



Facultad de Medicina
Universidad Zaragoza



Universidad
Zaragoza

TRABAJO FIN DE GRADO

MALFORMACIONES Y PATOLOGÍA OBSTRUCTIVA DIGESTIVA NEONATAL

...

MALFORMATIONS AND NEONATAL OBSTRUCTIVE DIGESTIVE PATHOLOGIES

Autora: **María del Mar García Carnicero**

Director: **Doctor Gerardo Rodríguez Martínez**

Universidad de Zaragoza. Facultad de Medicina. Departamento de
Pediatría, radiología y medicina física. **ÁREA DE PEDIATRÍA.**

Zaragoza, curso 2024-2025.

INDICE

1.	Resumen / abstract Y palabras clave / keywords	3
	abstract and keywords	4
2.	Abreviaturas.....	5
3.	Introducción y objetivos	5
4.	Material y métodos.....	6
5.	Malformaciones neonatales con patología obstructiva gastrointestinal	6
5.1.	Atresia esofágica.....	7
5.2.	Atresia pilórica.....	10
5.3.	Atresia duodenal y estenosis.....	11
5.4.	Atresia yeyuno-ileal	13
5.5.	Malrotación intestinal y vólvulo intestinal	16
5.6.	Enfermedad de hirschsprung	19
5.7.	Atresia colónica	22
5.8.	Malformaciones anorrectales.....	23
5.9.	Síndrome megaquiste-microcolon-hipoperistaltismo intestinal	27
6.	Caso clínico	28
7.	Anexos.....	31
8.	Bibliografía	32

1. RESUMEN / ABSTRACT Y PALABRAS CLAVE / KEYWORDS

Las malformaciones congénitas que causan patología obstructiva en el neonato, conllevan morbilidad importante no solo en la infancia sino también en la vida adulta. Al nacimiento, estas anomalías van a requerir mayoritariamente una resolución quirúrgica, por lo que su diagnóstico debe realizarse lo más precozmente posible, para reducir las complicaciones resultantes de la demora del mismo, ya que pueden ser fatales. Generalmente, si la intervención quirúrgica es exitosa, el pronóstico a largo plazo del lactante es favorable, proporcionando una buena calidad de vida.

Además, habitualmente, suelen ir acompañadas de malformaciones de otra naturaleza, debido a la alta incidencia de estas patologías dentro de síndromes conocidos. Las asociaciones que presenta cada entidad deben ser registradas y tenidas en cuenta, a la hora de encaminar el despistaje de otros problemas concomitantes, debido a que, las causas extraintestinales son los principales desencadenantes de morbimortalidad en este grupo de pacientes.

Esta serie de patologías cursan con signos y síntomas similares, ya que todas ellas presentan en mayor o menor medida características obstructivas, que variarán dependiendo de la localización gastrointestinal en la que se encuentren. La clínica cursa con vómitos, distensión abdominal, retraso o fallo en la expulsión del meconio, con mínimas diferencias existentes en cada cuadro que serán las que orienten de la forma más eficaz y eficiente posible.

Gracias a los nuevos avances en las técnicas de imagen, muchas de estas malformaciones pueden ser diagnosticadas prenatalmente, lo que permite establecer un plan de manejo antes de que ocurra el nacimiento. Todo ello, permite coordinar al equipo que se encargue del abordaje multidisciplinar necesario para el manejo de estas patologías. Igualmente, las pruebas de imagen tras el nacimiento son fundamentales para orientar el diagnóstico específico y consiguientemente el tratamiento del mismo.

El trabajo se basa en la revisión de malformaciones digestivas causantes de patología obstructiva en el periodo neonatal. Se incorpora información disponible de la literatura más actualizada acerca de cuáles son los mejores abordajes y manejos para estas patologías. A razón de esta revisión, se desarrolla un caso de una de estas malformaciones al final del trabajo, el cual se resolvió quirúrgicamente.

Palabras clave: atresia, malformaciones gastrointestinales, obstrucción intestinal, vólvulo, enfermedad de Hirschsprung, malformaciones anorrectales

ABSTRACT AND KEYWORDS

Neonatal congenital anomalies which cause gastrointestinal obstructive pathology are responsible for an important amount of morbidity not only in children but also in adulthood. These anomalies are going to require surgery as soon as possible, in order to reduce any complications that could be caused by a delayed diagnosis. Because the resolution of them could be fatal. In most cases, if surgery is successful, the long-term prognosis is positive, meaning that the patient could have a nice quality life.

Moreover, these conditions usually appear with different kinds of anomalies, due to the high incidence within known syndromes. In order to ease the early detection of them, the associations must be recorded and must be taken into consideration in the diagnosis moment. The acknowledgement of them is important because extraintestinal causes are the main reasons of morbimortality among this group of patients.

These congenital anomalies have similar symptoms and signs, since all of them curses with more or less characteristics of an obstructive pattern. Which will be different with one another, depending on their placement along the gastrointestinal tract. The patient can suffer of vomits, distended abdomen or a delayed or failure on the passage of the meconium. The small differences between these pathologies are very important, in order to orientate the management of the disease as efficient and as effective as possible.

Thanks to the new advances in imaging, most of these pathologies can be diagnose within the utero, before birth. Which allows to establish a coordinated plan by a multidisciplinary group of professionals and control the situation better. Equally, the importance of imaging afterbirth is crucial in the approach which will lead a better diagnosis and a better treatment plan.

This work is based on a review which is about malformations and neonatal obstructive digestive pathologies. The information which appears in this document has been collected from the most updated literature available. In order to have in one place, the best approach and management of the situation. To complete this review, at the end of the document a case is reported. The resolution of it, was surgery.

Keywords: atresia, gastrointestinal anomalies, intestinal obstruction, volvulus midgut, Hirschsprung disease, anorectal malformations.

2. ABREVIATURAS

- **EA:** Atresia esofágica
- **TEF:** Fístula traqueo-esofágica
- **AD:** Atresia duodenal
- **AYI:** Atresia yeyuno-ileal
- **UGI:** Upper gastrointestinal series = Radiografías con contraste del intestino alto
- **PEG:** pequeño para edad gestacional
- **SNG:** sonda nasogástrica
- **HMIA:** Atresia Intestinal Múltiple Hereditaria
- **FQ:** Fibrosis quística
- **HSCR:** enfermedad de Hirschsprung
- **ARM:** malformaciones anorrectales
- **AC:** Atresia colónica
- **RMN:** Resonancia magnética
- **GI:** Gastrointestinal
- **RN:** Recién nacido
- **PCR:** Proteína C reactiva
- **VMS:** Vena mesentérica superior
- **AMS:** Arteria mesentérica superior
- **UCI:** unidad de cuidados intensivos

3. INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es revisar la información más actualizada acerca del manejo de las malformaciones congénitas que causan obstrucción intestinal en el neonato, con la finalidad de esclarecer y dar una visión más integrada de cuáles son los pasos a seguir en cada una de ellas.

En dicha revisión, las patologías se han ido analizando de la misma forma. Aportando información de su incidencia, etiopatogenia, asociaciones con otras patologías, diagnóstico, tratamiento y pronóstico. El orden en el que van apareciendo es en función del nivel en el que aparece la malformación en el tracto digestivo. Es decir, se comienza con la patología esofágica hasta finalmente terminar con las malformaciones anorrectales.

Algunas patologías han sido excluidas de este trabajo, como son la hipertrofia estenótica de píloro o el íleo meconial, ya que, aunque sí que causen patología obstructiva, no se consideran malformaciones del periodo neonatal.

Al final del trabajo, se describe un caso real que ilustra una de estas patologías. Cuyo diagnóstico y seguimiento se ha realizado por el equipo de mi tutor del presente trabajo.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Este trabajo fin de grado, se basa en una revisión bibliográfica (narrativa) y se completa al final con un caso clínico de una de las patologías descritas durante la revisión. Para el mismo, se ha realizado una búsqueda de la literatura disponible sobre malformaciones congénitas digestivas que causan patología obstructiva en el periodo neonatal.

La información ha sido obtenida de diferentes bases de datos como Pubmed, Medline, Elsevier o Cochrane. Donde fueron introducidos los siguientes términos MeSH: “congenital esophageal atresia”, “pyloric atresia”, “duodenal atresia”, “jejunoileal atresia”, “intestinal malrotation”, “midgut volvulus”, “meconium plug syndrome”, “Hirschsprung disease”, “colonic atresia” y “anorectal malformation”. Asimismo, a lo largo del trabajo también se han buscado los síndromes asociados de cada patología, para añadir información de los mismos.

Los parámetros utilizados en la búsqueda, con el objetivo de recoger la información más actualizada y fiable del momento, fueron el uso de filtro de búsqueda donde solo se seleccionaron artículos que daten del año 1998 en adelante y los idiomas incluidos en la búsqueda fueron inglés, español y francés. Se ha recogido la información no solo de revisiones bibliográficas, sino también de estudios y casos clínicos publicados en las bases de datos anteriormente citadas.

Asimismo, de libros de texto especializados en cirugía pediátrica o pediatría. Como, por ejemplo: Robertson’s textbook of neonatology. Además, se revisó la edición más actualizada de los Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología (SENEO, 2023).

5. MALFORMACIONES NEONATALES CON PATOLOGIA OBSTRUCTIVA GI

Las malformaciones de la vía digestiva que se van a desarrollar a continuación tienen características específicas de cada una, pero existen ciertos aspectos compartidos que nos deben hacer pensar inmediatamente en la existencia de un cuadro obstructivo y comenzar el plan de actuación.

- La presencia de polihidramnios en las ecografías neonatales, evidencia la imposibilidad de circulación del líquido amniótico. Cuanto más proximal sea la atresia más evidente será.
- Si la obstrucción se encuentra más allá de la ampolla de Vater los vómitos serán de aspecto bilioso, y si se encuentra antes de la ampolla de Vater los vómitos tendrán características alimenticias.
- Un retraso de más de 24 horas de la expulsión del meconio.
- En caso de tratarse de obstrucciones más distales, existirá mayor distensión abdominal.

En el momento en el que se identifique el cuadro obstructivo, el manejo inicial se basa en las mismas maniobras. Primero se deberá suspender la nutrición enteral, se colocará una SNG para descomprimir el contenido intestinal acumulado y se iniciará sueroterapia para compensar las pérdidas experimentadas en los vómitos o secreciones. Y a partir de este momento, se seguirá con el manejo específico de cada patología, explicado a continuación en su apartado correspondiente.

En el apartado 7, anexos, aparece una tabla que permite una visualización más integrada y globalizada de las patologías tratadas en el trabajo.

5.1. ATRESIA ESOFÁGICA

El esófago es un músculo tubular que se encarga de facilitar el paso del alimento desde la faringe hasta el estómago. Tiene su origen en la capa germinal más interna, denominada endodermo. De la anterior, se originarán, asimismo, la faringe, el estómago y las líneas epiteliales del tracto aéreo-digestivo. La tráquea y el esófago se originan de la separación de un intestino tubular primitivo durante la cuarta semana de desarrollo embrionario. Un fallo en la división o un desarrollo incompleto de las estructuras puede suponer la aparición de atresia esofágica (EA), la cual puede ir acompañada o no de una fístula traqueo-esofágica (TEF) (1). Como resultado, la continuidad esofágica se verá interrumpida y podrán o no existir conexiones permanentes entre el lumen del esófago y de la tráquea (2).

La EA es bastante común, presentando una **incidencia** de uno cada 2500 a 3000 nacidos vivos. La **etiología** a día de hoy sigue en investigación y su origen se asume como multifactorial. Se valoran diferentes hipótesis, destaca aquella que responsabiliza del origen de la EA a una serie de eventos vasculares isquémicos durante el desarrollo embrionario. Además, existen incipientes evidencias en la relación con factores genéticos. Algunos genes que han sido asociados con la EA son Shh, SOX2, CHD7, MYCN y FANCB (1). En el 50% de los nacidos con EA existen otras malformaciones concomitantes. Como anomalías cardiovasculares en el 35% de los casos, genitourinarias en el 20% y otro 20% gastrointestinales. Cabe destacar, que un 10% de los casos con EA presentan síndromes con malformaciones asociadas (4). Como la asociación de VACTERL/VATER, que se caracteriza por la presencia de al menos 3 de las siguientes malformaciones congénitas: defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, fístula traqueo-esofágica, anomalías renales y defectos en las extremidades (5). Asimismo, el Síndrome de CHARGE, que se caracteriza por la presencia de coloboma, atresia de coanas, defectos cardiacos, retraso en el crecimiento, hipoplasia genital, malformaciones en el oído y la presencia o no de fístula traqueo-esofágica. (6). Existen también casos descritos de EA y TEF en niños con cromosomopatías, como la trisomía del 21 (Síndrome Down) o la trisomía 18 (Síndrome de Edwards) (4).

La primera **clasificación** de los diferentes tipos de atresia esofágica surgió en 1929, llevada a cabo por Vogt (2). En la actualidad, esta clasificación sigue vigente con determinadas modificaciones realizadas por Ladd y Gross (2) en 1953. Donde se identifican hasta 5 tipos de EA. A lo largo de los años, Kluth (2) realizó su propia clasificación.

Vogt I		Vogt II		Vogt III A		Vogt III B	
—		Gross A		Gross B		Gross C	
—		Ladd I		Ladd II		Ladd II	
Kluth I ₁		Kluth I i II many subtypes		Kluth IIIa subtypes		Kluth IIIb subtypes	
There was not any known case		7%		2%		86%	
—		Vogt III C		Vogt IV		—	
—		Gross D		Gross E		Gross F	
Ladd IV		Ladd V		—		—	
Kluth IIIb ₁₉		Kluth IIIc subtypes		Kluth VII subtypes		Kluth VIII subtypes	
		<1%		4%			

Figura 1. Diferencias y similitudes entre la clasificación de EA de Vogt, Gross, Ladd y Kluth adaptada de *Guidelines for treatment of esophageal atresia* (2).

En esta revisión se hará uso de la clasificación de Gross (4).

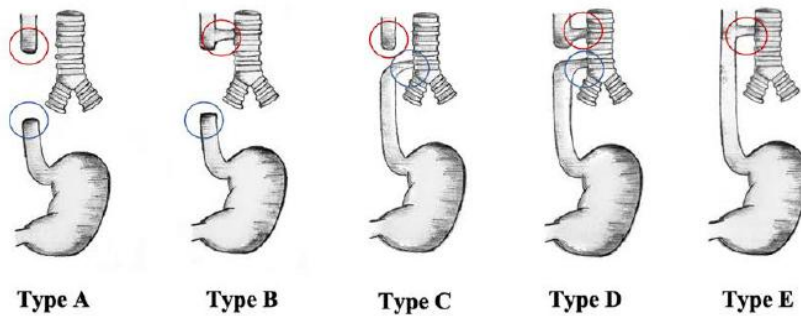


Figura 2. Tipos de EA y TEF, según la clasificación de Gross adaptado de *Congenital anomalies of the tubular GI tract* (4).

Los diferentes tipos de EA, según la clasificación de Gross:

- Tipo A: únicamente existe atresia esofágica, sin fístula. Su prevalencia es del 8%.
- Tipo B: existe atresia esofágica concomitantemente con una fístula traqueo-esofágica proximal. Es el subtipo menos frecuente, con una prevalencia del 1%.
- Tipo C: Es la más frecuente, con una prevalencia del 84%. Consiste en atresia esofágica con una TEF distal.
- Tipo D: es atresia esofágica junto con TEF proximal y distal. Es poco frecuente, presentándose únicamente en 3% de los casos.
- Tipo E: consiste únicamente en una fístula traqueo-esofágica aislada sin atresia asociada. Su prevalencia es del 4%. Este subtipo, dado su disposición es conocida como tipo "H" (1).

Diagnóstico. Esta patología será diagnosticada prenatalmente en un tercio de los fetos, gracias a las mejoras en las imágenes fetales. La presencia de polihidramnios en las ecografías prenatales, es sospecha de EA/TEF, ya que está presente en el 60% de los embarazos con este cuadro. Así como la ausencia o presencia de una pequeña burbuja gástrica después de la dieciochoava semana de gestación. Su diagnóstico prenatal ofrece mayor tiempo para el asesoramiento de las familias, así como para preparar el nacimiento del niño, en centros especializados, con cirujanos pediátricos e intensivistas neonatales (1,4).

Sin embargo, no todos los recién nacidos con EA/TEF son diagnosticados intraútero. Se deberá sospechar esta patología en aquellos recién nacidos (RN) que presenten secreciones aumentadas (sialorrea), que desencadenen momentos de asfixia, dificultad respiratoria o episodios cianóticos sobre todo en los primeros intentos de alimentarlos. En los tipos C, D y E, la presencia de fístula produce que el estómago este repleto de gas en la radiografía torácica. Cabe destacar, la alta probabilidad que presentan estos infantes de sufrir neumonías por aspiración del material ácido procedente del estómago. Mientras que aquellos sin TEF, tipo A y B, no sufrirán distensión estomacal. Las EA de tipo E pueden ser diagnosticadas tardíamente, si su tamaño es pequeño.

El diagnóstico de EA, se realiza por imposibilidad de paso de una sonda nasogástrica (SNG) más allá del nivel de atresia esofágica durante una radiografía de tórax anteroposterior. Se recomienda realizar esta prueba con sondas nasogástricas de calibre 10 (en caso de tratarse de lactantes con pesos inferiores a 1500 gramos, se puede realizar con calibre de 8), ya que, si son muy finas, estas pueden atravesar las fístulas y dar sensación de continuidad en la radiografía. Además, se puede hacer uso de contraste soluble en agua para esclarecer el diagnóstico. Aunque se recomienda evitar el uso de bario, por el riesgo de broncoaspiración y que se desencadene una neumonitis química (1,2,7).

Cabe destacar, que estos pacientes deberán ser sometidos a más pruebas con el fin de descartar otras anomalías asociadas, en caso de presentar alguno de los síndromes citados con anterioridad. Por lo que deberá realizarse una evaluación completa con ecocardiograma cardíaco, radiografías de las extremidades y columna vertebral, ecografías renales y un examen físico completo del ano y de los genitales. (1)

Una vez el diagnóstico se confirma se comienza el **tratamiento**. El cual consiste en la reparación quirúrgica de la malformación. Esta intervención deberá ser realizada en hospitales especializados, los cuales reciban al año al menos 5 casos nuevos de EA. El abordaje de la intervención puede ser por toracotomía o por toracosopia, variando técnicamente el uno del otro.

El abordaje por toracotomía, tiene como principal objetivo la ligadura de la TEF y reconstrucción de la continuidad esofágica. Existen varias incisiones aceptadas para comenzar la operación: horizontal, vertical o en forma de "U" (Bianchi). Asimismo, se valora realizar una incisión submaxilar, que tiene mejores resultados estéticos a largo plazo. Este técnica, recibe el nombre de toracotomía mínimamente invasiva. Se recomienda realizar la toracotomía en el 4º espacio intercostal, con acercamiento extra pleural, de forma que se alcance el mediastino posterior y se consiga la exposición de la vena ácigos. A continuación, la fístula se expone, se disecciona y se liga (con una sutura de tracción). Seguidamente se diseccionan ambas bolsas esofágicas, se movilizan y se anastomosan por suturas interrumpidas. Cabe destacar la necesidad de insertar un tubo transanastomótico. Mientras, que un tubo de drenaje torácico se ha visto que no es necesario.

La otra alternativa, es el abordaje por toracosopia, la cual está en debate por su riesgo de producir acidosis. Aunque estudios realizados, muestran que debido a que la cantidad de dióxido de carbono que se insufla es baja, la probabilidad existente de producir hipercapnia y por consiguiente acidosis, también es baja. Cabe destacar que uno de las principales desventajas con este técnica, es la gran cantidad de tiempo necesaria para perfeccionar su utilización. Así como, el tiempo límite establecido para las intervenciones donde no se pueden sobrepasar las 3 horas de cirugía y el CO2 insuflado debe ser menor que los 5 mmHg. Existen dos tipos de accesos, transpleural, donde se insufla la pleura y permite un campo de visión amplio gracias a que se colapsa el pulmón derecho o extra pleural, evitando la pleura, lo que disminuye el riesgo de fuga a la pleura o empiema (8).

En los casos donde la atresia esofágica presente una distancia mayor a 3 cuerpos vertebrales entre la porción proximal y distal, se recomienda retrasar la anastomosis primaria entre 2 a 3 meses desde el nacimiento. Interponiendo una porción del yeyuno entre las dos porciones esofágicas.

Una vez se encuentre el RN en el **postoperatorio**, la alimentación deberá ser proporcionada a través del tubo transanastomótico, 5 días después de la intervención de forma rutinaria. Siempre y cuando, no existan fugas una vez se haya realizado un esofagograma de control. El tubo, en ausencia de complicaciones puede ser retirado al octavo o noveno día del postoperatorio. No existe consenso sobre el uso de antibióticos más de 24 horas, mientras que sí, se recomienda el uso de inhibidores de la bomba de protones, durante el año post-operación para disminuir la acidez producida por la dismotilidad esofágica

El **pronóstico** de estos pacientes es bueno, suele estar intrínsecamente relacionado con las anomalías asociadas. Las muertes tempranas suelen ser debidas a las anomalías cardíacas, mientras que las tardías suelen ser por causas respiratorias. Asimismo, pueden aparecer complicaciones quirúrgicas como fugas anastomóticas, estenosis anastomótica esofágica o refistulaciones. Además, estos pacientes presentan más tasas de disfagia, infecciones del tracto respiratorio y esofagitis. (1,2)

Existe un sistema de clasificación que determina la probabilidad de supervivencia en función del tamaño del bebe y presencia de anomalías asociadas (4).

Clase	Descripción	Supervivencia (%)
Clasificación de Waterston		
A	Peso al nacimiento > 2500 g y sin complicaciones	100
B	Peso al nacimiento 2000-2500 g y bien, o mayor peso, pero con moderadas anomalías asociadas	100
C	Peso al nacer < 2000 g y bien o mayor peso con severas anomalías asociadas	80
Clasificación de Spitz		
I	Peso al nacimiento > 1500 g sin anomalías cardíacas mayores	99
II	Peso al nacimiento < 1500 g o presencia de anomalías cardíacas mayores	84
III	Peso al nacimiento < 1500 g con anomalías cardíacas mayores	43

Figura 3. Sistema de clasificación de Waterston y Spitz (4).

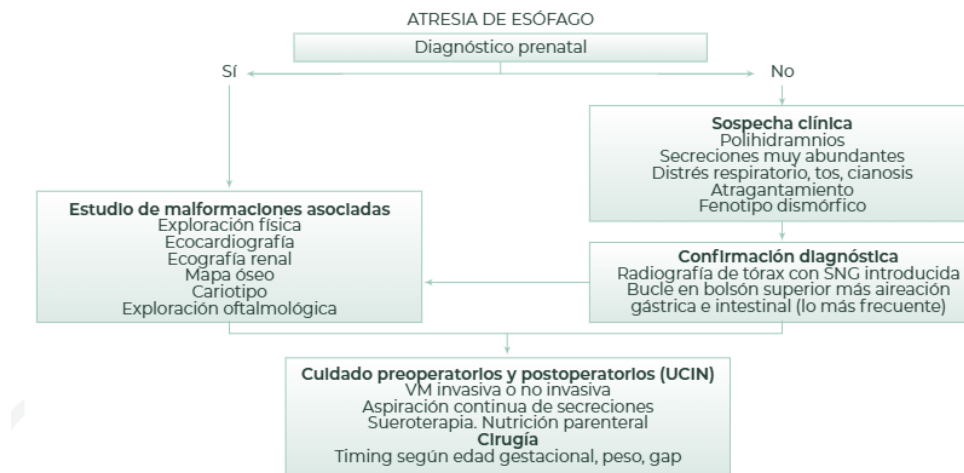


Figura 4. Algoritmo diagnóstico y terapéutico de la AE adaptado del protocolo de la sociedad española de neonatología (SENEO,2023) (46)

5.2. ATRESIA PILÓRICA

Se trata de una enfermedad muy poco frecuente, que es responsable del 1% de las atresias intestinales. Se cree que es producida por un fallo en la recanalización duodenal durante la quinta semana de gestación. Se trata de una condición autosómica recesiva.

Se han descrito 3 tipos a atresia pilórica:

- Tipo 1: de membrana.
- Tipo 2: presenta un cordón fibrótico.
- Tipo 3: existe una desconexión completa del estómago y del duodeno.

Esta patología debe ser **sospechada** cuando existe polihidramnios y distensión estomacal vía ecográfica durante la gestación, vómitos no biliosos y un estómago distendido (en radiografía o ecografía) al nacimiento, por la incapacidad del alimento de pasar más allá del píloro inexistente. El tratamiento de la atresia pilórica es quirúrgico, suele consistir en una reconstrucción de tipo Billroth I por laparotomía. No obstante, se han descrito correcciones de esta anomalía por vía laparoscópica, teniendo menor morbilidad y mortalidad. El **pronóstico** de la atresia pilórica es bueno, siempre y cuando la corrección quirúrgica sea exitosa.

Cabe destacar, que se han descritos casos en los que esta condición tiene cierta asociación familiar, e incluso se ha **asociado** con la epidermólisis bullosa o a múltiples atresias intestinales. Esta asociación oscurece mucho el pronóstico de supervivencia, ya que, por ejemplo, la supervivencia máxima de la epidermólisis bullosa es hasta los 14 o 16 años. Por lo que, en estos casos se valora si realizar o no cirugía, en función de las comorbilidades asociadas. La **corrección quirúrgica** en función del tipo de atresia pilórica:

- Tipo 1: se interviene la membrana y se realiza una piloroplastia.
- Tipo 2: se reseca el segmento gástrico y se realiza una gastroduodenostomía.
- Tipo 3: se realiza una gastroduodenostomía .

(3,9,10)

5.3. ATRESIA DUODENAL Y ESTENOSIS

La **atresia duodenal (AD)** es una patología que se presenta entorno a uno por cada 6000 a 10000 nacidos vivos. Se trata de la causa más frecuente de obstrucción proximal gastrointestinal (4,12). La **etiología** no está bien esclarecida, pero se cree que se debe a un fallo en la recanalización del lumen duodenal después de la semana siete de gestación (11). Probablemente, es debido a un evento isquémico que produce necrosis del segmento afectado, que más tarde se reabsorberá y desaparecerá. En la AD la obstrucción es completa, mientras que en la estenosis se produce únicamente estrechamiento de la luz. Las estenosis pueden ser producidas por la presencia de una membrana duodenal, lo cual es menos frecuente, y es culpable de una deformidad de la luz duodenal (4,12).

Es frecuente que la AD, se encuentre **asociada con otras anomalías congénitas** como con el Síndrome Down (trisomía 21), en un 30-40% de los casos. Así como con el síndrome malformativo de VACTERL (5), malrotaciones intestinales, páncreas anulares, anomalías en el tracto biliar, anomalías cardíacas o, incluso malformaciones mandíbulo-faciales (11). Cabe destacar, que el páncreas anular ocurre como resultado de una incompleta rotación del primordio pancreático ventral, permaneciendo en una posición anterior al duodeno. Existe tejido pancreático rodeando todo el duodeno, el cual se ha fusionado en la parte dorsal del primordio, causando una obstrucción parcial o completa del duodeno. Sin embargo, en un 30-52% de los casos de AD se trata de un defecto aislado (11,12,4).

A la hora de **clasificar** los tipos de AD, se pueden diferenciar 4 situaciones según Louw (11):

- Tipo 1: No existe fallo en la continuidad del intestino, pero si existe una membrana o diafragma en los segmentos proximal y distal, produciendo una obstrucción incompleta.
- Tipo 2: existe un cordón fibroso que conecta ambos segmentos del duodeno, produciendo una obstrucción completa.
- Tipo 3: existe una separación completa entre los dos segmentos del duodeno. Esta situación puede ir asociada al páncreas anular.
- Tipo 4: existen varios segmentos con atresias, que tienen similitud a un cordón de salchichas.

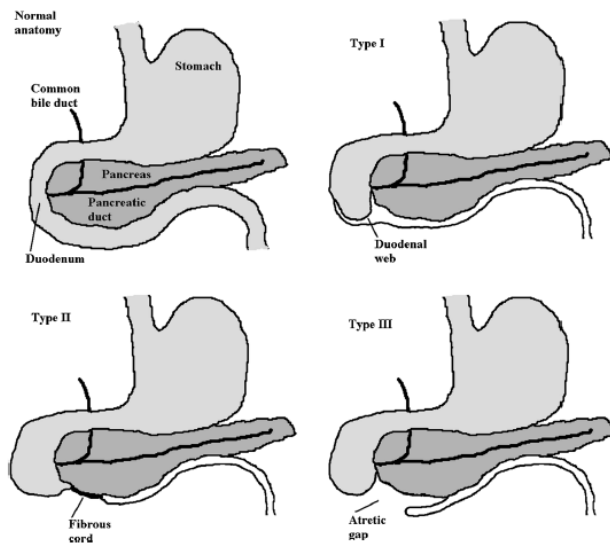


Figura 5. Tipos de atresia duodenal adaptado de *Small Bowel Congenital Anomalies* (11)

La primera sospecha, que debe hacer pensar en el **diagnóstico** prenatal de AD es la presencia de polihidramnios en las ecografías perinatales. Se produce por la incapacidad del líquido amniótico de circular por el tubo digestivo fetal (11). Aproximadamente, un 80% de los pacientes que padecen AD presentarán polihidramnios durante la gestación, lo que aumenta el riesgo de parto prematuro (4). Las ecografías prenatales, mostrarán la característica imagen en “doble burbuja”, que puede ser visualizada también en radiografías simples abdominales realizadas nada más nacer. Dicha imagen, se caracteriza por un estómago y duodeno proximal distendidos, llenos de líquido (“las dos burbujas”) así como ausencia de gases más allá de la atresia (4,11). En el momento en que sea visible, la imagen “en doble burbuja”, el diagnóstico de AD está prácticamente realizado (7, 12).

No obstante, la “doble burbuja” también puede estar presente en malrotaciones, por lo que determinados autores recomiendan la realización de un enema con contraste para identificar la existencia o no de microcolon, que sería esperable en aquellos pacientes que padezcan AD y no en los que presenten malrotación. Por lo que, en ocasiones para esclarecer el diagnóstico se hace uso de contraste de bario. Pero debe utilizarse de manera controlada, administrándose vía SNG con la ayuda del fluoroscopio, que evalúa del esófago al estómago. Una vez realizado, se aspira por la sonda el bario para evitar situaciones de reflujo e impedir una posible aspiración del mismo (7,11, 12).

Cabe destacar, que si dicha imagen aparece en pacientes con síndrome Down el valor predictivo positivo aumenta notablemente, ya que la prevalencia de AD en pacientes con trisomía 21 es muy elevada (12).

En aquellas situaciones, en las que si se aprecie gas distal a la oclusión, puede ser indicativo de estenosis duodenal. La cual también puede cursar con la imagen en doble burbuja.

El uso de TC pediátrico ha creado controversia, sin embargo, se ha visto que su uso es muy limitado. Aunque puede utilizarse en aquellos casos en los que la anatomía intestinal sea confusa (12).

La AD se **manifiesta** durante los primeros días tras el nacimiento (de 24 a 48 horas) después de las primeras tomas alimentarias (11). Cursa con vómitos, los cuales pueden ser biliosos o no, dependiendo de la altura a la que se encuentra la atresia, antes o después de la ampolla de Vater (4). Estos vómitos, en ocasiones, son “en proyectil”, por lo que será necesario descartar si se trata de una estenosis hipertrófica del píloro, un pilo-espasmo o reflujo gastroesofágico. Si el recién nacido sufre gran cantidad de vómitos

biliosos, se puede desencadenar una alcalosis metabólica hipopotasémica e hipoclorémica con aciduria paradójica, especialmente en aquellos casos en los que se retrase la hidratación (4). Además, se puede acompañar el cuadro con distensión abdominal y ausencia de deposiciones (3,12).

El **tratamiento** una vez identificada la AD, se basa en descomprimir el contenido gástrico y duodenal por aspiración con SNG y posteriormente, cirugía para resolver la lesión que causa la obstrucción (11). En caso, de que hubiera desbalances electrolíticos es necesario corregirlos antes de la intervención. La intervención quirúrgica se basa en una duodenoduodenostomía, la cual puede ser realizada por laparotomía o vía laparoscópica. Consiste en la realización de una anastomosis en forma de diamante con una anastomosis duodenal transversa proximal a una longitudinal distal (4, 11). Esta derivación permite evitar daños en el páncreas, conducto pancreático principal, conducto pancreático accesorio y el conducto biliar común (3,12).

No obstante, la intervención conlleva sus riesgos, pudiendo producir complicaciones como reflujo gastroesofágico, mega-duodeno, síndrome del bucle ciego, colecistitis, esofagitis, úlcera péptica, fugas anastomóticas o alteraciones en la motilidad. Se recomienda investigar por la posible existencia de otras obstrucciones intraluminales mediante el paso de un catéter (11,12).

El **pronóstico** una vez realizada la intervención quirúrgica es excelente. Teniendo una mortalidad muy baja, y una supervivencia en torno al 90%. La mortalidad y morbilidad en la mayoría de ocasiones es debida a las anomalías concomitantes (11).

Durante el **postoperatorio**, será necesario drenaje nasogástrico. Que dependiendo de las comorbilidades del paciente deberá o no, ir acompañado de nutrición parenteral. En cuanto el volumen aspirado por la sonda disminuya, se puede comenzar la alimentación enteral y continuar según su tolerancia (3).

En aquellos casos en los que no exista atresia duodenal y se trate de una **estenosis duodenal**, los diagnósticos pueden retrasarse. La persistencia de vómitos, hematemesis o fallos en el crecimiento deben hacer pensar en la posibilidad de estenosis, la cual será descartada o confirmada por endoscopia (12,11).

5.4. ATRESIA YEYUNO-ILEAL

Las **atresias yeyuno-ileales (AYI)**, se presentan en un apartado diferente a las atresias duodenales debido a las diferencias presentes entre ellas, en cuanto a etiología, anomalías asociadas, tratamiento y evolución. Las AYI son las atresias intestinales más frecuente, afectando aproximadamente a uno de cada 5000-14000 nacidos vivos, siendo la misma incidencia para ambos sexos (11,13).

La **etiología** por la que se cree que tiene lugar este cuadro, es a causa de eventos isquémicos tardíos durante el embarazo en localizaciones concretas, que terminan produciendo necrosis, la cual se reabsorbe y produce la desaparición del segmento afectado. Se confirma cuando durante el embarazo se compromete la irrigación intestinal, como en la invaginación, perforación, vólvulo intestinal, estrangulación por hernia o por tromboembolismo (11,4). Las atresias se encuentran distribuidas de forma equitativa tanto en yeyuno como en íleon. Asimismo, existe correlación entre el tabaquismo materno durante el embarazo y el consumo de cocaína (efecto vasoconstrictor), que favorecería la aparición de AYI. La presencia de restos fetales y lanugo en la parte distal a la atresia respalda el hecho de que la atresia haya surgido después de que el lumen intestinal y la peristalsis se hayan establecido.

A diferencia de las atresias duodenales, que aparecían frecuentemente con anomalías asociadas, las AYI únicamente irán asociadas con otras anomalías en un 10% de los casos. Las **asociaciones** más frecuentes son con la Fibrosis quística, malrotaciones o gastrosquisis. Existe una alta correlación entre el nacimiento

pretérmino, la multiparidad y la presencia de AYI. Cabe destacar que han sido reportados casos familiares de AYI, no obstante, la mayoría son de carácter espontáneo (4,11).

Existe un trastorno poco frecuente que se caracteriza por presentar múltiples atresias intestinales a lo largo de todo el tubo GI, que mayoritariamente tiene un final fatal. Recibe el nombre de Atresia Intestinal Múltiple Hereditaria (HMIA). Tiene herencia autosómica recesiva, y aparece con mayor frecuencia en canadienses francófonos y pacientes con inmunodeficiencia combinada. Se produce a causa de una mutación en la repetición del dominio del tetratricopéptido 7A (TTC7A). La proteína TTC7A tiene especial importancia en el desarrollo del timo y del epitelio intestinal. Además, se ha relacionado con la aparición precoz de Enfermedad Inflamatoria Intestinal (4,11).

Las AYI se pueden **clasificar** en 4 tipos diferentes según su presentación anatómica.

- Tipo 1. Se trata de una discontinuidad en la luz intestinal, pero con continuidad en la pared muscular, por lo que no hay defecto mesentérico. Es una red mucosa.
- Tipo 2. Existe discontinuidad intestinal, pero sin defectos mesentéricos. Es un cordón fibroso.
- Tipo III
 - o Tipo IIIa: Existe discontinuidad intestinal con defecto mesentérico.
 - o Tipo IIIb: existe discontinuidad intestinal con un gran defecto mesentérico, que produce que el intestino se encuentre “enrollado” alrededor de una única arteria, generando la imagen en “peladura de manzana”.
- Tipo IV: Consiste en la presencia de múltiples segmentos atrésicos que simulan una “cuerda de salchichas”.

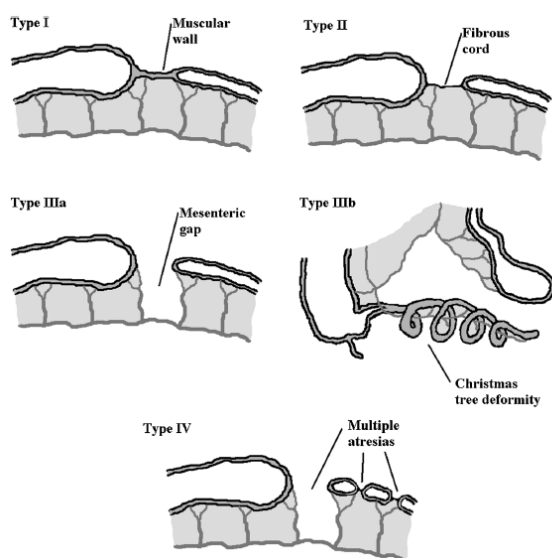


Figura 6. Tipos de atresia intestinal adaptado de *Small Bowel Congenital Anomalies* (11)

El **diagnóstico** de AYI se ayuda de la clínica. Si comienza durante los primeros días con emesis biliosa, distensión abdominal (cuanta más distal sea la atresia más distensión presentará) y durante el embarazo se ha descrito la presencia de polihidramnios o existe historia de invaginaciones, vólvulos, perforaciones... intraútero, es vital descartar la presencia de AYI. En ocasiones, puede ser frecuente que el lactante presente dificultades para la alimentación, así como puede presentar hiperbilirrubinemia. En aquellos casos, que presentan la atresia más distal puede existir un retraso en la expulsión del meconio. Cabe destacar, que en aquellos infantes que presentan atresias más proximales el meconio podrá avanzar exitosamente gracias a los jugos intestinales producidos. Si no se reponen los líquidos perdidos durante los cuadros de vómitos, se desencadena una situación de deshidratación, pérdida de peso y desbalance electrolítico (13,3,7).

La prueba principal para diagnosticar AYI es la **ecografía prenatal**. En la que se visualiza distensión del intestino, que es ecogénico. Existe polihidramnios, aunque únicamente están presente en un tercio de los recién nacidos, siendo más frecuente en atresias más proximales. Sin embargo, estos hallazgos tienen poco valor predictivo a la hora de diagnosticar anomalías intestinales, por lo que en caso de duda se valora la realización de una resonancia magnética fetal (15).

Tras el nacimiento, la primera prueba en realizarse debe ser una radiografía simple de abdomen, la cual mostrará múltiples asas intestinales dilatadas con diferentes niveles hidroaéreos. E incluso, en ocasiones puede apreciarse la imagen “en triple burbuja”, que resulta de la dilatación de estómago, duodeno y yeyuno proximal. En aquellas situaciones en las que se haya producido peritonitis meconial por una perforación intestinal intraútero, se pueden visualizar calcificaciones en torno al 12% de los casos. La presencia de peritonitis meconial debe despertar sospecha de la existencia de íleo meconial (que puede beneficiarse del uso de Gastrografin) y de fibrosis quística. En ocasiones, se puede valorar la necesidad de realizar un enema de bario, para diferenciar entre AYI (existencia de micro-colon) o enfermedad de Hirschsprung, y en ocasiones hasta que no se obtiene la anatomía patológica no se descarta HSCR(13,7).

Tratamiento. Una vez se realice el diagnóstico y se lleve a cabo la resucitación adecuada en función de las pérdidas hidroelectrolíticas, se comenzará la preparación para la intervención quirúrgica. Se hará uso de SNG para descomprimir el estómago y minimizar el riesgo de aspiración. Asimismo, se comenzará a administrar antibióticos de amplio espectro para reducir el riesgo de infección, que supone una de las principales causas de mortalidad (14).

La intervención puede realizarse por vía laparoscópica o laparotomía, según la preferencia del cirujano, presentación del paciente y la anatomía del mismo. En caso de que se realice la laparotomía, todo el intestino deberá ser investigado para descartar la presencia de otras atresias u obstrucciones. El abordaje quirúrgico variará en función de la localización de la lesión, la anatomía, el estado intraoperatorio y la longitud del intestino restante. La técnica de elección consiste en una resección del intestino proximal dilatado y atrésico, con una anastomosis primaria termino-terminal con enteroplastia cónica del intestino proximal o sin esta. Haciéndose uso de incisiones transversales supra o infra umbilicales (3,16).

- Aquellos con tipo I y II, requieren la resección proximal de la porción del intestino dilatado, y una anastomosis termino-terminal. Las complicaciones son poco frecuentes y su pronóstico es bueno.
- Aquellos con tipo III requieren una cirugía similar, pero debido a la pérdida prenatal de parte del intestino, padecerán pronto problemas digestivos una vez realizada la intervención. Por lo que, es habitual, la necesidad de nutrición parenteral. Así como, nutriciones modificadas, con el objetivo de cubrir todos los déficits existentes.

En caso de que se prefiera abordaje laparoscópico, el intestino se exteriorizará a través de una incisión umbilical, y se devolverá a la cavidad abdominal tras la anastomosis primaria.

Cabe destacar la importancia de conocer el tránsito colónico, ya sea de forma preoperatoria por estudios de contraste o de forma intraoperatoria mediante la irrigación del intestino distal a la atresia. En aquellos casos en los que exista malrotación o gastrosquisis concomitante, deberá ser reparada durante la cirugía (13).

Las **complicaciones postoperatorias** más frecuentes, incluyen la sepsis, fugas anastomóticas, obstrucciones intestinales adhesivas, estenosis o síndrome de intestino corto. Este último, aparece con mayor frecuencia en pacientes tipo III y IV, y supone mayor estancia hospitalaria, mayores número de problemas relacionados con la alimentación, mayores tasas de infecciones, así como mayor morbilidad y mortalidad; en comparación con los pacientes que no sufren síndrome de intestino corto (3,13,14).

No obstante, existen dos procedimientos de utilidad que permiten ampliar la longitud intestinal. Estos son la enteroplastia transversal en serie, también conocida como STEP y el procedimiento de alargamiento intestinal longitudinal, o LILT (13,11,17).

El procedimiento de STEP, a modo de medida inicial en el tratamiento de las atresias permite una buena preservación de longitud intestinal y estadísticamente, tiene resultados equivalentes con la resección y anastomosis, en relación con el tiempo medio que necesitan los pacientes la nutrición enteral total (18).

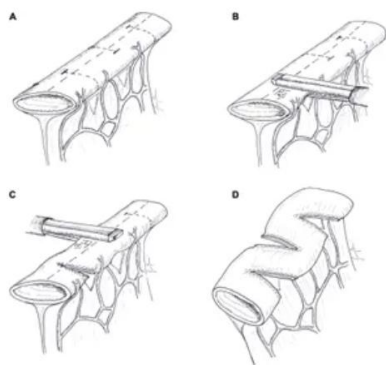


Figura 7. Explicación en esquema de una enteroplastia transversal en serie adaptado de *Autologous Intestinal Reconstruction Surgery in Short Bowel Syndrome* (17).

En algunos casos, se puede valorar la necesidad de ileostomía temporal. Esta decisión deberá individualizarse, según la cantidad de intestino viable, correlación del tamaño entre el intestino distal y proximal, o por la presencia de perforación. Suele ser necesaria en casos de peritonitis meconial, gran número de anastomosis, inmadurez ganglionar o síndrome de intestino corto (13,4).

Una vez realizada la intervención, durante el intervalo de tiempo hasta que se recupere la función intestinal, se continuará con hidratación intravenosa y se descomprimirá los contenidos estomacales e intestinales con una sonda nasogástrica. Una vez, se recupere el peristaltismo intestinal, y el paciente encuentre despierto y sea capaz de succionar se comenzará la alimentación oral (13).

En términos de futuro, los pacientes operados de AYI tienen un buen **pronóstico**, llegando a alcanzar cifras de mortalidad próximas a cero. Gracias a los avances realizados en la anestesia pediátrica, técnica quirúrgica y nutrición parenteral total. Por lo que, en aquellos casos donde solo exista la AYI, sin asociación con otras malformaciones congénitas, el pronóstico no empeora.

Sin embargo, diferenciando entre las posibles evoluciones de los distintos tipos, la clase IIIb en pacientes con prematuridad, bajo peso al nacer y presencia de anomalías asociadas, presentan mayor riesgo de malos resultados. En las de tipo IV, con mutación TTC7A, es una entidad mortal, que está asociada con prematuridad y reducción de la longitud del intestino.

5.5. MALROTACIÓN INTESTINAL Y VÓLVULO INTESTINAL

A diferencia de la obstrucción intrínseca duodenal, la obstrucción extrínseca debida a una **malrotación con vólvulo** puede ser intermitente e incompleta, y puede manifestarse a cualquier edad. Frecuentemente, existe una mayor prevalencia en varones (2:1), y suele presentarse en el periodo neonatal. La **incidencia** es de 1 cada 6000 nacidos vivos (3,4,13).

La **malrotación intestinal clásica**, se produce porque el intestino medio falla a la hora de completar su rotación normal alrededor del eje de la arteria mesentérica superior, la cual es una rotación de 270 grados de forma antihoraria entre la cuarta y la duodécima semana de gestación (7). Es un proceso complejo, en el que los intestinos salen de la cavidad abdominal antes y después de la rotación, y entre la 10-12 semana vuelven a entrar en la cavidad. En el momento de la entrada es cuando ocurre la fijación del ángulo

duodeno-yeyunal con la pared posterior del abdomen a la izquierda de la columna, gracias al ligamento de Treitz; mientras que el ciego se fija al cuadrante abdominal inferior derecho (11,4). Además, de estos dos puntos, existe una fijación a la pared abdominal posterior, desde el ligamento de Treitz hasta el ciego, que previene las torsiones intestinales alrededor de los pedículos vasculares. Un fallo en esta fijación predispone la aparición del **vólvulo intestinal**, que supone un compromiso del flujo de las arterias mesentéricas superiores. Por lo que, una malrotación abarca cualquier rotación o fijación anómala producida durante el proceso previamente explicado. Y puede abarcar un amplio espectro de situaciones producidas por fallos en la rotación intestinal, desde rotaciones incompletas (clásica), rotaciones reversas hasta no-rotaciones (se ha asociado con hernias diafragmáticas y exoftalmos) y fijaciones anómalas del mesenterio. (4, 11,19,21)

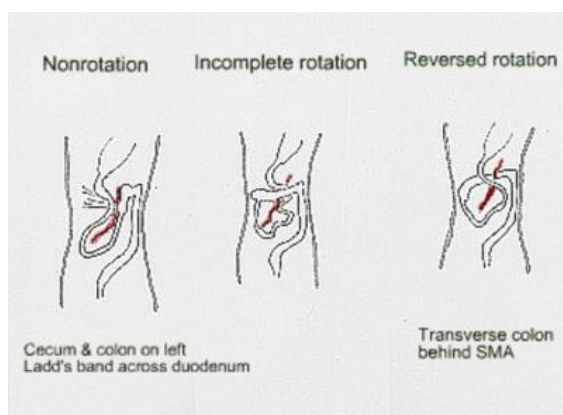


Figura 8. Esquema de los tipos de malrotaciones intestinales adaptado de *Nonrotation Of Midgut Loop* (19).

La **etiología** no está clara. Pero se relaciona con mutaciones genéticas del gen BCL6, que está implicado en la vía de señalización encargada de la correcta rotación intestinal. La mutación da lugar a un ciego posicionado anómalamente y bandas fibróticas, que pasan superficialmente al duodeno, que suponen un punto potencial de obstrucción.

La malrotación intestinal puede aparecer en un 30-60% de los casos en **asociación** con otras anomalías congénitas como, hernias diafragmáticas, divertículo de Meckel, invaginaciones, defectos en la pared abdominal, atresia del intestino delgado, Hirschsprung, heterotaxia, cardiopatía congénita, onfalocele, poliesplenia o atresia biliar (11,21). Además, existen casos asociados con trisomías cromosómicas (9, 13, 18 y 21) e incluso con triploidías. De la misma forma, se han recogido datos que relaciona la aparición de malrotaciones intestinales con determinadas moléculas como Shh, Foxf-1, Ptix-2, BAPX-1, FGF-8 (4).

Cabe destacar, que se han reportado casos de Síndrome de malrotaciones intestinales y malrotaciones familiares no-sindrómicas de carácter autosómico dominante. Por otro lado, también se ha descrito un cuadro de malrotaciones de carácter esporádico en relación con displasia en los capilares alveolares y desalineamiento con las venas pulmonares, que es fatal. Este cuadro es debido a una mutación en Foxf1 (4). Asimismo, en recientes estudios se ha investigado el papel del ARNm como biomarcador de malrotación, a modo de favorecer el diagnóstico precoz del cuadro (4).

La **clínica** presente en estos pacientes puede ser muy variada, desde pacientes asintomáticos hasta pacientes que requerirán cirugía de urgencia. Aproximadamente, el 80% de los casos sintomáticos tendrán lugar durante las primeras semanas de vida, a causa de obstrucciones proximales del intestino debidas a bandas extrínsecas de peritoneo, vólvulos del intestino medio o ambas (7,11,21). La mayoría de los pacientes que presenten un vólvulo del intestino medio cursarán con vómitos biliares. La estrangulación intestinal se manifiesta con dolor, así como con distensión abdominal, estreñimiento y hematoquecia, que puede progresar a un shock hipovolémico e incluso peritonitis. En estos casos, el diagnóstico precoz es crucial para evitar la necrosis intestinal (4,11).

El **diagnóstico** puede realizarse de forma tardía debido al carácter intermitente e incompleto de la malrotación. En casos donde no exista obstrucción o vólvulo, no destaca ninguna característica en la radiografía simple de abdomen, salvo una distribución anómala del gas intestinal y de las heces. El intestino delgado suele aparecer con más frecuencia en el flanco derecho y el grueso en el flanco izquierdo. Asimismo, puede aparecer la típica imagen de “doble burbuja” en las obstrucciones duodenales agudas, en abdómenes con baja cantidad de aire (3,11,21). En casos en los que exista vólvulo intestinal y se encuentre en los primeros momentos de su evolución, se puede producir falso negativo, suponiendo que pueda ser tarde cuando la distensión estomacal e intestinal sea evidente en radiografía.

Cualquier niño hemodinámicamente estable que curse con vómitos biliares y exista sospecha de malrotación deberá ser sometido a un estudio gastrointestinal alto con contraste (UGI), la cual es el gold standard de dicha patología (7). Si se encuentra la unión duodeno-yeyunal en una posición no fisiológica, se considera como hallazgo patognomónico para esta enfermedad (la posición normal de la unión duodeno-yeyunal es a la izquierda del pedículo izquierdo del cuerpo vertebral a nivel del bulbo duodenal, y se encuentra retroperitoneal) (11,21). En caso de que exista vólvulo del intestino medio, se puede observar un duodeno con marcados estrechamientos y una apariencia de “sacacorchos o remolino” de las asas intestinales distales (7).

Cabe destacar que, los estudios ecográficos con Doppler están tomando una significativa importancia a la hora de diagnosticar la malrotación intestinal. Ya que, permiten evaluar las posiciones relativas de la arteria mesentérica superior y de la vena mesentérica superior. Esta vena en situación anatómica normal se encuentra anterior y a la derecha de la arteria. Cuando se encuentran cambiadas, se llega a sospechar la malrotación con una sensibilidad de 44-87% y una especificidad del 98% (7).

Se ha llegado a estudiar si la ecografía podría sustituir a los UGI, como primera elección diagnóstica. Se establecieron tres principios ecográficos básicos para el diagnóstico de malrotación intestinal: inversión de la arteria mesentérica superior con la vena, el “signo del remolino” y un duodeno transversal intraperitoneal (11). Se concluyó que, si se encuentran estas 3 imágenes en la ecografía, su valor diagnóstico superaba al de UGI. No obstante, además de que la ecografía es más técnico-dependiente, se encontró un caso de malrotación que presentaba un duodeno correctamente posicionado ecográficamente, por lo que, el gold standard sigue siendo la UGI (11).

Si existe vólvulo, la ecografía puede mostrar también el signo “en remolino”, que se basa en la dilatación de la tercera parte del duodeno, que se encuentra anómalamente a la derecha con los vasos mesentéricos torcidos. O en Rx la imagen típica “en grano de café”. El enema de contraste de bario es menos fiable, ya que en lactantes el intestino puede no estar bien fijado y un ciego normalmente colocado o desplazado no descarta una malrotación intestinal (11,21).

Cabe destacar, que si el paciente presenta acidosis metabólica con niveles altos de lactato es necesario sospechar isquemia intestinal. La acidosis también puede ser debida por pérdidas en los vómitos. Estas alteraciones hidroelectrolíticas (hiponatremia, hipocloremia o bicarbonato bajo) deberán ser corregidas antes de la intervención quirúrgica (3).

El **tratamiento** fundamental para la malrotación intestinal clásica es la cirugía, e incluso en el caso de tratarse de un hallazgo incidental, debido al alto riesgo de estrangulación por vólvulo. Previo a la cirugía, se colocará una SNG u orogástrica en succión intermitente baja. Se corregirán los déficits hidroelectrolíticos y se administrarán antibióticos de amplio espectro (21).

La técnica quirúrgica más empleada en la malrotación intestinal clásica es el procedimiento de Ladd (11), descrito por primera vez por William Ladd en 1936. Consiste en la división de bandas del peritoneo que abarcan desde el ciego hasta el duodeno, ensanchándose en la base mesentérica del intestino delgado, situando al intestino delgado en la parte derecha del abdomen y al colon en la izquierda. Asimismo, se

realiza una apendicectomía, por dos motivos. Primero es debido a la ubicación atípica del apéndice en el cuadrante superior izquierdo, que puede dificultar el diagnóstico en etapas próximas de la vida, y segundo, por el riesgo a dañar la arteria apendicular durante la disección de las bandas de Ladd (20,21).

Consiguientemente, las adhesiones peritoneales estabilizan al intestino en una posición que impide su rotación, reduciendo el riesgo de aparición del vólvulo intestinal. En aquellas situaciones, en las que el vólvulo ya esté presente en el momento de la cirugía, debe desrotarse el intestino de la forma más precoz posible y se procurará conservar la mayor cantidad de intestino viable. Si existen dudas acerca de la viabilidad del intestino restante, se puede valorar la realización de una laparotomía 24 horas después de la operación (3,20).

La técnica Ladd puede ser realizada vía laparoscópica o por laparotomía, existiendo controversia en cual debería ser de elección. Las laparotomías presentan un mayor número de complicaciones, sin embargo, debido a la alta incidencia del cuadro en neonatos, la visibilidad es limitada vía laparoscópica(11). En neonatos hemodinámicamente estables que carezcan de necrosis intestinal, el abordaje laparoscópico ha resultado exitoso (44,45).

El **pronóstico** es bueno, siempre que no se haya producido vólvulo, necrosis, parto prematuro, PEG u otras anomalías. La mortalidad debida a la cirugía de malrotación es del 3-9% (21).

Dentro del cuidado postoperatorio, se mantiene la succión de la SNG las próximas 24 a 48 horas, por el alto riesgo de aspiración. Las principales **complicaciones** postoperatorias del procedimiento Ladd son las adhesiones, trombosis venosa profunda, neumonía por aspiración, síndrome de intestino corto (desarrollado en el apartado anterior) o vólvulo recurrente (2-8%) (21).

5.6. ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Aquellos neonatos que cursen con retraso en la expulsión del meconio, un aumento de distensión abdominal y vómitos biliosos, se debe investigar si existe enfermedad de Hirschsprung (HSCR).

Esta **patología** se caracteriza por la ausencia congénita de los células ganglionares del plexo de Meissner (capa submucosa) y del plexo de Auerbach (capa muscular), desde la porción del recto terminal hasta una distancia variable del mismo (3,23). La aganglionosis y la presencia de troncos nerviosos hipertrofiados desencadena un fallo en la relajación de la musculatura gastrointestinal, que produce una obstrucción intestinal de carácter funcional. Esta obstrucción se describe como una porción estrechada por la contracción continua de la parte agangliónica, que termina desencadenando una dilatación secundaria progresiva del colon gangliónico (23).

Las inervaciones anormales pueden afectar porciones GI variables: en un 80% de los pacientes la aganglionosis está restringida al recto y al sigma (enfermedad de Hirschsprung de segmento corto), en un 15% se extiende hasta el ángulo esplénico o colon transversal (enfermedad de Hirschsprung de segmento largo) y en torno al 8% se ve afectado todo el colon y una longitud variable del íleon terminal (aganglionosis colónica total). Muy rara vez, ocurre la aganglionosis a niveles del duodeno o yeyuno.

Las células ganglionares entéricas parasimpáticas derivan de la cresta neural vagal, que migran desde el intestino hacia el recto durante el segundo y tercer mes del periodo embrionario. El fallo de este descenso o alteraciones en la proliferación, diferenciación, supervivencia y apoptosis de las mismas, se cree que es la causa para la HSCR (4, 22). La **incidencia** de esta enfermedad es de 1 cada 5000 nacidos vivos, con una relación de 4 veces más en varones que en mujeres. Esta diferencia entre sexos, esta menos marcada en aquellas versiones de la enfermedad donde se afectan segmentos mayores.

Multitud de condiciones han sido **asociadas** con la enfermedad de Hirschsprung. La principal asociación es con el síndrome Down, aunque también se asocia con otras anomalías cromosómicas o síndromes. En torno al 5% de los pacientes presentan anomalías cardíacas, genitourinarias, neurológicas o gastrointestinales. Asimismo, se ha descrito relación con la hipoventilación central congénita, con el síndrome de Waardenburg-Shah (41), Síndrome de Mowat Wilson (42), Síndrome Ondine, con MEN tipo 2A (43) o con displasia neuronal intestinal (3,4,23).

Los avances realizados en el campo de la genética molecular han confirmado que la enfermedad de Hirschsprung es de carácter genético. Siendo la mayoría de los casos esporádicos, pero se han registrado casos de herencia autosómica dominante, recesiva y de patrones poligenéticos. Es más, se ha apreciado que a mayor intestino afectado mayor es la tasa de recurrencia familiar (4).

La presencia de la mutación en la región proto-oncogénica RET del cromosoma 10 ha sido registrada en multitud de casos, siendo en el 35% de los casos esporádicos y en el 49% familiares. De la misma forma, se han descrito otras mutaciones en más de 30 genes que son los ligandos del gen RET, como el factor de transcripción SOX10, el factor neurotrófico derivado de las células gliales (GDNF) o en el gen del receptor de la endothelina-B del cromosoma 13 (EDNRB) (3,22,23). La asociación de la enfermedad de Hirschsprung con el síndrome Down (2.5% pacientes con trisomía 21 sufren HSCR), anomalías cromosómicas, y bien determinados síndromes genéticos enfatiza la naturaleza genética de esta patología, suponiendo alrededor del 30% de los casos (4). Cabe destacar, que también se han estudiado cambios epigenéticos que favorezcan el desarrollo de HSCR, como por la remodelación de cromatina, modificaciones de histonas o metilación del ADN (25).

La enfermedad de Hirschsprung normalmente se presenta durante el periodo neonatal (afecta a un 6.5% de RN en las primeras semanas de vida). El **cuadro clínico** característico se basa en la expulsión tardía del meconio y típicamente está acompañada por una progresiva distensión abdominal, retención a comer y vómitos, los cuales son frecuentemente biliosos o fecaloides. Alrededor del 95% de recién nacidos sanos, expulsan su primera deposición en las primeras 24 horas de vida, pero si el transcurso es mayor a 48 horas, es necesario descartar HSCR. No obstante, en bebés prematuros es frecuente la expulsión tardía del meconio, por lo que lo expuesto anteriormente es menos fiable.

En aquellos casos, donde el paciente ya se encuentre en principios de sepsis, existirá un pobre estado general, fiebre, distensión abdominal y expulsión, bajo estimulación de heces muy malolientes, normalmente grisáceas, de aspecto líquido o blando.

Dentro de la **exploración física**, el examen rectal muestra el ano y el recto altamente contraído, y tras la retirada del dedo (durante el tacto rectal) puede ocurrir una salida explosiva de gases y heces. En algunos casos, esto produce una remisión temporal pero el bebé continúa con problemas de estreñimiento. Si la obstrucción no se soluciona, existe riesgo de perforación intestinal, enterocolitis y muerte.

La enterocolitis por Hirschsprung es una complicación grave y potencialmente mortal. Se caracteriza por una marcada distensión abdominal, diarrea de carácter explosiva, vómitos y fiebre. La clínica y radiografías puede ser indistinguibles de una enterocolitis necrotizante. La presencia de obstrucción, infección (por ejemplo, de *Clostridium difficile*) o desbalances en la inmunidad de la mucosa son factores predisponentes importantes (3,24).

El Gold estándar del **diagnóstico** de la HSCR es la biopsia rectal y posterior análisis histológico de la misma. Las principales pruebas de diagnóstico son:

- Radiología. Una Rx simple de abdomen muestra multitud de asas intestinales dilatadas con ausencia de gas en el recto, pero no es específico de enfermedad de Hirschsprung. Aunque puede ser visible una pequeña cantidad de gas rectal en visión prono lateral. La Rx mostrará también

signos propios de enterocolitis, engrosamiento de la pared intestinal, irregularidades en la mucosa o asas colónicas dilatadas. En ocasiones, se hace uso de enema con contraste pero no siempre es fiable. Usualmente, el contraste refleja una porción estrecha distal, una forma cónica en la zona de transición y un colon proximal dilatado. No obstante, la zona de cono no tiene por qué ser necesariamente la zona de transición entre el intestino sano y el enfermo (7).

- Manometría anorrectal. La presión en reposo del canal anal y de la porción final del recto esta aumentada, y no hay respuesta de relajación anal ante un estímulo dilatador en el recto (reflejo inhibitorio recto-anal ausente). Los resultados pueden ser erróneos, por lo que apenas se usa esta técnica.
- Biopsia rectal: Consiste en tomar al menos dos muestras por succión de la parte superior del canal anal (normalmente 1-3 cm por encima de la línea dentada) de al menos 3 mm de diámetro. Tiene que presentar tanto mucosa como submucosa, así como, deberá contener suficiente cantidad de la misma, con la correcta orientación y sección, y debe ser examinada por un patólogo experimentado. El diagnóstico se basa en la ausencia de ganglios, la presencia de troncos nerviosos engrosados (más de 40 micrómetros de diámetro) y un marcado aumento de la actividad histoquímica acetilcolinesterásica (AChE) en los hipertrofiados paquetes nerviosos (3,4,23). Las células ganglionares inmaduras en los infantes presentarán una menor cantidad de citoplasma y un nucleolo indistinguible con cromatina puntiforme, que en ocasiones su identificación es compleja. Esta identificación se verá facilitada con la ayuda de la histoquímica AChE y a la inmunohistoquímica de Calretinina.
La presencia inequívoca de células ganglionares excluye la posibilidad de HSCR. Cabe destacar, que las alteraciones citológicas producidas por el Citomegalovirus son similares a las de HSCR, por lo que es necesario descartar esta infección (3,4).

El **tratamiento** inicial consiste en la descompresión de la porción proximal dilatada (gangliónica) del intestino mediante lavados rectales utilizando pequeños volúmenes de suero salino templado. Inicialmente, puede ser necesaria su realización dos veces al día, pero a medida que avanza, una vez al día puede ser suficiente. Si este procedimiento no consigue la descompresión del intestino, será necesaria la realización de una colostomía. El objetivo de la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung es la de resecar aquellas partes no innervadas y unir la porción proximal sana (gangliónica) al muñón anorrectal. Técnica que recibe el nombre de “pull-through”(23).

Existen 3 técnicas quirúrgicas que permiten realizar el “pull-through”. La técnica de Sweson (38) se basa en una proctectomía (extracción del colon ganglionar sano y anastomosarlo al ano). La técnica de Duhamel (39) o Soave (40), preservan la innervación del recto y de la vejiga, creando una nueva vía de salida para las heces, que mantiene la integridad esfinteriana. Estas 3 técnicas tienen tasas de éxito elevadas y presentan una mínima morbilidad (23,24).

Actualmente, la intervención es realizada como un único procedimiento “primary pull-through” a diferencia de como se llevaba a cabo en el pasado, en diferentes tiempos (donde la colostomía se realizaba primero, seguido del pull-through y posteriormente, se cerraba la colostomía). Además, con la llegada de las técnicas laparoscópicas y trasanales, las intervenciones son menos invasivas y la recuperación es más rápida (3,24). Los procedimientos de primary pull-through es mejor evitarlos en casos de enterocolitis, megacolon, malformaciones graves asociadas o estado general del RN deficitario. En caso de enterocolitis, serán necesarias pautas de vancomicina o metronidazol, los cuales en casos severos deberán ser de administración intravenosa (3).

Tras tratamiento quirúrgico la mayoría de los pacientes tendrán buen pronóstico a largo plazo. Las nuevas técnicas quirúrgicas han reducido la mortalidad de la enfermedad al 3% en los países desarrollados (23). Sin embargo, una porción significativa de pacientes pueden sufrir complicaciones tras el pull-through. Los principales problemas a largo plazo incluyen desde enterocolitis, estreñimiento hasta incontinencia rectal. La recuperación a largo plazo del intestino esta condicionada por las complicaciones quirúrgicas precoces, el entrenamiento intestinal realizado, un respaldo psico-social y la propia capacidad intelectual del paciente. Por lo que, presentan una mayor dificultad de adquirir continencia fecal en la HSCR aquellos pacientes con síndrome Down (3,22).

El diagnóstico diferencial de esta patología deberá realizarse con la displasia neuronal intestinal y con la hipoganglioneosis colónica, las cuales presentan una hipoplasia generalizada de las estructuras nerviosas de la pared intestinal.

Cabe destacar, que en 2016 comenzaron estudios con células madres e ingeniería de tejidos, para proponer otras alternativas en el tratamiento de esta enfermedad. Sin embargo, los hallazgos encontrados están lejos de ser utilizados en el tratamiento de rutina, pero muestra un futuro comprometedor. Asimismo, gracias a las tecnologías de CRISPR/CAS9 se ha evaluado la reparación de la mutación RET que es la desencadenante del fallo en la migración de las células de la cresta neural (22).

5.7. ATRESIA COLÓNICA

Se trata de una forma poco frecuente de atresia, constituyendo únicamente 1.8 a 15% de las atresias gastrointestinales. Se da en uno cada 10000-66000 nacidos. La atresia colónica (AC) presenta cierto predominio por el sexo masculino y por el colon derecho. Se cree que la **etiología** está relacionada con accidentes vasculares en el desarrollo intraútero (3,28).

La AC puede diferenciarse en 4 diferentes subgrupos, siguiendo la misma clasificación que en las atresias del intestino delgado (29). Puede estar asociada con anomalías en las extremidades, defectos en la pared abdominal, HSCR u otras atresias.

Tipo	Características
I	La luz intestinal esta interrumpida por una membrana, mientras que el mesenterio está intacto.
II	El intestino es discontinuo, y las dos porciones atrésicas están conectadas por un cordón fibroso.
III (A-B)	A: Existe distancia entre las dos porciones atrésicas y existe déficit V en el mesenterio (no hay unión). B: Atresia en forma de “peladura de manzana”.
IV	Atresias múltiples

Figura 9. Clasificación de Martin y Grosfeld de la atresia colónica (29).

La presentación es la de una obstrucción intestinal baja. Cursa con distensión abdominal, vómitos en aumento y retraso a la hora de expulsar el meconio. En la Rx abdominal se muestra la presencia de la obstrucción distal y el enema con contraste refleja el nivel de atresia.

Suele requerir de **tratamiento** quirúrgico programado, el cual puede consistir en una resección primaria con anastomosis, o intervención en dos tiempos, que consiste en la creación de un estoma temporal, para

una reparación posterior de la continuidad intestinal. Cabe destacar, que uno de los principales problemas de la anastomosis primaria, es la posible diferencia de diámetro entre las dos porciones atrésicas, ya que, en ocasiones, puede existir concomitantemente una HSCR no diagnosticada (lo que aumenta la complejidad del manejo).

La mortalidad de la AC es aproximadamente de un 10%. Sin embargo, si el diagnóstico no es precoz y transcurren más de 72 horas desde el nacimiento al tratamiento quirúrgico, el porcentaje puede elevarse hasta seis veces más (3,26). Por lo que es necesario, que la atresia colónica sea diagnosticada entre las primeras 24 a 48 horas tras el nacimiento, para que el pronóstico tras la cirugía sea excelente (27,28).

Siguiendo esta línea de pensamiento, si la atresia colónica es diagnosticada prenatalmente, el pronóstico será más favorable. A partir de la semana 25 de gestación, el colon es visible, por lo que la atresia puede ser diagnosticada haciendo diagnóstico diferencial con megacolon, rectal atresia o tapón meconial (28).

Edad gestacional (semanas)	Diámetro del colon (mm)
15-20	3,6
20-25	4,4
25-34	8
30-35	11,4
35-40	16,8
>40	18,7

Figura 10. Correlación entre la edad gestacional y el diámetro colónico (28).

5.8. MALFORMACIONES ANORRECTALES

Las **malformaciones anorrectales (ARM)** abarcan un gran espectro de defectos congénitos, desde fenotipos moderados hasta extensas anomalías del intestino posterior y sistema urogenital, las cuales necesitaran de tratamientos individualizados, abordajes sofisticados para reconstrucciones y manejo a largo plazo (4,35).

La malformación más frecuente en varones es el ano imperforado con finalización del recto en una fístula recto-ureteral. La siguiente en frecuencia es la terminación baja del recto en fístula perineal. En mujeres, las lesiones más comunes son la anteriorización del ano, la fístula perineal o el ano imperforado con fístula recto-vestibular. Las malformaciones “cloacales” constituyen alrededor del 10% de los defectos femeninos (3). Cabe destacar, que a medida que más se abra el tracto fistuloso de su posición anatómica fisiológica, mayores serán las repercusiones en las estructuras vecinas, produciendo subdesarrollo de la musculatura (30).

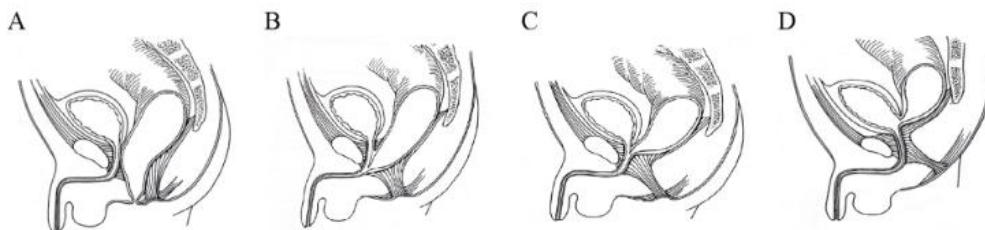


Figura 11. Anomalías anorrectales masculinas. A: fistula perineal; B: Fistula recto-uretral (bulbar); C: Fístula recto-uretra prostática; D: Fístula recto-vesical. Adaptado del Protocolo de la sociedad española de neonatología (SENEO,2023) (46)

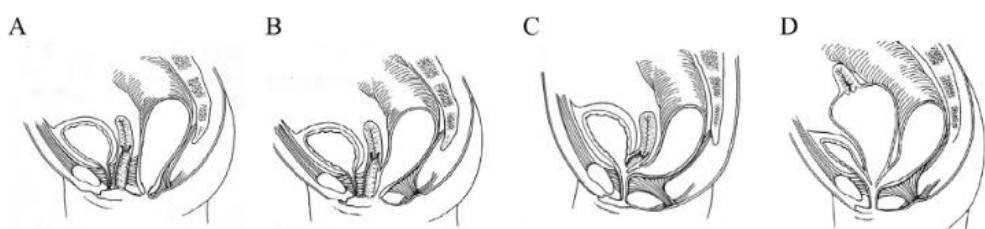


Figura 12. Anomalías anorrectales femeninas. A: Fístula perineal; B: Fístula recto-vestibular; C: Cloaca; D: Cloaca con hidrocolpos. Adaptado del Protocolo de la sociedad española de neonatología (SENEO,2023) (46)

La **incidencia** de ARM es de 1 cada 5000 nacidos vivos en Europa (7,35). La **etiología** de esta patología es desconocida, siendo la mayoría de carácter esporádico. Durante la embriogénesis de esta porción anatómica, el septo uro-rectal crece caudalmente y se fusiona con la membrana cloacal, para dividir el seno urogenital de las aberturas anales y perianales. Se cree que en las ARM se produce una migración anormal, una fusión del septo uro-rectal o existe un fallo en la ruptura de la membrana cloacal. En función de donde ocurra el defecto se podrá dar lugar a ARM superficiales, que causan malformaciones menores como estenosis de ano o ano ectópico. Y otras más profundas y complejas, como agenesia anal o anorrectal con la presencia o no de fístulas. Dependiendo de su nivel de aparición en relación con el musculo puborrectal-elevador del ano, se pueden clasificar en altas, intermedias o bajas (3,4). La clasificación más extendida es la clasificación de Krickbeck (4), la cual se basa en el pronóstico y en las implicaciones terapéuticas:

Grupos clínicos mayores	Variantes regionales poco frecuentes
Fístula perineal (cutánea)	Ciego colónico (bolsa)
Fistula recto-uretral	Atresia rectal o estenosis
Afectación prostática	Fístula recto-vaginal
Afectación bulbar	Fistula en "H"
Fístula recto-vesical	Otros
Fístula vestibular	Figura 13. Clasificación de Krickenbeck de las malformaciones anorrectales (4).
Cloaca	
No fístula	
Estenosis anal	

Al menos un 33.3% de los pacientes afectos, presentan otro tipo de **malformaciones congénitas asociadas** (7,32). Esta cifra aumenta en aquellos pacientes con malformaciones ano-rectales más altas. Las más características son:

- Genitourinarias: son las más frecuentes. Por ejemplo, riñones displásicos, en herradura, fusionados o ausencia de ellos; reflujo vesico-uretral, hidronefrosis, hipospadias, escroto bífido o criptorquidia. En el sexo femenino, aquellas con anomalías cloacales pueden presentar anomalías vaginales y uterinas.
- Esqueléticas: las anomalías de las vértebras lumbosacras son las más frecuentes, encontrándose en el 50% de aquellos con malformaciones "altas". Cuanto más alta sea la malformación, con mayor frecuencia y severidad aparecerá la malformación lumbosacra. La ausencia de dos o más vértebras sacras está asociado con un resultado funcional pobre.
- Médula espinal: descritas gracias a la RMN.
- Gastrointestinal: la asociación más conocida es con la atresia esofágica, como parte del complejo VACTERL (5).
- Cardiovascular: varias anomalías pueden coexistir.
- Síndromes: el más común es el de VACTERL (5). Otro ejemplo es el de la triada de Currarino, de carácter autosómico dominante, por un gen situado en el cromosoma 7. Que se manifiesta como una agenesia sacra parcial, estenosis anal y una masa pre-sacra, como un meningocele o como un teratoma sacro coccígeo (30,34). Asimismo, el 95% de pacientes con Síndrome Down poseen una ARM sin fístula (30).

Se ha relacionado la aparición de ARM con situaciones como la reproducción asistida, embarazos múltiples, bajo peso al nacer, sobrepeso de la madre en el embarazo, exposición a la talidomida o la diabetes (4,30).

El **diagnóstico** prenatal de la patología es poco frecuente y la mayoría de nacidos con ARM son diagnosticados tras el nacimiento, al realizar un examen físico completo. El ano de un bebé a término, debe tener el diámetro de un Hegar de 10 a 12 mm (se trata de un instrumento dilatador del ano), y se valorará la posición correcta del mismo en el centro del complejo muscular anal. El perineo deberá ser

examinado minuciosamente, contabilizando los orificios, desarrollo glúteo y cualquier anomalía perceptible. Así como, en las mujeres se realizará un examen vaginal completo (30).

El diagnóstico precoz es clave a la hora de evitar complicaciones como la perforación intestinal o infecciones del tracto urinario. Todos los niños deberán ser examinados a fondo, incluyendo la médula y sus genitales. En la mayoría de los casos, una inspección detallada del perineo puede diferenciar entre anomalías bajas o altas (3). Sin embargo, se recomienda no tomar decisiones precipitadas en el manejo del cuadro, ya que se prefiere esperar 24 horas a la expulsión del meconio, para dilucidar la existencia o no de fístulas, y poder realizar un diagnóstico más concreto. Si existe meconio en el perineo, se sospechará de fístula recto-perineal; o en caso de haber meconio en la orina deberá sospecharse una fístula recto-uretral. En estas primeras 24 horas, se deberá proporcionar al neonato fluidos intravenosos, antibióticos y descompresión nasogástrica (29).

El despistaje de otras posibles malformaciones asociadas es obligatorio debido a la alta frecuencia de aparición concomitante. Por lo que, en los primeros dos días tras el nacimiento se deberán realizar radiografías de tórax, médula y pelvis, así como ecografías cardíacas, transperineales, abdominales, pélvicas y medulares. Para descartar la existencia de EA con o sin TEF, anomalías vertebrales, hidrocolpos, hidronefrosis o la presencia de medula espinal anclada. Además de un ecocardiograma (3,30).

Las ecografías transperineales de alta resolución, son altamente exitosas a la hora de localizar el ciego rectal distal y la posible presencia o no de fístulas. Asimismo, las RMN permiten una evaluación detallada de la anatomía y otras posibles malformaciones. Además, en aquellos casos que presenten anomalías genitourinarias y posible recurrencia de fístulas, esta recomendado la realización de un cistouretrograma miccional (VCUG). En el pasado, se realizaba frecuentemente el invertograma o Rx lateral en prono, sin embargo, su uso cada vez es menor (7,30).

A la hora de abordar el **tratamiento**, se valora la existencia de fístulas (perineales o vestibulares), que pueden ser tratadas por reparación primaria; por dilatación y posterior reparación o realizando una colostomía a la vez que la reparación. Si no existe evidencia de fístula pasadas las primeras 24 horas, se realiza el invertograma que puede mostrar la presencia de aire en el recto debajo del coxis lo que permite la realización de la plastia anorrectal sagital posterior (PSARP), pero si no existe gas más allá del coxis la colostomía es la solución recomendada(29).

La **anoplastia** suele resolver exitosamente la mayoría de las lesiones, tras el nacimiento. En ocasiones, se requiere el uso de un dilatador anal temporalmente. Se puede cursar con estreñimiento tras la intervención, pero si su manejo es eficaz y funcional se puede resolver (3). La anoplastia es de elección en caso de fístulas recto-perineales. La disección rectal anterior debe cerciorarse de no dañar la uretra, por lo que siempre debe realizarse con un catéter uretral (29).

Las malformaciones altas suelen ser abordadas con una **colostomía proximal sigmoidea desviada con una fístula mucosa separada** justo tras el nacimiento, y al cabo de unos meses, en los que se describe y se determina la anatomía, se realiza una reparación definitiva de la misma (3). Es de elección en las fístulas recto-uretrales. En aquellos pacientes con síndrome Down, que no poseen fístula, se puede valorar gracias al invertograma si realizar PSARP o una colostomía. La cual es la opción sensata debido a la alta tasa de malformaciones asociadas que pueden presentar dichos pacientes (29). Existen diferentes tipos de colostomía, pero debido a estudios realizados según las complicaciones y resultados, se recomienda la colostomía proximal sigmoidea dividida, ya que tanto descomprime como protege la reconstrucción definitiva. Cabe destacar que la existencia de fístula mucosa permite la realización de un colostograma distal, en caso de ser necesario (29,31).

La **plastia anorrectal sagital posterior (PSARP)** es el procedimiento quirúrgico reconstructivo a seguir. El estreñimiento o la incontinencia fecal post-intervención vendrán marcados por el tipo de malformación

(multitud de malformaciones altas, están relacionadas con incontinencia fecal), la presencia de defectos sacros, del método y el tiempo de la cirugía (3).

En aquellos nacidos con fístulas perineales o en neonatos femeninas con fístulas vestibulares sin otras malformaciones concomitantes se recomienda la realización de anoplastia o PSARP, respectivamente. Sin la necesidad de colostomía (30). En aquellos casos, en los que únicamente exista un orificio en el periné, se debe denominar como cloaca. Siendo el tratamiento de elección la colostomía sigmoidea proximal dividida (29,30). En casos femeninos con hidrocolpos, es necesario drenarlo coetáneamente con la colostomía (que además ayuda a resolver la hidronefrosis).

Más detalladamente, dependiendo de la entidad que presente el neonato se realiza un abordaje u otro. Si presenta una fístula recto-uretral, se buscará la reparación de la fístula en un plano submucoso (evitar daños en el sistema urinario) a la vez que se crea una anastomosis. Prestando especial importancia a la integridad de la uretra y el recto. Pudiendo realizarse una anoplastia primaria o una colostomía en función del grado de severidad de la misma (29,30)

En caso de tratarse de una fístula recto-vestibular, puede ser necesaria la reconstrucción tanto anal como vaginal. En caso de tratarse de una cloaca, la complejidad es mayor pudiendo llegar a requerir la movilización urogenital completa, realizándose la PSARP. Asimismo, dependerá mucho en la distancia común del canal, ya sea por laparotomía o laparoscopia. Las estenosis anales, pueden manejarse con dilatadores progresivos, y en caso de necesitar resecciones o anastomosis se realizan (29).

Gran cantidad de niños necesitarán ayuda a la hora de desarrollar la capacidad de controlar la incontinencia fecal en público y puede conllevar a secuelas psicosociales, por lo que el pronóstico estará profundamente relacionado con este aspecto (3,30). Asimismo, el estreñimiento es un problema que puede estar presente hasta en la vida adulta, suponiendo uno de las principales causas por las que se necesite seguimiento de por vida, siendo en ocasiones necesaria la toma de laxantes o modificaciones dietéticas (32,35).

En conclusión, la complejidad de las ARM y sus anomalías acompañantes determinan la calidad de vida. Aquellos lactantes que presenten lesiones bajas, presentarán mayor grado de continencia (35).

Cabe destacar, que en determinados pacientes será necesaria la reintervención por persistencia de síntomas. Los resultados obtenidos en las reintervenciones reflejan un global positivo, a la hora de disminuir el malestar causado por la clínica. Pero dada la baja incidencia de las ARM no son datos próximos a la situación real (33).

5.9. SÍNDROME MEGAQUISTE-MICROCOLON-HIOPERISTALTISMO INTESTINAL

Esta rara entidad, es más frecuente en niñas. Es un tipo de miopatía visceral que como su propio nombre indica, presenta megaquistes que distienden la vejiga sin obstrucción mecánica, microcolon e hipoperistaltismo, que produce dismotilidad (36). Se produce una obstrucción funcional severa, con los síntomas correspondientes. Estos lactantes también presentan músculos abdominales laxos y una rotación intestinal incompleta (3).

Se han estudiado diferentes causas genéticas que desencadenan este síndrome, pudiendo ser desde autosómico dominante a recesivo. Destacan las alteraciones en los genes ACTG2, ATP2B4 y MYH11. El conocimiento de estas alteraciones permite determinar una correlación en genotipo-fenotipo de casos en los que se ha detectado por ecografía prenatal megaquistes fetales (37). La realización de una historia clínica completa, un examen físico, análisis de laboratorio, así como investigar la existencia de

antecedentes familiares y valorar la realización de pruebas genómicas/genéticas es fundamental en estos pacientes (36,37).

Una vez se sospeche la enfermedad, es necesario determinar cuál es el alcance de la misma, completando la evaluación con otras pruebas como estudios urodinámicos, cistouretrograma miccional, ecografías del sistema urinario, Rx abdominales, enemas con contraste, series fluoroscópicas del tracto GI superior o incluso, un ecocardiograma (36).

El manejo de estos pacientes se basará en cateterismos intermitentes o vesicotomía para asegurar la descompresión de la vejiga, enterostomías para la nutrición y descompresión del intestino proximal; así como, derivaciones intestinales para evacuar el intestino distal (36). En determinados casos extremos, donde la insuficiencia nutricional sea tan severa y no pueda permitirse el mantener la nutrición parenteral a causa de complicaciones, se puede valorar el trasplante intestinal multivisceral (3,36).

Asimismo, existen variantes de esta patología que presentan disfunción del músculo liso (variantes MYH11 o ACTA2) por lo que se deberá realizar un seguimiento por el cardiólogo (hipertensión pulmonar, dilatación aórtica y ductus arterioso persistente) y seguimiento por el neurólogo (evaluando la circulación cerebral anómala) (36).

Desgraciadamente, el pronóstico de estos pacientes es poco favorable (3,36).

6. CASO CLÍNICO

MOTIVO DE INGRESO E HISTORIA CLÍNICA

RN de 38+4 semanas de edad gestacional, con parto eutócico, amniorrexia menor de 12 horas y con líquido meconial espeso (por lo que necesitó aspiración de secreciones tras el nacimiento), que necesita traslado a la unidad de cuidados intensivos (UCI) neonatal del Hospital terciario de referencia por una hemorragia gastrointestinal y vómitos biliosos.

La adaptación (Test de Apgar) al nacimiento del RN fue buena, con valores de 7 y 9 sobre 10 al minuto y a los 5 minutos, respectivamente. Así como, un peso de 3120 gramos (encontrándose entre los percentiles 25 y 50). No había antecedentes familiares ni obstétricos prenatales destacables para el caso.

El cuadro que desencadenó el traslado desde el hospital comarcal al hospital de referencia a las 60 horas de vida comenzó, a las 12 horas tras el nacimiento, con hematoquecia. La hematoquecia persistía en todas las deposiciones. A las 24 horas de su nacimiento, se mantuvo al RN en dieta absoluta junto con una perfusión de suero glucosado. A las 48 horas inició un cuadro de vómitos biliosos, momento en el que se trasladó a la UCI neonatal del hospital de referencia.

EVOLUCIÓN CLÍNICA EN LA UCI NEONATAL DEL HOSPITAL TERCIARIO

A la llegada a la UCI neonatal, la exploración fue la siguiente. Peso de 2860 gramos (percentil 10-25), longitud de 49 centímetros (percentil 10-25), perímetro cefálico de 33,5 centímetros (percentil 25-50), frecuencia cardíaca de 133 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 55 respiraciones por minuto, temperatura axilar de 36,9 °C y tensión arterial de 83/55 mmHg. El RN tenía aspecto de lactante a término, presentaba palidez cutánea, normocéfalo, fontanela anterior normotensa, ojos, nariz y bocas normales, clavículas integras, extremidades normales, tórax normoconfigurado, taquipnea transitoria, no existían signos de distrés respiratorio, auscultación cardiopulmonar fisiológica (tonos rítmicos sin soplos, buena entrada de aire bilateral sin ruidos patológicos sobreañadidos), abdomen blando y depresible, sin impresión dolorosa a la palpación, sin llegar a palparse masas ni megalias, así como presencia de un

peristaltismo conservado. Los pulsos femorales estaban presentes y eran simétricos. El cordón umbilical normal, con dos arterias y una vena. Los genitales externos tenían características masculinas y presentaba ambos testículos en la bolsa escrotal. Las pruebas de Barlow y Ortolani realizadas fueron negativas. Destacaba un buen tono muscular y reflejos de RN conservados.

Asimismo, se le realizaron una serie de pruebas complementarias a su llegada a la UCI neonatal: El grupo y Rh de la madre era 0 y positivo, respectivamente. Y el del RN era A y positivo. El resultado para el Test de Coombs directo fue negativo. Los valores para la glucemia fueron de 99 mg/dL y para el calcio iónico 1,15 mmol/L. En cuanto al equilibrio ácido-base, el pH fue de 7,36, pCO₂ de 38 mmHg, HCO₃ de 21,5 mmol y el valor de exceso de base (EB) fue normal. Se realizó bioquímica (proteínas totales, creatinina, urea, bilirrubina total, AST, ALT, GGT, sodio, potasio, cloro, lactato) y hemograma (Hb, hematocrito, leucocitos, neutrófilos, linfocitos, monocitos, eosinófilos, basófilos, plaquetas) cuyos valores se encontraban dentro de los rangos de normalidad, al igual que la Proteína C Reactiva (PCR). Se extrajeron pruebas microbiológicas en sangre y en heces, que resultaron negativas. Los valores de bioquímica y hemograma de los controles siguieron dentro de los valores fisiológicos normales. Además, se realizó estudio de coagulación, para intentar descartar patologías hematológicas que justificasen el sangrado; sin embargo, el estudio de coagulación (Tiempo de protrombina, análisis de tiempo de tromboplastina parcial activada, Ratio Internacional Normalizado y fibrinógeno) también fue normal.

Se realizaron diferentes pruebas de imagen. En la radiografía de tórax, se observaba la silueta cardiomediastínica y vasculatura pulmonar sin alteraciones valorables. Y se visualiza cámara gástrica y luminograma normal. El día del ingreso, se le realizó una ecografía abdominal, la cual se le repitió al día siguiente. Concluyendo en ambas pruebas, que presentaba hallazgos sugestivos de enteritis inespecífica y ascitis leve. Y el resto, sin hallazgos reseñables.

Estuvo ingresado en la UCI neonatal durante 24 h, durante las que se monitorizó al lactante tanto biofísica como bioquímicamente. Se mantuvo la dieta absoluta y una perfusión intravenosa de dextrosa y electrolitos. Durante su ingreso continuó con vómitos de contenido bilioso de hasta 40 centímetros cúbicos y realizó dos deposiciones rojo-hemáticas abundantes en un intervalo de 24 horas, de aspecto de “jalea de grosella”. A las 20 horas de su ingreso, se apreció distensión abdominal, que en este caso sí impresionaba de dolorosa a la palpación, con predominio en el hemiabdomen izquierdo, y con peristaltismo disminuido. La ecografía seriada reafirmó la persistencia de edema en asas intestinales y engrosamiento parietal junto con líquido libre. La analítica no experimentó cambios significativos.

Debido a que no se resolvía el cuadro de distensión abdominal y hematoquecia asociado con emisión biliosa abundante por la SNG, se realizó interconsulta con el servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital de referencia, quienes indicaron el traslado del RN a su hospital para control y manejo posterior.

EVOLUCIÓN A CARGO DE CIRUGÍA PEDIÁTRICA Y UCI NEONATAL DEL HOSPITAL DE REFERENCIA

El traslado se dio sin incidencias. A su llegada al hospital de referencia para cirugía pediátrica se consiguió una vía central mediante catéter epicutáneo y se extrajeron analíticas sanguíneas y microbiológicas. Se mantuvo la dieta absoluta con fluidoterapia y se inició antibioterapia de amplio espectro. Se colocó SNG, para control de la salida de contenido gástrico. En las Rx sucesivas se evidenció escasa neumatización intestinal. En las ecografías abdominales se sospechó malrotación intestinal: se visualizó una vena mesentérica superior (VMS) de localización discretamente anómala, lateralizada a la izquierda a la misma altura (alineada) con la arteria mesentérica superior (AMS). Asimismo, se visualizó en la ecografía engrosamiento parietal intestinal difuso sugestivo de enteritis. No había presencia de gas interparietal. No eran datos concluyentes de malrotación intestinal pero no se podía descartar en su totalidad.

Una vez presentado el caso al servicio de cirugía pediátrica, valorando el caso clínico, la estabilidad del paciente y los resultados de las pruebas de imagen se llegó a la conclusión que una intervención quirúrgica es necesaria para su diagnóstico y resolución.

La intervención quirúrgica se trató de una laparotomía media supraumbilical, en la que tras una apertura por planos se procedió a la evisceración de las asas intestinal. Las asas en los primeros momentos evidenciaban una apariencia isquémica, con color parduzco, que adquirieron una coloración normal una vez se evisceró todo el paquete. Asimismo, se investigó si existían atresias, invaginaciones u otro tipo de malformaciones concomitantes, sin encontrar evidencia de ninguna clase. El resto de la anatomía a la exploración presentaba características fisiológicas, salvo eje mesentérico ligeramente edematoso. Ante la ausencia de hallazgos patológicos y dada la recuperación inmediata de la coloración tras la laparotomía, se decide por cerrar al neonato. Se lleva a cabo un cierre por planos con hemostasia correcta, sin incidencias.

En las pruebas de imagen realizadas para control, tanto en las Rx como ecografías se obtuvo evidencia de que se había normalizado la imagen, visualizándose la porción distal de la SNG en la cámara gástrica neumatizada, sin mostrar evidencia de distensión de las asas intestinales. La Rx y la ECO muestran neumatización intestinal inespecífica y restos fecales, sin existencia de malrotación intestinal, con estómago distendido y SNG en la porción distal del cuerpo gástrico. A lo largo del ingreso se volvió a repetir la ecografía abdominal en la que se visualizó la tercera porción duodenal en pinza aortomesentérica y neumatización intestinal inespecífica.

Una vez, se produjo mejoría en cuanto a síntomas y signos, se le dio el alta al RN, 29 días después. Si no existía clínica, el seguimiento sería realizado por cirugía pediátrica. Y en caso de sangrado persistente, se recalcó la necesidad de realizar un TC o una RMN abdominal o prueba de medicina nuclear, para valorar la posibilidad de duplicación retrogástrica.

Al alta, se le recomendó la lactancia materna a demanda, ofreciéndole tomas frecuentes y vitamina D3 (400UI cada 24 horas).

Las pruebas recogidas en el HUMS durante el ingreso:

7. ANEXOS

Patología	Localización	Inicio de síntomas	Clínica principal	Diagnóstico por imagen	Diagnóstico definitivo	Tratamiento	Principales asociaciones
Atresia esofágica	Esófago	Primeras horas de vida	Salivación excesiva, tos, cianosis, dificultad en el paso de SNG	Sonda no progresa, aire en abdomen si hay fístula	Clínico + RX (sonda)	Quirúrgico (reparación con/sin fístula)	TEF, VACTER, CHARGE o Sd Down
Atresia pilórica	Píloro	Al nacimiento	Vómito no bilioso , distensión gástrica	Rx: ausencia de aire distal al píloro	Clínico + Rx + confirmación quirúrgica	Pilorooplastia o gastro-duodenostomía	Epidermólisis bullosa
Atresia / estenosis duodenal	Duodeno (2da porción)	Primeras 24 h	Vómito bilioso sin distensión importante (puede haber páncreas anular)	RX: “ doble burbuja ”, sin aire distal Y ECO prenatal: polihidramnios	Imagen + clínica	Anastomosis duodenal	Sd Down, VACTERL o páncreas anular
Atresia yeyuno-ileal	Yeyuno o íleon	Primeros días	Vómito bilioso , distensión abdominal, fallo al eliminar meconio	RX: múltiples niveles hidroaéreos, sin aire distal “triple burbuja” ECO prenatal	Imagen + clínica	Resección y anastomosis intestinal *Sd intestino corto: STEP	FQ, malrotaciones o gastrosquisis *HMIA
Malrotación intestinal con vólvulo	Intestino medio	A cualquier edad	Vómito bilioso , dolor abdominal, abdomen agudo	Serie GI con contraste: signo de “pico de ave” o “sacacorchos”	Imagen + cirugía	Cirugía de Ladd	Cardiopatías congénitas, divertículo de Meckel o HSCR
Enfermedad de Hirschsprung	Colon distal (rectosigmoideas)	Neonatal o edad pediátrica	Retraso eliminación meconio, distensión, vómito, estreñimiento crónico	Rx y enema: zona de transición (colon dilatado proximal)	Biopsia rectal (sin células ganglionares)	Resección (pull-through)	Síndrome Down, MEN 2A
Atresia colónica	Colon	Al nacimiento	Ausencia de meconio, distensión abdominal	RX: distensión, sin aire distal	Enema + exploración	Resección y anastomosis o colostomía	HSCR, defectos pared abdominal o extremidades
Malformaciones anorrectales	Ano, recto, uretra	Al nacimiento	Ausencia de ano visible, meconio por fístulas, masa perineal	RX invertida + ecografía perineal	Clínica + imagen	Corrección quirúrgica (por etapas)	Genitourinarias, vertebrales, VACTER o Currarino
Síndrome megaquiste-microcolon-hiperperistaltismo (MMH)	Intestino + vejiga	Neonatal	Abdomen distendido, no eliminación de meconio, vejiga gigante.	RX: microcolon, vejiga muy dilatada	Clínico + imagen + exclusión de otras causas	Vesicotomía, enterostomía, derivaciones intestinales	Variante: disfunción del músculo liso.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Baldwin DL, Yadav D. Esophageal Atresia. [Updated 2023 Jul 25]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-.
2. Tokarska K, Rogula W, Tokarz A. Guidelines for treatment of esophageal atresia in the light of most recent publications. *Pol Przegl Chir* 2023; 95: 46-52. <https://doi.org/10.5604/01.3001.0015.8208>.
3. Stringer MD, Sugarman ID, Curry JI. Gastroenterology: congenital defects and surgical problems. In: Rennie JM, editor. *Roberton's textbook of neonatology*. 4th ed. London: Churchill Livingstone Elsevier; 2005;711–738
4. Ludwig K, De Bartolo D, Salerno A, Ingravallo G, Cazzato G, Giacometti C, Dall'Igna P. Congenital anomalies of the tubular gastrointestinal tract. *Pathologica*. 2022 Feb;114:40-54. doi: 10.32074/1591-951X-553. PMID: 35212315; PMCID: PMC9040549.
5. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Aug 16;6:56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56. PMID: 21846383; PMCID: PMC3169446.
6. Usman N, Sur M. CHARGE Syndrome. [Updated 2023 Mar 6]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559199/>
7. Choi G, Je BK, Kim YJ. Gastrointestinal Emergency in Neonates and Infants: A Pictorial Essay. *Korean J Radiol*. 2022 Jan;23:124-138. doi: 10.3348/kjr.2021.0111. PMID: 34983099; PMCID: PMC8743148.
8. van Tuyll van Serooskerken ES, Tytgat SHAJ, Verweij JW, Reuling EMBP, Ruiterkamp J, Witvliet MJ, Bittermann AJN, van der Zee DC, Lindeboom MYA. Thoracoscopic Repair of Esophageal Atresia. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2021 Oct;31:1162-1167. doi: 10.1089/lap.2021.0399. Epub 2021 Aug 17. PMID: 34403593.
9. Lucky AW, Gorell E. Epidermolysis Bullosa with Pyloric Atresia. 2008 Feb 22 [updated 2023 Jan 26]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301336.
10. Márquez K, Rodríguez DA, Pérez LA, Duarte M, Zárate LA. Epidermolysis bullosa with pyloric atresia: Report of two cases in consecutive siblings. *Biomedica*. 2021 Jun 29;41:201-207. English, Spanish. doi: 10.7705/biomedica.5401. PMID: 34214260; PMCID: PMC8372840.
11. Morris G, Kennedy A Jr, Cochran W. Small Bowel Congenital Anomalies: a Review and Update. *Curr Gastroenterol Rep*. 2016 Apr;18:16. doi: 10.1007/s11894-016-0490-4. PMID: 26951229.
12. Sigmon DF, Eovaldi BJ, Cohen HL. Duodenal Atresia and Stenosis. 2023 Jun 26. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 29261981.
13. Osuchukwu OO, Rentea RM. Ileal Atresia. 2023 Apr 10. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32491332.
14. Prasad TR, Bajpai M. Intestinal atresia. *Indian J Pediatr*. 2000 Sep;67:671-678. doi: 10.1007/BF02762182. PMID: 11028122.
15. Virgone C, D'antonio F, Khalil A, Jonh R, Manzoli L, Giuliani S. Accuracy of prenatal ultrasound in detecting jejunal and ileal atresia: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015 May;45:523-9. doi: 10.1002/uog.14651. PMID: 25157626.
16. Tripathy PK, Ray BK, Mohanty HK. Congenital absence of jejunum and ileum: A case report and literature review. *Afr J Paediatr Surg*. 2017 Jul-Sep;14:53-55. doi: 10.4103/ajps.AJPS_63_16. PMID: 29557352; PMCID: PMC5881287.
17. Boroni G, Parolini F, Stern MV, Moglia C, Alberti D. Autologous Intestinal Reconstruction Surgery in Short Bowel Syndrome: Which, When, and Why. *Front Nutr*. 2022 Apr 7;9:861093. doi: 10.3389/fnut.2022.861093. PMID: 35463997; PMCID: PMC9023091.

18. Dewberry LC, Hilton SA, Vuille-Dit-Bille RN, Liechty KW. Is Tapering Enteroplasty an Alternative to Resection of Dilated Bowel in Small Intestinal Atresia? *J Surg Res.* 2020 Feb;246:1-5. doi: 10.1016/j.jss.2019.08.014. Epub 2019 Sep 18. PMID: 31541708.
19. Saxena P. Nonrotation Of Midgut Loop - A Rare Cause Of Recurrent Intestinal Obstruction In Adults: Case Report And Review Of Literature. *Internet J Surg.* 2009;26
20. Tan V, Kotobi H, Parc Y. Ladd procedure for malrotation with total intestinal volvulus. *J Visc Surg.* 2017 Jun;154:197-201. doi: 10.1016/j.jvisurg.2017.04.002. Epub 2017 May 15. PMID: 28522281.
21. Alani M, Rentea RM. Midgut Malrotation. 2023 Jul 31. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32809723.
22. Klein M, Varga I. Hirschsprung's Disease-Recent Understanding of Embryonic Aspects, Etiopathogenesis and Future Treatment Avenues. *Medicina (Kaunas).* 2020 Nov 13;56:611. doi: 10.3390/medicina56110611. PMID: 33202966; PMCID: PMC7697404.
23. Lotfollahzadeh S, Taherian M, Anand S. Hirschsprung Disease. 2023 Jun 3. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32965813.
24. Kyrklund K, Sloots CEJ, de Blaauw I, Bjørnland K, Rolle U, Cavalieri D, Francalanci P, Fusaro F, Lemli A, Schwarzer N, Fascetti-Leon F, Thapar N, Johansen LS, Berrebi D, Hugot JP, Crétolle C, Brooks AS, Hofstra RM, Wester T, Pakarinen MP. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Jun 25;15:164. doi: 10.1186/s13023-020-01362-3. PMID: 32586397; PMCID: PMC7318734.
25. Torroglosa A, Villalba-Benito L, Luzón-Toro B, Fernández RM, Antiñolo G, Borrego S. Epigenetic Mechanisms in Hirschsprung Disease. *Int J Mol Sci.* 2019 Jun 26;20:3123. doi: 10.3390/ijms20133123. PMID: 31247956; PMCID: PMC6650840.
26. Ladan A, Mahdian Jouybari R, Zareh Akbari M, Moharrami Yeganeh P. Colonic atresia and hirschsprung disease: a case report and review of the literature. *J Med Case Rep.* 2023 Jun 7;17(1):233. doi: 10.1186/s13256-023-03969-z. PMID: 37280703; PMCID: PMC10246402.
27. Cabrera Valerio C, Díaz Z, Alcántara E, Castillo R. Colonic atresia: a rare entity in the newborn. A six-case report and a bibliographic review. *Cir Pediatr.* 2021 Apr 1;34(2):74-78. English, Spanish. PMID: 33826259.
28. Patoulis I, Feidantsis T, Doitsidis C, Mitroudi M, Kalogirou MS, Patoulis D. Early diagnosis and surgical intervention untie the Gordian knot in newborns with colonic atresia: report of two cases and review of the literature. *Folia Med Cracov.* 2019;59(3):67-79. doi: 10.24425/fmc.2019.131137. PMID: 31891361.
29. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. *Clin Colon Rectal Surg.* 2018 Mar;31(2):61-70. doi: 10.1055/s-0037-1609020. Epub 2018 Feb 25. PMID: 29487488; PMCID: PMC5825858.
30. Smith CA, Avansino J. Anorectal Malformations. 2023 Aug 8. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 31194415.
31. Youssef F, Arbash G, Puligandla PS, Baird RJ. Loop versus divided colostomy for the management of anorectal malformations: a systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg.* 2017;52:783-90. doi:10.1016/j.jpedsurg.2017.01.044
32. Hageman IC, Midrio P, van der Steeg HJJ, Jenetzky E, Iacobelli BD, Morandi A, Sloots CEJ, Schmiedeke E, Broens PMA, Fascetti Leon F, Çavuşoğlu YH, Gorter RR, Trajanovska M, King SK, Aminoff D, Schwarzer N, Haanen M, de Blaauw I, van Rooij IALM; ARM-Net Consortium. The European Anorectal Malformation Network (ARM-Net) patient registry: 10-year review of clinical and surgical characteristics. *Br J Surg.* 2024 Jan 31;111:znae019. doi: 10.1093/bjs/znae019. PMID: 38364059; PMCID: PMC10870250.
33. Tirrell TF, McNamara ER, Dickie BH. Reoperative surgery in anorectal malformation patients. *Transl Gastroenterol Hepatol.* 2021 Jul 25;6:43. doi: 10.21037/tgh-20-214. PMID: 34423164; PMCID: PMC8343547.

34. Dworschak GC, Reutter HM, Ludwig M. Currarino syndrome: a comprehensive genetic review of a rare congenital disorder. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Apr 9;16:167. doi: 10.1186/s13023-021-01799-0. PMID: 33836786; PMCID: PMC8034116.
35. Singh M, Mehra K. Imperforate Anus. 2023 Aug 28. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan–. PMID: 31747191.
36. Ambartsumyan L. Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome Overview. 2019 May 9 [updated 2024 Aug 1]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 31070878.
37. Chen CP. Syndromic and single gene disorders associated with fetal megacystis (I): Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS). *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2024 Jan;63(1):19-21. doi: 10.1016/j.tjog.2023.11.007. PMID: 38216263.
38. Arany L, Jennings K, Radcliffe K, Ross J. Laparoscopic Swenson Pull-through Procedure for Hirschsprung's Disease. *Can Oper Room Nurs J.* 1998 Dec;16:7-13. PMID: 10085816.
39. Wang Q, Liang Y, Luo M, Feng L, Xiang B. Comparison of the Duhamel Procedure and Transanal Endorectal Pull-through Procedure in the Treatment of Children with Hirschsprung's Disease: A Systematic Review. *J Clin Med.* 2023 Oct 20;12:6632. doi: 10.3390/jcm12206632. PMID: 37892770; PMCID: PMC10607700.
40. Lefèvre JH, Parc Y. Soave procedure. *J Visc Surg.* 2011 Sep;148:e262-6. doi: 10.1016/j.jvisc Surg.2011.07.006. Epub 2011 Aug 31. PMID: 21885364.
41. Mahmoudi A, Rami M, Khattala K, Elmadi A, Afifi MA, Youssef B. Shah-Waardenburg syndrome. *Pan Afr Med J.* 2013;14:60. doi: 10.11604/pamj.2013.14.60.1543. Epub 2013 Feb 12. PMID: 23565307; PMCID: PMC3617621.
42. Steiner CE. Mowat-Wilson syndrome. *Arq Neuropsiquiatr.* 2015 Jan;73:1-2. doi: 10.1590/0004-282X20140224. Epub 2015 Jan 1. PMID: 25608118.
43. Coyle D, Friedmacher F, Puri P. The association between Hirschsprung's disease and multiple endocrine neoplasia type 2a: a systematic review. *Pediatr Surg Int.* 2014 Aug;30:751-6. doi: 10.1007/s00383-014-3538-2. Epub 2014 Jun 28. PMID: 24972642.
44. da Costa KM, Saxena AK. Laparoscopic Ladd Procedure for Malrotation in Newborns and Infants. *Am Surg.* 2021 Feb;87(2):253-258. doi: 10.1177/0003134820951424. Epub 2020 Sep 15. PMID: 32931325.
45. Zhang Z, Chen Y, Yan J. Laparoscopic Versus Open Ladd's Procedure for Intestinal Malrotation in Infants and Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A.* 2022 Feb;32(2):204-212. doi: 10.1089/lap.2021.0436. Epub 2021 Oct 4. PMID: 34609912.
46. Sociedad Española de Neonatología (SENEO). Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología 2023 [Internet]. Madrid: SENE; 2023 [citado 2025 may 20]. Disponible en: <https://www.seneo.es/index.php/publicaciones/protocolos-de-la-seneo-2023>