meconial. A finales del segundo trimestre e inicio del tercero la malformación es completamente demostrable por US con dilatación severa de asas ileales y yeyunales. El riesgo de anomalías cromosómicas es bajo, así mismo como el riesgo de síndromes no cromosómicos.¹⁵

El diagnóstico postnatal se realiza mediante radiografía simple de abdomen, visualizándose una obstrucción intestinal con niveles hidroaéreos en las asas. Ocasionalmente, presentan calcificaciones, imagen que nos puede orientar hacia un proceso de peritonitis meconial. El tratamiento consiste en la descompresión gástrica, la fluidoterapia y la antibioterapia hasta la intervención quirúrgica, la cual consiste en poner en continuidad el tubo digestivo, para ello se realiza la resección del segmento atrésico y la anastomosis. Si existe desproporción

entre los cabos, hay que realizar un “tapering”, que consiste en adaptar el tamaño de ambos cabos intestinales.²

Colon

La atresia cólica es la forma menos frecuente. La incidencia se estima en aproximadamente 1 de cada 20,000 nacimientos vivos. La atresia colónica a menudo se asocia con otras anomalías del desarrollo, como las atresias yeyunoileales, la enfermedad de Hirschsprung y las malformaciones genitourinarias.¹⁸

La hipótesis más común para la atresia colónica es que un accidente vascular conduce a una disminución de la perfusión intestinal y la isquemia, lo que resulta en necrosis tisular y, en casos graves, obstrucción luminal completa. Estudios recientes en animales desafían esta teoría al sugerir que los mecanismos genéticos del desarrollo pueden desempeñar un papel. El mecanismo propuesto es que la señalización alterada de mesodermo-endodermo conduce a una disminución de la proliferación y un aumento de la apoptosis de las células epiteliales.¹⁸

Tanto la clínica como el diagnóstico y tratamiento son similares a los anteriores y se puede complementar el diagnóstico con un enema opaco.²

Duplicación de Colon

Las duplicaciones intestinales son anomalías raras congénitas, su incidencia estimada es de 1/10000 en RNV y de 1/4500 en necropsias de neonatos y fetos.¹⁹ Las duplicaciones colónicas y rectales se encuentran entre las formas más raras de duplicación intestinal. La mayoría permanece en silencio y se detecta durante la investigación de la malformación genitourinaria. La detección es importante debido a que las duplicaciones de colon tienen el potencial de transformación maligna.¹⁸

La forma quística (80%) es más común que la forma tubular (20%), y ambos tipos pueden comunicarse con la luz. Se encuentran en el borde mesentérico del intestino y pueden afectar cualquier segmento del colon, incluido el recto. Poco se sabe sobre las causas genéticas de la duplicación de colon. Los defectos en la vacuolización y recanalización son la teoría primordial, muy parecida a lo que se supone para el yeyuno y el íleon.¹⁸

En cuanto al diagnóstico prenatal el estudio inicial que se realiza es el US en el cual se encuentran 2 signos ecográficos altamente sugestivos de duplicación intestinal: el signo de “doble pared” y la presencia de peristalsis; el signo de “doble pared” consiste en un borde interno hiperecoico que se relaciona con la mucosa-submucosas y una capa circundante hipoeicoica que refleja la capa muscular propia.¹⁹

En la atención prenatal, las duplicaciones entéricas intraabdominales necesitan vigilancia de ultrasonido en serie para asegurar que el tamaño permanezca estable o crezca en proporción con el crecimiento fetal general. Una evaluación mensual es inicialmente apropiada, y el intervalo puede acortarse o alargarse de acuerdo con los hallazgos.²⁰

Malrotación intestinal y vólvulo

La malrotación intestinal es un espectro de anomalías en la rotación y fijación del intestino, que puede tener consecuencias graves como el vólvulo intestinal. La incidencia es aproximadamente del 1%, y la mayoría se diagnostica en el periodo neonatal. Se asocia a otras patologías como: gastrosquisis y onfalocele, hernia diafragmática congénita, y atresia duodenal o de vías biliares.²

Esta malformación ocurre en el primer trimestre del embarazo, cuando no se produce la rotación del intestino al incorporarse al abdomen desde la cavidad celómica. Existen diferentes tipos de malrotaciones en función de donde se localiza el colon y el duodeno, siendo la más frecuente, aquella que tiene el ciego en el cuadrante superior derecho; en estos casos, suele asociarse a unas bandas peritoneales colecistoduodenocólicas, llamadas bandas de Ladd.²

El vólvulo intestinal de intestino delgado diagnosticado prenatalmente sigue siendo una entidad rara y pocas veces descrita en la literatura. En cuanto al ultrasonido prenatal los signos se pueden dividir en signos directos e indirectos: de los cuales el signo directo más relevante identificado es el signo del remolino encontrado hasta en un 77% de los casos, se define como la presencia de asas de intestino delgado más o menos dilatadas que se enrollan en forma de espiral en modo 2D y corresponden en Doppler color a una configuración en espiral particular de los vasos mesentéricos superiores, con la vena enrollada alrededor de un eje centrado en la arteria; los signos indirectos incluyen: la

presencia de un nivel diferencial lleno de líquido en un asa intestinal dilatada o dilatación intestinal voluminosa, polihidramnios, un pseudoquiste de meconio o ascitis, o signos de peritonitis meconial con calcificaciones gastrointestinales. Se ha observado que los dos picos de diagnóstico prenatal es a las 27 y 32 semanas respectivamente, que es cuando los signos ultrasonográficos comienzan a ser detectados.⁸

La clínica puede aparecer en cualquier momento de la vida, aunque la mayoría se diagnostica en el periodo neonatal por vómitos biliosos o por obstrucción duodenal (relacionado con las bandas de Ladd o complicaciones como el vólvulo intestinal). La exploración física suele ser normal, excepto en los casos en los que existe un vólvulo intestinal agudo, que presenta un cuadro clínico de: distensión abdominal, peritonismo y sangrado con las heces, debido a una necrosis intestinal. El diagnóstico se puede realizar con un contraste digestivo que pone de manifiesto la malposición intestinal y puede mostrar una imagen característica en “sacacorchos” en el marco duodenal.²

El tratamiento es quirúrgico y es una emergencia en el caso de sospechar un vólvulo intestinal. El procedimiento de Ladd es la técnica usada para corregir la malformación, que consiste en: revertir el vólvulo intestinal, reseca las áreas necrosadas, liberar las bandas de Ladd si están presentes y dejar el intestino en posición de “no rotación”, con todo el intestino delgado hacia la derecha y el grueso a la izquierda, para conseguir ampliar el meso del intestino y disminuir la posibilidad de vólvulo intestinal.²

Malformaciones anorrectales

Las malformaciones anorrectales (MAR) son un problema clínico frecuente tanto para cirujanos pediátricos como para gastroenterólogos. El espectro de malformaciones se extiende desde la estenosis anal hasta el ano imperforado con o sin fístula (rectovesical, prostática, uretral o vaginal).¹⁸ Ocurre aproximadamente en 1 de cada 5.000 RNV y tiene un predominio masculino.² Más del 50% de los MARs están asociados con otras malformaciones que afectan la tráquea, el esófago, el duodeno, el colon, la médula espinal, los riñones, las vías urinarias y el corazón. El riesgo de anomalías cromosómicas es alto con lo que respecta a trisomías 18 y 21. Se han identificado numerosas anomalías cromosómicas, la más importante de las cuales es la delección 7q36, por su efecto sobre la función del gen homeobox HLXB9. HLXB9 ahora se reconoce como causalmente vinculado

a la tríada de Currarino, que incluye una masa presacra, un meningocele anterior y duplicaciones rectales.¹⁸

El diagnóstico prenatal de MARs es difícil, pero el diagnóstico puede sospechar mediante la demostración ecográfica de un intestino fetal inferior dilatado en el segundo y tercer trimestre. El signo ecográfico de enterolitiasis es un asa dilatada del intestino que contiene focos calcificados. La enterolitiasis es un hallazgo poco frecuente de ecografía prenatal y aumenta la posibilidad de una fístula urodigestiva, aunque la fístula no puede demostrarse prenatalmente mediante US y se deberán realizar estudios complementarios a estos fetos en los que se sospeche de anomalías asociadas. Las calcificaciones intraluminales del recto se han reportado como una marca de ano imperforado.²¹

En cuanto al diagnóstico postnatal el examen físico es la parte más importante a la hora del diagnóstico de estos pacientes. Así, en las “formas altas”, nos encontramos: un periné plano, meconiuria, un sacro corto y mala contracción esfinteriana. La presencia de un escroto bífido, en ocasiones, se asocia a fístulas prostáticas. En las niñas, la posición de la apertura de la fístula es importante tanto para el diagnóstico como para el pronóstico, pudiendo dividirse en: vestibular, perineal, vaginal o cloacal.²

Las “formas bajas” presentan una apertura de la fístula a nivel perineal, un periné bien conformado y, en ocasiones, lo que se conoce como asa de cubo, que es un repliegue cutáneo con forma de asa localizado a nivel perineal.²

Para el diagnóstico, es muy útil la realización de una Rx abdomen-pelvis y la realización de un “invertograma” a las 24 horas del nacimiento (Rx lateral en posición decúbito prono con la pelvis ascendida), para ver la distancia entre el bolsón anorrectal y la piel. Otras pruebas complementarias preoperatorias obligatorias son: la ecocardiografía, la ecografía abdominal y la ecografía del canal medular, para descartar médula anclada y otras malformaciones genitourinarias asociadas.²

El manejo inicial consiste en la colocación de: sonda nasogástrica, dieta absoluta, nutrición parenteral y antibioterapia profiláctica. El manejo quirúrgico es variado y depende de la gravedad de la malformación. La reparación definitiva consiste en una anorrectoplastia sagital posterior (ARPSP), que consiste en la colocación del ano en su posición normal. Esta intervención, en ocasiones, se puede realizar en el periodo neonatal, pero en los casos

más complejos, es necesaria la realización de un estoma de descarga y una ARPSP de forma diferida.²

Divertículo de Meckel

El divertículo de Meckel (DM) es una anomalía del tubo digestivo que consiste en una atresia incompleta del conducto onfalomesentérico que comunica el intestino con el saco vitelino. Es la anomalía congénita más frecuente del tracto gastrointestinal, que afecta hasta al 2% de la población general. Aunque esta malformación no compromete la esperanza de vida, hasta el 25% de las personas presentarán una complicación. Las complicaciones incluyen inflamación (diverticulitis), hemorragia, intususcepción, obstrucción del intestino delgado, formación de cálculos y transformación maligna.¹⁴ Suele localizarse entre 50-75 cm de la válvula ileocecal, en el borde antimesentérico y puede tener tejido gástrico o pancreático, cuya secreción puede provocar úlcera y sangrado; de ahí, que sea una de las causas de hemorragia digestiva baja durante la infancia.²

Los documentos que informan el diagnóstico prenatal del DM son escasos, encontrándose una masa abdominal quística fetal con una apariencia de pared multicapa en la imagen, el diagnóstico diferencial incluye quiste de duplicación entérica, dilatación ileal segmentario y bolsa colónica. El diagnóstico definitivo es difícil de obtener con US, ya que el en US de segundo trimestre puede orientarse hacia quiste de duplicación, DM y MARs. La resonancia magnética ayuda a diagnosticar anomalías del tracto gastrointestinal fetal. En este sentido el tracto gastrointestinal fetal normal tiene características típicas en la resonancia magnética. Después de las 24 semanas el recto y el colon son hiperintensos en las imágenes ponderadas en T1, hipointensos o con intensidad de señal intermedia en las imágenes ponderadas en T2, porque contienen meconio. El papel de la resonancia magnética abdominal fetal es descartar anomalías rectales en el feto. Se sugiere que un diagnóstico prenatal temprano de quiste de duplicación en el flanco derecho del feto junto con una apariencia anorrectal normal en el ultrasonido y una señal interna similar a la del meconio en la resonancia magnética fetal es altamente sugestivo de divertículo de Meckel.²²

En cuanto al periodo postnatal la edad de diagnóstico típica son los dos años, con ligera predominancia masculina y la forma más frecuente de presentación es la hemorragia rectal no dolorosa aislada. Con respecto a la diverticulitis, se presenta con dolor abdominal e

incluso peritonitis por perforación. También, puede presentar síntomas de obstrucción intestinal, si su forma de presentación es la invaginación o el vólvulo. Su diagnóstico se realiza mediante una gammagrafía con Tc-99, que es una prueba segura y específica. La ecografía también puede ser de ayuda, sobre todo, en casos de diverticulitis e invaginación. El tratamiento consiste en la extirpación quirúrgica del divertículo y la anastomosis término-terminal.²

Defectos de la pared abdominal

Cuervo J. en su estudio “Defectos de la Pared Abdominal” ha clasificado a estos defectos como periumbilicales (onfalocele y gastrosquisis) que son los más frecuentes, de la línea media inferior (extrofia de vejiga y extrofia de cloaca), y de la línea media superior (pentalogía de Cantrell); ocurre, excepto en el onfalocele, por la falla en el cierre de los pliegues laterales de la pared abdominal durante la cuarta semana del desarrollo embriológico con la consecuente herniación de uno o más órganos de la cavidad abdominal hacia la cavidad amniótica. Existen dos tipos de defectos mayores de la pared abdominal con diferente comportamiento y pronóstico, que son el onfalocele y la gastrosquisis. El feto con diagnóstico de defecto de pared anterior abdominal debe ser referidos a hospitales de atención de tercer nivel con Unidades Materno Fetales para su atención y seguimiento; es muy importante realizar a través de ultrasonografía prenatal, despistaje de otros defectos que podrían estar asociados, identificar las posible complicaciones que el defecto podría ocasionar y de esta manera definir el mejor momento de interrupción de la gestación, además con el diagnóstico se puede asesorar a la familia y prepararlos para el óptimo cuidado del recién nacido; en el onfalocele se debe solicitar realizar un cariotipo fetal (amniocentesis o cordocentesis) ya que el 30% de los casos se asocia a trisomías 13 o 18, a diferencia de la gastrosquisis, si es el único defecto, solo 1% de asocia a defectos cromosómicos.²³

El onfalocele representa casi el 50% de los defectos congénitos de la pared abdominal.¹⁵ El onfalocele es un defecto umbilical, producido por la regresión incompleta de las vísceras abdominales a la cavidad. Como consecuencia, persiste un defecto cubierto por un saco con tres capas: el peritoneo, la gelatina de Wharton y la membrana amniótica. Su tamaño es variable, denominándose “menor” si es menor de 5 cm de diámetro y “mayor” si es de más de 5 cm. Ocurre en 1/5.000 RNV.²

Las causas del onfalocele son en su mayoría desconocidas. El onfalocele a menudo se asocia con otros defectos congénitos, incluidos trastornos de un solo gen, defectos del tubo neural, defectos diafragmáticos y > 20 síndromes de etiología desconocida. Entre estos síndromes, 2 son notables por su asociación con defectos genéticos específicos. El primero es el trastorno del espectro del síndrome Oto Palato Digital (OPD), que se ha relacionado con mutaciones de filamina A (FLNA); sin embargo, nunca se ha identificado una mutación FLNA en un paciente que se presenta solo con onfalocele. A continuación, el síndrome de Rieger, que se caracteriza por anomalías en los ojos y los dientes junto con defectos en la pared abdominal, se ha relacionado tanto con la haploinsuficiencia como con las mutaciones de ganancia de función de PITX2. PITX2 es un gen Hox relacionado con bicoides expresado en los somitas y mesodermo de la placa lateral, donde juega un papel importante en miogénesis primaria.¹⁸

La gastrosquisis consiste en un fracaso de la vascularización de la pared abdominal, lo cual se manifiesta con un defecto paraumbilical derecho que suele tener un tamaño de 2-4 cm, con una inserción correcta del ombligo. Por dicho orificio protruyen vísceras no cubiertas. Ocurre en 1/2.000 RNV y se asocia a: edad materna temprana, uso de drogas y, en ocasiones, aunque no tiene asociaciones a otras anomalías, sí se puede acompañar de atresias intestinales, debido a procesos isquémicos.² La base genética de la gastrosquisis está bajo investigación. Como en otras malformaciones del desarrollo, muchos de los estudios se han realizado en mamíferos inferiores, lo que limita la generalización de los hallazgos en humanos. Hoy en día, los polimorfismos en 4 genes han sido identificados como posiblemente relacionado con casos humanos de gastrosquisis: la molécula de adhesión intracelular 1 (ICAM-1), óxido nítrico sintetasa endotelial 3 (NOS3), péptido natriurético atrial (NPPA), y alfa-adducin (ADD1). ICAM1 induce y controla la activación de las células endoteliales, ADD1 es importante en la proliferación celular y la diferenciación epidérmica, NOS3 juega un papel crítico en la neovascularización, y NPPA está implicado en el control del volumen de líquido extracelular y la homeostasis de electrolitos. Aunque la interacción entre estos genes no está clara, se ha demostrado que el riesgo de gastrosquisis es mayor en niños con polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) ICAM1 y NOS3 cuyas madres fumaron durante el embarazo.¹⁸

El diagnóstico prenatal es muy frecuente y, tras el nacimiento, las pruebas a realizar son: ecografía y ecocardiograma. Los controles ecográficos deben realizarse individualizando

cada caso, sin embargo se sugiere cada 3 a 4 semanas hasta la semana 28 luego de existir signos de complicación de la patología se debería realizar de forma semanal hasta la interrupción de la gestación, para evaluar el crecimiento fetal, cantidad de líquido amniótico y detectar signos de compromiso isquémico intestinal (asa centinela), anomalías asociadas, signos precoces de distrés fetal, posibles complicaciones fetales que puedan llevar a la muerte fetal intrauterina, y que se puede evitar con un parto inmediato. En la gastrosquisis el parámetro ecográfico predictivo más estudiado es la presencia de dilatación intestinal fetal, definida como diámetro intestinal mayor de 18 - 20 mm, en cualquier corte ecográfico transversal, así como el grosor de la pared intestinal que no debe llegar a medir 3 mm. Es importante detectar a tiempo signos indirectos de sufrimiento de las asas intestinales y así predecir la aparición del peel inflamatorio. Este proceso provoca cambios morfológicos como la dilatación de las asas intestinales, rigidez y engrosamiento de la pared muscular y la hipomotilidad intestinal. El líquido amniótico influye sobre el desarrollo del peel inflamatorio, el cual aparece a partir de la semana 34-35. La presencia de meconio intraamniótico ha sido identificada como el mayor responsable para el apareamiento del peel. El aumento en sangre materna de alfa feto proteína también es un medio diagnóstico, se debe realizar en las semanas 15 a 21.²³

La importancia de contar con el diagnóstico prenatal radica en la determinación del riesgo materno-fetal y poder realizar el envío oportuno a un centro de alto riesgo obstétrico, con el propósito que el parto sea atendido por un equipo interdisciplinario y que la atención del neonato se realice tempranamente. En el onfalocele dada la presencia de un saco de cobertura que protege el intestino eviscerado de los efectos deletéreos del líquido amniótico, no existe ninguna ventaja en adelantar el parto y este se realizará cuando el niño haya llegado a término o lo más cercano al término en los casos de onfalocele. El tipo de parto se decidirá teniendo en cuenta factores obstétricos. La excepción la constituyen los niños con onfalocele grande y riesgo de traumatismo hepático durante el parto por vía vaginal, y deberán nacer por cesárea. En la gastrosquisis para evitar un mayor daño intestinal, los niños deben nacer si no existen signos de complicación intestinal sobre las 37 semanas, pero si se identifica que existe un diámetro de asa intestinal, mayor a 18 mm, una pared intestinal de 3 mm, centralización de cámara gástrica se recomendaría la interrupción de la gestación desde las 34 semanas.²³

Al nacimiento, hay que descomprimir el estómago con SNG y cubrir el defecto para la protección de las vísceras y para disminuir la pérdida de calor corporal. Hay que añadir antibioterapia. El estado respiratorio del recién nacido, ya que el onfalocele gigante se asocia a hipoplasia pulmonar y necesidad de intubación y ventilación asistida. Se debe realizar el examen físico, radiografía de tórax, ecocardiografía y ecografía abdominal en búsqueda de anomalías asociadas. El defecto puede ser cubierto con gasa humedecida con solución fisiológica y una cubierta impermeabilizante de plástico. En caso de onfalocele con saco roto, el manejo es similar al de niños con gastrosquisis.²³

Todo defecto de la pared abdominal debe resolverse tan pronto como sea posible. El abordaje tradicional era un cierre primario urgente en las 6 horas luego del nacimiento, e incluso se realizaba el cierre en la sala de partos, luego de realizar una cesárea electiva.²³ El tratamiento quirúrgico consiste en la reintroducción de las vísceras y cierre del defecto abdominal. En ocasiones, esto no es posible porque hay una falta de espacio en el abdomen; por lo que, ocasionalmente, se necesita la colocación de un silo para que la introducción de las vísceras sea progresiva, disminuyendo así la posibilidad de síndrome compartimental.² En la última década ha ganado amplia aceptación la realización de la técnica de simil exit y cierre primario en quirófano post cesárea en la gastrosquisis y en el onfalocele pequeño, el uso de silo prefabricado como método de tratamiento inicial en casos no complicados de onfaloceles grandes o gastrosquisis con índice de reductibilidad mayor a 2, ya que permite una rápida cobertura del intestino expuesto, sin necesidad de traslado del paciente, ni de anestesia general, y un cierre diferido y electivo del defecto.²³

Con respecto a su pronóstico, habitualmente, tienen retraso en la introducción de nutrición enteral, debido a la dismotilidad intestinal. Aunque la supervivencia es buena, existen casos de intestino corto secundario a estos procesos, sobre todo, la gastrosquisis, por episodios isquémicos tanto intraútero como postnatales.²

Planteamiento del problema

En las anomalías gastrointestinales son poco frecuentes teniendo en cuenta que entre el 3-4% de los RNV, presentan algún tipo de malformación congénita. Esta frecuencia es mayor aún si se trata de defectos menores, y siendo posibles detectar estas por medio de ultrasonografía fetal para poder brindar mejores estrategias en cuanto al abordaje al nacimiento y toma de decisiones en cuanto al manejo en caso de requerir tratamiento especializado. Existen pocos datos epidemiológicos reportados en la literatura mexicana y sin datos estadísticos de nuestra unidad hospitalaria; por lo que contando con un centro de atención de tercer nivel de referencia para el norte de la Ciudad de México, es fundamental conocer la frecuencia con la que se presentan estas malformaciones y a que tipo pertenecen y partiendo de ello permitir el desarrollo de nuevos estudios en cuánto a diagnóstico o manejo se refiere, por lo que se plantea la siguiente pregunta de investigación:

Pregunta de investigación

¿Cuál es la prevalencia y tipos de malformaciones congénitas gastrointestinales detectadas en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza”, en el período de estudio comprendido entre 1 de enero de 2017 y el 31 de julio de 2020?

Justificación

La detección de malformaciones fetales actualmente son parte del diagnóstico y manejo prenatal mediante ecografía, la cual impacta directamente en la morbilidad neonatal y la sobrevivencia al nacimiento de los recién nacidos vivos. Considerando así la implementación de intervenciones terapéuticas tempranas, desde determinar con exactitud la edad gestacional, momento oportuno del nacimiento, entre otras; pero sobre todo prevenir medidas inmediatas al nacimiento.

La Unidad de Medicina Materno Fetal de Gineco Obstetricia No. 3 cuenta con el registro de ultrasonidos realizados desde el 1 de enero de 2017, ya que se contó con la presencia de médicos entrenados en medicina materno fetal lo cual incrementó el número de anomalías detectadas en las pacientes, así como la asignación al servicio de equipos de alta resolución, por lo que es importante conocer la experiencia y la descripción de las patologías gastrointestinales fetales debido a que no se cuenta con antecedentes estadísticos dentro de la unidad. Los resultados del estudio permitirán compartir esta experiencia con el resto de la comunidad, incluyendo al grupo de pediatría, quienes son los primeros en estar a cargo de este tipo de pacientes. Partiendo de estos resultados, se podría abrir paso a investigaciones posteriores que permitan mejorar la experiencia del hospital conforme al diagnóstico prenatal de estas patologías.

Además, fue importante conocer las patologías congénitas gastrointestinales que se presentan con mayor frecuencia y así poder determinar protocolos de tratamiento prenatal a fin de mejorar el pronóstico fetal. Partiendo de ello, el conocer las malformaciones que se presentan nos permite determinar cuáles pacientes serán candidatas a los diferentes tratamientos.

Objetivos

Objetivo General

Conocer la prevalencia y tipos de malformaciones fetales del sistema gastrointestinales detectadas en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo 1 de enero del 2017 – 31 de julio del 2020.

Objetivos específicos

- Determinar la prevalencia de malformaciones gastrointestinales fetales detectadas en el HGO 3 CMN La Raza en el periodo determinado previamente.
- Determinar el tipo de malformaciones gastrointestinales fetales que se presentan en el HGO 3 CMN La Raza en el periodo determinado previamente.
 - o Atresia esofágica
 - o Atresia intestinal
 - o Onfalocele
 - o Gastrosquisis
 - o Divertículo de Meckel
 - o Malformación anorrectal (MARs)

Hipótesis

Por ser un estudio de serie de casos y solo se verificó la prevalencia y datos descriptivos, no se requirió de hipótesis.

Material y Métodos

Diseño del estudio

- Por el control de la maniobra experimental por el investigador: Observacional
- Por el uso de la información obtenida: Descriptivo
- Por la captación de la información: Retrospectivo.
- Por la medición del fenómeno en el tiempo: Transversal

Universo de trabajo

Todos los expedientes de las gestantes que durante el control prenatal se realizó diagnóstico de alguna anomalía fetal gastrointestinal mediante ultrasonido realizada en el HGO 3 CMN La Raza del IMSS "Víctor Manuel Espinosa De Los Reyes Sánchez, se revisaron los expedientes en especial los reportes de ultrasonido con la descripción de las anomalías gastrointestinales presentes en los fetos en el periodo comprendido de 1 enero del 2017 a 31 de julio de 2020.

Lugar de realización del estudio

El estudio se llevó a cabo en la UMAE Hospital De Gineco Obstetricia No. 3 "Dr. Víctor Manuel Espinosa De Los Reyes Sánchez" CNM La Raza, en el servicio de Medicina Materno Fetal, con la base de datos de los reportes de ultrasonidos y expedientes médicos realizados en el período estipulado.

Periodo de muestra

Todos los ultrasonidos realizados desde el 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020.

Tamaño de la Muestra:

Se llevó a cabo una recolección de todos los casos consecutivos que cumplieron los criterios de selección en las fechas estipuladas, por lo que no se requirió de tamaño de muestra.

Criterios de selección

Criterios de inclusión:

- Expedientes de pacientes derechohabientes del IMSS.
- Expedientes de pacientes que fueron atendidas en los servicios de la división de obstetricia del HGO 3 Dr. Víctor Manuel Espinosa de Los Reyes Sánchez CMN La Raza, en quienes se realizó mediante ultrasonido el diagnóstico de alguna anomalía congénita gastrointestinal durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020.
- Expedientes de pacientes ya egresadas del Hospital de manera definitiva.

Criterios de exclusión:

- Reportes de ultrasonidos con datos incompletos que no permitan obtener todos los datos inherentes a esta investigación.

Criterios de eliminación:

- Sin criterios de eliminación.

Forma de selección de pacientes

Se incluyeron TODOS los registros clínicos que cumplan los criterios de selección.

Descripción general del estudio:

1. El Dr. Emmanuel Juan Salinas y la Dra. Alejandra Márquez Dávila acudieron a los registros de ultrasonido de la unidad de Medicina Materno Fetal, para identificar a las pacientes cuyo reporte muestra algún tipo de anomalía gastrointestinal fetal.
2. Una vez elaborado el listado, el Dr. Juan y la Dra. Márquez procedieron a llenar las hojas de recolección de datos.
3. La Dra. Márquez y el Dr. Juan transcribieron estos datos a una hoja de Excel creada para tal fin.
4. La Dra. Chinolla y el Dr. Juan elaboraron y transcribieron los datos a SPSS para llevar a cabo el análisis estadístico.
5. La Dra. Chinolla, Dra. Márquez y el Dr. Juan redactaron el informe final y el manuscrito para publicación de los resultados en forma de tesis.

Análisis estadístico

Se realizó estadística descriptiva con frecuencias absolutas y relativas para las variables cualitativas, y con medidas de tendencia central y de dispersión para las variables cuantitativas continuas. Se realizó un diagrama de Pareto para determinar los porcentajes de las anomalías gastrointestinales, al ser un estudio de prevalencia puntual, solo se realizó con porcentajes. La base de datos se elaboró en Software Microsoft Excel. El análisis se realizó con el programa estadístico SPSS versión 24.

Definición de las Variables

Variables de interés

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable/ escala de medición	Unidades de medición o posibles valores
Atresia esofágica	Falta de continuidad del esófago asociado o no a fístula traqueoesofágica	Presencia en el ultrasonido de datos como estómago pequeños, polihidramnios o signos de bolsa	Cualitativa nominal dicotómica	No Si
Atresia intestinal	Falta de continuidad en el intestino que condiciona una oclusión	Presencia en el ultrasonido de signos de doble burbuja y/o polihidramnios	Cualitativa nominal dicotómica	No Si
Onfalocele	Defecto umbilical producido por la regresión incompleta de las vísceras abdominales a la cavidad	Presencia de saco herniario en pared abdominal anterior con asas intestinales.	Cualitativa nominal dicotómica	No Si
Gastrosquisis	Defecto en la pared abdominal periumbilical por el cual protruyen vísceras no cubiertas con una	Presencia de dilatación intestinal fetal en un corte ecográfico transversal	Cualitativa nominal dicotómica	No Si

	inserción correcta del ombligo.			
Divertículo de Meckel	Anomalía del tubo digestivo que consiste en una atresia incompleta del conducto onfalomesentérico que comunica el intestino con el saco vitelino	Presencia en el ultrasonido de una masa abdominal quística fetal con una apariencia de pared multicapa en la imagen	Cualitativa nominal dicotómica	No Si
Malformación anorrectal	Comprende un amplio espectro de anomalías congénitas con involucro del ano y recto incluso puede comprometer el trato urinario y genital, la afectación es para ambos sexos	Presencia en el ultrasonido de un intestino fetal inferior dilatado en el segundo o tercer trimestre y/o enterolitiasis	Cualitativa nominal dicotómica	No Si

Tabla 1. Descripción de las variables de interés

Aspectos éticos

De acuerdo con el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud el riesgo de esta investigación fue considerado como **SIN RIESGO** y se realizó en una población que ya fue atendida y resuelto su embarazo.

Los procedimientos se apegaron a las normas éticas, al reglamento de la ley general de salud en materia de investigación para la salud y a la declaración de Helsinki y sus enmiendas.

Dado que se trató de un estudio sin riesgo, retrospectivo con revisión de registros clínicos de pacientes que ya fueron dadas de alta definitiva del hospital en el cual la confidencialidad de las participantes se resguardará de manera estricta, y a que hacer acudir a las participantes a firmar consentimiento informado no permitiría la realización del proyecto, se propuso y se aceptó por parte de los Comités de Ética en Investigación y el de Investigación en Salud que se llevara a cabo sin consentimiento informado.

Las pacientes no obtuvieron ni obtendrán algún beneficio, sin embargo, los resultados nos permiten conocer mejor las estadísticas de anomalías gastrointestinales fetales en la Institución y así poder dejar precedente para investigaciones futuras. Dado que se trató de un estudio sin riesgo en el que sólo se revisaron de manera retrospectiva registros clínicos con resguardo de la confidencialidad, el balance riesgo-beneficio es adecuado.

En todo momento se preservó y se preservará la confidencialidad de la información de las participantes, ni las bases de datos ni las hojas de colección contienen información que pudiera ayudar a identificarlas, dicha información será conservada en registro aparte por el investigador principal bajo llave, de igual forma al difundir los resultados de ninguna manera se expondrá información que pudiera ayudar a identificar a los participantes.

La muestra estuvo conformada por todas las pacientes que cumplieron los criterios de selección.

Forma de otorgar los beneficios a las participantes: No aplica.

Recursos, financiamiento y factibilidad.

Recursos humanos

Tutor principal de la tesis, asesor clínico y metodológico

Dra. Zarela Lizbeth Chinolla Arellano

La Dra. Chinolla es médico especialista en Ginecología y Obstetricia con subespecialidad en Biología de la Reproducción Humana con 12 años de experiencia clínica, 27 tesis dirigidas y coautor en varias publicaciones científicas. Actualmente jefa del departamento de Medicina Materno Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza”.

Asesor clínico en Medicina Materno Fetal

Dra. Alejandra Márquez Dávila

Médico especialista en Ginecología y Obstetricia con subespecialidad en Medicina Materno Fetal con experiencia en USG obstétrico. Actualmente adscrito al departamento de Medicina Materno Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza”.

Recursos Materiales

- Se contó con los expedientes clínicos de la paciente embarazada.
- Reportes de estudios de ultrasonido fetal,
- Computadora personal.
- Software para procesamiento de texto y base de datos.

Recursos financieros

Este estudio no requirió recursos financieros ya que se contó con la disponibilidad de computadora, expedientes, sistemas de búsqueda y procesador de datos.

Factibilidad del estudio

En la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” se tiene el registro de los ultrasonidos realizados desde el 2017, donde se han encontrado diversas malformaciones congénitas,

sin embargo, no se conoce la estadística de las mismas; pero el porcentaje se prevé va en aumento por la búsqueda intencional de las alteraciones por parte de la Unidad de Evaluación Fetal logrando la detección oportuna. Además, cuenta con envío de pacientes de Hospitales Generales de Zona para evaluación de pacientes con sospecha de malformaciones congénitas gastrointestinales; también en aumento por la capacitación y conocimiento en general de estas patologías en el personal médico que lleva a cabo control prenatal.

Cronograma de actividades

Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020

Cronograma	Diciembre 2021	Enero 2022	Marzo 2022	Abril 2022	Mayo 2022	Junio-Julio 2022	Agosto 2022
Revisión bibliográfica	P	P					
Elaboración de protocolo	P	P					
Presentación del proyecto al CEI y al CLIS y aprobación			P	R	R		
Recolección de datos				P	R		
Análisis de los resultados					P	R	
Reporte final y entrega de tesis					P		R

P= Programado

R= Realizado

Resultados

Características generales de la población de estudio.

Se incluyeron 101 registros de expedientes para el análisis de resultados.

Prevalencia y tipos de malformaciones fetales del sistema gastrointestinal

El reporte de malformaciones gastrointestinales fetales detectadas en la unidad, la patología más común fue la gastrosquisis (26 pacientes, 25.7%), seguida de atresia duodenal (20.8%). onfalocele (18.8%), atresia esofágica (16.8%) y malformaciones múltiples. La prevalencia de intestino hiperecogénico, probable diagnóstico de gastrosquisis, CIV e intestino hiperecogénico, estuvo presente en 2% de los registros. Solo un registro se encontró de quiste anexial fetal (1%). Los datos se muestran en la tabla 1.

Tabla 1. Prevalencia de malformaciones fetales del sistema gastrointestinal al diagnóstico, comprendido entre 1 de enero de 2017 y el 31 de julio de 2020.*

	Prevalencia n	Porcentaje %
Gastrosquisis	26	25.7
Onfalocele	19	18.8
Probable gastrosquisis	2	2
CIV (cardiopatía fetal)	2	2
Atresia duodenal	21	20.8
Intestino hiperecogénico	2	2
Atresia esofágica	17	16.8
Malformaciones múltiples	8	7.9
Quiste anexial fetal	1	1
Intestino hiperecogénico	2	2

*Las variables dicotómicas se describen como número (porcentaje).

Al determinar el tipo malformaciones gastrointestinales fetales que se presentan en el HGO 3 CMN La Raza en el periodo determinado previamente, se presenta el diagrama de Pareto de los porcentajes de las anomalías gastrointestinales de interés del presente estudio. Se muestra de izquierda a derecha la frecuencia de las malformaciones gastrointestinales fetales en orden de importancia, siendo gastrosquisis la de mayor importancia seguido de atresia intestinal, onfalocele y atresia esofágica. La barra indica el orden por conteo de la frecuencia, del más alto al más bajo. **(Diagrama 1)**

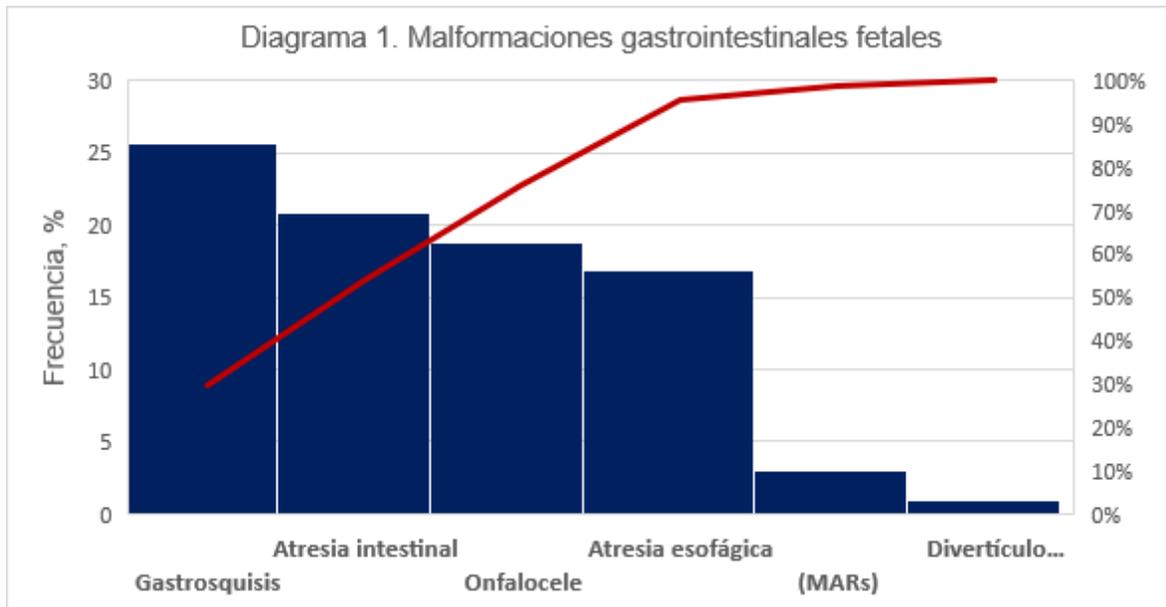


Diagrama 1. Diagrama de Pareto de las malformaciones gastrointestinales fetales.

Discusión

Debido a que entre el 3-4% de los recién nacidos vivos, presentan algún tipo de malformación congénita y aunado a que la tercera parte de la mortalidad infantil en un país desarrollado se debe a malformaciones congénitas² es que se decidió la realización de este trabajo en el cual se obtuvo como resultado que la principal malformación del tracto gastrointestinal es la gastrosquisis (25.7%) seguido de atresia duodenal (20.8%), onfalocele (18.8%) y atresia esofágica (16.8%).

En nuestro estudio de todas las malformaciones gastrointestinales reportadas la gastrosquisis ocupa el primer lugar en cuanto a frecuencia lo cual coincide con lo publicado por Morris en 2018 quien hace referencia a un aumento de la prevalencia anual del 3% de las malformaciones gastrointestinales,²⁴ por lo que se puede pensar que se está llevando a cabo una mayor detección y diagnóstico de malformaciones gastrointestinales fetales debido a que las ecografías fetales actuales ofertan una mejor calidad y se cuenta con médicos más calificados para el diagnóstico de estas patologías.

Tomando en cuenta que la gastrosquisis puede causar complicaciones tanto prenatales como posnatales incluidas atresia del intestino delgado y del colon, vólvulo con necrosis del intestino, síndrome de intestino corto subsiguiente y disfunción intestinal posnatal es que Mesas Burgos en 2015 propone un consenso para la atención del nacimiento óptima de embarazos con gastrosquisis sea a las 35 semanas por vía de una cesárea programada ya que esto permite la optimización de los recursos quirúrgicos y mejora el pronóstico de los recién nacidos con esta patología sin incrementar la mortalidad.²⁵

En cuanto a la malformación asociada con atresia o estenosis duodenal que resultó ser la segunda patología más frecuentemente detectada por ecografía en nuestro estudio se tiene que, aunque el pronóstico en general de esta patología es bueno cuando se realiza la corrección quirúrgica oportuna del defecto varias condiciones pueden cambiar el pronóstico de estos recién nacidos, ya que como menciona Bethell en 2020 esta malformación puede estar acompañada de alguna otra anomalía incluidas las cardíacas y las aneuploidia hasta en un 84% por lo que al contar con la sospecha diagnóstica se deberán realizar estudios complementarios para descartar alguna anomalía asociada. Así mismo en este estudio se hace referencia a que se deberá mejorar el asesoramiento prenatal y el nacimiento planificado en un centro hospitalario de tercer nivel para mejorar el pronóstico perinatal y

se recomienda que todos los bebés con obstrucción duodenal congénita sean sometidos a una ecocardiografía antes de otorgar el alta hospitalaria. ²⁶

Con todo lo anteriormente descrito este estudio intenta dejar un antecedente para futuras investigaciones ya que como se mencionó las malformaciones gastrointestinales están en incremento y se deberá realizar la búsqueda intencionada de las mismas al momento de realizar ecografías para poder implementar estrategias que logren disminuir la morbilidad y mortalidad en recién nacidos con malformaciones del tracto gastrointestinal.

Conclusión

La gastrosquisis fue la patología gastrointestinal más frecuente observada (25.7%). Sin embargo, se presentaron malformaciones en menor frecuencia a lo largo de todo el tubo gastrointestinal (atresia esofágica 16.8%, atresia intestinal 20.8%, onfalocele 18.8%, divertículo de Meckel 2.5%, malformación anorrectal (MARs) 9.8%. Es importante entonces reconocer la existencia de las malformaciones para la óptima preparación del personal y equipo médico, y reforzar las campañas de prevención y educación sobre el diagnóstico prenatal, considerando así implementación de intervenciones terapéuticas tempranas, desde determinar con exactitud la edad gestacional, momento oportuno del nacimiento, entre otras; pero sobre todo prever medidas inmediatas al nacimiento para garantizar la supervivencia y disminuir el riesgo de morbilidades en el recién nacido.

Referencias Bibliográficas:

1. Rubarth L, Woudenberg C. Development of the Gastrointestinal System: An Embryonic and Fetal Review. *Neonatal Netw.* 2016;35(3):156-158.
2. Delfa B, Huertas L. Malformaciones congénitas digestivas. *PEDIATR INTEGRAL.* 2019; XXIII(6):301-309.
3. Veyrac C, Couture A, Saguintaah M, Baud C. MRI of fetal GI tract abnormalities. *Abdom Imaging.* 2004;29(4).
4. Farhataziz N, Engels J, Ramus R, Zaretsky M, Twickler D. Fetal MRI of Urine and Meconium by Gestational Age for the Diagnosis of Genitourinary and Gastrointestinal Abnormalities. *AJR Am J Roentgenol.* 2005;184(6):1891-1897.
5. Zizka J, Elias P, Hodik K, et al. Liver, meconium, haemorrhage: the value of T1-weighted images in fetal MRI. *Pediatr Radiol.* 2006;36(8):792-801.
6. Van-Lennep M, Singendonk M, Dall'Oglio L, et al. Oesophageal atresia. *Nat Rev Dis Primers.* 2019;5(1):26.
7. Pedersen R, Calzolari E, Husby S, Garne E. Oesophageal atresia: prevalence, prenatal diagnosis and associated anomalies in 23 European regions. *Arch Dis Child.* 2012;97(3):227-232.
8. Bartholmot C, Faure J, Grosjean F, et al. Prenatal diagnosis of antenatal midgut volvulus: Specific ultrasound features. *Prenat Diagn.* 2018;39(1):16-25.
9. Pardy C, D'Antonio F, Khalil A, Giuliani S. Prenatal detection of esophageal atresia: A systematic review and meta-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2019;98(6):689-699.
10. Wyse R, Al-Mahdawi S, Burn J, Blake K. Congenital heart disease in CHARGE association. *Pediatr Cardiol.* 1993;14(2):75-81.
11. Litingtung Y, Lei L, Westphal H, Chiang C. Sonic hedgehog is essential to foregut development. *Nat Genet.* 1998;20(1):58-61.
12. Que J, Okubo T, Goldenring J, et al. Multiple dose-dependent roles for Sox2 in the patterning and differentiation of anterior foregut endoderm. *Development.* 2007;134(13):2521-2531.
13. Shaw-Smith C. Genetic factors in esophageal atresia, tracheo-esophageal fistula and the VACTERL association: Roles for FOXF1 and the 16q24.1 FOX transcription factor gene cluster, and review of the literature. *Eur J Med Genet.* 2010;53(1):6-13.
14. Sanlaville D, Verloes A. CHARGE syndrome: an update. *Eur J Hum Genet.* 2007;15(4):389-399.

15. Paladini D, Volpe P. Ultrasound of congenital fetal anomalies. 2nd ed. Londres: CRC Press; 2014.
16. Langer J, Hussain H, Khan A, et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia using sonography and magnetic resonance imaging. *J Pediatr Surg*. 2001;36(5):804-807.
17. Ethun C, Fallon S, Cassady C, et al. Fetal MRI improves diagnostic accuracy in patients referred to a fetal center for suspected esophageal atresia. *J Pediatr Surg*. 2014;49(5):712-715.
18. Dauvé V, McLin V. Recent Advances in the Molecular and Genetic Understanding of Congenital Gastrointestinal Malformations. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2013;57(1):4-13.
19. Cárdenas M, Vázquez F, Betancourth-Alvarenga J, Centeno M, Murcia F, Paredes R. Duplicaciones intestinales, nuestra experiencia. *Cir Pediatr*. 2016;29(2):54-57.
20. Laje P, Flake A, Adzick N. Prenatal diagnosis and postnatal resection of intraabdominal enteric duplications. *J Pediatr Surg*. 2010;45(7):1554-1558.
21. El-Mhabrech H, Zrig A, Ksiao A, Faleh R, Hafsa C. Second trimester diagnosis of imperforate anus. *EJRN*. 2015;46(1):179-181.
22. Lesieur E, Boubnova J, Héry G, et al. Prenatal imaging presentation of Meckel diverticulum. *Diagn Interv Imaging*. 2017;98(7-8):569-570.
23. Velasco P, Mercado A, Paez L, Yépez E. Abdominal anterior abdominal wall defects: management and prenatal protocol of Gastroschisis and Omphalocele. *Rev ecuat med Eugenio Espejo*. 2018;7(10):6-10.
24. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoS One*. 2018;13(4)
25. Mesas Burgos C, Svenningsson A, Vejde JH, Granholm T, Conner P. Outcomes in infants with prenatally diagnosed gastroschisis and planned preterm delivery. *Pediatr Surg Int*. 2015;31(11):1047-1053.
26. Bethell GS, Long AM, Knight M, Hall NJ; BAPS-CASS. Congenital duodenal obstruction in the UK: a population-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2020;105(2):178-183.

Anexos

ANEXO 1. CONSENTIMIENTO INFORMADO

Dado que se trata de un estudio sin riesgo, retrospectivo con revisión de registros clínicos de pacientes que ya fueron dadas de alta definitiva del hospital en el cual la confidencialidad de las participantes se resguardará de manera estricta, ya que hacer acudir a las participantes a firmar consentimiento informado no permitiría la realización del proyecto, pedimos a los Comités de Ética en Investigación y al de Investigación en Salud permitir que se lleve a cabo sin consentimiento informado.

Se propone el siguiente:

**INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD DE EDUCACIÓN INVESTIGACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD
COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN EN SALUD**

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Nombre del estudio: Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020.

Lugar y Fecha: Ciudad de México a _____

Número de registro del proyecto: _____

Por medio de la presente, se le invita a que participe en un estudio de investigación clínica que se realizará en esta Unidad Médica.

Justificación y objetivo del estudio: El estudio tiene como propósito conocer la prevalencia de las alteraciones de los intestinos y otras área de los bebés dentro de la matriz (anomalías gastrointestinales fetales); las cuales fueron encontradas durante la realización del ultrasonido en sus consultas y su control prenatal. La invitación a participar es voluntaria, se le invita a leer la información de este documento y a realizar las preguntas que desee antes de tomar una decisión. Usted ha sido invitada a participar en este estudio debido a que nos interesa conocer los hallazgos en ultrasonido en el trascurso del embarazo y las alteraciones del abdomen de su bebé (gastrointestinales) presentadas. Al igual que usted todas las pacientes en quienes se encuentren alteraciones por ultrasonido de su bebé (gastrointestinales) durante la realización del ultrasonido serán invitadas a participar en este estudio.

Procedimientos del estudio: Si usted acepta participar en este estudio solo se le realizarán algunas preguntas, y usted autorizará si se revisa su expediente clínico, donde se tomará únicamente la información necesaria de los registros clínicos, como es su edad, enfermedades que padezca, semanas de gestación al momento del diagnóstico de la

malformación y el tipo de malformación que presenta. Esta información será totalmente confidencial, esto es, será conservada de forma tal que usted no pueda ser identificada.

Posibles riesgos y molestias: Este estudio no presenta ningún tipo de riesgo para la salud o la integridad de la participante asociado al mismo estudio, ya que solo se hará revisión de expedientes. Dado que nos comprometemos a guardar de manera estricta la información no se prevé algún riesgo por su participación en el estudio.

Posibles beneficios que recibirá al participar en el estudio: Usted no recibirá ninguna remuneración económica por participar en este estudio, y su participación no implicará ningún gasto extra para usted. Tampoco obtendrá algún beneficio directo de su participación. Los resultados del presente estudio contribuirán al avance del conocimiento de la prevalencia en malformaciones del abdomen de su bebé (gastrointestinales) a nivel local.

Participación o retiro: Su participación en esta investigación es voluntaria. Usted puede decidir libremente si participa o no en esta investigación, ya que la atención médica y el tratamiento que amerite serán los mismos independientemente de su decisión y estarán de acuerdo a los procedimientos establecidos en el IMSS. Si usted inicialmente decide participar en esta investigación y posteriormente cambia de opinión y quiere retirar su autorización, puede hacerlo sin ningún problema y en cualquier momento. El abandonar el estudio en el momento que usted quiera no modificará de ninguna manera los beneficios que usted tiene como derechohabiente del IMSS.

Privacidad y confidencialidad: La información que nos proporcione que pudiera ser utilizada para identificarla (como su nombre y afiliación) será guardada de manera confidencial y por separado, al igual que los resultados de sus estudios clínicos, para garantizar su privacidad. Nadie más tendrá acceso a la información que usted nos proporcione durante su participación en este estudio, al menos que usted así lo desee. Cuando los resultados de este estudio sean publicados o presentados en conferencias, por ejemplo, no se dará información que pudiera revelar su identidad. Su identidad será protegida y ocultada.

Personal de contacto para dudas y aclaraciones sobre el estudio. En caso de dudas o aclaraciones sobre el estudio podrá dirigirse Dra. Zarela Lizbeth Chinolla Arellano jefa del Departamento de Medicina Materno Fetal UMAE HGO3 "Dr. Víctor Manuel Espinosa de los Reyes Sánchez" CMN La Raza. Ubicado en domicilio: Calzada Vallejo esquina Antonio Valeriano SN. Colonia La Raza Alcaldía Azcapotzalco, Ciudad de México. CP 02990. Tel 57245900 extensión 23718 en horario de 07:30 hrs a 15:30 hrs de lunes a viernes o por el correo electrónico zarela.chinolla@imss.gob.mx

Personal de contacto para dudas sobre sus derechos como participante en un estudio de investigación. En caso de dudas o aclaraciones sobre sus derechos como participante podrá dirigirse a: Comité de Ética en Investigación: Calzada Vallejo esquina Antonio Valeriano SN. Colonia La Raza Alcaldía Azcapotzalco, Ciudad de México. C.P. 02990. Teléfono (55) 5724 5900 extensión 23768, en horario de 07:30 a 15:30 horas de

lunes a viernes o al correo electrónico: efreen.montano@imss.gob.mx y con el investigador responsable del estudio.

Declaración de consentimiento informado.

Se me ha explicado con claridad en qué consiste este estudio, además he leído (o alguien me ha leído) el contenido de este formato de consentimiento. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas y todas mis preguntas han sido contestadas a mi satisfacción. Se me ha dado una copia de este formato. Al firmar este formato estoy de acuerdo en participar en la investigación que aquí se describe.

Nombre y firma del paciente.

Se me ha explicado el estudio de investigación y me han contestado todas mis preguntas. Considero que comprendí la información descrita en este documento y libremente doy mi consentimiento para participar en este estudio de investigación.

Participante

Nombre del paciente

Firma

Persona que solicita el consentimiento informado

Nombre del investigador responsable

Firma

Testigo 1

Nombre y relación con la participante

Firma

Testigo 2

Nombre y relación con la paciente

Firma

ANEXO 2. INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS.

Malformaciones Fetales del Sistema gastrointestinal: Experiencia en la Unidad de Evaluación Fetal de la UMAE Hospital de Gineco Obstetricia No. 3 “Dr. Víctor Manuel Espinosa De los Reyes Sánchez” del Centro Médico Nacional “La Raza” durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de julio de 2020.

Pregunta	Respuesta
1. Presencia de atresia esofágica	Si: presente No: ausente
2. Presencia de quiste atresia intestinal	Si: presente No: ausente
3. Presencia de Onfalocele	Si: presente No: ausente
4. Presencia de Gastrosquisis	Si: presente No: ausente
5. Presencia de Divertículo de Meckel	Si: presente No: ausente
6. Presencia de Malformación Anorrectal	Si: presente No: ausente

Dr. Emmanuel Juan Salinas (Firma)

Fecha