



**HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL NIÑO
"DR. RODOLFO NIETO PADRÓN"
INSTITUCIÓN DE ASISTENCIA, ENSEÑANZA
E INVESTIGACIÓN
SECRETARIA DE SALUD EN EL ESTADO
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA**

**TESIS DE POSGRADO
PARA OBTENER EL TÍTULO DE:**

**MÉDICO ESPECIALISTA
EN
PEDIATRÍA MÉDICA**

**TÍTULO:
ASOCIACION VACTERL EN PACIENTES CON MALFORMACION
ANORECTAL DEL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA
ESPECIALIDAD DEL NIÑO "DR. RODOLFO NIETO PADRÓN" DE
MAYO 2012 A MAYO 2014**

**ALUMNO:
DR. ANTONIO JOSÉ GIRÓN LAMBARRIA**

**DIRECTOR (ES):
DR. WILBER ADEMAR TUYUB DOMINGUEZ
DR. EVER DE JESUS DOMINGUEZ
DR. MANUEL EDUARDO BORBOLLA SALA**



Villahermosa, Tabasco. Agosto de 2014



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.



**HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL NIÑO
"DR. RODOLFO NIETO PADRÓN"
INSTITUCIÓN DE ASISTENCIA, ENSEÑANZA
E INVESTIGACIÓN
SECRETARIA DE SALUD EN EL ESTADO
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICIN**

**TESIS DE POSGRADO
PARA OBTENER EL TÍTULO DE:**

**MÉDICO ESPECIALISTA
EN
PEDIATRÍA MÉDICA**

**TITULO:
ASOCIACION VACTERL EN PACIENTES CON MALFORMACION
ANORECTAL DEL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA
ESPECIALIDAD DEL NIÑO DR. RODOLFO NIETO PADRÓN DE
MAYO 2012A MAYO 2014**

**ALUMNO:
DR. ANTONIO JOSÉ GIRÓN LAMBARRIA**

**DIRECTOR (ES):
DR. WILBER ADEMAR TUYUB DOMINGUEZ
DR. EVER DE JESUS DOMINGUEZ
DR. MANUEL EDUARDO BORBOLLA SALA**

Autorizo a la Dirección General de Bibliotecas de la UNAM a difundir en formato electrónico e impreso el contenido de mi trabajo recepcional.
NOMBRE: ANTONIO JOSÉ GIRÓN LAMBARRIA

Villahermosa, Tabasco. Agosto de 2014

A mis padres y familia

| INDICE | | |
|---------------|---|-----------|
| I | RESUMEN | 1 |
| II | ANTECEDENTES | 2 |
| III | MARCO TEORICO | 3 |
| IV | PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA | 9 |
| V | JUSTIFICACION | 10 |
| VI | OBJETIVOS | 11 |
| | a. Objetivo general | |
| | b. Objetivos específicos | |
| VII | HIPOTESIS | 11 |
| VIII | METODOLOGIA | 12 |
| | a. Diseño del estudio. | |
| | b. Unidad de observación. | |
| | c. Universo de Trabajo. | |
| | d. Calculo de la muestra y sistema de muestreo. | |
| | e. Definición de variables y operacionalización de las variables. | |
| | f. Estrategia de trabajo clínico | |
| | g. Criterios de inclusión. | |
| | h. Criterios de exclusión | |
| | i. Criterios de eliminación | |
| | j. Métodos de recolección y base de datos | |
| | k. Análisis estadístico | |
| | l. Consideraciones éticas | |
| IX | RESULTADOS | 16 |
| X | DISCUSIÓN | 17 |
| XI | CONCLUSIONES | 18 |
| XII | REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS | 18 |
| XIII | ORGANIZACIÓN | 19 |
| XIV | EXTENSION | 20 |
| XV | CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES | 20 |
| | ANEXOS | |

ASOCIACION VACTERL EN PACIENTES CON MALFORMACION ANORECTAL DEL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL NIÑO DR. RODOLFO NIETO PADRÓN DE MAYO 2012 A MAYO 2014

Resumen

Introducción La malformación ano-rectal puede englobar un espectro amplio de enfermedades asociadas y comprometer el ano distal, las vías urinarias y el tracto genital, afecta tanto a niños como a niñas y su prevalencia es de 1:3500 a 1:5000 nacidos vivos. La asociación VACTERL se define típicamente como la presentación no al azar de las siguientes malformaciones congénitas: defectos vertebrales, anorectales, cardiacos, fistula traqueo esofágica, renales, y de las extremidades.

Objetivo: Identificar a los pacientes con malformación anorectal, los cuales cuentan con criterios de inclusión para ser diagnosticado como Asociación Vacterl.

Material y métodos:

Metodología. Se revisaron 46 expedientes de pacientes con diagnóstico de malformación anorectal, que cumplieran con los criterios de inclusión; se revisaron los estudios paraclínico y de imagenología para identificar las malformaciones asociadas a la malformación ano rectal que pudieran incluirlo como Vacterl. Todos estos datos a su vez se vaciaron en una base de datos mayor que concentra a todos los expedientes clínicos en el sistema Access y se analizaron los datos en el sistema SPSS. V20. Los pacientes del servicio de neonatología y cirugía con malformación anorectal fueron hospitalizados durante el periodo de Mayo 2012 a mayo 2014.

Resultados: Se estudiaron 46 pacientes en el servicio de cirugía y neonatología del periodo de mayo 2012 a mayo 2014. Masculinos 57% (26/46) y femenino 43 % (20/46), quedando una relación de 1:1.17 hombres y mujeres. Del total a 30 se realizó cirugía correctiva y al resto se les realizó colostomía y quedó pendiente su tratamiento integral. La malformación anorectal asociada se encontró en 10 pacientes (21.7%), contaban con los criterios clínicos para ser incluidos como asociación Vacterl.

Conclusiones: El presente trabajo representa el inicio del registro de este padecimiento en el hospital del niño "Rodolfo Nieto Padrón". Mismo que señala las características clínicas y las malformaciones asociadas a los pacientes con Vacterl. . Las Malformaciones asociadas a Vacterl fueron: La anorectal con vertebral, la ano rectal con cardiaca y la ano rectal con renal.

Palabras clave: pediatría; malformación anorectal, VACTERL.

II ANTECEDENTES

Las malformaciones ano-rectales han sido descritas en animales desde el siglo III AEC. En el siglo II AEC Soranus en Roma describió una técnica para abrir y dilatar el ano de neonatos con anomalías. Paul de Aegina quien vivió entre los años 625 y 690, opero a un niño que nació con el ano imperforado y le hizo dilataciones mediante la introducción de bujías, sin embargo los manuscritos se perdieron y no se describió una técnica similar; sino hasta 1660 cuando Sculter trato satisfactoriamente la estenosis rectal con estacas de raíz de genciana¹.

En México la primera descripción de una corrección de malformación anorectal data de 1856, pero no pudo descenderse el fondo de saco ciego del colón distal²

La malformación ano-rectal puede englobar un espectro amplio de enfermedades asociadas y comprometer el ano distal, las vías urinarias y el tracto genital, afecta tanto a niños como a niñas y su prevalencia es de 1:3500 a 1:5000 nacidos vivos. La asociación Vacterl se define típicamente como la presentación no al azar de las siguientes malformaciones congénitas: defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, fistula traqueo esofágica, anomalías renales y de extremidades.

La asociación VACTERL fue descrita por primera vez en 1972 Linda Quan, una doctora de urgencias y por David Smith, considerado el padre de la dismorfología, por describir la ocurrencia no al azar de una serie de defectos mencionados, poco después se descubrió que las anomalías cardiacas y renales eran común en la asociación, y se cambió el acrónimo a VACTERL³

III MARCO TEORICO

La asociación Vacterl fue nombrada por primera vez en la década de 1970, como originalmente se describió la asociación incluía la asociación estadísticamente no azarosa de un grupo de malformaciones genéticas; defectos vertebrales, atresia anal, fistula traqueo esofágica, displasia renal y malformaciones del radio. Como estas malformaciones eran observadas más frecuentemente que lo esperado por el azar, la condición fue llamada una asociación. Sin embargo no hay evidencia de una causa única por lo que no puede ser llamado un síndrome. Una explicación incluye la idea de un “defecto en el campo de desarrollo”, en las que las malformaciones en la blastogénesis tienden a producir anomalías poli tópicas o defectos congénitos que afectan varios órganos y sistemas, se ha sugerido que la asociación Vacterl sea descrita como un “defecto poli tópico primario en el campo del desarrollo primario” otros han hecho énfasis en ciertas características clave como la fistula traqueo esofágica o las malformaciones ano rectales⁴.

Como los estudios utilizan diferentes criterios diagnósticos la incidencia es difícil de calcular, esta se ha calculado entre 1/10000 a 1/40000 infantes. Teniendo predilección por el sexo masculino. El defecto del septo auriculoventricular (CIA y CIV) es la anomalía cardíaca más frecuente en Vacterl. Como las causas son heterogéneas, la explicación de la sobre presentación de varones en ciertos casos reportados pudo deberse a la herencia ligada al cromosoma x , expresión influenciada por el sexo y mecanismos ligados a la impronta en otros⁵

Poco después de la descripción inicial se propuso incluir además anomalías vasculares incluyendo arteria umbilical única. Malformaciones cardíacas y extremidades adicionales en lugar de estrictamente anomalías del radio fueron incluidas. Actualmente no hay consenso con respecto a los criterios diagnósticos aunque muchos clínicos e investigadores requieren la presencia de por lo menos 3 componentes para llegar a un diagnóstico.

En muchos estudios las anomalías vertebrales que frecuentemente se acompañan de anomalías de las costillas han sido reportadas en 60- 80 % de las ocasiones, de forma interesante los pacientes pueden tener anomalías de las costillas sin presentar anomalías vertebrales. Las anomalías vertebrales incluyen típicamente defectos en la segmentación, como hemivertebbras, vertebbras en mariposa, vertebbras en cuña, fusiones vertebrales, vertebbras supernumerarias o faltantes y otras formas de displasias vertebrales. Algunos pacientes requieren múltiples cirugías invasivas para corregir sus anomalías vertebrales, mientras que otras solo presentan sutiles defectos detectados únicamente después de un cuidadoso escrutinio por un clínico experimentado. La curvatura anormal de la columna vertebral debido a defectos costo vertebrales subyacentes es común. Signos clínicos de escoliosis pueden ser la primera señal de anomalías vertebrales si no se realizaron estudios de imagen cuando se sospechó de VACTERL

El ano imperforado / atresia anal como parte de las malformaciones ano rectales ocurre en el 55 – 90 % de los pacientes, un ano completamente imperforado comúnmente es descubierto en el periodo post natal inmediato, típicamente en la exploración de rutina o al no poder tomar la temperatura rectal, sin embargo otras

formas de estenosis podrían parecer normales a la exploración inicial podrían después presentar signos clínicos de obstrucción.

En pacientes con ano imperforado las malformaciones genitourinarias son también parte de las malformaciones ano rectales, pero estas malformaciones pueden ocurrir en paciente sin ano imperforado o atresia anal. En promedio las malformaciones genitourinarias ocurren en el 25% de los pacientes con asociación Vacterl, y puede ser menos evidente como en el caso de fistulas que conecten el tracto genitourinario y ano rectal.

Las malformaciones cardíacas se han reportado en 40 – 80% de los pacientes con asociación Vacterl y pueden variar de graves defectos incompatibles con la vida o que necesiten varias etapas de difíciles cirugías hasta sutiles defectos anatómicos que se descubren a través de la participación en estudios de investigación durante la edad adulta

Algunos subtipos de fistulas traqueo esofágicas pueden ocurrir y la atresia esofágica puede o no estar presente. En promedio la fistula traqueoesofagica se observa en 80% de los pacientes. Datos prematuros de fistula traqueo-esofágica incluyen polihidramnios o la ausencia de burbuja gástrica, la imposibilidad de pasar sondas nasogástricas posterior al nacimiento, o atragantamiento al tragar durante la infancia la fistula traqueo-esofágica requiere cirugía en los primeros días de vida y puede traer complicaciones como recurrencia de la fistula, enfermedad reactiva de la vía aérea y reflujo gastroesofágico. Además de la fistula traqueo-esofágica, pueden ocurrir otras malformaciones pulmonares, las cuales pueden compartir una causa anatómica

Como todas las malformaciones vistas en Vacterl, puede haber un amplio rango de del tipo y severidad de las anomalías renales, que pueden incluir agenesia renal unilateral (o bilateral en casos severos), riñón en herradura o riñones quísticos o displásicos a veces acompañadas de anomalías uretrales o genitourinarias. Anomalías renales se reportan en 50% - 80 % de los pacientes

Finalmente las malformaciones de las extremidades han sido reportadas e 40% a 50 de los pacientes, se han definido de forma clásica como defectos en el radio, incluyendo hipoplasia/aplasia del pulgar muchas otras anomalías han sido adscritas a la asociación Vacterl incluyendo polidactalia y anomalías en los miembros inferiores.

Se debe prestar especial cuidado a la presencia de una arteria umbilical única que es frecuente con asociación VACTERL este es un importante hallazgo antenatal y puede ser la primer señal para el diagnóstico⁶.

En cuanto a etiología en un artículo se refiere que por lo menos en un grupo de pacientes hay evidencia de prevalencia familiar, lo que sugiere factores hereditarios⁷. Sin embargo, también hay fuerte evidencia clínica y genética para causas heterogénea. La gran mayoría de las causas genéticas descritas en individuos aislados o en familias y representan en promedio un pequeño porcentaje de los casos. Además del puñado de etiologías descritas en humanos, algunas pistas en modelos animales apuntan a algunas amplias categorías en los seres humanos. Primero, así como los animales con mutaciones en las vías genéticas de Sonic the hedgehog (como los genes Shh y gli) tienen características de Vacterl, esta vía ha

sido implicada hace mucho tiempo. Modelos animales basados en teratógenos Como la asociación Vacterl parece ser bastante heterogénea⁸,

No sorprende que varios caminos de señalización clave también se han implicado a través de modelos animales. Además de la clásica vía de Sonic hedgehog la disrupción de las vías HOX y de ácido retinoico se ha incluido. Como muchas de estas vías interactúan en formas complejas y aun no bien comprendidas, sería mejor pensar en ellas como redes intercomunicadas en la señalización del desarrollo más que como vías rectas. En otras palabras, una mutación de un gen que sabe forma una parte importante de un camino de señalización podría tener múltiples efectos a través de una amplia red que incluya muchas vías⁹.

El hecho que se ha observado pacientes con anemia de Fanconi con hallazgo de asociación Vacterl puede proveer de pistas para etiologías más generalizadas, así como la anemia de Fanconi produce malformaciones congénitas así como otros problemas médicos como alteraciones hematológicas y malignidad, secundaria a la acumulación del daño en el ADN relacionado a la inestabilidad cromosómica, en la anemia de Fanconi, la naturaleza exacta de las anomalías en un particular paciente incluyendo la naturaleza unilateral de algunas malformaciones parece ser de naturaleza estocástica¹⁰.

También como las causas ambientales, algunas influencias ambientales han sido implicadas, pero hay pocos datos confirmados que pudieran ser útiles en consejería más allá de los teratógenos reconocidos. Las influencias reconocidas son la diabetes materna que puede resultar en características de Vacterl debido a múltiples factores. Estos factores incluyen efectos directos de la hiperglicemia, estrés oxidativo, radicales libres de oxígeno, interacciones con vías claves en pacientes genéticamente vulnerables y de forma intrigante, pacientes con daño mitocondrial. Además de la diabetes materna incluyen tratamientos de fertilidad y a la exposición in útero a compuestos basados en estrógenos/progesterona, estatinas, plomo. Estos reportes deben ser manejados con cuidado ya que la presencia de

Vacterl asociada con exposición podría ser especulativa. Así como hay evidencia de diabetes materna con defectos al nacimiento, como en todo lo demás, apunta a una etiología multifactorial en el que el ambiente interactúa con susceptibilidad genética¹¹

El diagnóstico de Vacterl se hace de forma clínica, basados en la presencia de las malformaciones congénitas, la definición requiere la presencia de por lo menos 3 componentes para el diagnóstico enfatizando en ciertos componentes como malformación anorectal o fistula traqueoesofagica.

Diagnóstico diferencial de la asociación Vacterl es amplio e incluye varias condiciones para las cuales hay pruebas genéticas. Descartar estas anomalías es una parte difícil pero crítica del trabajo diagnóstico y esencial para la consejería genética. Descartar estas opciones incluye revisar cuidadosamente características que no se encuentran en la asociación Vacterl como malformaciones cerebrales, anomalías oftalmológicas y déficit de audición. Se debe hacer énfasis en la anemia de Fanconi en el diagnóstico diferencial, hay formas eficientes y económicas de hacer pruebas para esta condición y debe ser importante descartar por razones de consejería genética y por las anomalías y malignidades hematológicas asociadas con la anemia de Fanconi¹².

Como con otras condiciones la habilidad para detectar características de Vacterl prenatalmente, ya sea por ultrasonido o por métodos más complejos como ecocardiograma prenatal o resonancia magnética nuclear es dependiente de la habilidad y experiencia del intérprete médico. Ciertas características de la asociación Vacterl como la malformación anorectal o la fistula traqueoesofagica no son detectadas antes del nacimiento, aun con constante y cuidadosos estudios de imagen, esto puede molestar a las familias afectadas especialmente porque estas condiciones están asociadas con una incrementada morbilidad

El manejo de pacientes con Vacterl puede ser complejo, en general el manejo de los pacientes se puede dar en 2 etapas, primer las malformaciones incompatibles con la vida como malformaciones cardiacas, ano imperforado, fistula traqueoesofagica son típicamente manejados de forma quirúrgica inmediatamente después del nacimiento,

posteriormente muchas de las malformaciones pueden resultar en secuelas a largo plazo.

Las mejoras en las técnicas quirúrgicas el diagnóstico de Vacterl presenta un mucho mejor pronóstico. Pero aun con cirugías óptimas los pacientes pueden enfrentar considerables retos médicos a lo largo de su vida una consideración especial se debe dar a los paciente con malformación anorectal en términos de resultados puede haber una gran variabilidad. Finalmente a pesar de la alta morbilidad se debe tomar en cuenta de que no presentan de forma típica retraso mental

13

IV PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se cuenta con una alta frecuencia de pacientes con malformaciones múltiples que acuden al servicio de urgencias en el periodo neonatal, y de estas las malformaciones ano rectales son las más graves que requieren intervenciones quirúrgicas. El grupo de malformaciones que acompañan a la malformación ano rectal son anomalías vertebrales, malformaciones de radio y cubito, malformaciones cardíacas, malformaciones renales y atresia esofágica, a lo que se denomina “asociación Vacterl.

En la unidad no se cuenta con un documento que señale características clínicas y malformaciones asociadas más frecuentes, además de que se desconoce el seguimiento de los pacientes en el tiempo.

¿Cuáles son las características clínicas y anatómicas de los pacientes que presentan malformación ano rectal y cuentan con defectos relacionados con asociación Vacterl?

V JUSTIFICACION

En el hospital de Alta Especialidad del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón se llevó control de 46 pacientes con malformación ano rectal durante el periodo 2012 -2014.

Esta condición afecta a 1 de cada 5000 nacidos vivos, es una malformación que si no se repara afectará significativamente la vida de los pacientes, además el pronóstico para la vida y la función variará de acuerdo al número de malformaciones.

Se recabarán las características clínicas y anatómicas de los de pacientes con Asociación Vacterlatraves de expedientesdel Hospital Regional de alta Especialidaddel niño en el periodo mencionado.

Lo anterior de acuerdo a la guía de práctica clínica de Malformación Anorectal. GPC IMSS 27510.

VI. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

Identificar a los **pacientes con malformación anorectal que cuentan con criterios de inclusión para ser diagnosticado como Asociación Vacterl.**

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- 1) Identificar las características clínicas y el número de pacientes con malformación anorectal los cuales cuenten con los criterios para ser considerados Vacterl
- 2) Conocer las malformaciones anatómicas asociadas a malformación ano rectal, las cuales pueden reunir los criterios y considerarse como asociación VACTERL

VII HIPOTESIS

Los objetivos son descriptivos por lo que no se realizan hipótesis

VIII METODOLOGIA

a. Diseño del estudio

Se revisaron hojas de egreso hospitalario de pacientes con diagnóstico de malformación anorectal, posteriormente se solicitaron los expedientes clínicos, se revisaron que cumplieran con los criterios de inclusión, se revisaron los estudios paraclínico y de imagenología para identificar las malformaciones asociadas a la malformación ano rectal que pudieran incluirlo como Vacterl y todos estos datos a su vez se vaciaron en una base de datos mayor que concentra a todos los expedientes clínicos en el sistema Access.

b. Unidad de Observación

Pacientes neonatos del hospital del niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón con malformación ano rectal

c. Universo de Trabajo

Los pacientes del servicio de neonatología y cirugía con malformación anorectal que fueron hospitalizados durante el periodo de Mayo 2012 a mayo 2014 siendo un total de 46.

d. Calculo de la Muestra y Sistema de Muestreo

Tomando en cuenta el universo anterior se calculó la muestra estadística con una significancia de 5% y una confiabilidad del 95% dando un total de 46 pacientes como muestra estadística, se utilizó la siguiente formula.

$$n = \frac{Z_c^2(P.Q)}{d^2}$$

Dónde:

z = Valor P encontrado en la tabla Z =1.96

P = Porcentaje aproximado de las característica en estudio

Q= Complemento a 100% del porcentaje (p) (100-p)

d= Intervalo de confianza (porcentaje aceptado).

e. Definición De Variables Y Operacionalizacion De Las Variables

f. Estrategia de Trabajo Clínico:

Se incluyeron a pacientes con egreso hospitalario con diagnóstico de malformación anorectal. Se revisaron que cumplieran con los criterios de inclusión, se revisaron los estudios paraclínicos, de imagenología y notas de consultas subsecuentes, todos estos datos a su vez se vaciaron en una base de datos mayor que concentra a todos los expedientes clínicos en el sistema Access y se analizaron los datos en el sistema SPSS. V20.

g. Criterios de Inclusión

1) Pacientes de cualquier edad con malformación anorectal captados por el servicio de urgencias y en tratamiento con los servicios de neonatología y cirugía de mayo 2013 a mayo 2014

h. Criterios de Exclusión

1) paciente con otro tipo de lesiones anorectales

i. Criterios de Eliminación

Expedientes incompletos.

Expedientes prestados a otros servicios.

j. Métodos de Recolección Y Base De Datos

Se revisaron las hojas de egreso hospitalario de pacientes con diagnóstico de malformación anorectal, se revisaron los expedientes clínicos y los estudios paraclínicos y de imagenología. Se vaciaron en una base de datos del sistema SPSS y se procedió a la elaboración de cuadros concentradores de información.

k. Análisis Estadístico

Se realizó una base de datos de donde se hicieron las primeras tablas que contempla el número total de datos y los porcentajes de estas. Posteriormente se utilizó el sistema SPSS para realizar las gráficas que mostraran las frecuencias simples de las variables y sus asociaciones entre estas.

I. Consideraciones Éticas

Los resultados son confidenciales y manejados exclusivamente con fines académicos. Por ningún motivo se publicaron los nombres de los sujetos ni referencias personales que puedan hacer alusión a ellos. La información aportada por el estudio no se utilizará con fines ajenos a la naturaleza del mismo. El estudio cumple con el principio de no mal eficiencia, ya que no pone en riesgo la integridad física ni moral de los pacientes y busca el mayor beneficio para la población infantil. El presente estudio contempla lo dispuesto en las normas internacionales de la ética de la investigación médica de la declaración de Helsinki 2009.

RESULTADOS

Se estudiaron 46 pacientes hospitalizados en el servicio de cirugía y neonatología del periodo de mayo 2012 a mayo 2014,. De los 46 pacientes se tuvo una distribución por genero de predominio masculino, siendo 57% (26/46) Y 43 % (20/46) pacientes del sexo femenino, quedando una relación de 1:1.17hombres y mujeres. Figura 1.



De los 46 paciente registrados a 30 se les realizo cirugía correctiva, al resto se les realizó colostomía y queda pendiente su tratamiento integral, 8 pacientes presentaron complicaciones, que se manifestaron como dehiscencia de herida quirúrgica, sepsis, choque séptico, se encontraron 3 defunciones entre estos pacientes (tabla 1)

| CARACTERISTICA | NUMERO | % |
|--------------------------|--------|-------|
| MALFORMACION ANORECTAL | 46 | 100 |
| EGRESO VIVO | 43 | 93.48 |
| CIRUGIA CORRECTIVA | 30 | 65.22 |
| DEFECTOS CARDIACOS | 12 | 26.09 |
| MALFORMACION RENAL | 8 | 17.39 |
| COMPLICACIONES | 8 | 17.39 |
| MALFORMACION VERTEBRAL | 6 | 13.04 |
| EXTREMIDADES ANORMALES | 2 | 10.87 |
| FISTULA TRAQUEOESOFAGICA | 1 | 2.17 |
| ATRESIA ESOFAGICA | 1 | 2.17 |

La malformación anorectal se encontró que 10 (21.7%) contaban con los criterios clínicos para ser incluidos como asociación Vacterl. Encontrando que la asociación de malformación ano rectal y defectos cardiacos fueron las anomalías más comunes

Tabla 2.

| Tabla 2. MAR con malformaciones asociadas | | |
|---|--------|------|
| MALFOMACION | NUMERO | % |
| VACTREL | 10 | 21.7 |
| ANORECTAL | 27 | 58.7 |
| ANORECTAL-CARDIACA | 4 | 8.7 |
| ANORECTAL-RENAL | 3 | 6.5 |
| ANORECTAL-VERTEBRAL | 2 | 4.3 |
| TOTAL | 46 | 100 |

X.DISCUSION.

La frecuencia de las malformaciones anorectales a nivel mundial es de 1/5000 nacimientos, lo cual concuerda con los registrados en nuestra institución al encontrarse 46 malformaciones¹⁴

La frecuencia de la asociación Vacterl a nivel mundial es de un 1/10000 – 40000 lo cual concuerda al registrarse en el periodo de tiempo 48806 nacimientos, se registraron 46 nacimientos con malformación anorectal y 10 con Vacterl únicamente en nuestra institución¹⁵.

XI CONCLUSIONES

El presente trabajo representa el inicio del registro de este padecimiento en el hospital del niño “Rodolfo Nieto Padrón”. Mismo que señala las características clínicas y las malformaciones asociadas en los pacientes con VACTERL.

Las Malformaciones asociadas a VACTERL fueron, la malformación anorectal con malformaciones cardíacas, malformación ano rectal con malformaciones renales, y malformación ano rectal con malformaciones vertebrales

La frecuencia de malformación anorectal y malformación en el hospital del niño “Rodolfo Nieto Padrón” concuerda con la información obtenida en la literatura a nivel global

XII REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

-
- ¹ Amussat JJ. Observation sur une operation d’anus artificiel pratiqueeavec success par un nouveau procede. GazMed (Paris). 1835
 - ² Villagrán JB. Imperforación del ano con abertura del recto en la vejiga. Creación de un ano artificial en la ingle izquierda, curación completa a los cinco días. Unión Med Mex. 1856;2:184-6.
 - ³ Placa, Simona; Mario, Gluffre (2013). "Esophageal atresia in newborns: a wide spectrum from the isolated forms to a full VACTERL phenotype?" *Italian Journal of Pediatrics* 39(1): 1–8. doi:10.1186/1824-7288-39-45
 - ⁴ Quan L, Smith DW: The VATER association: Vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, radial dysplasia. In *The clinical delineation of birth defects*. Volume XII. G.I. tract including liver and pancreas.
 - ⁵ Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, Et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet* 1997, 71:8-15
 - ⁶ Solomon BD, Pineda DE, Raam MS, Bous SM, Keaton AA, Vélez JI, Cummings DA: Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A* 2010, 152A:2236-2244.
 - ⁷ Solomon BD, Pineda DE, Raam MS, Cummings DA: Evidence for inheritance in patients with VACTERL association. *Hum Genet* 2010, 127:731-733.
 - ⁸ Aguinaga M, Zenteno JC, Pérez H, Morán V: Sonic hedgehog mutation analysis in patients with VACTERL association. *Am J Med Genet A* 2010, 152A:781-783.

-
- 9 Mendelsohn C, Lohnes D, Décimo D, Lufkin T, LeMeur M, Chambon P, Mark M: Function of the retinoic acid receptors (RARs) during development (II). Multiple abnormalities at various stages of organogenesis in RAR double mutants. *Development* 1994, 120:2749-2771
- 10 Moldovan GL, D'Andrea AD: How the fanconi anemia pathway guards the genome. *Annu Rev Genet* 2009, 43:223-249.
- 11 Moldovan GL, D'Andrea AD: How the fanconi anemia pathway guards the genome. *Annu Rev Genet* 2009, 43:223-249.
- 12 Murphy-Kaulbeck L, Dodds L, Joseph KS, Van den Hof M: Single umbilical artery risk factors and pregnancy outcomes. *ObstetGynecol* 2010, 116:843-850.
- 13 Wheeler PG, Weaver DD: Adults with VATER association: long-term prognosis. *Am J Med Genet A* 2005, 138A:212-217.
- ¹⁴Holschneider, Alexander Matthias; Hutson, John M., eds. (14 November 2006). *Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*. Springer. pp. 1–. . ISBN 978-3-540-31750-0
- 15 Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, Et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet* 1997, 71:8-15

XIII ORGANIZACIÓN

RECURSOS HUMANOS

a) Responsable del estudio:

Dr. Antonio José Girón Lambarria

b) Directores de la tesis:

Dr. Wilber Ademar Tuyub Dominguez

Dr. Everde Jesus Dominguez

Dr. Manuel Eduardo Borbolla Sala

RECURSOS MATERIALES

a) Físicos

I. Expedientes clínicos

II. Computadora

III. Internet

b) Financiero

La información se recabó de los expedientes clínicos y hoja egreso hospitalario sin ningún costo para el investigador ni para el paciente.

XIV EXTENSION

Se autoriza a la Biblioteca de la UNAM la publicación parcial o total del presente trabajo recepcional de tesis, ya sea por medios escritos o electrónicos.

XV CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

| CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES DE PACIENTES CON ASOCIACION VACTRL DEL HOSPITAL DEL NIÑO "DR.RODOLFO NIETO PADRON 2012-2014" | | | | | | | |
|--|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| ACTIVIDADES | ene-14 | feb-14 | mar-14 | abr-14 | may-14 | jun-14 | jul-14 |
| DISEÑO DEL PROTOCOLO | | | | | | | |
| ACEPTACION DEL PROTOCOLO | | | | | | | |
| CAPTACION DE DATOS | | | | | | | |
| ANALISIS DE DATOS | | | | | | | |
| DISCUSION | | | | | | | |
| CONCLUSIONES | | | | | | | |
| PROYECTO DE TESIS | | | | | | | |
| ACEPTACION DE TESIS | | | | | | | |
| EDICION DE TESIS | | | | | | | |