



UNIVERSIDAD DE ESPECIALIDADES ESPÍRITU SANTO

**FACULTAD “DR. ENRIQUE ORTEGA MOREIRA” DE CIENCIAS
MÉDICAS**

TÍTULO:

**“DESCRIPCIÓN DE LAS MALFORMACIONES
GASTROINTESTINALES MÁS FRECUENTES EN PACIENTES DEL
HOSPITAL DR. FRANCISCO ICAZA BUSTAMANTE DE GUAYAQUIL
DE ENERO 2017 A DICIEMBRE 2018”**

**Trabajo de investigación que se presenta como requisito para el
título de Médico**

Autor: Ana María Ochoa Brito

Tutor: María Magdalena Aray Andrade, PhD.

SAMBORONDÓN, 30 SEPTIEMBRE, 2019

CARTA DE APROBACIÓN DEL TUTOR

DEDICATORIA

A mis padres.

AGRADECIMIENTO

A Dios, a mi familia: mis padres, hermanos y Luz Camacho. Agradezco a la Universidad de Especialidades Espíritu Santo por acogerme y brindarme la formación de médico.

Contenido

RESUMEN	9
ABSTRACT	10
INTRODUCCIÓN	11
1. CAPÍTULO 1	13
1.1. Antecedentes científicos	13
1.2. Planteamiento del problema	18
1.3. Objetivos	20
1.3.1. Objetivo General	20
1.3.2. Objetivos Específicos	20
1.4. Hipótesis	21
1.5. Justificación	21
2. CAPÍTULO 2: MARCO TEÓRICO	24
2.1. Definición	24
2.2. Defectos de la pared abdominal	25
2.2.1. Onfalocele	26
2.2.2. Gastrosquisis	28
2.3. Atresia esofágica	30
2.4. Anomalías pilóricas	35
2.4.1. Atresia, aplasia, membranas pilóricas	35
2.4.2. Estenosis pilórica hipertrófica	35
2.5. Obstrucción duodenal	37
2.5.1. Clasificación	37
2.5.2. Atresia duodenal	39
2.6. Obstrucción intestinal	41
2.6.1. Atresia yeyunal e ileal	41
2.6.2. Atresia colónica	46
2.7. Persistencia del conducto onfalo-entérico	49
2.7.1. Clasificación	49
2.7.2. Divertículo de Meckel	50
3. CAPÍTULO 3: METODOLOGÍA	52
3.1. Lugar	52
3.2. Período	52
3.3. Diseño y tipo de estudio	52
3.4. Universo	52

3.5. Muestra	52
3.5.1. Criterios de inclusión	52
3.5.2. Criterios de exclusión	53
3.6. Operacionalización de las variables	54
3.7. Recolección de datos	56
3.8. Procesamiento de la información	56
3.9. Recursos y cronograma	57
3.9.1. Recursos económicos	57
3.9.2. Cronograma de actividades	57
3.10. Aspectos éticos y legales.....	57
4. CAPÍTULO 4: Análisis y discusión de resultados	61
4.1. Análisis de resultados.....	61
4.1.1. Describir las malformaciones gastrointestinales congénitas de una muestra de pacientes pediátricos internados en el Hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante en el período enero 2017 a diciembre 2018.....	61
4.1.2. Identificar las malformaciones gastrointestinales congénitas encontradas en la muestra de estudio distribuidas de acuerdo con la edad de aparición.....	62
4.1.3. Identificar la malformación gastrointestinal congénita más frecuente de cada provincia de procedencia descrita en la muestra de estudio 67	67
4.1.4. Describir el número promedio de días de estancia hospitalaria de acuerdo con cada malformación gastrointestinal congénita encontrada en la muestra de estudio.....	67
4.2. Discusión	69
5. CAPÍTULO 5: Conclusiones y recomendaciones.....	75
Referencias Bibliográficas.....	77
Anexo 1. Ficha técnica de recolección de datos.....	84
Anexo 2. Cronograma de actividades	85
Anexo 3. Figura 9.....	86

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Operacionalización de las variables.....	54
Tabla 2. Recursos económicos empleados en el estudio.....	57
Tabla 3. Promedio de días de estancia hospitalaria con respecto a los casos de malformaciones gastrointestinales congénitas.....	68

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Figura 1. Obtención de la muestra de estudio.....	53
Figura 2. Malformaciones gastrointestinales más frecuentemente diagnosticadas en el hospital del niño Dr. Francisco Icaza Bustamante.....	62
Figura 3. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los neonatos.....	63
Figura 4. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los lactantes menores.....	64
Figura 5. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los lactantes mayores.....	64
Figura 6. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los preescolares.....	65
Figura 7. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los escolares.....	66
Figura 8. Distribución de malformaciones gastrointestinales con respecto a los adolescentes.....	66
Figura 9. Malformaciones gastrointestinales congénitas distribuidas por provincias.....	86

RESUMEN

Problema: Cada año 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas, la tasa de letalidad de malformaciones gastrointestinales (MGI) congénitas asciende al 66% sin corrección quirúrgica. Estas patologías pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. **Objetivo:** Describir las malformaciones gastrointestinales congénitas diagnosticadas en los niños ingresados en el Hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante en el período enero 2017 a diciembre 2018, además de la edad más frecuente de aparición, la provincia con el mayor número de casos y el promedio de días de estancia hospitalaria. **Métodos:** Estudio retrospectivo, transversal, observacional, con enfoque cuantitativo en 84 pacientes diagnosticados de MGI congénita. Se utilizó como instrumento una ficha de recolección de datos y el análisis estadístico fue de tipo descriptivo utilizando Microsoft Excel. **Resultados:** Las MGI más frecuentemente diagnosticadas fueron: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano con fistula (47%); atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica (16%); hernia diafragmática congénita (11%); ausencia, atresia y estenosis congénita del ano (8%); gastrosquisis (6%); estenosis congénita del recto (4%); ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon, yeyuno y estenosis congénita del esófago, (2%) y atresia del esófago con fistula traqueoesofágica (1%). **Conclusión:** En el período desde enero del 2017 a diciembre del 2018 se presentaron un total de 84 casos de malformaciones gastrointestinales congénitas en el hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante. Siendo el ano imperforado o atresia anal la patología más frecuente, la provincia del Guayas con el mayor número de casos y una estancia hospitalaria promedio de 5,5 días. Todos los profesionales involucrados en el área de la salud deben reconocer la importancia del diagnóstico precoz de este tipo de patologías con el fin de disminuir el riesgo de mortalidad y mejorar la calidad de vida de los niños afectados.

Palabras clave: malformación gastrointestinal, anomalías congénitas, infancia, mortalidad infantil.

ABSTRACT

Problem: Every year 303,000 newborns die during the first four weeks of life in the world due to congenital anomalies, the lethality rate of congenital gastrointestinal malformations (MGI) amounts to 66% without surgical correction. These pathologies can cause chronic disabilities with great impact on those affected, their families, health systems and society.

Objective: To describe the congenital gastrointestinal malformations diagnosed in children admitted to Dr. Francisco Icaza Bustamante Hospital in the period January 2017 to December 2018, in addition to the most frequent age of onset, the province with the highest number of cases and the average number of cases days of hospital stay. **Methods:**

Retrospective, cross-sectional, observational, non-experimental study with a quantitative approach in 84 patients diagnosed with congenital MGI. A data collection sheet was used as an instrument and the statistical analysis was descriptive using Microsoft Excel. **Results:** The most frequently diagnosed MGI were: absence, atresia and congenital stenosis of the anus with fistula (47%); atresia of the esophagus without tracheoesophageal fistula (16%); congenital diaphragmatic hernia (11%); absence, atresia and congenital stenosis of the anus (8%); gastroschisis (6%); congenital stenosis of the rectum (4%); absence, atresia and congenital stenosis of the ileum, jejunum and congenital stenosis of the esophagus, (2%) and atresia of the esophagus with tracheoesophageal fistula (1%). **Conclusion:**

The objectives of the study were met, since between January 2017 and December 2018, a total of 84 cases of congenital gastrointestinal malformations were presented at the Dr. Francisco Icaza Bustamante hospital. Being the imperforate anus or anal atresia the most frequent pathology, the province of Guayas with the highest number of cases and an average hospital stay of 5.5 days. All professionals involved in the area of health must recognize the importance of early diagnosis of this type of pathologies in order to reduce the risk of mortality and improve the quality of life of affected children.

Keywords: gastrointestinal malformation, congenital anomalies, childhood, infant mortality.

INTRODUCCIÓN

Los defectos de nacimiento constituyen un problema de salud pública que las autoridades sanitarias de Ecuador han subestimado, por años se han mantenido como enfermedades casi ocultas. Las mujeres en edad fértil en Ecuador están potencialmente expuestas a altos riesgos teratogénicos, como agentes infecciosos, compuestos químicos ambientales, radiación, drogas y enfermedades metabólicas maternas. Estos factores de riesgo se agudizan con los bajos niveles de educación escolar y el bajo nivel socioeconómico de la población, y escasos recursos en el sistema de salud pública para la prevención y el tratamiento de anomalías congénitas (1,2).

La prevalencia de anomalías congénitas en los países en desarrollo se subestima, principalmente debido a deficiencias en las capacidades de diagnóstico y la falta de confiabilidad de los registros médicos y las estadísticas de salud. Las tasas registradas en estos países deben considerarse estimaciones mínimas debido a las bajas capacidades de diagnóstico y a la falta de informes.

De acuerdo con reportes tanto en Estados Unidos, Europa como en Ecuador, del 2 al 3% de todos los nacimientos presentan algún tipo de anomalía congénita, de ese porcentaje, 1% corresponden a anomalías congénitas del tracto gastrointestinal (3). Los defectos congénitos y las enfermedades genéticas son las principales causas de muerte infantil (4).

El presente trabajo de investigación consta de 5 capítulos, en el primero se enunciarán los antecedentes científicos, las prevalencias e incidencias y reportes epidemiológicos de las malformaciones gastrointestinales congénitas del Ecuador y de otros países. También se expondrán el planteamiento del problema y la justificación que exhibirán los factores más relevantes que caracterizan a las malformaciones gastrointestinales como un problema de salud pública que merece ser analizado, estudiado y resuelto. Los objetivos e hipótesis también se mencionarán.

En el segundo capítulo se encuentran expuestos todos los fundamentos teóricos, estudios, artículos científicos y literatura relacionada con las malformaciones gastrointestinales de forma actualizada. En el tercer capítulo se mencionará la metodología del trabajo de investigación, diseño de estudio, muestra escogida y tabla de operacionalización de variables.

En el cuarto capítulo se describirán los resultados obtenidos del estudio y se discutirá en base a estudios científicos, cómo se relacionan o no los datos conseguidos con aquellos publicados en la literatura. Finalmente, en el quinto capítulo se enuncian las conclusiones, limitaciones y recomendaciones del presente trabajo de investigación.

1. CAPÍTULO 1

1.1. Antecedentes científicos

Las anomalías congénitas del tracto gastrointestinal pueden afectar cualquier parte del tracto gastrointestinal desde el esófago hasta el ano. Estos incluyen a nivel del esófago: atresia traqueoesofágica fístulas, membranas, duplicaciones, anillos vasculares. En estómago: obstrucción congénita de la salida gástrica, duplicaciones. Y otras anomalías como gastrosquisis, onfalocele, duplicación de colon, enfermedad de Hirschsprung y ano imperforado (5).

Las principales anomalías congénitas del intestino delgado incluyen la mala rotación, el divertículo de Meckel, la red duodenal, la atresia duodenal, la atresia yeyunoileal y las duplicaciones. Muchos de estos se presentarán en el período neonatal con obstrucción. También se puede presentar más adelante en la infancia o la edad adulta con vómitos, dolor abdominal, masa abdominal o hemorragia gastrointestinal. Algunas de estas entidades pueden poner en peligro la vida, por lo que es imperativo que los proveedores de atención médica estén al tanto de ellas para poder hacer rápidamente el diagnóstico correcto y proporcionar la terapia adecuada (6).

Muchas anomalías del intestino delgado también están asociadas con otras anomalías congénitas como por ejemplo a nivel esquelético (costillas, vértebras, sacro, radio) en un 36% e intestinales en un 26% (atresia esofágica, malformaciones ano-rectales, enfermedad de Hirschsprung, malrotaciones). En el 20% de los casos, se puede descubrir una cardiopatía (7).

Algunas de estas anomalías se asociaron con altas tasas de mortalidad en la primera mitad de la década de 1900, pero ahora, debido a la mejora de la terapia médica, incluida la nutrición parenteral total y las nuevas modalidades quirúrgicas, el pronóstico de las anomalías congénitas del

intestino delgado es muy bueno (8). Czinn *et al*, en el año 2013, en su estudio realizado en Suiza informó una tasa de mortalidad neonatal de 29 por 1000 nacidos vivos, es decir 753,000 muertes neonatales anuales, cuyas causas o mayores contribuyentes a dichas muertes neonatales fueron los nacimientos prematuros (34.7%), las complicaciones intrapartos (19.6%), la neumonía (16.3%) y la sepsis neonatal (15%), las anomalías congénitas constituyeron la quinta causa, siendo responsables de un estimado del 9% de muertes neonatales (8).

El *National Vital Statistics Report* de la CDC (*Center for Disease and Control Prevention*) publicó en el año 2018 las principales causas de muerte de acuerdo con edad, sexo, raza, entre otras variables. Las malformaciones congénitas en general fueron la cuarta causa de muerte en los niños menores de 9 años, siendo la primera, segunda y tercera causa: accidentes, otras causas y cáncer respectivamente. Ya al hablar de infantes de todas las edades, la primera causa de muerte en los Estados Unidos son las malformaciones congénitas, abarcando el 20,8% del total de muertes en dicho país. En los neonatos, la muerte por malformaciones congénitas ocupó el segundo lugar con 3.394 muertes (22%), sin embargo, ya en la categoría postneonatal ocupó el primer lugar como causa de muerte, con el 18% de los casos (4).

Se realizó un estudio descriptivo en el Hospital José Carrasco Arteaga, Ecuador en el año 2015 cuyo objetivo fue identificar la frecuencia de malformaciones, tipo de malformaciones congénitas y la frecuencia de factores de riesgo en los recién nacidos vivos y niños hasta los 12 años. Los resultados indicaron que de 6196 pacientes pediátricos atendidos; 339 (5.47%) presentaron algún tipo de malformación congénita, siendo las más frecuentes las gastrointestinales y las polimalformaciones con el 20.94% en ambos casos, seguidas de las cardiovasculares y cráneo-faciales con el 15.33% cada una (6).

Un estudio realizado en Francia en el año 2015 por Stoll *et al* reveló que las anomalías del sistema digestivo en pacientes con síndrome de Down

Commented [u1]: Revisar el estilo de redacción y estructura gramatical de este párrafo. Expresión empleada dentro de una oración, no en para iniciar

incluyeron atresia duodenal (67%, siendo la más frecuente), enfermedad de Hirschsprung (14%), atresia traqueoesofágica (10%), atresia anal (0.5%) y páncreas anular (0.5%).

En México se realizó un estudio en el año 2018 cuyo objetivo fue conocer y determinar la frecuencia de las malformaciones congénitas de pacientes neonatos ingresados en la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde, de 4136 recién nacidos, 561 presentaron malformaciones congénitas. El aparato que presentó el mayor número de malformaciones congénitas fue el circulatorio, en un 32% (182) (9).

Las anomalías congénitas gastrointestinales se colocan en segundo lugar con el 26% (147), siendo los diagnósticos más frecuentes gastrosquisis, presentándose en 39 pacientes, seguido de atresia esofágica sin fístula, presentada en 27 pacientes; malformación congénita del intestino no especificada en 17 pacientes, y en menor proporción anomalías del intestino grueso, ano, exófalos, estenosis hipertrófica del píloro, hernia hiatal, páncreas anular cuyo número de casos fue menor a 5. La tasa de malformaciones congénitas fue de 13.5 por cada 100 nacidos vivos, la tasa de mortalidad durante el periodo estudiado fue del 33% (9).

Cheung *et al* publicaron en el 2019 un estudio realizado en Uganda, cuyo objetivo fue conocer cuál es la epidemiología de las enfermedades quirúrgicas pediátricas en Uganda, donde el acceso a la atención es limitado. Luego de revisar 3465 ingresos quirúrgicos pediátricos recolectados prospectivamente desde enero de 2012 hasta agosto de 2019, se identificaron 2090 niños (60,3%) que se sometieron a cirugía durante el ingreso. El 59% eran hombres y el 41% mujeres. El 28,6% de los ingresos fueron en neonatos y el 50,4% en niños menores de 1 año. Las anomalías congénitas incluyeron Hirschsprung, malformaciones anorrectales, atresias intestinales, onfalocele y gastrosquisis fueron los diagnósticos más comunes (38,6%) seguidos de infecciones (15,0%) y tumores (8,6%) (10).

De acuerdo con este estudio, las tasas de mortalidad fueron más altas que las de los países de altos ingresos; por ejemplo, la gastrosquisis y la invaginación intestinal tuvieron tasas de mortalidad de 90.1% y 19.7%, respectivamente. La mortalidad postoperatoria fue más alta en el grupo de anomalías congénitas (15,0%). A lo que concluyeron que existe una gran carga de anomalías congénitas infantiles con tasas de mortalidad más altas en comparación con los países de altos ingresos (10).

En Nicaragua se realizó un estudio retrospectivo y de corte transversal en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera entre los años 2014-2016 en el Servicio de Neonatología en donde se analizaron 30 pacientes, obteniendo los siguientes resultados: la edad más frecuente en el que se diagnosticó atresia intestinal fueron 48-72 horas de vida en un 42%, el sexo que predominó fue el masculino con un 83.3%. Un 23.3% se encontraron de los pacientes se recibieron en shock compensado y un 6.7% en shock descompensados. La sepsis, enfermedad renal aguda y apnea del prematuro fueron las principales enfermedades agudas asociadas en su ingreso. La mal rotación intestinal fue la malformación congénita que destacó (11).

En la ciudad de Quito, Ecuador, se realizó en el año 2017 un estudio en el Hospital General "Pablo Arturo Suárez" cuya finalidad fue determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas y sus factores asociados. Los resultados indicaron que las anomalías craneofaciales con 26% fueron las más prevalentes, seguidas de las neurológicas con 21%, la anomalía urogenital más común fue la criptorquidia con el 13%, los factores más frecuentes encontrados fue la edad materna de 25 a 34 años, el nivel socioeconómico bajo, con una relación significativa entre malformaciones congénitas y prematuridad, la procedencia rural y la baja paridad. Sin embargo, no existió ningún caso de malformación gastrointestinal (12).

Un gran estudio de prevalencia de las principales malformaciones congénitas del tracto gastrointestinal entre los recién nacidos en Barbados realizado por Kumar *et al.* desde 1993 al 2012 reveló que la prevalencia

general de malformaciones congénitas mayores del sistema digestivo en recién nacidos fue de 7.28 por 10,000 nacidos vivos. Hubo 15 (32,6%) casos de ausencia congénita, atresia y estenosis del intestino delgado que dieron una tasa de prevalencia de 2,37/10,000 nacimientos vivos y 13 casos (28,3%) de atresia esofágica que dieron una tasa de prevalencia de 2,06/10,000 nacimientos vivos (13).

En Argentina se realizó un estudio de prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con malformaciones congénitas (MC), las cuales, en dicho país representan el 26% de las defunciones infantiles (14). La gastrosquisis fue la de mayor prevalencia (8,53/10 000 nacimientos) y hernia diafragmática, la de mayor tasa de letalidad neonatal (66,67%). Además, existió una asociación significativa entre mayor edad gestacional al momento de nacer con la sobrevivencia a los 7 y 28 días con 81 y 79% respectivamente. Con respecto a la hernia diafragmática, la tasa de letalidad aumenta en cuanto más sea el porcentaje de necesidades básicas insatisfechas (14).

La prevalencia general de malformaciones congénitas mayores del tracto gastrointestinal aumentó de 4.46/10,000 nacidos vivos durante 1993 - 1997 a 10.50/10,000 nacidos vivos durante 2008 - 2012. La prevalencia de ausencia, atresia o estenosis del intestino delgado aumentó de 0.64/10,000 nacimientos vivos durante 1993 - 1997 a 5.25/10,000 nacimientos vivos durante 2008 - 2012. En general, el 1.1% de todas las muertes neonatales se atribuyeron a malformaciones mayores del sistema digestivo, concluyendo que la ausencia congénita, la atresia y la estenosis del intestino delgado fueron las malformaciones más comunes, con una prevalencia creciente durante el período de estudio. La fístula traqueoesofágica fue la segunda malformación más prevalente y tuvo una alta tasa de letalidad (13).

1.2. Planteamiento del problema

De acuerdo con el reporte de la OMS (Organización Mundial de la Salud) en el año 2015, los defectos al nacer, también llamados anomalías congénitas, trastornos o malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. En el mundo, afectan a 1 de cada 33 bebés y causan 3,2 millones de discapacidades al año (15).

Así mismo, se calcula que cada año 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas. Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Estas constituyen la cuarta causa de muerte neonatal, después de las complicaciones del parto prematuro, las relacionadas con las infecciones neonatales y las vinculadas con el parto (15).

La atresia esofágica (AE) se refiere a un esófago interrumpido congénitamente; una o más fístulas pueden ocurrir entre el esófago malformado y la tráquea. No solo ocurre la presencia de la AE, sino que suman otras anomalías presentes en hasta el 50% de los fetos (16,17). Las malformaciones cardíacas son las anormalidades asociadas más comunes (25%) y resultan en mayor morbilidad y mortalidad (16). La atresia esofágica con una fístula traqueoesofágica a menudo está relacionada con la asociación VACTERL (anomalía vertebral, atresia anal, anomalía cardíaca, fístula traqueoesofágica, anomalía renal y de las extremidades); un cordón umbilical de dos vasos es común (5).

La atresia anorrectal, o un ano imperforado, es el resultado de un desarrollo deteriorado del intestino posterior y es una anomalía congénita bastante común, con una prevalencia de 1 por 1500 a 1 por 5000 neonatos vivos (18). Más del 70% de los recién nacidos con atresia anorrectal tienen más

que una sola anomalía del desarrollo acompañante, como la trisomía 21, que representa del 5% al 8% de todas las anomalías cromosómicas. La presencia de un ano imperforado produce resultados desfavorables y una morbilidad a largo plazo debido a la incontinencia intestinal, disfunción urinaria y sexual (19).

El tratamiento generalmente implica cirugía neonatal, para lo cual el diagnóstico prenatal de un ano imperforado es muy importante. Las anomalías asociadas ocurren en hasta el 50% de los casos. La atresia anal se asocia más comúnmente con la asociación VACTERL y ocurre con mayor frecuencia en la trisomía 21 (20).

Dentro de las complicaciones gastrointestinales en la gastrosquisis está el intestino corto, rotación de intestino patológica, pueden producir vólvulo, obstrucción, isquemia o atresia intestinal. Es rara la asociación con otras anomalías estructurales. Una de las complicaciones perinatales que más se ha asociado a gastrosquisis es el nacimiento prematuro secundario a complicaciones intestinales, pero también asociado a restricción del crecimiento intrauterino. En el año 2013, South y sus colaboradores realizaron un metanálisis con el objetivo de examinar la relación del riesgo de muerte fetal intrauterina en fetos con gastrosquisis, la conclusión fue que a pesar de ser su incidencia global mucho menor que la publicada, existe mayor riesgo de muerte por la prematuridad en la que se realiza la cesárea electiva mas no por el riesgo de muerte intrauterina (21,22).

Las malformaciones congénitas afectan al entorno familiar y social, un estudio de tipo cualitativo cuyo fin fue describir y analizar las vivencias de los padres de niños con enfermedad de Hirschsprung o malformaciones anorrectales bajo seguimiento tras haber sido sometidos a cirugía publicó que luego de entrevistas a los padres se encontraron experiencias comunes, de las cuales surgieron los siguientes temas de conflicto (23):

- a) El diagnóstico difícil, debido a los sentimientos y al impacto generados por la noticia, situación que no siempre es detectada tempranamente por el personal de salud.

b) El tratamiento, el cual provoca aislamiento social por las hospitalizaciones y la presencia de una ostomía, además de que los recursos se concentran en el niño en detrimento del hogar; se requiere capacidad de afrontamiento para lograr la reparación quirúrgica definitiva.

c) El contexto, ya que las instituciones de salud pueden convertirse en barreras; además, el personal de salud debe disponer de mayor educación al respecto y son necesarias las redes de apoyo social (23).

Con relación a costos, hay un estudio publicado En los EE. UU., en donde se menciona que cerca \$ 8 mil millones se gastan cada año para proporcionar atención médica y de rehabilitación a los niños afectados por malformaciones congénitas. Por lo tanto, los defectos de nacimiento imponen una carga significativa a las familias y a la sociedad (3).

1.3. Objetivos

1.3.1. Objetivo General

Describir las malformaciones gastrointestinales congénitas en una muestra de pacientes pediátricos internados en el Hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante en el período enero 2017 a diciembre 2018.

1.3.2. Objetivos Específicos

Identificar las malformaciones gastrointestinales congénitas encontradas en la muestra de estudio distribuidas de acuerdo con la edad de aparición.

Identificar la malformación gastrointestinal congénita más frecuente de cada provincia de procedencia descrita en la muestra de estudio.

Estratificar cada malformación gastrointestinal congénita encontrada en la muestra de estudio de acuerdo con el número promedio de días de estancia hospitalaria de cada una de ellas.

1.4. Hipótesis

La malformación gastrointestinal congénita más frecuente en pacientes pediátricos con indicación quirúrgica internados en el hospital de niños “Dr. Francisco Icaza Bustamante” entre enero del 2017 y diciembre del 2018 es la atresia anal.

1.5. Justificación

El presente trabajo se encuentra dentro del conjunto de prioridades de investigación en salud del año 2013-2017, al ser un tema de diversos ejes tanto neonatal, congénito y gastrointestinal corresponde a las áreas 7, 13 y 16 respectivamente. En el área neonatal, se incluye la línea de parto pretérmino y sepsis neonatal, puesto que en el abordaje de un neonato que ingresa por sepsis temprana o tardía, con un antecedente de parto pretérmino por un polihidramnios (por ejemplo) o hallazgos ultrasonográficos anormales prenatales, orientan a investigar malformaciones congénitas dentro del espectro de etiologías involucradas en dichos procesos patológicos.

En el área de investigación de patologías congénitas, no existe una línea que defina exactamente a las malformaciones gastrointestinales, sin embargo, al tratarse de patologías de base genética, se las incluye dentro de la línea de síndromes cromosómicos, en las sublíneas de perfil epidemiológico, predisposición genética, tamizaje prenatal. Se considera integrar el presente trabajo de investigación en el área de patologías gastrointestinales, en la línea de obstrucción intestinal, con las

sublíneas de perfil epidemiológico, atención integral y complicaciones.

Se justifica la realización del estudio propuesto por que no existe ninguno similar en la ciudad de Guayaquil. Los estudios propuestos que más se parecen hablan sobre todas las malformaciones congénitas mas no sobre las gastrointestinales específicamente. Además, la diferencia geográfica, como se hablará más tarde en la discusión tiene mucho que ver al describir MGI encontradas en la región costa en comparación con las de la región sierra, que es donde más se han realizado estudios. Por lo tanto, nuestro estudio aportará información actualizada sobre la situación de las MGI congénitas en la región costa, cuántos días de hospitalización promedio requieren y la provincia más afectada.

Los beneficiarios directos del estudio serán todos los afectados por MGI congénitas, quienes constituyen los mayores porcentajes de muerte por alguna anomalía congénita. Adicional a ello, las familias de los afectados también serán beneficiados puesto que permitirá que sus hijos sean pesquisados oportunamente de su patología y reciban tratamiento precoz, otorgándoles la seguridad de que hay opciones terapéuticas que pueden corregir a tiempo las anomalías y reintegrarlos con prontitud a su círculo familiar y a la sociedad con entera normalidad.

El estado también se beneficiaría indirectamente, puesto que al tratarse en su mayor porcentaje de enfermedades que solo se descubren ante sus complicaciones, el costo de hospitalización por individuo se eleva al requerir mayores cuidados, medicamentos y más personal encargado del paciente. Si se conoce previamente cuál MGI congénita es la más frecuente se orientan todos los esfuerzos para diagnosticar precozmente y evitar complicaciones.

El hospital de niños, Dr. Francisco Icaza Bustamante, es una institución de tercer nivel de atención enfocado en la atención de especialidades pediátricas. En el año 2010, se recibieron 70.680 niños, de los cuales alrededor de 500 consultas diarias se dan en el departamento de emergencia. A pesar de que no se cuenta con cifras actualizadas de atención en neonatología, al ser un hospital de tercer nivel y con una amplia afluencia de pacientes, es posible realizar un estudio que revele actualmente el comportamiento de las malformaciones congénitas gastrointestinales.

2. CAPÍTULO 2: MARCO TEÓRICO

2.1. Definición

De acuerdo con la OMS (Organización Mundial de la Salud), Las malformaciones congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos o anomalías congénitos. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida (15,24).

Las malformaciones gastrointestinales son malformaciones estructurales que pueden ocurrir en cualquier parte del tracto gastrointestinal, que está formado por el esófago, el estómago, los intestinos delgado y grueso, el recto y el ano. El tracto gastrointestinal puede estar sujeto a una variedad de anomalías congénitas que surgen durante el desarrollo embriológico (25).

Las malformaciones más importantes pueden deberse principalmente al «subdesarrollo» del intestino medio (atresias o estenosis), al «sobredesarrollo» (duplicaciones intestinales), a defectos de la pared abdominal (onfalocele y gastrosquisis), a anomalías de la rotación y fijación intestinal, a la persistencia de estructuras embrionarias (divertículo de Meckel) o a la formación anormal de componentes celulares (p. ej. nervios en la enfermedad de Hirschsprung). Estos trastornos producen principalmente síntomas de obstrucción intestinal (11,26).

El diagnóstico prenatal es muy importante y para detectarlos, el examen correcto del tracto gastrointestinal fetal incluye la visualización del estómago, el intestino delgado y grueso, la pared abdominal y la inserción del cordón umbilical (19). La capacidad de diagnosticar estas malformaciones prenatalmente está influenciada por el sitio de obstrucción, la presencia de anomalías asociadas y la edad gestacional en el momento de la imagen (20). A continuación, se explicarán cada una de las patologías involucradas en este amplio espectro de anomalías congénitas que afectan el tracto gastrointestinal, su origen embriológico, sus síntomas clínicos, diagnóstico y terapias quirúrgicas.

2.2. Defectos de la pared abdominal

El estómago y los intestinos comienzan a desarrollarse fuera del abdomen del bebé y solo más tarde la pared abdominal los encierra. Los defectos de la pared abdominal son defectos congénitos que permiten que el estómago, los intestinos u otros órganos sobresalgan a través de una abertura inusual que se forma en el abdomen. Podrían tener un amplio espectro de presentación que en un extremo puede extenderse hasta alcanzar el tórax (Ectopia cordis) y en el otro puede manifestarse como un defecto infraumbilical (extrofia de la vejiga) (6).

La mayoría de las veces, estos defectos se limitan a la región umbilical, y sus dos manifestaciones más frecuentes son el Onfalocele y la Gastrosquisis. Mientras que los bebés con gastrosquisis rara vez tienen defectos distintos de los que afectan los intestinos, una tasa muy grande de niños con onfalocele tiene anomalías congénitas o anomalías cromosómicas asociadas (27).

2.2.1. Onfalocele

Es un defecto central de la pared abdominal en la región umbilical, a través del cual se pueden herniar vísceras huecas y parenquimatosas. El defecto está cubierto con un saco que afuera está formado por la membrana amniótica y adentro de la membrana peritoneal. El cordón umbilical siempre se extiende desde la parte superior del saco. El tamaño del defecto puede variar de 4 a 8-10 cm (25).

Cuando el defecto es amplio, el hígado casi siempre se hernia junto con el intestino delgado y grueso y, a veces, el estómago, la vejiga y los genitales internos (ovarios y anexos uterinos en las mujeres; testículos intraabdominales en los hombres). Cuanto más grande es el defecto, más pequeña es la cavidad abdominal y está poco desarrollada. La incidencia general es cercana a 1/5,000 nacidos vivos con una ligera preponderancia masculina (21).

Durante el desarrollo embriológico de la cavidad abdominal, aproximadamente a las 5 semanas de gestación, el intestino se desarrolla dentro del celoma umbilical, fuera de la pared abdominal, y regresa a la cavidad peritoneal cercana a las 10 semanas de gestación antes de comenzar el proceso de rotación y fijación. Una falla en este curso de acción provocará un defecto de la pared abdominal. Dado que el intestino está fisiológicamente fuera de la cavidad peritoneal hasta la décima semana de edad gestacional, el diagnóstico prenatal de onfalocele no es factible hasta la semana 12 (13).

Las anomalías asociadas están presentes en casi el 50% de los pacientes con onfalocele. La mayoría de ellos son anomalías cardíacas (tetralogía de Fallot, defectos ventriculares y auriculares, ectopia cordis y coartación de la aorta) (16). Las anomalías cromosómicas, como el síndrome de Down, son más frecuentes en pacientes sin hernia hepática y se han notificado en 15 a 20% de los casos. El más frecuente es el síndrome de Beckwith-Wiedemann (BW) (7%) que se manifiesta como macroglosia, gigantismo,

visceromegalia e hipoglucemia y, a menudo, lleva al desarrollo de tumores, como tumor de Wilms, hepatoblastoma, rhabdomyosarcoma, neuroblastoma. Raramente el BW puede ser familiar. Siempre está presente una mala rotación intestinal debido a la fase incompleta de rotación y fijación intestinal, y podría aumentar la incidencia de un vólvulo intestinal (25).

El diagnóstico prenatal es factible después de la semana 12 de gestación, cuando el intestino regresa a la cavidad peritoneal. La visualización por ultrasonido de las vísceras fuera del abdomen cubiertas con un saco amniótico y el cordón umbilical que termina en la parte superior del saco permite el diagnóstico diferencial con gastrosquisis (28).

Para el manejo, por lo general, cuando hay un diagnóstico prenatal, el parto se programa en un centro de tercer nivel. Después del nacimiento, la pared abdominal del bebé se cubre con gasas tibias y húmedas y se envuelve en una bolsa de plástico para evitar la deshidratación. Se inserta una sonda nasogástrica (también podría revelar una atresia esofágica) para desinflar el estómago y una sonda rectal para facilitar la emisión de meconio. Entonces es posible completar la evaluación preoperatoria clínica cardiopulmonar (29).

Con respecto al tratamiento quirúrgico, el objetivo de la operación es colocar en la cavidad abdominal las vísceras herniadas y cerrar el defecto, posiblemente en un solo momento (cierre primario). Para pequeños onfalocelos, el cierre primario es casi siempre factible. Se extirpa el saco y se reinserta el intestino en el abdomen. La mayoría de las veces para cerrar el defecto sin aumentar la presión intraabdominal que podría perjudicar el sistema cardiopulmonar al reducir el retorno venoso es necesario realizar el llamado estiramiento de la pared muscular abdominal. En el caso de onfalocelos muy grandes en donde falla el primer intento de cierre primario, se realizará una reducción por etapas del contenido intestinal con prótesis silástica de acuerdo con la técnica de Schuster. La tasa de supervivencia está cerca del 75–80% (27).

2.2.2. Gastrosquisis

Es un pequeño defecto de la pared abdominal (2 máx. 4 cm de tamaño) a la derecha de la inserción abdominal del cordón umbilical, a través de la cual se hernian las asas intestinales no cubiertas por ningún saco o membrana. El hígado siempre está dentro del abdomen. A menudo, el intestino está engrosado y edematoso debido a la acción química del líquido amniótico y al posible enroscamiento de los vasos mesentéricos (forma "prenatal"). Otras veces es casi normal sin ningún signo de inflamación (forma "perinatal"). La incidencia general es cercana a 1/10,000 nacimientos vivos con una ligera preponderancia masculina (27).

Embriológicamente, parece ser la consecuencia de la regresión en el útero de la vena umbilical derecha que determina el desarrollo de un *locus de minoris resistentiae* a través del cual el intestino puede sobresalir antes de su fijación completa. Al tratarse de una patología de aparición tardía, la incidencia de anomalías asociadas es muy baja. La mala rotación intestinal casi siempre está presente. En el 10-15% de los casos, hay atresia intestinal o estenosis, probablemente debido a una lesión isquémica del intestino. Las anomalías cardíacas están presentes en el 1% de los casos. Las anomalías cromosómicas son muy raras (30).

Su diagnóstico prenatal es factible después de la semana 12 de gestación, con la visualización por ultrasonido de asas intestinales fuera del abdomen, no cubiertas con un saco amniótico, con un cordón umbilical normalmente insertado. El polihidramnios a menudo está presente (19).

El modo de parto para la gastrosquisis es una gran controversia en el manejo obstétrico. En un artículo publicado por Friedman et al. cuyo objetivo era determinar la proporción de mujeres sometidas a cesárea planificada versus intento de parto vaginal y proporcionar una epidemiología actualizada sobre los factores de riesgo asociados con esta anomalía. De los 5.985 embarazos con gastrosquisis, el 63,5% intentó un parto vaginal y el 36,5% se sometió a un parto por cesárea planificado (28).

La tasa de intentos de parto vaginal aumentó de 59.7% en 2005 a 68.8% en 2013. Las conclusiones del estudio fueron que debido a que aumenta la morbilidad materna con cesárea y la falta beneficio neonatal, no se recomienda el parto por cesárea planificado específicamente para la gastrosquisis (28).

Con respecto al manejo, el intestino herniado se cubre con gasas estériles tibias y húmedas y envuelto en una bolsa de plástico para evitar la deshidratación. Se insertan una sonda nasogástrica para detectar el estómago y una sonda rectal para facilitar la emisión de meconio. Entonces es posible completar la evaluación preoperatoria clínica cardiopulmonar. El primer intento de cierre debe hacerse con el "manejo mínimo invasivo" de Bianchi (31). No requiere una operación quirúrgica tradicional, sino solo el paciente, reducción manual lenta de las asas intestinales herniadas a través del orificio original. Esta maniobra se realiza con el bebé dormido en su cuna sin anestesia general y se puede completar en 3 a 4 h, dejando que el intestino se adapte a la cavidad peritoneal (28).

Con esta técnica se evitan las lesiones de las operaciones quirúrgicas y tiene altas posibilidades de ser resolutivo. Cuando el cierre primario de la pared abdominal no es conveniente, se logrará mediante la técnica de Schuster por etapas. Recientemente se ha propuesto un nuevo dispositivo para cubrir vísceras no reducidas de una gastrosquisis para cierres de gastrosquisis por etapas. El dispositivo retractor de heridas Alexis (AWR) consta de dos anillos: uno elástico blanco que debe colocarse en el abdomen del paciente y uno verde rígido, externo que se levanta suavemente, evitando cualquier fuga de líquido peritoneal fuera de la cavidad abdominal (5).

El cilindro se reduce con la atadura repetida hasta que se obtiene la reducción intestinal completa. AWR parece permitir el estiramiento continuo de la pared abdominal, mejorando la igualación de la desproporción viscerο-abdominal observada en la gastrosquisis (32). La tasa de supervivencia es alta, cercana al 85–90%. La mortalidad se debe

principalmente al bajo peso al nacer y a las condiciones intestinales asociadas (atresia, estenosis, perforación intestinal) (25).

2.3. Atresia esofágica

La atresia esofágica (AE) y la fístula traqueoesofágica (FTE) son malformaciones comunes que amenazan la vida con una incidencia de aproximadamente 1 de cada 3500 nacimientos. La etiología de ambas patologías es desconocida en la mayoría de los casos. En aproximadamente la mitad de los casos (atresia esofágica sindrómica), existen otras anomalías asociadas, siendo las malformaciones cardíacas las más comunes. Estos pueden ocurrir como parte de VATER o la asociación VACTERL (ya descritos previamente). En los casos restantes, la AE/FTE ocurre de forma aislada (atresia esofágica no sindrómica).

El nacimiento de un niño con AE/FTE en una familia sin antecedentes de la afección se asocia con un bajo riesgo de recurrencia, del orden del 1%. La tasa de concordancia gemelar para AE/FTE es igualmente baja, alrededor de 2.5 %. Estos datos no indican un papel importante para los factores genéticos en la patogénesis de la AE/FTE, sin embargo, hay casos bien definidos de la afección en los que los factores genéticos son claramente importantes. Las trisomías de los cromosomas 18 y 21 son un factor de riesgo significativo para AE/FTE.

Desde el punto de vista embriopatogénico, la relación íntima de la tráquea y el esófago es evidente desde la vida embrionaria temprana. El divertículo respiratorio aparece alrededor de las 4 semanas de edad como una excrecencia de la pared ventral del intestino anterior e invade el mesodermo esplácnico circundante. La tráquea se separa del intestino anterior mediante un proceso de "pellizco" logrado por la existencia de crestas traqueoesofágicas laterales que crecen y se fusionan en la línea media, aunque también, grupos de autores sugieren que es el proceso de apoptosis, con "colapso y fusión de las paredes laterales del intestino

anterior", en lugar del crecimiento y fusión de las crestas laterales, lo que hace que el esófago y la tráquea se separen.

Con respecto a la clasificación, en 1929, Vogt propuso una clasificación anatómica para AE y FTE basada en los hallazgos radiológicos y post mortem. Posteriormente, se sugirió una variedad de clasificaciones quirúrgicas a medida que el tratamiento se hizo más exitoso, siendo el sistema implementado con mayor frecuencia el atribuido a Gross. Sin embargo, la clasificación más detallada se atribuye a Kluth e incorpora todas las variantes anatómicas descritas de AE y FTE. A continuación, se describen los tipos:

- **AE aislada (Gross A, Vogt tipo 2):** Atresia esofágica pura, sin FTE. Alrededor del 8% de los pacientes con EA tienen este tipo.
- **AE con FTE proximal (Gross B, Vogt tipo 3A):** AE, con un FTE proximal, o una FTE que se conecta entre la bolsa superior del esófago y la tráquea. Esto es raro, ya que solo alrededor del 0,8% de los pacientes con AE tienen este tipo. Con este tipo de AE, los alimentos y la saliva pueden viajar directamente a los pulmones, antes de realizar la corrección quirúrgica.
- **AE con FTE distal (Gross C, Vogt tipo 3B):** AE, con un FTE distal o una FTE que se conecta entre la bolsa inferior del esófago y la tráquea. Este es, con mucho, el tipo más común de AE, con aproximadamente el 89% de los pacientes con AE que tienen este tipo. El contenido gástrico y el ácido pueden viajar directamente a los pulmones, antes de que se realice la corrección quirúrgica.
- **AE con doble FTE (Gross D, Vogt tipo 3C):** Doble FTE, donde hay una FTE que conecta la bolsa superior del esófago y la tráquea, y una FTE que conecta la bolsa inferior del esófago y la tráquea. Esto es raro, con solo alrededor del 1.4% de los pacientes con AE tienen este tipo.
- **FTE tipo H (sin AE) (Gross E):** FTE tipo H, donde hay una conexión fistular entre el esófago y la tráquea, pero no hay AE. Los

niños con un FTE tipo H, a diferencia de los otros tipos, a menudo son diagnosticados más tarde en la infancia o la infancia (y rara vez como adultos), en lugar de hacerse evidentes poco después del nacimiento. Las personas con un FTE tipo H pueden tragar, pero a menudo tosen y se ahogan durante la deglución, especialmente con líquidos, y pueden presentar neumonías recurrentes. Se desconoce la prevalencia exacta de esta forma (porque tienden a diagnosticarse tarde), pero se cree que es aproximadamente del 4% (esto se conoce como Gross tipo E).

En Liverpool y Mersey, la incidencia de AE y FTE es de aproximadamente 1 en 3300 nacidos vivos. La incidencia varía ampliamente en todo el mundo, 1 en 2440 en Finlandia versus 1 en 4500 en Australia y Estados Unidos. La proporción de sexos ha sido citada como igual por muchos autores, pero algunas publicaciones también se refieren a una preponderancia masculina. AE y FTE es más común en el embarazo gemelar. Se ha implicado la exposición a medicamentos teratogénicos durante el embarazo, que incluyen talidomida, progesterona y estrógenos.

Las anomalías asociadas se producen en más del 50% de los recién nacidos con AE y FTE. Aunque algunos de estos son relativamente insignificantes, una alta proporción puede ser mortal y contribuir directamente a la morbilidad y mortalidad de esta afección. Por lo tanto, la evaluación del recién nacido con AE-FTE debe priorizarse con cierta urgencia para abordar estrategias sociales, éticas y quirúrgicas relacionadas con las anomalías coexistentes.

La incidencia de anomalías coexistentes parece ser más alta en los bebés con AE sin fístula y los bebés con defectos de la hendidura orofacial. Los pacientes nacidos con AE-FTE tienen una mayor incidencia de prematuridad que la observada en la población sana normal. La cardiopatía congénita (27%) es la afección comórbida más común que tiene el mayor impacto en la supervivencia. Las anomalías del arco aórtico ocurren con frecuencia con las variantes AE-FTE de "espacio largo". Otras

malformaciones incluyen defectos urogenitales (18%), esqueléticos (12%), anorrectales (12%) y gastrointestinales (9%), especialmente atresia duodenal.

La asociación VATER, ahora mejor conocida como la secuencia VACTERL se define por la presencia de tres o más anomalías. En un estudio de Liverpool, las asociaciones VACTERL se registraron en el 19% de los casos. La asociación CHARGE se refiere a: coloboma, enfermedad cardíaca, atresia de coanas, retraso del desarrollo, hipoplasia genital y deformidades del oído con sordera. AE- FTE también es evidente en la secuencia SCHISIS: exófalos, defectos del tubo neural, paladar hendido e hipoplasia genital. Curiosamente, los bebés con AE y FTE tienen una incidencia más alta de lo esperado de estenosis pilórica hipertrófica.

La asociación casi universal del reflujo gastroesofágico con AE puede conducir a un retraso en el diagnóstico si no se sospecha obstrucción de la salida gástrica por estenosis pilórica. La traqueomalacia de gravedad variable está presente en los casos de AE, aunque el espectro completo de anomalías traqueobronquiales y pulmonares asociadas merece un escrutinio más detallado. Se pueden observar anomalías anatómicas significativas de la variante traqueo bronquial en el 47% de los lactantes sometidos a broncoscopia. La agenesia pulmonar, los quistes de duplicación del intestino anterior, las malformaciones adenomatoides quísticas congénitas y el lóbulo secuestrado se han descrito en asociación con AE y FTE. Otras patologías raras del intestino anterior, como la hendidura laringotraqueoesofágica y la estenosis esofágica congénita, pueden coexistir con FTE y AE.

La gamma-glutamil transpeptidasa (GGTP) es una enzima digestiva secretada por microvellosidades. Se ha utilizado un índice derivado de la multiplicación de GGTP y alfafetoproteína en el líquido amniótico para predecir la atresia esofágica en algunos centros de investigación; un nivel ≥ 3 sugiere la anomalía. Su sensibilidad y especificidad son de 89,9 y 99,6%, respectivamente. Una revisión sistemática realizada por Pardy et al así

como el estudio de Czerkiewicz *et al.* evaluaron marcadores bioquímicos de líquido amniótico en casos de atresia esofágica, al analizar las proteínas totales, la alfafetoproteína (AFP) y las actividades de las enzimas digestivas, incluida la gamma-glutamil transpeptidasa (GGTP) se definió un índice (AFP multiplicado por GGTP) (17).

Se observó una diferencia significativa ($p < 0,0001$) para el índice de proteína total, AFP, GGTP y AE entre el grupo de AE y cada uno de los dos grupos de control. Usando un punto de corte de 3 para el índice, se observó una sensibilidad del 98% y una especificidad del 100% para el diagnóstico prenatal de líquido amniótico de EA, cualquiera sea el tipo anatómico. Otros resultados del estudio de Czerkiewicz *et al* indicaron que la ecografía prenatal tuvo una sensibilidad del 41,9%, una especificidad del 99,9%. La ecografía prenatal identificó correctamente el 77,9% de los casos con atresia esofágica y el 21,9% con atresia esofágica con una fístula traqueoesofágica asociada.

El polihidramnios estuvo presente en el 56,3% de los casos afectados por atresia esofágica, y se identificó un estómago pequeño o ausente en el 50,0% de los casos. Cuando se realizó después de una ecografía sospechosa, la resonancia magnética fetal tuvo una buena precisión diagnóstica general para la atresia esofágica, con una sensibilidad del 94.7%, una especificidad del 89.3%. Finalmente, el análisis del líquido amniótico con un índice de atresia esofágica ≥ 3 tuvo una sensibilidad del 89,9% y una especificidad del 99,6% en la detección de la atresia esofágica (17).

Los investigadores concluyeron que el ultrasonido solo es una herramienta de diagnóstico deficiente para identificar la atresia esofágica prenatalmente y tiene una alta tasa de diagnósticos falsos positivos. La resonancia magnética y el análisis del líquido amniótico tienen una alta precisión diagnóstica para la atresia esofágica, por lo tanto recomiendan su uso después de una ecografía sospechosa (33).

2.4. Anomalías pilóricas

2.4.1. Atresia, aplasia, membranas pilóricas

Estos tipos de malformaciones son muy raras (1/100,000 nacimientos) sin prevalencia sexual. Menos de 200 casos se describen en la literatura. A menudo, son neonatos con más de una malformación (es decir, atresia esofágica, otras atresias múltiples del tracto gastrointestinal, malformaciones cardíacas) (16,34,35). El síndrome de Carmi es una afección con coexistencia de epidermólisis ampollosa y atresia pilórica (AP-EB) que ocurre que varía aproximadamente del 18% al 40% de los casos de atresia pilórica (36,37).

El diagnóstico se puede obtener por ecografía prenatal desde el tercer hasta el cuarto mes de edad gestacional observando una sola burbuja gástrica y polihidramnios. Si falta un diagnóstico prenatal, el recién nacido presenta vómitos gástricos (no biliosos) y distensión epigástrica. Si hay una red pilórica incompleta, la sintomatología obstructiva aumenta más tarde y puede confundirse con los síntomas de estenosis pilórica hipertrófica. En este caso, el diagnóstico se logrará con ultrasonido y radiografía de contraste del estómago. Excepto en los casos de red pilórica membranosa que podrían tratarse solo mediante resección endoscópica, la resección quirúrgica de la obstrucción es obligatoria (36,38).

2.4.2. Estenosis pilórica hipertrófica

La estenosis pilórica hipertrófica (EPH) es la causa más frecuente de obstrucción gastrointestinal en la edad pediátrica. La incidencia es cercana al 0.2% y la tasa hombre: mujer es 5:1. A pesar de las múltiples investigaciones y estudios, aún no se puede definir una causa directa segura de la patología (38). Los factores genéticos (variabilidad entre razas, preponderancia masculina e historia familiar positiva con prevalencia de recién nacidos) y ambientales (lactantes, variabilidad estacional con

prevalencia de primavera/otoño) parecen desempeñar un papel en la etiología (39).

Un estudio realizado en Canadá en el 2016 por Wayne *et al.* que tenía como objetivo determinar si la alimentación con fórmula está asociada con una mayor incidencia de EPH. Se identificaron 882 casos de EPH y 955 controles. La mayor incidencia de presentación de EPH fue en verano ($P = 0.0028$) (39).

Los lactantes con EPH tenían más probabilidades de haber sido alimentados exclusivamente con fórmula, tener antecedentes familiares de EPH y ser varones en comparación con los lactantes en el grupo control ($P < 0,001$); los lactantes alimentados exclusivamente con fórmula fueron 1.36 veces más propensos a desarrollar EPH en comparación con los lactantes amamantados exclusivamente (RR 1.36, IC 95% 1.18–1.57, $P < 0.005$). Llegando a la conclusión de que la alimentación con fórmula se asocia con un riesgo significativamente mayor de EPH (39).

Desde el punto de vista histológico, existe una marcada hipertrofia muscular de la capa circular con reducción completa de la luz pilórica. El píloro aparece como una masa firme pálida alargada y alargada ("oliva" pilórica) que mide 2–2.5 cm de largo y 1–1.5 cm de diámetro generalmente (38). El inicio de los síntomas es a las 2-8 semanas de edad y consiste en vómitos en proyectil que provocan una alcalosis hipocaliémica hipoclorémica (38). Un retraso en el diagnóstico conduce a una deshidratación severa. En el pasado, el diagnóstico se realizaba mediante el cuadro clínico y la palpación de la "aceituna" pilórica en el lado derecho del abdomen.

Actualmente, el procedimiento de ultrasonido permite la mayoría de las veces lograr un diagnóstico seguro (grosor del músculo pilórico mayor de 3.5 mm; longitud del canal pilórico mayor de 16 mm) (40). En casos de duda, un examen de contraste gástrico superior es definitivamente diagnóstico (40). Previo a la intervención quirúrgica, el neonato o lactante debe recibir la colocación de una sonda nasogástrica y una línea

intravenosa para la reanimación con líquidos con interrupción de la alimentación oral.

El tratamiento quirúrgico de elección es la piloromiotomía de Fredet-Ramstedt. Tradicionalmente se obtiene a través de una pequeña incisión transversal en el cuadrante superior derecho, pero en los últimos años cada vez más cirujanos prefieren la incisión supraumbilical de la piel (técnica de Bianchi) (25,31,38).

Una vez que la masa pilórica se exterioriza desde la cavidad peritoneal y se sujeta con el dedo del cirujano en el lado duodenal, se realiza una incisión sero-muscular longitudinal del píloro. El músculo se divide hasta que la mucosa sobresale a través de la incisión. La alimentación comienza 6 horas después con la solución de glucosa inicial y luego con volúmenes crecientes de leche hasta alcanzar el régimen completo después de 15-20 h. El alta es en el tercer día postoperatorio. El pronóstico es excelente. Las recurrencias son excepcionales (38).

2.5. Obstrucción duodenal

2.5.1. Clasificación

La obstrucción duodenal puede ser "intrínseca" o "extrínseca". Las obstrucciones intrínsecas son más frecuentes y consisten en, con incidencia decreciente:

- Atresia duodenal
- Membrana duodenal
- Divertículo endoluminal

Las formas extrínsecas son bastante raras e incluyen, siempre con incidencia decreciente:

- Páncreas anular
- Bandas congénitas de Ladd (en malrotación intestinal)
- Duplicación duodenal

- Vena preduodenal

La característica clínica se superpone en formas intrínsecas o extrínsecas. Siendo su clasificación la siguiente:

- **Atresia Duodenal:** De tres tipos diferentes:
 - **Primer tipo:** Membrana duodenal completa, con capa mucosa y submucosa.
 - **Segundo tipo:** las dos bolsas ciegas están unidas por un cordón fibroso delgado y corto con un mesenterio intacto.
 - **Tercer tipo:** las dos bolsas duodenales están separadas y hay un defecto mesentérico en "V".
- **Obstrucción intrínseca parcial:**
 - **Banda mucosa incompleta:** es un diafragma con un orificio central que puede ser primario (creado junto con la banda) o secundario (como consecuencia de una perforación de la banda debido al aumento de la presión).
 - **Divertículo endoluminal:** es un pliegue membranoso que se extiende dentro de la luz como una "manga de viento". Puede ser solo parcialmente obstructivo y volverse progresivamente obstructivo a medida que pasa el tiempo para la luz duodenal o el árbol biliar. Si va más allá de la papila de Váter, puede provocar estancamiento biliar y concreciones litíásicas.
- **Obstrucción extrínseca parcial:**
 - **Páncreas anular:** parcial o totalmente obstructivo. Es una consecuencia embriológica de la persistencia del páncreas ventral primitivo que normalmente debe girar alrededor del duodeno para formar la cabeza del páncreas.
 - **Bandas de Ladd:** se encuentran en pacientes con malrotación intestinal en los que el ciego se encuentra en la región epigástrica. Estas bandas conectan el ciego y la pared

abdominal derecha y comprimen la parte descendente del duodeno.

- **Puerto venoso preduodenal:** es realmente excepcional y se debe a la persistencia anómala del residuo anterior de las venas vitelinas.

2.5.2. Atresia duodenal

En el 90% de los casos, se encuentra en la primera o segunda porción duodenal cerca de la papila de Váter, generalmente (75–85%) más allá del flujo de salida del esfínter de Oddi. Su incidencia varía de acuerdo con el país de 1 por cada 5000 a 10,000 nacimientos vivos. Desde el punto de vista embriopatogénico, se cree que la atresia duodenal depende de un defecto en el proceso de vacuolización del intestino primitivo entre la octava y la décima semana de edad gestacional (7,25,41,42).

Se asocia a otras anomalías congénitas: las más frecuentes son las esqueléticas (costillas, vértebras, sacro, radio) en un 36% e intestinales en un 26% (atresia esofágica, malformaciones ano-rectales, enfermedad de Hirschsprung, malrotaciones). En el 20% de los casos, se puede descubrir una cardiopatía (7). Las anomalías urinarias están presentes en el 8% de los casos (43). El síndrome de Down es particularmente frecuente en sujetos con atresia duodenal (30%). Hay una prevalencia del 3% de atresia duodenal congénita en pacientes con trisomía 21 / síndrome de Down. No hay diferencia en la prevalencia entre los géneros. Cuando el ginecólogo observa una atresia duodenal en la ecografía prenatal, sugiere encarecidamente realizar un cariotipo fetal (41). Existe una asociación con VACTERL, el páncreas anular y otras atresias intestinales que incluyen atresia yeyunal, atresia ileal y atresia rectal (44).

Es posible obtener un diagnóstico prenatal desde la semana 20 de gestación. La observación ecográfica de polihidramnios junto con el signo de "doble burbuja" es diagnóstica (excepto en el caso extremadamente raro de una atresia esofágica tipo I coexistente) (33,45). En caso de falta de un

diagnóstico prenatal, el síntoma principal es el vómito que en el 80% de los casos es biliar (debido a la atresia subvateriana). La radiografía directa del abdomen muestra el signo diagnóstico de "doble burbuja". Si persiste la duda, se puede administrar un medio de contraste al niño para revelar la atresia o una obstrucción duodenal parcial (46).

En cuanto al manejo, no se considera una emergencia quirúrgica. La operación se puede realizar después de 24–72 previo estudio del funcionamiento cardíaco y realizando todas las evaluaciones preoperatorias. En el caso de atresia, se realiza una duodenoduodenotomía. La anastomosis se realiza de acuerdo con la técnica de Kimura: una sutura "en forma de diamante" con incisión horizontal en la bolsa superior e incisión sagital en la bolsa inferior. Si el duodeno superior está particularmente dilatado, se puede realizar una "disminución gradual". Se requiere gastrostomía (25,41).

En los últimos años, la corrección quirúrgica de una atresia duodenal o estenosis se ha realizado también mediante abordaje laparoscópico. Un metanálisis publicado en el 2017 cuyo objetivo era investigar el resultado de la reparación laparoscópica de la atresia duodenal (RLAD) en relación con diferentes enfoques con respecto al material de sutura y la técnica de anastomosis e identificar la evidencia de seguridad y eficacia de RLAD en comparación con la reparación abierta convencional (47).

Sus resultados demostraron que las complicaciones y las tasas de conversión de RLAD no se vieron afectadas por los diferentes materiales de sutura (Silk, Vicryl, PDS; $p = 0.51$) o la técnica de sutura (interrumpida, continua; $p = 0.46$). El metanálisis no mostró diferencias significativas entre la RLAD y la reparación abierta en la tasa general de complicaciones ($p = 0,88$), el tiempo de alimentación ($p = 0,12$) y el tiempo de hospitalización ($p = 0,28$), aunque reveló un mayor tiempo operatorio con RLAD ($p < 0,0001$) (47).

En dicho estudio se concluyó que la RLAD muestra una seguridad y eficacia comparables con la reparación abierta, aunque se asocia con un tiempo

operatorio significativamente más largo. No hay evidencia de que el tipo de material de sutura o técnica anastomótica afecte el resultado de RLAD (47).

2.6. Obstrucción intestinal

Las obstrucciones congénitas intestinales están constituidas por atresias y trastornos funcionales del intestino, como son: atresia yeyunal, atresia ileal, atresia colónica, íleo meconial. La morbilidad y mortalidad de la obstrucción intestinal neonatal ha mejorado en los últimos años, principalmente debido a la detección prenatal, la intervención temprana y la reanimación meticolosa antes de la cirugía junto con una buena atención de la UCIN.

2.6.1. Atresia yeyunal e ileal

Estas malformaciones gastrointestinales representan el 95% de las obstrucciones intrínsecas intestinales congénitas. El 5% restante se debe a la estenosis intestinal. Los sitios más afectados son: yeyuno proximal (31%), yeyuno distal (20%), íleo proximal (13%) y el íleo distal (36%). La literatura los clasifica en cinco tipos diferentes conocida como la clasificación de Grosfeld (30):

- Tipo I: No hay una interrupción externa aparente en el intestino al nivel del asa atrésica; Sin embargo, hay una dilatación por encima de la red mucosa endoluminal.
- Tipo II: el intestino atrésico se une al segmento posterior mediante un cordón fibroso delgado, con mesenterio intacto.
- Tipo IIIa: los segmentos atrésicos están completamente separados con un defecto en forma de "V" del mesenterio.
- Tipo IIIb: hay un defecto de "cáscara de manzana" (a veces definido también como "árbol de Navidad") del mesenterio (48).
- Tipo IV: atresias múltiples.

El más frecuente es el tipo IIIa. Los tipos más severos son IIIb y IV. Una publicación reciente por Dao et al. en junio del 2019, se presentó lo que podría calificarse como una nueva variante del tipo III de atresia yeyunal. Es cierto que el tipo IIIb, o atresia de piel de manzana, se caracteriza por un yeyuno atrésico proximal y un segmento distal del intestino en espiral que termina en el ciego. Debido a esta anatomía, los pacientes con atresia yeyunal tipo IIIb tienen un mayor riesgo de síndrome de intestino corto e insuficiencia intestinal. Sin embargo, el estudio reporta el caso de un recién nacido con diagnóstico prenatal de atresia yeyunal (48).

En la exploración, inicialmente se descubrió que tenía una atresia tipo IIIb. Sin embargo, en lugar de terminar en el ciego, el segmento en espiral distal fue seguido por 75 cm de intestino delgado y mesenterio normales. La corrección quirúrgica se realizó con resección mínima y anastomosis primaria. Se recuperó bien de este procedimiento, toleró la nutrición enteral completa por vía oral y mostró un buen aumento de peso en el seguimiento ambulatorio. Debido a la anatomía única del tracto gastrointestinal en este informe de caso, los autores propusieron la adición de una nueva clase, atresia yeyunal tipo IIIc, para reflejar mejor su pronóstico y manejo quirúrgico (48).

En la literatura, su incidencia varía de 1 cada 1,500 o 1 cada 2,000 nacimientos y, por lo tanto, es más frecuente que la atresia duodenal, por lo general, los neonatos tienen bajo peso al nacer (42). A diferencia de otras atresias digestivas (esofágicas, duodenales, rectales) que se derivan de la génesis precoz (de hecho, son embriopatías), las atresias yeyunales e ileales tienen una génesis tardía (son fetopatías). Por esta razón, rara vez se asocian a otras anomalías y, por lo general, no se pueden descubrir antes del quinto mes de edad gestacional. Las atresias intestinales suelen ser anomalías aisladas. Las afecciones malformativas asociadas son poco frecuentes como ya se mencionó (gastrosquisis, onfalocele, peritonitis por meconio), pero probablemente sea secundario a daños isquémicos del intestino como consecuencia de estas afecciones. Hay un patrón familiar de atresias múltiples que afectan el estómago, el duodeno, el intestino

delgado y el colon que ocurren en individuos de origen francocanadiense que probablemente representa una herencia genética autosómica recesiva rara.

Es posible obtener un diagnóstico prenatal desde la vigésima semana de edad gestacional. A menudo se encuentra un polihidramnios. Por lo general, es más grande cuando la atresia es más alta en el tubo intestinal (49,50). Las características prenatales sonográficas de la obstrucción del intestino delgado no son únicas. La ecografía prenatal mostrará también múltiples "burbujas" que son la expresión de las asas intestinales llenas de líquido amniótico y secreciones (45,51). En cualquier caso, la dilatación prenatal del asa intestinal (más de 15 mm de longitud y 7 mm de diámetro) sugiere obstrucción intestinal fetal (51).

La observación de estos hallazgos no es patognomónica de la atresia intestinal, ya que también se pueden encontrar en muchas condiciones diferentes, como íleo meconial, atresia colónica total, enfermedad de Hirschsprung, síndrome del colon izquierdo pequeño, síndrome del tapón de meconio y otros más. También es manifiesto que la ecogenicidad del contenido intestinal aumenta proporcionalmente al nivel de atresia intestinal. Los resultados preliminares indican que cuanto más distal es la atresia, mayor es la ecogenicidad del contenido intestinal.

La alta ecogenicidad del contenido de líquido intestinal dilatado podría ser un nuevo factor para considerar en el estudio de la atresia intestinal fetal. Podría convertirse en un marcador específico para diferenciar las obstrucciones del intestino superior de la atresia colónica (45). Un estudio publicado en el 2015 y realizado en Londres, cuyo objetivo fue analizar la precisión predictiva del ultrasonido en la detección prenatal de atresia de intestino delgado (AID) mediante un estudio retrospectivo de todos los casos con sospecha prenatal o AID confirmada postnatal observada en una unidad de medicina terciaria fetal y cirugía pediátrica de 2007 a 2013. En total 58 fetos tenían sospecha prenatal o AID confirmada postnatal (51).

Al analizar la precisión predictiva de la ecografía para detectar la presencia de AID fue deficiente, con una sensibilidad del 50% (IC del 95%: 26.0-74.0) y una especificidad del 70.59% (IC del 95%: 52.5-84.9). La presencia de dilatación intestinal ≥ 17 mm y polihidramnios después de 32 semanas de gestación aumentó ligeramente la sensibilidad (66.67%, IC 95% 34.9-90.1) y la especificidad (80.00%, IC 95% 44.4-97.5). Los autores concluyeron que en caso de sospecha de AID antes del tercer trimestre, se debe realizar una ecografía después de 32 semanas para confirmar la presencia de polihidramnios y dilatación intestinal > 17 mm (51).

Se presentó un estudio en el 2017 realizado en Estados Unidos, publicado en la revista *Journal of Pediatric Surgery* cuyo objetivo fue evaluar la demografía del paciente, la clasificación y la ubicación de la atresia, el manejo quirúrgico, la atención postoperatoria y el resultado en 114 lactantes con atresia yeyunoileal (AYI) durante un período de más de 3 décadas mediante la exploración retrospectiva de los registros de los pacientes atendidos desde 1971 (52). Los resultados indicaron que el 62% de los casos de atresia y estenosis se observó en el yeyuno, el 30% en el íleon y el 8% tanto en el yeyuno como en el íleon (52).

Las atresias y estenosis se clasificaron de la siguiente manera: 7% tipo 0, 16% tipo I, 21% tipo II, 24% tipo IIIa, 10% tipo IIIb, 22% tipo IV. Al buscar anomalías congénitas asociadas, se encontraron anomalías gastrointestinales en el 24% de los pacientes, malformaciones genitourinarias en el 9%, fibrosis quística en el 9%, anomalías neurológicas en el 6% y cardiopatía congénita en el 4%. El manejo quirúrgico incluyó resección con anastomosis primaria en el 69% de todos los pacientes y enterostomías temporales en el 26% (52).

Después del manejo quirúrgico, el 15% de los niños tuvieron el síndrome del intestino corto resultante. 47% por ciento de los lactantes requirieron colocación de la línea venosa central para la nutrición parenteral total. Las complicaciones postoperatorias tempranas ocurrieron en el 28% de los pacientes con AYI y las complicaciones postoperatorias tardías en el 17%.

La tasa de mortalidad fue del 11%. Los autores concluyeron que el síndrome del intestino corto parece ser el mayor problema que resulta en una hospitalización más prolongada, más problemas de alimentación y tasas más altas de morbilidad y mortalidad (52).

Los síntomas del neonato con AYI, sin un diagnóstico prenatal, manifestará lentamente una distensión abdominal y luego vómito biliar (53). La radiografía abdominal directa muestra múltiples niveles hidroaéreos y no más gases más allá de ese punto. Cuanto más distal es la atresia, más evidente es la distensión abdominal clínica y mayor es el número de asas intestinales distendidas y los niveles hidroaéreos observados. Se debe observar con precisión la radiografía abdominal para buscar alguna calcificación que sea patognomónica de la peritonitis por meconio (49,51,53).

Un enema de contraste con gastrografina permite reconocer una atresia cólica, enfermedad de Hirschsprung y podría ser resolutivo en caso de íleo meconial o síndrome del tapón de meconio. Una evaluación clínica de la atención de estos recién nacidos puede evitar una cirugía innecesaria porque al menos el 50% de los pacientes con íleo meconial no complicado puede responder a la terapia no quirúrgica (25). El íleo meconial y el 10% de las atresias ileales podrían ser consecuencia de fibrosis quística; por lo tanto, estos bebés deben someterse a determinación de cloruro en sudor antes del alta hospitalaria (25,43).

Con respecto al manejo, no se trata de una emergencia y la intervención quirúrgica puede retrasarse hasta el segundo o tercer día de vida, después de colocar un tubo nasogástrico y nutrición parenteral total. La técnica estándar se realiza a través de una laparotomía supraumbilical transversal, pero hoy en día la mejor técnica es el abordaje asistido por video en el cual una laparoscopia con abordaje transumbilical permite agarrar y exteriorizar el asa atrésica a través de la incisión umbilical (que se puede agrandar lateralmente por 1– 2 cm).

En los tipos I, II y IIIa, se realiza una anastomosis primaria de extremo a extremo. En caso de una gran desproporción entre los extremos proximal y distal del intestino atrésico, se puede realizar un estrechamiento del asa proximal dilatada para consentir la anastomosis primaria. En el tipo IIIb, generalmente se realiza una anastomosis primaria. También puede hacerse una ileostomía temporal, retrasando la anastomosis después de un mes. En el tipo IV se necesitan anastomosis más primarias. La nutrición parenteral total continúa hasta que se notan las deposiciones y se reduce el estancamiento gástrico.

Luego de la intervención quirúrgica, se espera un buen pronóstico y curación en el 90-95% de los neonatos en ausencia de otras malformaciones. El tipo IIIb tiene una menor tasa de recuperación debido al peor suministro de sangre del intestino. En la AYI tipo IIIb o IV, debido a la extracción de gran parte del intestino, hay riesgo considerable del síndrome del intestino corto (54). De todos modos, existen algunas técnicas que intentan alargar el intestino residual para aumentar la superficie de absorción del intestino (en particular, la técnica de Bianchi), y una buena tasa de supervivencia se consigue en neonatos con 25-30 cm de intestino delgado en funcionamiento cuando la válvula ileo-ciega se conserva (25,31,49).

2.6.2. Atresia colónica

Las malformaciones congénitas que afectan el colon son afecciones pediátricas raras que a menudo se presentan como obstrucción. La atresia colónica representa del 5 al 10% de la atresia en los recién nacidos, la estenosis es aún más rara. La incidencia real de estenosis colónica congénita (ECC) no está fácilmente disponible porque la mayoría de los casos de estenosis se adquieren. Desde 1968, solo 16 casos de CCS han sido reportados en la literatura (55). Su incidencia calculada varía de 1 cada 10,000 a 1/20,000 nacimientos. Debido a la gravedad de la enfermedad, se sabe poco sobre esta condición y el manejo aún es controvertido. Es

extremadamente raro. En más del 50% de los casos está por encima de la flexión esplénica. Cuando está más allá, está en el nivel sigmoideo y puede confundirse con la atresia rectal (56).

Esta patología debe sospecharse en pacientes con obstrucción intestinal parcial o completa, falta de meconio, vómito y distensión abdominal. Se ha descrito un buen pronóstico en pacientes con tratamiento oportuno. Se clasifica de forma similar a la utilizada para las atresias del intestino delgado:

- **Tipo I:** membrana mucosa endoluminal (completa o parcial).
- **Tipo II:** un cordón fibroso delgado, con mesenterio intacto que une los dos segmentos.
- **Tipo III:** los segmentos atrésicos están completamente separados con un defecto en forma de "V" del mesenterio

Las malformaciones esqueléticas (sindactilismo, polidactilismo, agenesia radial) son bastante frecuentes, como las anomalías cardíacas y oculares. A veces se observa en pacientes con onfalocele o gastrosquisis, y probablemente sea consecuencia de un daño isquémico debido a la patología misma (22).

Webb *et al* en 1931, presentaron la hipótesis de que el insulto isquémico intrauterino sería un posible mecanismo que conduce a la atresia y la estenosis colónica (57). Esta hipótesis es aceptada actualmente por muchos investigadores y también podría explicar por qué se ha encontrado que la atresia intestinal está asociada con el tabaquismo materno y la exposición a fármacos vasoconstrictores durante el embarazo (58). Además, los defectos en el suministro de sangre o áreas de isquemia segmentaria debido a émbolos de la placenta, trombosis espontánea o eventos mecánicos como vólvulo o invaginación intestinal pueden explicar la frecuente asociación de atresia / estenosis con defectos mesentéricos (59).

La estenosis adquirida es más común que la estenosis congénita. A través del mismo mecanismo de compromiso vascular, el colon lesionado sufre cicatrización y cicatrización. Pelizzo *et al.* describieron tres casos de estenosis de colon aislada después de la infección por Norovirus (60). Los síntomas pueden estar presentes al nacer como estreñimiento, dolor abdominal, distensión abdominal progresiva o falla para pasar el meconio dentro de las 48 horas, pero también pueden manifestarse más tarde en la infancia como dolor abdominal cólico, vómito bilioso y distensión abdominal.

En el abordaje de un neonato con posible obstrucción intestinal, el estudio de diagnóstico por imagen es el enema de contraste en donde se observan patrones de cambio de calibre colónico con múltiples segmentos estrechos. En estos casos se requiere una laparotomía electiva a corto plazo. Es muy difícil de reconocer con ultrasonido prenatal. No hay informes sobre la efectividad del ultrasonido prenatal en la predicción de atresia colónica, probablemente debido a la rareza de esta afección y a menudo se observa un diagnóstico posterior en atresia colónica que en atresias del intestino delgado. Algunos informes describen una sensibilidad del 7,7% en la detección prenatal de obstrucciones colónicas.

La mayoría de las veces la cantidad de líquido amniótico es normal y la presencia de un asa intestinal dilatada no es patognomónica. Estos hallazgos podrían ser causados por la diferente sincronización y cantidad de reabsorción de agua en el intestino delgado y el colon (45). El diagnóstico diferencial debe incluir la enfermedad de Hirschsprung; ciertos estudios refieren que la atresia colónica está asociada con la enfermedad de Hirschsprung y si esto se confirma en el paciente, tendrá malos resultados a la terapia propuesta y una mayor morbilidad (56).

La corrección quirúrgica de la estenosis colónica es la base de la terapia. Por lo general, la resección del segmento atrésico y la anastomosis primaria es la técnica de elección en las lesiones del lado derecho (59), incluso si es necesario sacrificar el colon proximal completo y la válvula ileocecal. En la

localización distal, muchos autores recomiendan un enfoque por etapas: colostomía inicial y resección secundaria y anastomosis de extremo a extremo diferidos durante 9-12 meses. Este último enfoque debe ser preferido; también cuando están involucrados segmentos largos de colon, el segmento proximal está extremadamente dilatado o hay obstrucciones mecánicas o funcionales distales (59).

2.7. Persistencia del conducto onfalo-entérico

La patología del conducto onfalo-entérico (llamado incorrectamente "onfalo-mesentérico") consiste en una amplia gama de anomalías congénitas, todo debido a una involución parcial u omitida.

2.7.1. Clasificación

Se pueden reconocer cinco presentaciones diferentes, enumeradas a continuación en orden decreciente de frecuencia:

- Divertículo de Meckel
- Fístula onfalo-entérica (hay una comunicación abierta entre íleon y ombligo)
- Cordón fibroso (conducto onfalo-mesentérico obliterado, del íleon al ombligo)
- Seno umbilical o pólipo (remanente de mucosa intestinal en el ombligo)
- Quiste del conducto vitelino (en el contexto de un cordón fibroso)

El divertículo de Meckel (DM) es la presentación más frecuente con una incidencia de aproximadamente 82-96% según las diferentes casuísticas; el cordón fibroso está cerca del 10% y la fístula onfalo-entérica entre el 2% y el 6%.

2.7.2. Divertículo de Meckel

El divertículo de Meckel es un divertículo congénito relativamente común en el íleon que resulta de una atrofia incompleta del conducto de vitelina en el embrión. El nombre se deriva del anatomista alemán Johann Friedrich Meckel, quien describió esta entidad a principios del siglo XIX. Aunque la mayoría de los Meckel nunca se vuelven sintomáticos, su potencial para presentar complicaciones graves, como sangrado o perforación, ha provocado mucho debate sobre si un Meckel silencioso debe resecarse preventivamente cuando se descubre accidentalmente durante la cirugía.

Las complicaciones del divertículo de Meckel en la infancia son mayores en los primeros dos años de vida. La hemorragia, secundaria a la ulceración péptica, es la manifestación más frecuente. La siguiente en frecuencia es la obstrucción intestinal, siendo la invaginación intestinal la causa principal (61). La obstrucción intestinal representa del 30 al 56% del divertículo sintomático de Meckel. Los mecanismos de obstrucción comúnmente documentados son vólvulo, intususcepción, bandas, hernia de Littre, hernias internas y estenosis (61).

En una revisión sistemática realizada por Hansen *et al.* en estudios de autopsias, revela que la proporción de Meckel sintomáticos va del 9.0% al 71.1% de todas las muestras resecaadas (62). Zani *et al.*, combinando la prevalencia de los estudios de autopsia que revisaron con el número reportado de ingresos hospitalarios debido a Meckel sintomático llegaron a una incidencia estimada de 4.2% de por vida de Meckel sintomático (63). En comparación, el riesgo de incidencia de por vida para la apendicitis se informa entre 7% y 8% (64).

Otro estudio realizado por Chen *et al.* en Taiwan, cuyo objetivo era investigar las características clínicas de los divertículos de Meckel a diferentes edades, géneros y patologías para servir de recordatorio a los médicos al evaluar casos potenciales y ayudar a obtener un diagnóstico temprano. Se estudiaron en total 126 pacientes, 75 pacientes fueron sintomáticos y 51 divertículos de Meckel fueron encontrados

incidentalmente durante la cirugía para otras enfermedades. Entre los pacientes sintomáticos, el 39% de los pacientes pediátricos y el 5% de los pacientes adultos tenían hemorragia intestinal (65).

El 28% de los pacientes pediátricos y el 67% de los pacientes adultos tenían inflamación del divertículo de Meckel; 46% por ciento de los hombres y 16% de las mujeres tenían inflamación. Por el contrario, el 27% de los hombres y el 58% de las mujeres tenían obstrucción intestinal. Cuando el divertículo de Meckel tenía mucosa gástrica ectópica, tendía a causar hemorragia intestinal cuando el paciente era joven. En conclusión, los autores indicaron que la edad, el sexo y la patología afectan las presentaciones clínicas de los divertículos de Meckel (65).

El mecanismo de plicatura reportado en nuestro caso sigue siendo inusual. Es difícil hacer un diagnóstico de obstrucción intestinal neonatal causada por el divertículo de Meckel. No hay características clínicas distintivas. La radiografía abdominal simple no es específica y dará características sugestivas de obstrucción del intestino delgado, la ecografía puede ser más sugestiva en los casos en que el divertículo de Meckel se complica por vólvulo, impactación de meconio o invaginación intestinal (61). Una laparotomía permite identificar el mecanismo exacto de la obstrucción intestinal causada por el divertículo de Meckel y eliminar el obstáculo. Las estadísticas de mortalidad sobre las complicaciones tratadas quirúrgicamente del divertículo de Meckel en la infancia promedian entre 15% y 20% (62).

3. CAPÍTULO 3: METODOLOGÍA

3.1. Lugar

El presente trabajo de investigación se llevó a cabo en el Hospital de Niños Dr. Francisco Icaza Bustamante, un hospital de especialidades pediátricas, de carácter público, localizado en la ciudad de Guayaquil, en las calles avenida Quito y Gómez Rendón.

3.2. Período

Entre enero del año 2017 hasta diciembre del año 2018.

3.3. Diseño y tipo de estudio

Se trata de un estudio descriptivo, transversal, retrospectivo, que utiliza un muestreo a conveniencia en base a la disponibilidad de datos.

3.4. Universo

Los niños internados en el área de cirugía pediátrica del hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante desde enero de 2017 a mayo de 2018.

3.5. Muestra

La muestra estuvo conformada por 84 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión.

3.5.1. Criterios de inclusión

- Paciente menor o igual a 15 años que haya sido ingresado en el área de Cirugía Pediátrica entre enero del 2017 y diciembre del 2018.
- Diagnóstico confirmado de malformación congénita gastrointestinal.

- Pacientes referidos de otros centros asistenciales, ingresados en el área de cirugía pediátrica.

3.5.2. Criterios de exclusión

- Pacientes que no se hayan sometido a una cirugía reparadora durante su estancia hospitalaria.
- Historia clínica incompleta
- Pacientes fallecidos

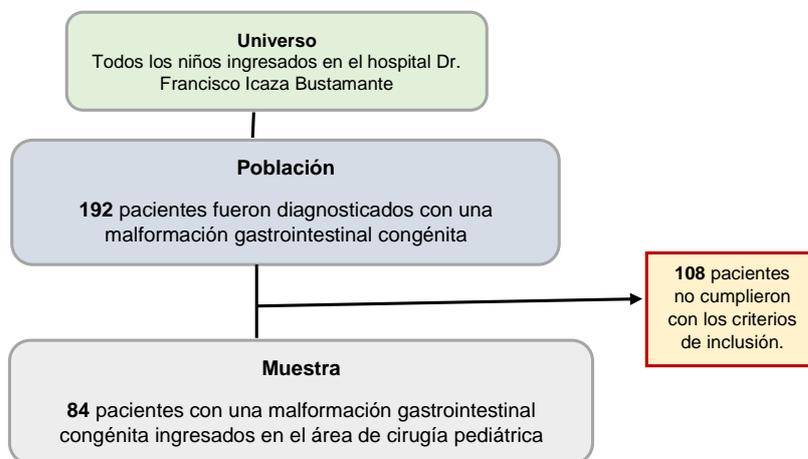


Figura 1. Obtención de la muestra de estudio

3.6. Operacionalización de las variables

Tabla 1. Operacionalización de las variables

Variable	Definición	Dimensión	Indicadores	Nivel de medición	Instrumento de medición
Edad	Tiempo que ha vivido una persona contando desde su nacimiento.	Cuantitativo	Neonato: 0-29 días Lactante menor: 1 – 11 meses 29 días Lactante mayor: 12 – 23 meses 29 días. Preescolar: 2 – 5 años 11 meses 29 días Escolar: 6 – 10 años 11 meses 29 días Adolescentes: 11 – 15 años	Ordinal	Historia clínica
Género	Conjunto de personas que tienen características generales comunes.	Cualitativo	Masculino Femenino	Nominal	Historia clínica
Provincia	División administrativa territorial del Ecuador.	Cualitativo	Guayas Bolívar El Oro Loja Los Ríos Manabí Santo Domingo de los Tsáchilas Santa Elena	Nominal	Historia clínica
Días de estancia hospitalaria	Número de días en que está un enfermo en un hospital	Cuantitativo	1 - 10 días 11 – 20 días 21 – 30 días Más de 30 días	Ordinal	Historia clínica
Malformación congénita	Toda alteración morfológica, clínicamente diagnosticable, con un aceptable grado de certeza, a cualquier edad pre o post natal en un nacido vivo.	Cualitativo	Código CIE10: Q89.9 Malformación congénita, no especificada	Nominal	Historia clínica
Atresia del ano	Es un defecto que está presente al nacer (congénito) que implica ausencia u obstrucción del orificio anal. El ano es la abertura hacia el recto a través de la cual las heces salen del cuerpo.	Cuantitativo	Código CIE10: Z43.3	Ordinal	Historia clínica
Atresia esofágica	Anomalía congénita en donde la parte superior del esófago termina y no se	Cuantitativo	Código CIE10: Q390 Q391	Ordinal	Historia clínica

	conecta con su parte inferior ni con el estómago. Suele coexistir con otro defecto llamado fistula traqueoesofágica (FTE).				
Estenosis congénita del esófago	Consiste en el estrechamiento del esófago (el conducto que va de la boca al estómago). Esto ocasiona dificultad para tragar. Aparece al momento del nacimiento o es diagnosticado de forma prenatal.	Cuantitativo	Código CIE10: Q393	Ordinal	Historia clínica
Hernia diafragmática congénita	Anomalía congénita en la cual hay una abertura anormal en el diafragma, el músculo entre el pecho y el abdomen que le ayuda a respirar. Esta abertura permite que parte de los órganos abdominales se muevan hasta la cavidad torácica cerca de los pulmones.	Cuantitativo	Código CIE10: Q790	Ordinal	Historia clínica
Gastrosquisis	Defecto de nacimiento en la pared abdominal (área del estómago), en el cual los intestinos del bebé salen del cuerpo a través de un orificio al lado del ombligo. Este orificio puede ser pequeño o grande y a veces también pueden salir otros órganos, como el estómago o el hígado.	Cuantitativo	Código CIE10: Q793	Ordinal	Historia clínica
Onfalocele	Defecto congénito en el cual el intestino u otros órganos abdominales del bebé protruyen a través de un agujero en la zona del ombligo del bebé y están cubiertos por una membrana.	Cuantitativo	Código CIE10: Q792	Ordinal	Historia clínica
Fistula traqueo esofágica	Es una conexión anormal entre el esófago (el tubo que va de la garganta al estómago) y la tráquea (el tubo que va de la garganta a los pulmones).	Cuantitativo	Código CIE10: Q391	Ordinal	Historia clínica
Atresia de yeyuno	Es la formación incompleta de una parte	Cuantitativo	Código CIE10: Q411	Ordinal	Historia clínica

	del intestino delgado. El diagnóstico se realiza con radiografía de abdomen.				
Atresia del íleon	Es una malformación congénita (está presente en el momento de nacer) que consiste en la ausencia de un segmento de esta parte del intestino delgado.	Cuantitativo	Código CIE10: Q412	Ordinal	Historia clínica
Estenosis congénita del recto	Estrechez patológica congénita o adquirida del recto.	Cuantitativo	Código CIE10: Q422 Q423	Ordinal	Historia clínica

3.7. Recolección de datos

- **Fuente:** Los datos se obtuvieron de las historias clínicas del departamento de estadística del hospital.
- **Técnica de recolección:** La información se recolectó mediante una ficha técnica (anexo 1). En la misma se encuentran todos los parámetros a estudiar conforme a los objetivos propuestos para la investigación.

3.8. Procesamiento de la información

- **Tabulación:** Se realizó utilizando la herramienta de cálculo de Microsoft Excel.
- **Análisis de datos:** La estadística utilizada fue de tipo descriptiva, se calcularon frecuencias absolutas, relativas, porcentajes y dichos resultados han sido presentados en histogramas de frecuencia, gráficos de barras, diagrama pastel y tablas.

3.9. Recursos y cronograma

3.9.1. Recursos económicos

Tabla 2. Recursos económicos empleados en el estudio

Recurso	Cantidad	Costo unitario	Valor total
Resmas de papel	4	\$ 5,00	\$ 20,00
Transporte	10	\$ 20,00	\$ 200,00
Alimentación	10	\$ 5,00	\$ 50,00
Bolígrafos	6	\$ 0,50	\$ 3,00
Impresiones	500	\$ 0,25	\$ 125,00
Encuadernación	2	\$ 2,00	\$ 4,00
Empastado	2	\$ 20,00	\$ 40,00
CD	2	\$ 1,50	\$ 3,00
Grabación en CD	2	\$ 1,50	\$ 3,00
Total			\$ 448,00

3.9.2. Cronograma de actividades

Revisar en anexo 2.

3.10. Aspectos éticos y legales

La Ley Orgánica de la Salud del Ecuador, en el capítulo III de las enfermedades no transmisibles establece en el artículo 69 lo siguiente:

La atención integral y el control de enfermedades no transmisibles, crónico -degenerativas, congénitas, hereditarias y de los problemas declarados prioritarios para la salud pública, se realizará mediante la acción coordinada de todos los integrantes del Sistema Nacional de Salud y de la participación de la población en su conjunto. Comprenderá la investigación de sus causas, magnitud e impacto sobre la salud, vigilancia epidemiológica, promoción de hábitos y

estilos de vida saludables, prevención, recuperación, rehabilitación, reinserción social de las personas afectadas y cuidados paliativos. Los integrantes del Sistema Nacional de Salud garantizarán la disponibilidad y acceso a programas y medicamentos para estas enfermedades, con énfasis en medicamentos genéricos, priorizando a los grupos vulnerables (66).

Respecto a la conservación de la salud establece dos artículos fundamentales que son el artículo 2 y el artículo 361.

Art. 32.- La salud es un derecho que garantiza el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir.

El Estado garantizará este derecho mediante políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de salud, salud sexual y salud reproductiva. La prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional (67).

Art 361.- El Estado ejercerá la rectoría del sistema a través de la autoridad sanitaria nacional, será responsable de formular la política nacional de salud y normará, regulará y controlará todas las actividades relacionadas con la salud, así como el funcionamiento de las entidades del sector (67).

La Ley Orgánica de la Salud menciona:

Art. 4.- La autoridad nacional es el Ministerio de Salud Pública, entidad a la que corresponde el ejercicio de las funciones de rectoría en salud; así como la responsabilidad de la aplicación, control y vigilancia del

cumplimiento de esta Ley; y las normas que dicte para su plena vigencia serán obligatorias (66).

Art. 7.- Por documentos que contienen información de salud se entienden: historias clínicas, resultados de exámenes de laboratorio, imagenología y otros procedimientos, tarjetas de registro de atenciones médicas con indicación de diagnóstico y tratamientos, siendo los datos consignados en ellos confidenciales (66).

El uso de los documentos que contienen información de salud no se podrá autorizar para fines diferentes a los concernientes a la atención de los/las usuarios/as, evaluación de la calidad de los servicios, análisis estadístico, investigación y docencia. Toda persona que intervenga en su elaboración o que tenga acceso a su contenido, está obligada a guardar la confidencialidad respecto de la información constante en los documentos antes mencionados. La autorización para el uso de estos documentos antes señalados es potestad privativa del/a usuario/a o representante legal (66).

El Libro Quinto de la Ley Orgánica de Salud, con el Título Único Investigación Científica en Salud, Genética y Sistema de Información en Salud en su Capítulo I De La Investigación Científica En Salud en el artículo 207 se menciona lo siguiente: La investigación científica en salud así como el uso y desarrollo de la biotecnología, se realizará orientada a las prioridades y necesidades nacionales, con sujeción a principios bioéticos, con enfoques pluricultural, de derechos y de género, incorporando las medicinas tradicionales y alternativas (66,67).

El artículo 208 dice: la investigación científica tecnológica en salud será regulada y controlada por la autoridad sanitaria nacional, en coordinación con los organismos competentes, con sujeción a principios bioéticos y de derechos, previo consentimiento informado y por escrito, respetando la confidencialidad (66,67).

En caso de investigaciones realizadas por autoridades competentes sobre violaciones a derechos de las personas, no podrá invocarse reserva de accesibilidad a la información contenida en los documentos que contienen información de salud.

La autora de la investigación protege y garantiza la información personal de los neonatos participantes, dicha información es manejada con absoluta confidencialidad, eliminando los datos de identificación personal de las historias clínicas del estudio después de compilar los datos de salud y solamente queda el número de ingreso a la base de datos. Los datos de filiación fueron utilizados exclusivamente para garantizar la veracidad de los mismos y a estos tienen acceso solamente la investigadora y los organismos de evaluación de la Universidad de Especialidades Espíritu Santo.

En investigación los datos de salud disponibles de las historias clínicas no requieren consentimiento informado si se encuentran con carácter de confidencialidad y no existe ninguna posibilidad de identificar a los individuos en estudios retrospectivos y transversales basados en las historias clínicas.

4. CAPÍTULO 4: Análisis y discusión de resultados

4.1. Análisis de resultados

Los resultados se organizaron de acuerdo con los objetivos planteados:

4.1.1. Describir las malformaciones gastrointestinales congénitas de una muestra de pacientes pediátricos internados en el Hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante en el período enero 2017 a diciembre 2018.

De 192 pacientes diagnosticados con malformación gastrointestinal congénita, 108 no cumplían con los criterios de inclusión por lo tanto la presente investigación se realizó con un total de 84 pacientes. El 57,14% de los participantes pertenecieron al sexo masculino (n=48) y 42,85% fueron del sexo femenino (n=36). Con respecto a la edad, el rango de las edades fue de 0 a 182 meses (15 años 2 meses); la media fue de 21,9 meses con una mediana de 6 meses y una moda de 0 meses (lo cual comprende a todos aquellos neonatos que tienen entre 0 y 29 días de vida).

Las tres malformaciones gastrointestinales más frecuentemente diagnosticadas entre enero 2017 y diciembre 2018 fueron: en primer lugar la ausencia, atresia y estenosis congénita del ano con fistula con el 47% de los casos (n=39); en segundo lugar está la atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica con el 16% de los casos (n=13); y la hernia diafragmática congénita ocupó el tercer lugar con el 11% de los casos (n=9), el resto de MGI congénitas están descritas en la figura 2.

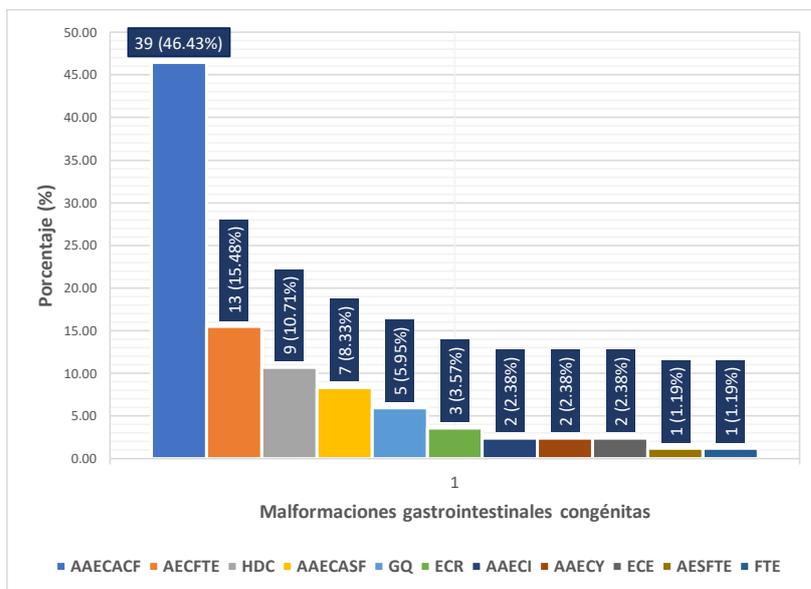


Figura 2. Malformaciones gastrointestinales congénitas más frecuentemente diagnosticadas en el hospital del niño Dr. Francisco Icaza Bustamante

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

4.1.2. Identificar las malformaciones gastrointestinales congénitas encontradas en la muestra de estudio distribuidas de acuerdo con la edad de aparición

Como se había mencionado previamente, el rango de las edades del estudio fue de 0 a 182 meses (15 años 2 meses); la media fue de 21,9 meses con una mediana de 6 meses y una moda de 0 meses (lo cual

comprende a todos aquellos neonatos que tienen entre 0 y 29 días de vida). Sin embargo, para fines prácticos, los participantes se dividieron por categorías de edades: neonatos (0-29 días); lactante menor (1 – 11 meses 29 días); lactante mayor (12 – 23 meses 29 días); preescolar (2 – 5 años 11 meses 29 días); escolar (6 – 10 años 11 meses 29 días); adolescente (11 – 15 años 11 meses 29 días).

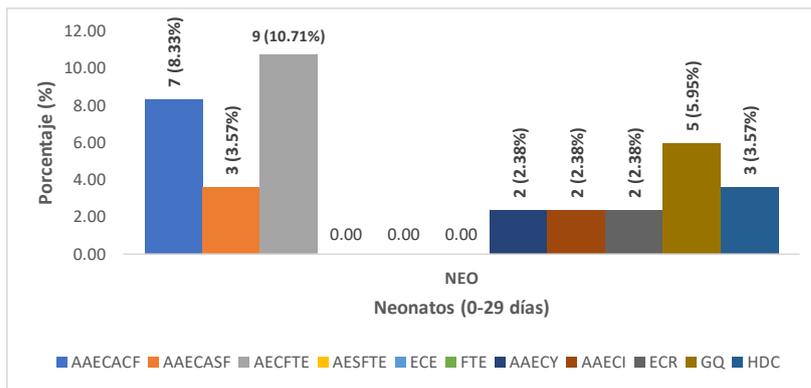


Figura 3. Malformaciones gastrointestinales congénitas en neonatos.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

Como se puede observar en la figura 3, la MGI más frecuente en el neonato fue la atresia del esófago con fístula traqueoesofágica con el 10,71% de los casos. Tanto los lactantes menores como los lactantes mayores, preescolares y adolescentes fueron más frecuentemente diagnosticados con ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con el 17,86%, 5,95%, 11,9% y 2,38% de los casos respectivamente (ver figuras 4, 5, 6 y 8).

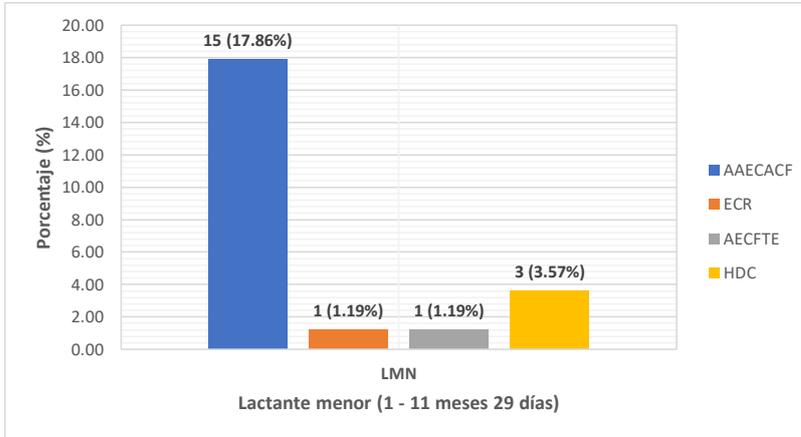


Figura 4. Malformaciones gastrointestinales congénitas en lactantes menores.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastroquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

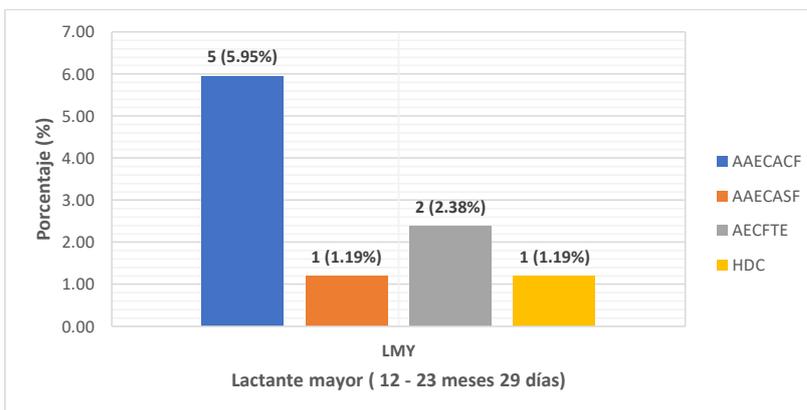


Figura 5. Malformaciones gastrointestinales congénitas en lactantes mayores.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fístula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastroquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

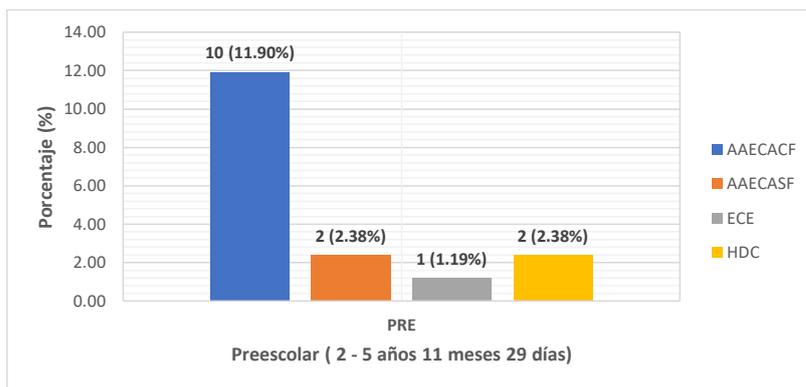


Figura 6. Malformaciones gastrointestinales congénitas en preescolares.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fístula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastroquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

En el caso de las malformaciones gastrointestinales congénitas diagnosticadas en la categoría de escolares (6 – 10 años 11 meses 29 días), existió la misma cantidad de casos (1,19%) en dos malformaciones: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; y también en la estenosis congénita del esófago.

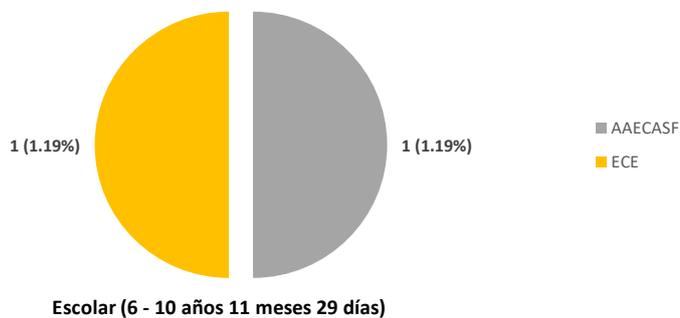


Figura 7. Malformaciones gastrointestinales congénitas en escolares.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

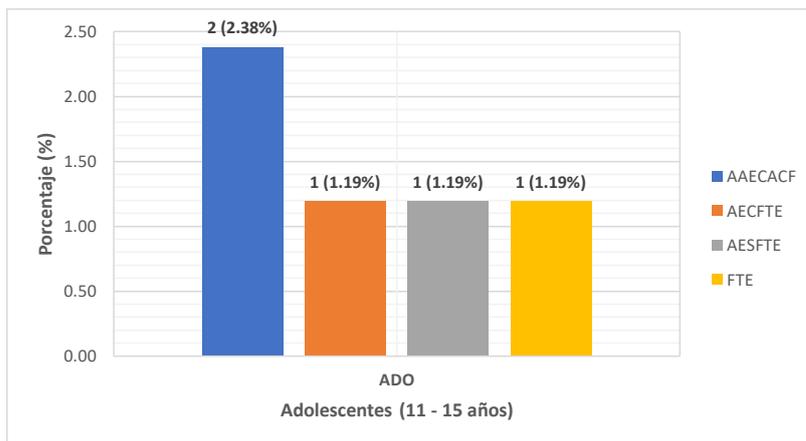


Figura 8. Malformaciones gastrointestinales congénitas en adolescentes.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fístula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita.

4.1.3. Identificar la malformación gastrointestinal congénita más frecuente de cada provincia de procedencia descrita en la muestra de estudio

De todo el país, 10 provincias fueron las que presentaron casos de MGI. De todas ellas, el Guayas se llevó el primer lugar con 52,37% de los casos, la patología que más presentó fue la ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula (AAECACF). Los Ríos, fue la provincia que ocupó el segundo lugar con mayor número de casos de AAECACF con 9,52%. En tercer lugar, se encontraron Santa Elena y El Oro con el 8,33% de los casos, siendo la AAECACF más frecuente de las dos (4%), seguida por la atresia de esófago con fístula traqueoesofágica (AECFTE). Santo Domingo de los Tsáchilas se ubicó en cuarto lugar, y en el último lugar el resto de las provincias (ver figura 9 en el apartado de anexos).

4.1.4. Describir el número promedio de días de estancia hospitalaria de acuerdo con cada malformación gastrointestinal congénita encontrada en la muestra de estudio

El número de días de estancia hospitalaria (DEH) fue variable, el rango abarcó desde 1 hasta 78 DEH. Para facilitar el procesamiento de los datos,

se los dividió por categorías: 1-10 días, 11-20 días, 21-30 días y más de 30 días. La media de cada una fue 5,5; 15,5; 25,5 y 54 días respectivamente. La MGI que mayormente tuvo una estancia hospitalaria de 5,5 días promedio fue la ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula con 39,29% de los casos. La misma patología fue más frecuente en el promedio de 15,5 días con 5,95% de los casos (tabla 3).

La atresia del esófago con fistula traqueoesofágica tuvo más frecuentemente una estancia hospitalaria de 25,5 días promedio con un 2,38% de los casos. Por último, la ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno fue la que más días de estancia hospitalaria, con un promedio de 54 días en el 2,38% de los casos presentados. Sin embargo, al hablar de forma global, el promedio de 5,5 días de DEH es el más común (64,29%), seguido de 15,5 DEH (16,67%), en tercer lugar, está el promedio de 54 DEH (11,9%) y finalmente el promedio de 25,5 DEH (7,14%).

Tabla 3. Promedio de días de estancia hospitalaria de los pacientes con malformaciones gastrointestinales congénitas

Malformaciones gastrointestinales congénitas (%)												
Promedio de DEH	AAECACF	AAECASF	AECFTE	AESFTE	ECE	FTE	AAECY	AAECI	ECR	GQ	HDC	TOTAL (%)
5,5 días	39,29	5,95	7,14	0	1,19	1,19	0	0	3,57	0	5,95	64,29
15,5 días	5,95	1,19	4,76	0	0	0	0	1,19	0	1,19	2,38	16,67
25,5 días	0	1,19	2,38	1,19	0	0	0	1,19	0	0	1,19	7,14
54 días	1,19	0	1,19	0	1,19	0	2,38	0	0	0	1,19	11,9
												100

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica;

ECE: estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita; **DEH:** días de estancia hospitalaria.

4.2. Discusión

En este estudio sobre MGI congénitas, predominó el sexo masculino sobre el femenino en porcentajes. Similar a los resultados obtenidos en un estudio publicado en la *American Journal of Medical Genetics* en el 2015, cuyo objetivo fue presentar estimaciones de la proporción de sexos tanto para casos aislados como para aquellos con múltiples anomalías congénitas, así como por raza / etnia (68).

Se calcularon las relaciones de sexo masculino-femenino y sus intervalos de confianza del 95% para 25,952 lactantes, de los 13 defectos congénitos no cardíacos aislados específicos con diferencias entre sexos estadísticamente significativas fueron craneosinostosis, labio leporino con paladar hendido, labio leporino sin paladar hendido, atresia / estenosis anorrectal, en donde predominó el número de casos en el sexo masculino (68).

En el caso de la atresia / estenosis del colon no hubo diferencia significativa (68). Sin embargo, al clasificar las patologías por raza y por sexo, si existieron diferencias estadísticamente significativas para hernia diafragmática, atresia o estenosis de colon, y onfalocèle, donde el predominio fue en el sexo masculino. Los autores Arnold et al. han planteado la hipótesis del "sexoma", en donde sostienen que la interacción de todos los factores ligados al sexo relacionados con la creación de diferencias sexuales en los fenotipos observados, puede ser importante para comprender las diferencias sexuales observadas en diferentes patologías, y sirve para entender el mayor riesgo de ciertos defectos

congénitos de manera diferencial según el sexo y la menor tasa de supervivencia de un feto (69).

Un estudio realizado en la ciudad de Quito por Urgiles et al. coincide con el predominio del sexo masculino en un 66% y 34% el femenino, en contraste, el estudio realizado en la ciudad de Cuenca por Matovelle *et al.* reflejó que las malformaciones gastrointestinales congénitas predominaron en el sexo femenino, 11,2% versus 9,74% en hombres (6). Así mismo, en el estudio de González-Andrade et al., el predominio de los defectos congénitos a nivel gastrointestinal fueron más comunes en el sexo masculino (55.9%) que el femenino (42.1%) (70).

Al hablar de las malformaciones gastrointestinales más frecuentemente diagnosticadas, existe un estudio realizado en el año 2010 en el Ecuador publicado en *The Application of Clinical Genetics* por González-Andrade et al. en donde se describen los defectos de nacimiento más comunes, y dentro de los 50 defectos congénitos más comunes en niños menores de 1 año se encuentra la estenosis hipertrófica del píloro en octavo lugar con una frecuencia de 2.45% (tasa de prevalencia al nacer, TPN, de 1.23); la estenosis o ano imperforado se ubicó en la posición 13 con 1.71% de los casos (TPN 1.23) (70).

En la posición 16, están las malformaciones congénitas del intestino con 1.64% (TPN 1.18); en el 20 está la atresia esofágica sin fístula con 1.29% en su frecuencia y una tasa de prevalencia de 0.93. La gastrosquisis se encuentra en el puesto 25, con una frecuencia de 1.09% y TPN de 0.78. La atresia, estenosis o ausencia congénita del intestino delgado, hernia diafragmática congénita y atresia de duodeno se ubican entre la posición 30 y 40 con una frecuencia menor a 0.8% y TPN menor a 0.6 (70).

En niños mayores de 1 año, la frecuencia de las patologías mencionadas se redujo a menos del 0.9% y la mortalidad causada por cualquier defecto congénito al nacer fue del 1% en todo el país hasta el 2010. En el Hospital Dr. José Carrasco Arteaga, en el 2017 se reportó que las malformaciones

gastrointestinales tuvieron una frecuencia del 22%, al compararse con otras malformaciones al nacimiento (6).

En el presente estudio se identificó a la ausencia, atresia y estenosis congénita del ano con fistula con el 47% de los casos como la MGI más frecuente. De acuerdo con Yi-Ming *et al.* la atresia anal o ano imperforado es una anomalía congénita bastante común, con una prevalencia de 1 por 1500 a 1 por 5000 neonatos vivos. Esta patología está altamente relacionada a otras malformaciones como reflujo vesicoureteral en un 50% de casos, las anomalías vertebrales en un 17% con agenesia sacra o hemisacro. La atresia esofágica afecta al 10% de los casos, la atresia duodenal al 2% y la enfermedad de Hirschsprung al 3-5%. Las anomalías cardiovasculares están presentes en el 9% de los casos. La asociación con VACTERL se encuentra en el 7.7% de los pacientes. Adicional a ello, el 3,5% de los pacientes presentan Síndrome de Down.

El estudio realizado por Guzmán *et al.* en México, publicado a inicios del 2019, reveló que la MGI más frecuente del tubo digestivo fue la atresia anal, con predominio del sexo masculino y en menores de 1 año (34). En el mismo estudio se demostró que el 35% de los casos de atresia anal, presentaron algún tipo de cardiopatía congénita, siendo la más común la comunicación interventricular (34). La tercera MGI más frecuente fue la atresia intestinal (14,7%), lo cual no coincide con nuestro estudio en donde la misma ocupó el octavo lugar en frecuencia (2% de los casos). La atresia esofágica fue más frecuente 5.8% en dicho estudio, en comparación con nuestra investigación en donde se encuentra en el último lugar de frecuencia con 1% (34).

En Nicaragua, se realizó una investigación sobre el comportamiento clínico de las MGI a nivel intestinal, con los que se obtuvieron los siguientes datos: la edad más frecuente de diagnóstico es de 48-72 horas de vida, predominio del sexo masculino y un 50% de los casos debutó con sepsis bacteriana del recién nacido, seguida de neumonía en un 10%. El tiempo de estancia hospitalaria fue de 21-30 días en un 56,7 % y una mortalidad

del 13,4%. La atresia yeyunoileal fue más frecuente en un 52% en comparación con el 2% de los casos en nuestro estudio (11).

Un gran estudio de prevalencia de las principales malformaciones congénitas del tracto gastrointestinal entre los recién nacidos en Barbados realizado por Kumar *et al.* desde 1993 al 2012. reveló que la prevalencia general de malformaciones congénitas mayores del sistema digestivo en recién nacidos fue de 7.28 por 10,000 nacidos vivos. La MGI más frecuente, con 15 casos (32,6%) fue la ausencia congénita, atresia y estenosis del intestino delgado que dieron una tasa de prevalencia de 2,37/10,000 nacimientos vivos. La atresia ileal fue la más frecuente dentro de esta categoría.

En segundo lugar, con 13 casos (28,3%) se ubicó la atresia esofágica, de los cuales 12 pacientes tuvieron fístula traqueoesofágica y 1 no la tuvo. Su tasa de prevalencia fue de 2,06/10,000 nacimientos vivos (13). A diferencia de nuestro estudio en donde las patologías mencionadas llegan al 2% de los casos, siendo las menos comunes. El ano imperforado estuvo presente en el 8.6% de los casos, ocupando el cuarto lugar en frecuencia, contrastando con nuestros hallazgos que lo constituyen como la MGI más frecuente (13).

La prevalencia general de malformaciones congénitas mayores del tracto gastrointestinal aumentó de 4.46/10,000 nacidos vivos durante 1993 - 1997 a 10.50/10,000 nacidos vivos durante 2008 - 2012. La prevalencia de ausencia, atresia o estenosis del intestino delgado aumentó de 0.64/10,000 nacimientos vivos durante 1993 - 1997 a 5.25/10,000 nacimientos vivos durante 2008 - 2012. En general, el 1.1% de todas las muertes neonatales se atribuyeron a malformaciones mayores del sistema digestivo, concluyendo que la ausencia congénita, la atresia y la estenosis del intestino delgado fueron las malformaciones más comunes, con una prevalencia creciente durante el período de estudio. La fístula traqueoesofágica fue la segunda malformación más prevalente y tuvo una alta tasa de letalidad (13).

El estudio realizado por Paz *et al.* en el 2015 en Argentina, cuyo objetivo fue describir la prevalencia de anomalías congénitas seleccionadas, reveló en sus resultados que la gastrosquisis fue la MGI más prevalente (8,53/10.000 nacimientos) con una frecuencia del 26% y que la hernia diafragmática tenía la mayor tasa de letalidad neonatal (66,67%). La frecuencias encontradas fueron las siguientes: atresia anal y atresia de esófago con 10%, hernia diafragmática 9,8%, atresia yeyunoileal 9,5%, onfalocèle 7,3% y la atresia duodenal 5,1% (14).

Con respecto a la edad de diagnóstico de una MGI congénita, ya se mencionó previamente un estudio en el que la mayoría de estas patologías son diagnosticadas antes del año de vida, y sobre todo las atresias intestinales y esofágicas son diagnosticadas dentro de las 48-72 horas de vida (11). Sin embargo, el estudio realizado en Cuenca por Matovelle *et al.* demostró que la edad promedio de los niños con malformaciones congénitas fue de 3.6 años (6). El estudio realizado González-Andrade establece que el 70% de las MGI son diagnosticadas en el primer año de edad (70).

Al hablar sobre el número de casos por provincias, es difícil establecer datos reales, puesto que el estudio debería extenderse a más centros hospitalarios. La provincia del Guayas se llevó el primer lugar con 52,37% de los casos, seguida de Los Ríos, Santa Elena, El Oro y Santo Domingo de los Tsáchilas. Los datos ya expuestos en la sección resultados no son comparables con los únicos datos oficiales existentes de la red ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas) (71).

Esta red se estableció en 1973, originalmente con 12 hospitales de maternidad en 6 provincias alrededor del país en las ciudades de Quito, Manta, Chone, Bahía de Caráquez, Portoviejo, Cañar, Azogues, Ibarra, Loja y Machala. Por lo tanto, los únicos datos obtenidos de este estudio es que el 1.7% de los recién nacidos (1,114 / 66,843) y 1.3% de muertes fetales (891 / 66,843) se dan por algún tipo de malformación congénita (70).

La importancia de conocer el comportamiento de las MGI congénitas de acuerdo a la geografía es que un estudio sostiene que los factores demográficos también tienen una gran influencia en la prevalencia de algunas malformaciones congénitas (72). A este respecto, debe tenerse en cuenta que Ecuador se encuentra en el oeste de América del Sur, donde la mitad de la población vive en ciudades con altitudes de 2000 msnm (metros sobre el nivel del mar) (73). La prevalencia de tipos específicos de anomalías congénitas en altitudes bajas y altas en América del Sur es mayor en las tierras de gran altitud que en las tierras bajas, especialmente para seis tipos de defectos congénitos: labio leporino, microtia, etiqueta preauricular, complejo de anomalías del arco branquial y atresias anales (74). Además, otros estudios han demostrado que la altitud está asociada con bajo peso al nacer y retraso del crecimiento intrauterino (75).

Al hablar de la estancia hospitalaria, nuestro estudio tuvo en general, el promedio de 5,5 días como el más común (64,29%), esto se contrasta con los hallazgos de Valenzuela et al. en donde el tiempo de estancia hospitalaria fue de 21-30 días en un 56,7% de los casos (11). Esto puede explicarse por diversos factores, entre ellos la MGI más frecuente encontrada en ambos estudios, de lo cual dependerá el mayor número de días o no de estancia en una casa de salud, además del nivel de atención, puesto que si se trata de un centro de atención de nivel básico la estancia será menor comparada con un hospital de tercer nivel o de especialidades (70).

5. CAPÍTULO 5: Conclusiones y recomendaciones

En el periodo entre enero del 2017 a diciembre del 2018 se presentaron un total de 84 casos de malformaciones gastrointestinales congénitas en el hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante, llegando a las siguientes conclusiones:

1. El ano imperforado o atresia anal es la malformación gastrointestinal congénita más frecuente en la muestra pediátrica estudiada. Confirmando la hipótesis planteada.
2. La edad que presentó mayor número de casos fue la categoría de neonatos (0-29 días) con 33 casos (39,29%) de atresia esofágica con fistula traqueoesofágica.
3. La provincia del Guayas presentó el mayor número de casos de atresia anal o ano imperforado con 19 casos (22,62%).
4. Los días de estancia hospitalaria promedio fue de 5,5 días, correspondiente a la atresia anal con 33 casos (39,29%).

La presencia de malformaciones congénitas en general constituye un problema de salud pública, existe la urgente necesidad de establecer un registro de defectos al nacimiento, que involucre diferentes fuentes de información, como registros médicos prenatales, registros de nacimiento y registros médicos posnatales durante el primer año de vida en una etapa temprana.

Al existir evidencias sobre la influencia de las diferencias de sexo, la raza/etnia, factores demográficos como la provincia de procedencia, éstas pueden ser útiles para desarrollar hipótesis sobre mecanismos etiológicos para ciertos defectos de nacimiento como sitios de grandes altitudes versus sitios de baja altitud.

Dentro de las limitaciones del estudio es que, al realizarse en un hospital de la ciudad de Guayaquil, se encuentra sesgada la información con respecto al mayor número de casos en la provincia del Guayas. Por lo tanto, se sugieren posteriores estudios con fuerza estadística enfocados en estos temas para poder llegar a conclusiones reales sobre el Ecuador.

Todos los profesionales involucrados en el área de la salud deben reconocer la importancia del diagnóstico precoz de este tipo de patologías con el fin de disminuir el riesgo de mortalidad y mejorar la calidad de vida de los niños afectados. También, animar a los médicos a concientizar sobre la relevancia de llenar de manera correcta y acuciosa los registros e historias clínicas para facilitar los estudios de investigación propuestos por estudiantes de grado o especialidades.

Referencias Bibliográficas

1. Penchaszadeh VB. Preventing congenital anomalies in developing countries. *Community Genet.* 2012;5(1):61-9.
2. Canfield MA, Ramadhani TA, Shaw GM, Carmichael SL, Waller DK, Mosley BS, et al. Anencephaly and spina bifida among Hispanics: maternal, sociodemographic, and acculturation factors in the National Birth Defects Prevention Study. *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol.* julio de 2019;85(7):637-46.
3. Tilford JM, Robbins JM, Hobbs CA. Improving estimates of caregiver time cost and family impact associated with birth defects. *Teratology.* 2001;64 Suppl 1:S37-41.
4. Heron MP. Deaths : leading causes for 2016. National Center for Health Statistics (U.S.). Division of Vital Statistics., editor. 26 de julio de 2018; Disponible en: <https://stacks.cdc.gov/view/cdc/57988>
5. Marseglia L, Manti S, D'Angelo G, Gitto E, Salpietro C, Centorrino A, et al. Gastroesophageal reflux and congenital gastrointestinal malformations. *World J Gastroenterol WJG.* 28 de julio de 2015;21(28):8508-15.
6. Matovelle C, Matovelle P, Reyes FM, Neira FC. Estudio Descriptivo: Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Pacientes Pediátricos del Hospital "José Carrasco Arteaga". *Rev Médica HJCA.* 2015;7(3):249-53.
7. Khan A, Tanny ST, Perkins EJ, Hunt RW, Hutson JM, King SK, et al. Is selective echocardiography in duodenal atresia the future standard of care? *J Pediatr Surg.* 1 de diciembre de 2017;52(12):1952-5.
8. Czinn SJ, Blanchard S. Gastroesophageal reflux disease in neonates and infants : when and how to treat. *Paediatr Drugs.* febrero de 2013;15(1):19-27.
9. Marquez RM, rquez-González, Tié JA, rrez-Padilla, Pé ID, et al. Malformaciones congénitas: vision epidemiologica 2012-2015 en terapia intensiva neonatal/Congenital malformations: epidemiologic overview 2012-2015 at the pediatric intensive care unit [Internet]. *Revista Medica MD.* 2018 [citado 19 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://link.galegroup.com/apps/doc/A545067794/AONE?sid=ims>
10. Cheung M, Kakembo N, Rizgar N, Grabski D, Ullrich S, Muzira A, et al. Epidemiology and mortality of pediatric surgical conditions: insights from a tertiary center in Uganda. *Pediatr Surg Int* [Internet]. 19 de julio de 2019 [citado 21 de agosto de 2019]; Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00383-019-04520-2>
11. Valenzuela García WH. Comportamiento clínico quirúrgico de los recién nacidos con atresias intestinales en la sala de neonatología del Hospital Infantil Manuel de Jesus Rivera 1ro de Enero 2014 al 1ro de Enero 2016 [Internet] [other]. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Managua;

- 2016 [citado 19 de agosto de 2019]. Disponible en: <http://repositorio.unan.edu.ni/7378/>
12. García U, Priscila R. Prevalencia y factores asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del Hospital General "Pablo Arturo Suárez" de Quito en el periodo enero a diciembre del 2017. 2018 [citado 19 de agosto de 2019]; Disponible en: <http://repositorio.puce.edu.ec:80/xmlui/handle/22000/14774>
 13. Kumar A, Singh K. Major congenital malformations of the gastrointestinal tract among the newborns in one of the English Caribbean Countries, 1993 - 2012. *J Clin Neonatol*. 10 de enero de 2014;3(4):205.
 14. Paz M, Groisman B, Gili J. Estudio de prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con anomalías congénitas seleccionadas con datos del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. *Arch Argent Pediatr* [Internet]. 1 de agosto de 2015 [citado 20 de agosto de 2019];113(04). Disponible en: <http://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2015/v113n4a03.pdf>
 15. Mitchell C. OPS/OMS | Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas [Internet]. Pan American Health Organization / World Health Organization. 2015 [citado 19 de agosto de 2019]. Disponible en: https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es
 16. Olgun H, Karacan M, Caner I, Oral A, Ceviz N. Congenital cardiac malformations in neonates with apparently isolated gastrointestinal malformations. *Pediatr Int Off J Jpn Pediatr Soc*. abril de 2009;51(2):260-2.
 17. Czerkiewicz I, Dreux S, Beckmezian A, Benachi A, Salomon LJ, Schmitz T, et al. Biochemical amniotic fluid pattern for prenatal diagnosis of esophageal atresia. *Pediatr Res*. agosto de 2011;70(2):199-202.
 18. Lee M-Y, Won H-S, Shim J-Y, Lee P-R, Kim A, Lee BS, et al. Sonographic Determination of Type in a Fetal Imperforate Anus. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med*. junio de 2016;35(6):1285-91.
 19. Perlman S, Bilik R, Leibovitch L, Katorza E, Achiron R, Gilboa Y. More than a gut feeling - sonographic prenatal diagnosis of imperforate anus in a high-risk population. *Prenat Diagn*. diciembre de 2014;34(13):1307-11.
 20. Su Y-M, Lin Y, Chen S-Q, Yang H-Y, Lv G-R, Lin J-R. Prenatal Evaluation for Detection of Anorectal Atresia: Value of Ultrasound. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med*. junio de 2019;38(6):1501-9.
 21. Díaz C, Copado Y, Muñoz G, Muñoz H. MALFORMACIONES DE LA PARED ABDOMINAL. *Rev Médica Clínica Las Condes*. 1 de julio de 2016;27(4):499-508.

22. South AP, Stutey KM, Meinzen-Derr J. Metaanalysis of the prevalence of intrauterine fetal death in gastroschisis. *Am J Obstet Gynecol.* agosto de 2013;209(2):114.e1-13.
23. Figueroa LM, Soto M, Martínez J. Vivencias de los padres o cuidadores de niños con enfermedad de Hirschsprung o con malformaciones anorrectales, bajo seguimiento después de la cirugía. *Biomédica.* 31 de marzo de 2019;39(1):147-56.
24. Anomalías congénitas [Internet]. [citado 20 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
25. Dòmini M. Gastrointestinal Malformations of Newborns. En: Buonocore G, Bracci R, Weindling M, editores. *Neonatology: A Practical Approach to Neonatal Diseases* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2016 [citado 20 de agosto de 2019]. p. 1-35. Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-319-18159-2_229-1
26. Al Dulaimi D. Recent advances in oesophageal diseases. *Gastroenterol Hepatol Bed Bench.* 2014;7(3):186-9.
27. Koivusalo A, Lindahl H, Rintala RJ. Morbidity and quality of life in adult patients with a congenital abdominal wall defect: a questionnaire survey. *J Pediatr Surg.* noviembre de 2012;37(11):1594-601.
28. Friedman AM, Ananth CV, Siddiq Z, D'Alton ME, Wright JD. Gastroschisis: epidemiology and mode of delivery, 2005–2013. *Am J Obstet Gynecol.* 1 de septiembre de 2016;215(3):348.e1-348.e9.
29. McNair C, Hawes J, Urquhart H. Caring for the newborn with an omphalocele. *Neonatal Netw NN.* octubre de 2016;25(5):319-27.
30. Klein MD. Chapter 73 - Congenital Defects of the Abdominal Wall. En: Grosfeld JL, O'Neill JA, Coran AG, Fonkalsrud EW, Caldamone AA, editores. *Pediatric Surgery (Sixth Edition)* [Internet]. Philadelphia: Mosby; 2006 [citado 20 de agosto de 2019]. p. 1157-71. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323028424500760>
31. Bianchi A, Dickson AP. Elective delayed reduction and no anesthesia: 'minimal intervention management' for gastroschisis. *J Pediatr Surg.* 1 de septiembre de 1998;33(9):1338-40.
32. Ferreira C, Lacreuse I, Geslin D, Schmitt F. Staged gastroschisis closure using Alexis wound retractor: first experiences | SpringerLink [Internet]. 2013 [citado 20 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00383-013-3440-3>
33. Buinoiu N, Panaitescu A, Demetrian M, Ionescu S, Peltecu G, Veduta A. Ultrasound prenatal diagnosis of typical megacystis, microcolon, intestinal hypoperistalsis syndrome. *Clin Case Rep.* mayo de 2018;6(5):855-8.
34. Guzmán J de JJ, Lemus LAA, Mayorga LDP, Borroel MR. Asociación de malformaciones del tubo digestivo y cardiopatías congénitas en pacientes

pediátricos del Hospital General de Zacatecas. IBN SINA. 21 de febrero de 2019;10(1):11-11.

35. Feenstra B, Gørtz S, Lund M, Ranthe MF, Geller F, Melbye M. Co-occurrence of infantile hypertrophic pyloric stenosis and congenital heart defects: a nationwide cohort study. *Pediatr Res.* junio de 2019;85(7):955-60.
36. Al-Salem A, Ramadan Abdulla M, Kothari MR, Ibrahim Naga M. Congenital pyloric atresia, presentation, management, and outcome: A report of 20 cases-*ClinicalKey* [Internet]. 2014 [citado 20 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/playContent/1-s2.0-S0022346813007914?returnurl=https:%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS0022346813007914%3Fshowall%3Dtrue&referrer=https:%2F%2Flink.springer.com%2F>
37. Short SS, Grant CN, Merianos D, Haydel D, Ford HR. A case of congenital pyloric atresia with dystrophic epidermolysis bullosa. *Pediatr Surg Int.* 1 de junio de 2014;30(6):681-4.
38. Hernanz-Schulman M. Infantile Hypertrophic Pyloric Stenosis (IHPS) in Infants and Children: Evidence-Based Emergency Imaging. En: Kelly A, Cronin P, Puig S, Applegate KE, editores. *Evidence-Based Emergency Imaging: Optimizing Diagnostic Imaging of Patients in the Emergency Care Setting* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2018 [citado 20 de agosto de 2019]. p. 555-65. (Evidence-Based Imaging). Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-319-67066-9_35
39. Wayne C, Hung J-HC, Chan E, Sedgwick I, Bass J, Nasr A. Formula-feeding and hypertrophic pyloric stenosis: is there an association? A case-control study. *J Pediatr Surg.* 1 de mayo de 2016;51(5):779-82.
40. Ma S, Liu J, Wei H, Yang Y, Xiao S, Jin H. Ultrasound in Diagnosis of Congenital Hypertrophic Pyloric Stenosis. *Chin J Med Imaging.* 1 de enero de 2018;26(4):276-279,284.
41. Smith MD, Landman MP. Feeding Outcomes in Neonates With Trisomy 21 and Duodenal Atresia. *J Surg Res.* 1 de diciembre de 2019;244:91-5.
42. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, Loane M, Addor M-C, Arriola L, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoS ONE* [Internet]. 5 de abril de 2018 [citado 21 de agosto de 2019];13(4). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5886482/>
43. Lau PE, Cruz S, Cassady CI, Mehollin-Ray AR, Ruano R, Keswani S, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal gastrointestinal obstruction. *J Pediatr Surg.* mayo de 2017;52(5):722-5.
44. Gossman W, Eovaldi BJ, Cohen HL. Duodenal Atresia And Stenosis. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2019 [citado 21 de agosto de 2019]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470548/>

45. Goruppi I, Arévalo S, Gander R, Molino J-A, Oria M, Carreras E, et al. Role of intraluminal bowel echogenicity on prenatal ultrasounds to determine the anatomical level of intestinal atresia. *J Matern-Fetal Neonatal Med Off J Eur Assoc Perinat Med Fed Asia Ocean Perinat Soc Int Soc Perinat Obstet.* enero de 2017;30(1):103-8.
46. Rubio EI, Blask AR, Badillo AT, Bulas DI. Prenatal magnetic resonance and ultrasonographic findings in small-bowel obstruction: imaging clues and postnatal outcomes. *Pediatr Radiol.* abril de 2017;47(4):411-21.
47. Mentessidou A, Saxena AK. Laparoscopic Repair of Duodenal Atresia: Systematic Review and Meta-Analysis. *World J Surg.* 1 de agosto de 2017;41(8):2178-84.
48. Dao DT, Demehri FR, Barnewolt CE, Buchmiller TL. A new variant of type III jejunoileal atresia. *J Pediatr Surg.* 1 de junio de 2019;54(6):1257-60.
49. Grosfeld JL. Chapter 80 - Jejunoileal Atresia and Stenosis. En: Grosfeld JL, O'Neill JA, Coran AG, Fonkalsrud EW, Caldamone AA, editores. *Pediatric Surgery (Sixth Edition)* [Internet]. Philadelphia: Mosby; 2006 [citado 21 de agosto de 2019]. p. 1269-87. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323028424500838>
50. Yada K, Mori H, Ishibashi H. Double apple-peel intestinal atresia. *J Pediatr Surg Case Rep.* 1 de septiembre de 2018;36:44-6.
51. John R, D'Antonio F, Khalil A, Bradley S, Giuliani S. Diagnostic Accuracy of Prenatal Ultrasound in Identifying Jejunal and Ileal Atresia. *Fetal Diagn Ther.* 2015;38(2):142-6.
52. Stollman T, de Blaauw I, Wijnen M, van der Staak F, Rieu P, Draaisma J, et al. Decreased mortality but increased morbidity in neonates with jejunoileal atresia; a study of 114 cases over a 34-year period- ClinicalKey [Internet]. 2017 [citado 21 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/playContent/1-s2.0-S0022346808008981?returnurl=https:%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS0022346808008981%3Fshowall%3Dtrue&referrer=>
53. Osmulikevici O, Renji E, Jaffray B, Embleton N. Isolated ascites in a newborn with «apple peel» jejunal atresia. *BMJ Case Rep.* 3 de octubre de 2017;2017.
54. Yang S, Wang M, Shen C. Bowel plication in neonatal high jejunal atresia. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 13 de mayo de 2019 [citado 21 de agosto de 2019];98(19). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6531211/>
55. Benson CD, Wael Lotfi M, Joseph Brough A. Congenital atresia and stenosis of the colon. *J Pediatr Surg.* 1 de abril de 1968;3(2):253-7.
56. Pinzon DAM, Lopez SAA, Halaby JJV. Colonic atresia in a newborn. *Case Report. Case Rep.* 1 de enero de 2018;4(1):69-74.

57. Webb CH, Wangenstein OH. CONGENITAL INTESTINAL ATRESIA. *Am J Dis Child*. 1 de febrero de 1931;41(2):262-84.
58. Werler MM, Sheehan JE, Mitchell AA. Association of Vasoconstrictive Exposures with Risks of Gastroschisis and Small Intestinal Atresia. *Epidemiology*. mayo de 2003;14(3):349.
59. Elisa Z, Cinzia C, Sergio S, Giuseppe LV, Fortunato S. Multiple Congenital Colonic Stenosis: A Rare Gastrointestinal Malformation [Internet]. *Case Reports in Pediatrics*. 2016 [citado 21 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/cripe/2016/6329793/>
60. Pelizzo G, Nakib G, Goruppi I, Fusillo M, Scorletti F, Mencherini S, et al. Isolated colon ischemia with norovirus infection in preterm babies: a case series. *J Med Case Reports*. 17 de abril de 2013;7(1):108.
61. Oukhouya MA, Andaloussi S, Abdellaoui H, Tazi M, Mahmoudi A, Elmadi A, et al. Meckel's diverticulum causing intestinal obstruction in the newborn. *Pan Afr Med J* [Internet]. 28 de 2018 [citado 21 de agosto de 2019];31. Disponible en: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/31/210/full/>
62. Hansen C-C, Søreide K. Systematic review of epidemiology, presentation, and management of Meckel's diverticulum in the 21st century. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 21 de agosto de 2018 [citado 21 de agosto de 2019];97(35). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6392637/>
63. Zani A, Yeh J-PB, King SK, Chiu PPL, Wales PW. Duodeno-duodenostomy or duodeno-jejunosotomy for duodenal atresia: is one repair better than the other? *Pediatr Surg Int*. 1 de febrero de 2017;33(2):245-8.
64. Bhangu A, Søreide K, Di Saverio S, Assarsson JH, Drake FT. Acute appendicitis: modern understanding of pathogenesis, diagnosis, and management. *Lancet Lond Engl*. 26 de septiembre de 2015;386(10000):1278-87.
65. Chen J-J, Lee H-C, Yeung C-Y, Chan W-T, Jiang C-B, Sheu J-C, et al. Meckel's Diverticulum: Factors Associated with Clinical Manifestations. *ISRN Gastroenterol*. 2014;2014:390869.
66. Cordero M. LEY ORGANICA DE SALUD. 2006;40.
67. Constitución de la República del Ecuador [Internet]. [citado 21 de agosto de 2019]. Disponible en: <https://educacion.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2012/08/Constitucion.pdf>
68. Michalski AM, Richardson SD, Browne ML, Carmichael SL, Canfield MA, VanZutphen AR, et al. Sex ratios among infants with birth defects, National Birth Defects Prevention Study, 1997–2009. *Am J Med Genet A*. 2015;167(5):1071-81.
69. Arnold AP, Lusk AJ. Understanding the Sexome: Measuring and Reporting Sex Differences in Gene Systems. *Endocrinology*. junio de 2012;153(6):2551-5.

70. González-Andrade F, López-Pulles R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects. *Appl Clin Genet*. 14 de abril de 2012;3:29-39.
71. Castilla EE, Lopez-Camelo JS. The Surveillance of Birth Defects in South America: I. The Search for Time Clusters: Epidemics. En: Obe G, editor. *Advances in Mutagenesis Research* [Internet]. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 1990 [citado 27 de agosto de 2019]. p. 191-210. (*Advances in Mutagenesis Research*). Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-642-75599-6_6
72. González-Andrade F, López-Pulles R. Ecuador: public health genomics. *Public Health Genomics*. 2010;13(3):171-80.
73. González-Andrade F, Sánchez D, González-Solórzano J, Gascón S, Martínez-Jarreta B. Sex-specific genetic admixture of Mestizos, Amerindian Kichwas, and Afro-Ecuadorans from Ecuador. *Hum Biol*. febrero de 2007;79(1):51-77.
74. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Campaña H. Altitude as a risk factor for congenital anomalies. *Am J Med Genet*. 1999;86(1):9-14.
75. Moore LG. Fetal growth restriction and maternal oxygen transport during high altitude pregnancy. *High Alt Med Biol*. 2003;4(2):141-56.

Anexo 2. Cronograma de actividades

Actividad	Año 2018					Año 2019								
	Ago	Sept	Oct	Nov	Dic	Ene	Feb	Mar	Abr	May	Jun	Jul	Ago	Sept
Elaboración del perfil de trabajo de titulación														
Solicitud de permiso al hospital		X												
Elaboración del anteproyecto			X											
Presentación del Anteproyecto				X										
Recolección de datos				X	X									
Procesamiento de datos					X	X	X	X	X	X	X			
Análisis estadístico de los datos					X	X	X	X	X	X	X	X		
Presentación del primer borrador de Tesis						X								
Presentación de segundo borrador de Tesis + entrega de empastado + 2 anillados + CD Membretado														

Anexo 3. Figura 9

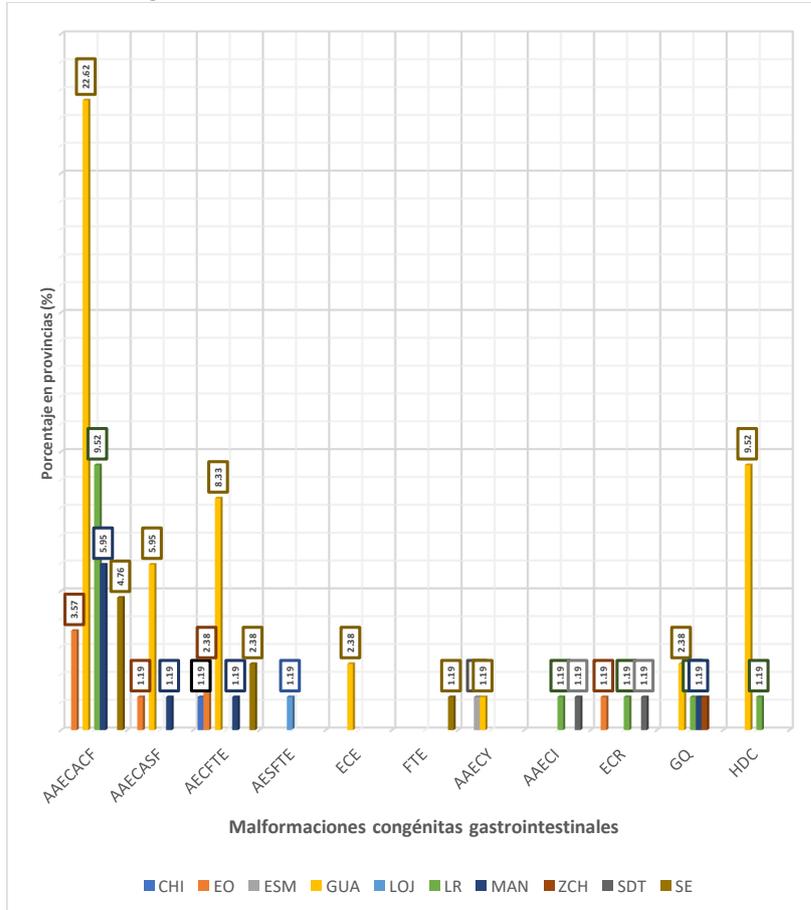


Figura 9. Malformaciones gastrointestinales congénitas distribuidas por provincias.

AAECACF: ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula; **AAECASF:** ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula; **AECFTE:** atresia del esófago con fistula traqueoesofágica; **AESFTE:** atresia del esófago sin fistula traqueoesofágica; **ECE:** estenosis congénita del esófago; **FTE:** fistula traqueoesofágica; **AAECY:** ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno; **AAECI:** ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon; **ECR:** estenosis congénita del recto; **GQ:** gastrosquisis; **HDC:** hernia diafragmática congénita; **CHI:** Chimborazo; **EO:** El Oro; **ESM:** Esmeraldas; **GUA:** Guayas; **LOJ:** Loja; **LR:** Los Ríos; **MAN:** Manabí; **ZCH:** Zamora Chinchipe; **SDT:** Santo Domingo de los Tsáchilas; **SE:** Santa Elena.