



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Malformaciones Congénitas

Dra. Lucía Sanhueza U.

Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Sede Sur
Neonatología HBLT

Dra. Lucía Sanhueza



Anomalías congénitas

- A medida que los indicadores de salud mejoran, la contribución de las anomalías a la morbimortalidad aumentan
- En Chile, segunda causa de mortalidad infantil
- Incidencia 3-5% RNV



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- **Variantes anormales:** sin implicancias cosméticas o funcionales
- **Anomalías menores:** mínima consecuencia
- 14% tiene una anomalía menor
- 90% de los que tenían > 3 anomalías menores tenían una menor → morfogénesis alterada



Anomalías menores

- Implantación del cabello alta o baja
- Occipucio plano
- Epicanto, fisuras hacia arriba o abajo, pequeñas fisuras, hipo/hipertelorismo, colobomas
- Orejas asimétricas, posición anormal, poco plegadas, protuberantes, doble lóbulo, papiloma o foseta preauricular
- Narinas antevertidas
- Úvula bífida
- Dientes neonatales
- Hipoplasia esmalte
- Hipoplasia *anguli oris*
- Micrognatia leve
- Fístula branquial
- Hernia umbilical
- Fosita pilonidal
- Pliegues palmares, clinodactilia, forma ungueal, largo de los dedos
- Cúbito valgo, esternón deprimido, *genu valgum*, varo y *recurvatum*
- Pliegues plantares
- Largo de los dedos del pie, forma de las uñas, sindactilia de orfejos (2^{do}-3^{ro})
- Hemangiomas, nevos, pezones supernumerarios, manchas café con leche





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- **Anomalías mayores:** implicancias cosméticas, médicas y qx

- Malformaciones: desarrollo inadecuado (procesos embrionarios) (ej fisura palatina)
- Deformaciones: fuerzas mecánicas aberrantes (ej pie bot)
- Disrupciones: interferencia en el desarrollo genéticamente normal (ej bridas)
- Displasia: histogénesis anormal o disfunción de tejido (ej displasias esqueléticas)





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Anomalías múltiples: relación patogénica

- Asociaciones: no al azar, no hay uniformidad en presentación clínica (ej VACTER)
- Secuencia: derivados de anomalía única primaria (ej Potter)
- Síndrome: repetidamente en patrón consistente (ej Down)





- Causas:

- 7,5% monogénico
- 6% cromosómico
- 5% infecciones, fármacos, patología materna
- 20% multifactorial
- 61% desconocida



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Malformaciones congénitas

- Defectos del tubo neural: 0,8/1000 NV
- Hernia diafragmática: 1/3000 NV
- Atresia esofágica: 1/3000-3500 NV
- Defectos de la pared abdominal
 - Onfalocele: 1/4000 NV
 - Gastrosquisis: 1/4000 NV
- Cardiopatías congénitas: 10/1000 NV (1/3 graves)



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Defectos del Tubo Neural

Dra. Lucía Sanhueza





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

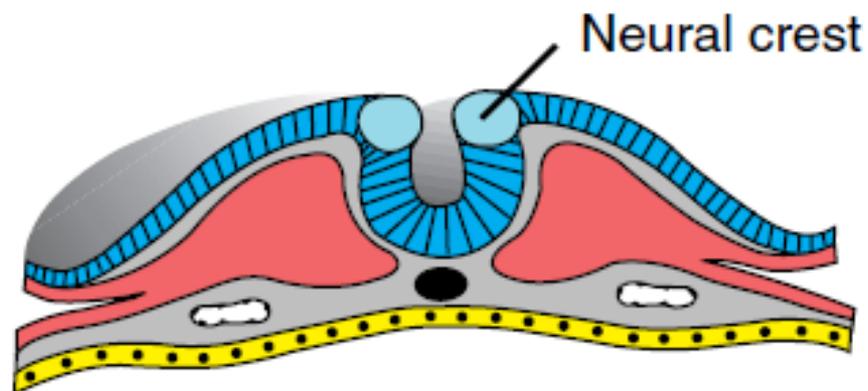
- Espinas bífidas o disrafias espinales: amplia variedad de lesiones derivadas de defectos de cierre del tubo neural
- Una de las malformaciones congénitas más frecuentes:
 - 1,7/1000 NV → 0,8/1000 nacidos vivos en Chile con suplementación de ácido fólico



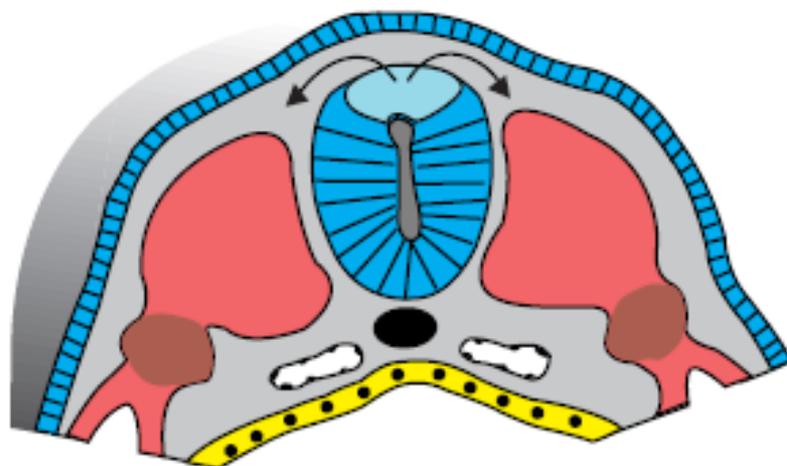


FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



A



- El tubo neural es una depresión del ectodermo que se cierra resultando en un tubo inmerso en el mesoderma
- Mesoderma: meninges, vértebras, músculos
- Defecto del tubo neural: se mantiene tubo unido a ectodermo-piel, impide que el tubo sea completamente englobado por mesoderma





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- En esta patología se presentan dos tipos de variantes:
 - Disrafia espinal oculta
 - Disrafia espinal abierta





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Disrafia espinal oculta:

- Es la forma más común y más leve
- Una o más vértebras están malformadas y la piel está indemne.
- Grupo diverso de defectos espinales en los que la columna vertebral está marcada por una malformación de grasas, huesos o membranas.
- Entre ellos: lipomas, la diastematomielia, quistes dermoides y epidermoides, mielocistocele terminal y, la más frecuente, la médula anclada.





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Puede o no ser sintomática:

- Compromiso neurológico mínimo hasta parálisis incompleta con disfunción urinaria e intestinal.
- Clínica puede evolucionar con el crecimiento.
- Sospecharse ante la presencia de quiste piloso, hemangiomas, sinus dérmico e hiperpigmentación y/o aparición de signos clínicos de compromiso medular.





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Disrafia espinal abierta:

- Estructuras nerviosas y meníngeas se encuentran comunicadas con el medio externo
- Meningocele: meninges sobresalen de la apertura espinal; puede o no estar cubierta por una capa de piel. Poco sintomático
- Mielomeningocele: forma más grave de Espina Bífida Abierta o Disrafia Espinal Abierta. Compromete la médula espinal, la que junto a las meninges y el líquido cefalorraquídeo, están contenidos en un saco quístico que protruye a través del defecto óseo, pudiendo o no estar roto y originando síndromes medulares de diversos grados de severidad.



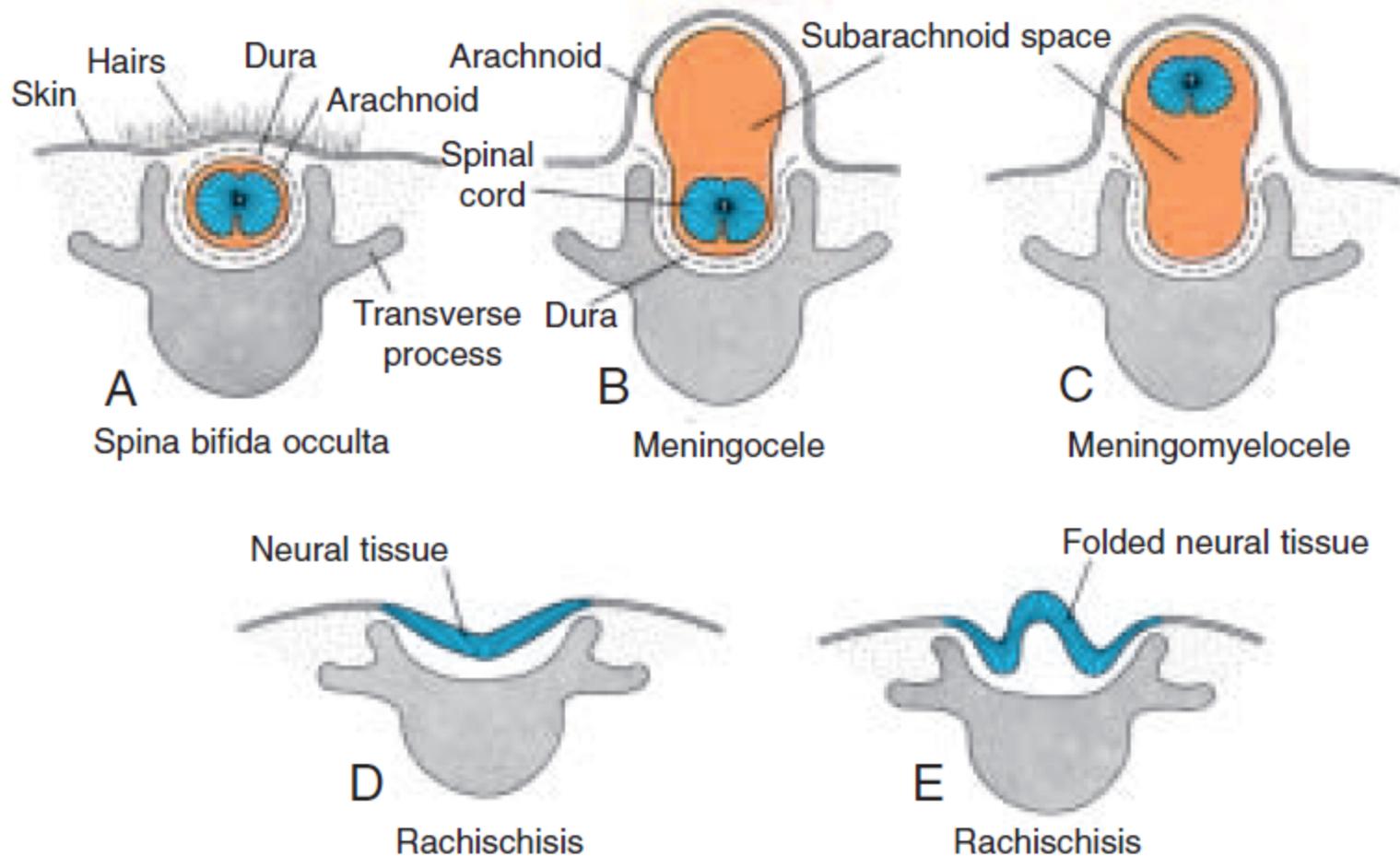


Figure 19.15 Various types of spina bifida.



Espina Bífida Abierta o Quística

Estructuras Neuronales abiertas al exterior

Sin revestimiento cutáneo que las recubra

Deja quiste de meninges herniado fuera de la espalda

Frecuente en región lumbosacra

MENINGOCELE

Protruye solo aracnoides y duramadre

Buen Pronóstico

MIELOMENINGOCELE

Quiste con medula mal formada

Pronóstico Reservado

MIELOQUISIS

Defecto en la apertura del saco meníngeo, que deja expuesta la medula

Pronóstico reservado (GRAVE)



Clínica



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Parálisis o paresia:
 - Generalmente flácida, 20% espástica y refleja indemnidad de la médula por debajo del nivel de lesión.
- Alteración de la sensibilidad superficial y profunda.
- Disfunción vesical
- Disfunción intestinal.
- Malformaciones ortopédicas:
 - Dinámicas por desequilibrios musculares o estáticas por posturas mantenidas.
 - Pueden ser la manifestación única de una espina bífida oculta (debe descartarse esta etiología en el pie bot congénito y en los síndromes artrogriposes)



Patologías Asociadas



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Arnold Chiari: descenso anormal de estructuras del SNC por debajo del foramen magno. Elongación y deformidad del tronco del encéfalo y IV ventrículo. Origina alteraciones en deglución, en respiración y bradicardia. Puede obstruir la circulación de LCR y originar hidrocefalia.
- Hidrocefalia: 20 a 30 %, hasta 80 % después del cierre quirúrgico del mielomeningocele. Generalmente secundaria a Arnold Chiari y con menor frecuencia a Dandy Walker.
- Malformaciones de columna: 70 %, 30 % de origen congénito y 2/3 es paralítico. Puede ser una escoliosis y/o cifosis y/o hiperlordosis
- Médula Anclada: en alto porcentaje de los mielomeningocele y los lipomeningocele. Deterioro motor, cambio en el perfil de la vejiga neurogénica, desarrollo de deformidades de extremidades y de columna, dolor.
- Alergia al látex: 24 a 60 %. Predisposición genética asociado a alto grado de exposición.



Etiología

Causa desconocida: multifactorial

- Déficit ácido fólico
- Genética:
 - Recurrencia 3,5-8%, 10% después de dos hijos afectados
 - Madres portadoras de disrafia
 - Familiares hasta tercer grado
- Teratógenos: OH, anticonvulsivantes (CBZ, ácido valproico)
- Causa Ambiental: radiación
- Madre Diabética



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- **TRATAMIENTO QUIRURGICO**

- **PRENATAL**

- Cirugía Utero Abierto
- Endoscopia Fetal

- **POSTNATAL**

- Es la técnica más difundida y en la que mayor experiencia se tiene hasta el momento (12-72 hrs hrs del nacimiento)

- **Prenatal**

- Buenos resultados en términos de detener el deterioro
- Riesgos de infección, parto prematuro y muerte fetal
- Aún en curso estudio comparativo, multicéntrico, entre la cirugía fetal y la post natal



Conducta

Preoperatorio

- Recibir con técnica estéril, cubrir defecto.
- Decúbito lateral
- Régimen 0 - Fleboclisis
- ATB profiláctico
- Evaluación neurocirujano
- Exs complementarios.
- Prevención alergia al látex
- Signos HTE, otras malformaciones
- Ecografía cerebral
- Cx en < 72 hrs
- Si defecto roto: EMERGENCIA

Postoperatorio

- Régimen 0 por 48 hrs
- Alimentación por SOG
- Cateterismo vesical intermitente c/ 4 hrs
- Evaluación neurólogo, neurocirujano.
- Evaluación urólogo.
- Evaluación traumatólogo.
- Rehabilitación



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Prevención

- Consejo genético
- Acido fólico preconcepcional y durante 3 primeros meses.
- Madre con antecedente de hijo con disrrafia y otros factores de riesgo, 4 mg/día (disminuye recurrencia en 71%)



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Hernia diafragmática

Dra. Lucía Sanhueza





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Falla en el cierre del canal pleuroperitoneal entre la semana 8 a 10 de gestación
- Incidencia: 1/3000 NV
- Alta morbimortalidad: sobrevida 40-80%
- Insuficiencia respiratoria severa 90%
 - Hipoplasia pulmonar
 - HTPP → Falla corazón derecho
- Asociación con malformaciones 40%:
 - HDC Compleja: cardiaca, extremidades, orofacial, pared



Clasificación

- Posterolateral (Bochdalek)
 - 95%
- No posterolateral
 - Anterior (Morgagni-Larrey): 5%
 - Central 2-7%: asociado a otras malformaciones
- Izquierdo 90%, derecho 13%, bilateral 2%
- Eventración: no hay muscularización del diafragma



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Etiología

- Mecanismo desconocido
- Etiología multifactorial
 - Predisposición genética
 - Factores ambientales
 - Inespecíficos: OH, tabaco, IMC materno <30, antimicrobianos y antiepilépticos, baja ingesta vitamina A
 - Micofenolato: mecanismo desconocido
- Bajos niveles de retinol y de proteína que lo une en RN



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Manejo prenatal

- Eco prenatal: derechas más difícil detección por similitud hepática con pulmón fetal
- Determinar
 - EG: <25 sem peor pronóstico
 - 70% PHA
 - Localización
 - Índice pulmón/cabeza absoluto y observado/esperado
 - Eco <24 sem
 - RNM
 - Posición del hígado
 - Otras anomalías congénitas: ecocardio fetal



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- No está claro parto vs cesárea
 - No habría diferencia en sobrevida
- Edad gestacional
 - 37-38 mayor sobrevida que 39-49 sem
- En 24-34 sem, usar corticoides prenatales



Clínica

- SDR
- MP disminuido o ausente
- Desplazamiento cardiaco
- RHA en tórax
- Abdomen excavado



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



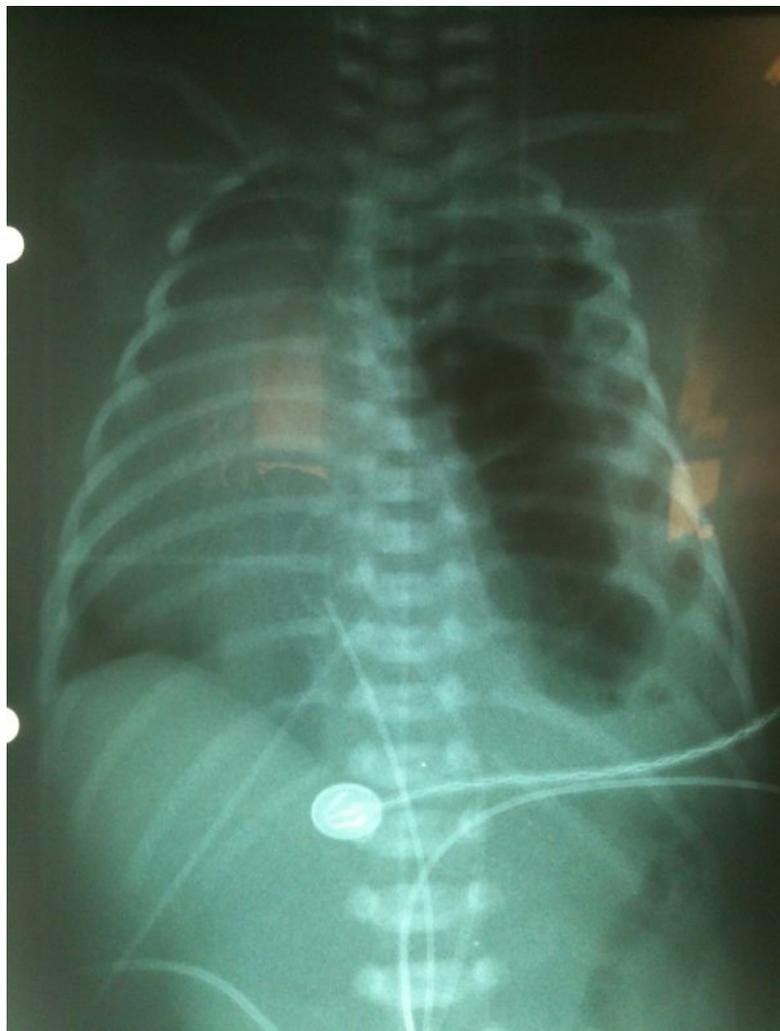


FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Dra. Lucía Sanhueza





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Dra. Lucía Sanhueza



Manejo inicial

- Evitar VPP
- Intubación inmediata
 - ↓ posibilidad de hipoxia y acidosis que perpetúan HTPP
- Saturación preductal: 80-95%
- Evitar altas presiones en VA: <25 cmH2O
- SNG con aspiración continua o intermitente
- Acceso vascular venoso. Línea arterial.
- Soporte de PA
- Sedación.
- Radiografía de tórax

Ingreso a UCI, manejo de HTPP, evaluar traslado a centro de ECMO si lo requiere

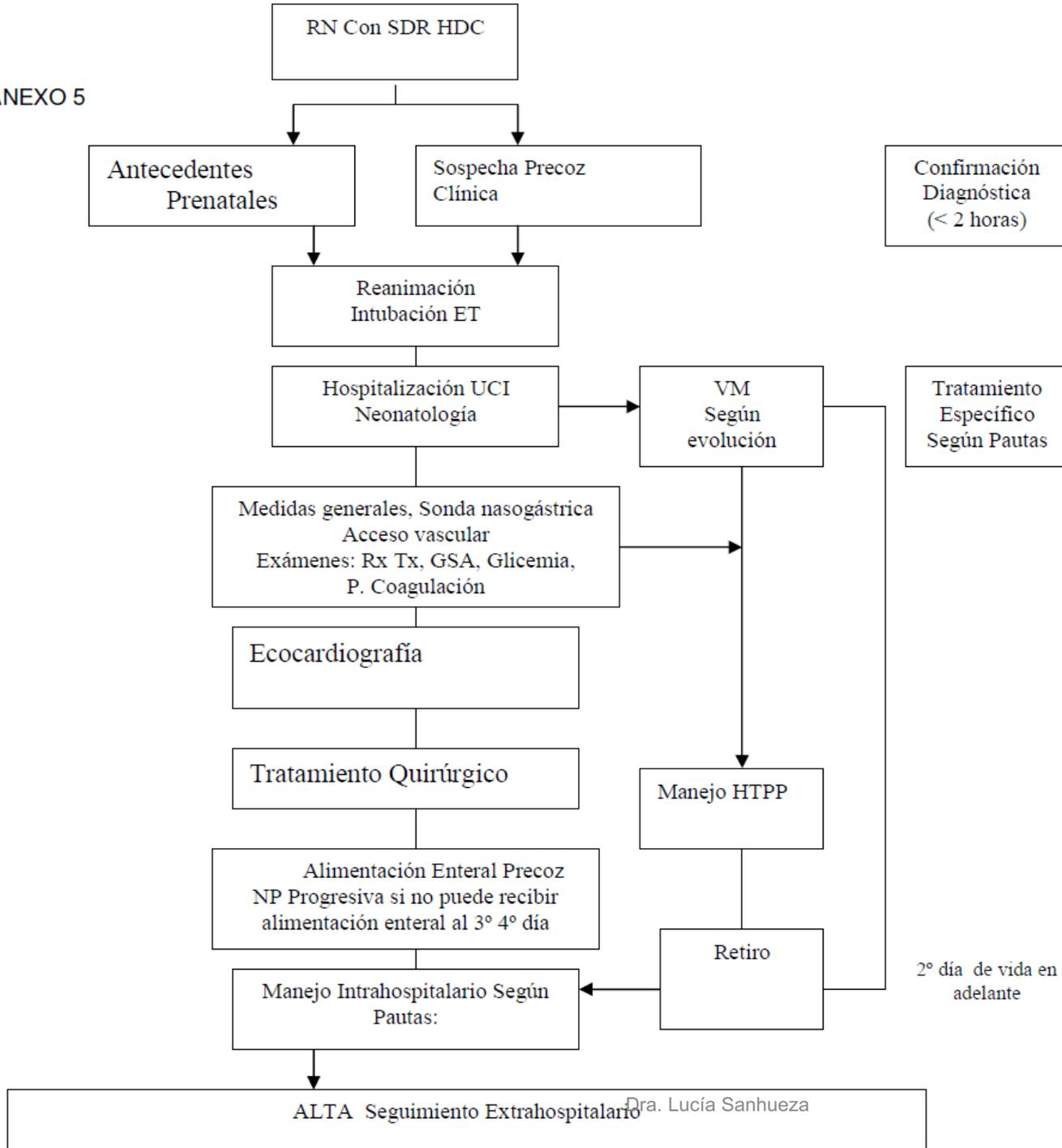


FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



ANEXO 5



Dra. Lucía Sanhueza



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Resolución quirúrgica

- En paciente estable HDN y respiratorio
- 12-48 hrs de vida
- Precoz no tiene beneficios sobre la tardía



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

ATRESIA ESOFÁGICA

Dra. Lucía Sanhueza



Definición

- Malformación del intestino anterior consistente en la falta de continuidad del esófago a nivel torácico.
- Puede existir comunicación entre el esófago y la vía aérea (tráquea): fístula traqueo-esofágica.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Incidencia

- 1 en 3000 a 3500 RN.
- Se asocia a otras malformaciones en un 50% de los casos.
- Sin diferencia entre ambos sexos.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Embriología

- Esófago y tráquea tienen un origen común, el intestino anterior.
- A los 19 días, embrión presenta una estructura tubular.
- El día 22 aparece surco longitudinal que lo divide.
- La estructura ventral (brote pulmonar) será la futura tráquea.
- Para el día 36 la separación de tráquea y esófago debe estar completa.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

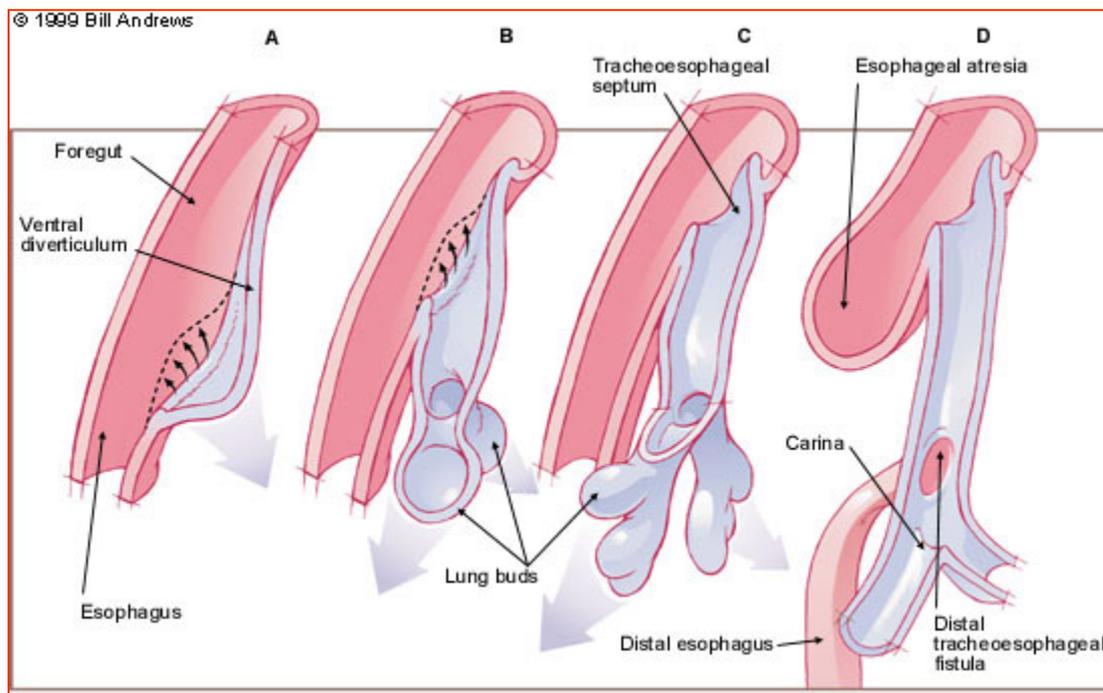


Embriología-Etiología



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Dra. Lucía Sanhueza



Malformaciones Asociadas

- Determinan el pronóstico.
- Las cardiovasculares son las más frecuentes y las más graves.

Músculo-esquelético

Hemivértebras, displasia radial o amelia, polidactilia, sindactilia, escoliosis, malformaciones de las costillas, defectos en las extremidades inferiores

Digestivo

Ano imperforado, atresia intestinal, divertículo de Merckel, páncreas anular, malrotación

Cardiovasculares

Defectos del septo ventricular, ductus arteriosus, tetralogía de Fallot, defectos del septo auricular, arco aórtico desplazado

Genitourinarios

Agnesis o displasia renal, riñones en herradura, riñón poliquistico y malformaciones uretrales y los uréteres. Hipospadias



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Asociaciones Malformativas

VACTERL:

- Vertebras
- Ano imperforado
- Cardiopatía
- Tráquea
- Esófago
- Riñón
- Agenesia de radio (Limb).

CHARGE:

- Coloboma
- Cardiopatía (Heart)
- Atresia de coanas
- RDSM y del crec
- hipoplasia Genital
- Anormalidades de oído (Ear)



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Etiología AE y FTA

- Factores ambientales y genéticos
- Factores Ambientales:
 - Hormonas sexuales exógenas
 - Alcohol
 - Tabaquismo
 - Enfermedades infecciosas
 - Trabajo en agricultura u horticultura
 - Diabetes materna
 - Madre de edad mayor.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

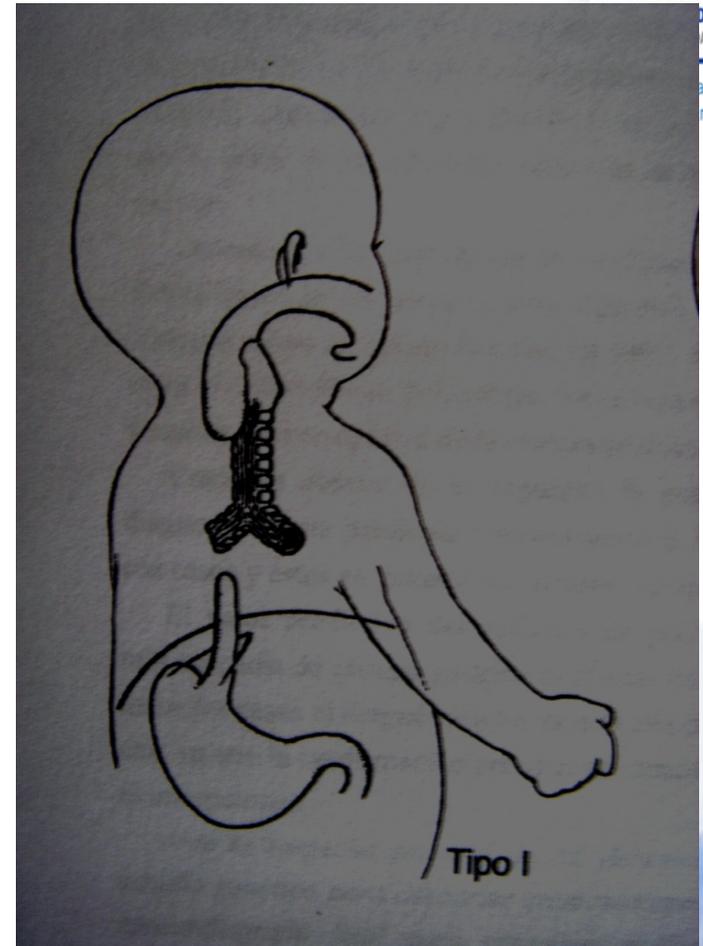
Etiology of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: "mind de gap" *Curr Gastroenterol Rep* (2010) 12:215-222
DOI 10.1007/s11894-010-0108-1

Dra. Lucía Sanhueza

Clasificación de Ladd Modificada

- **Tipo I:**

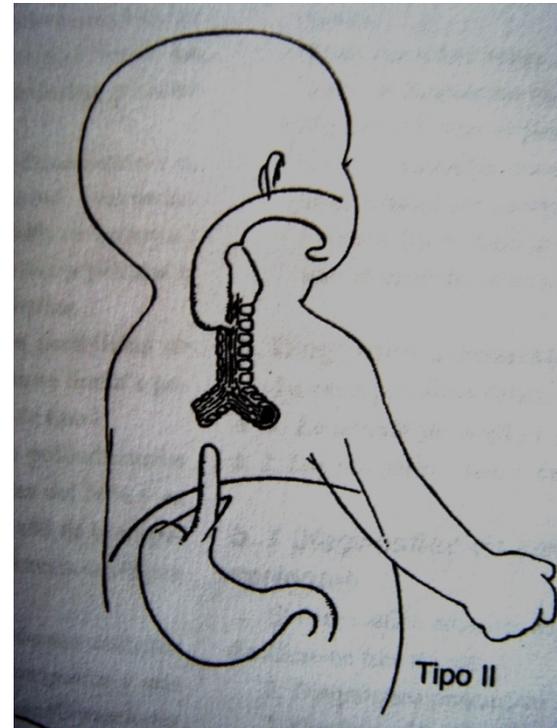
- “Atresia Pura”, sin FTE.
- 7% casos.
- Diagnóstico prenatal: PHA, ausencia de imagen gástrica.
- Al Nacer: Abdomen Excavado por falta pasaje aire al intestino.



Clasificación de Ladd Modificada

- **TIPO II:**

- 1 a 2%.
- AE con FTE Proximal.
- No hay pasaje de aire al intestino distal.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

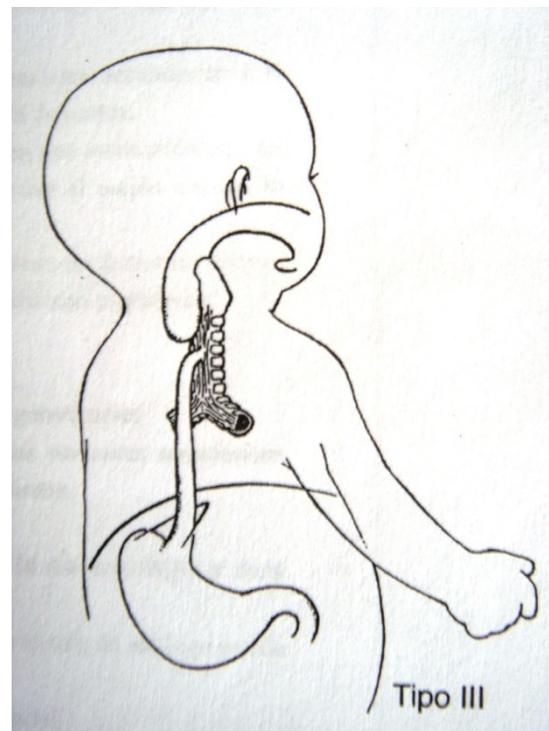
Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Clasificación de Ladd Modificada

• TIPO III:

- 88% casos.
- AE con FTE distal.
- Existe paso de líquido amniótico a estómago fetal.
- Al nacer: abdomen distendido por pasaje aire desde vía aérea
- Reflujo de contenido gástrico hacia vía aérea → neumonitis qca



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

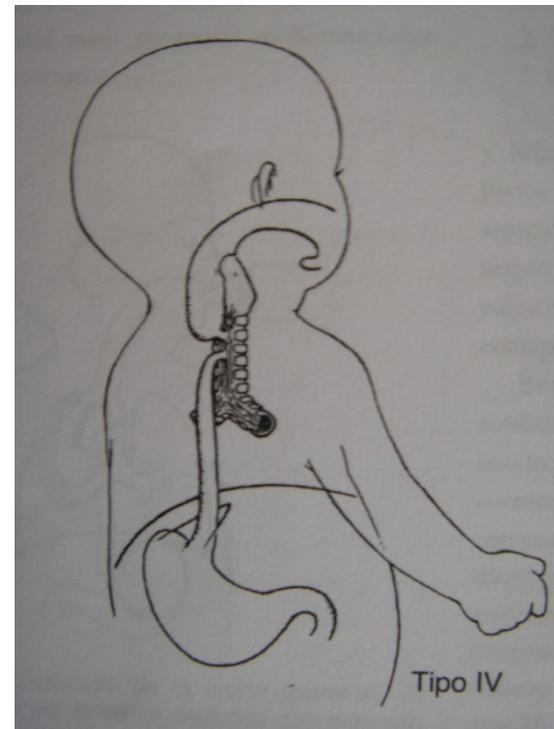
Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Clasificación de Ladd Modificada

- **TIPO IV:**

- 1-4% casos.
- Presenta FTE en ambos cabos esofágicos.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

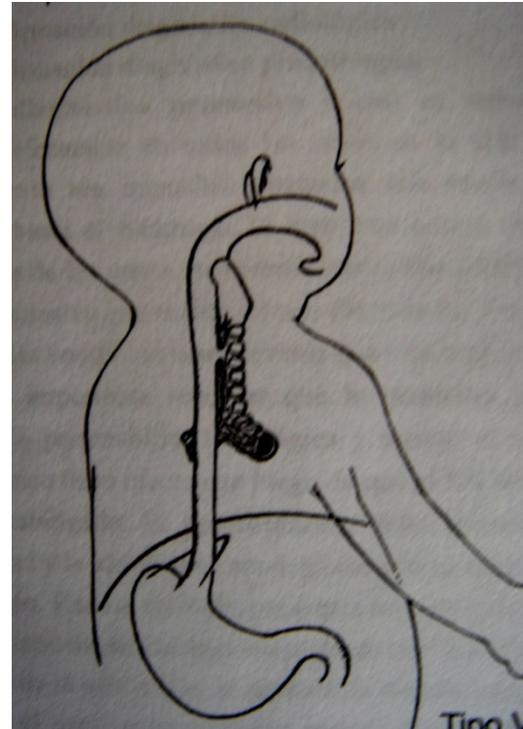
Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Clasificación de Ladd Modificada

- **TIPO V:**

- 1%
- Fístula en H.
- No hay atresia de esófago.
- FTE aislada generalmente cervical o torácica alta.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Diagnóstico Prenatal

- Sospecha prenatal:
 - Presencia de Polihidroamnios:
 - 20% con FTE y 80% sin FTE.
 - Ausencia de visualización prenatal de estómago o se observa pequeño.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Diagnóstico Postnatal

- **Sospecha al nacer:**

- Sospecha en RN con sialorrea.
- Distres respiratorio
- Vómitos con la alimentación.
- Crisis de tos, ahogo o cianosis.
- Imposibilidad de pasar sonda gástrica
- Ahogos y neumonías a repetición (FTE H)



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Diagnóstico Postnatal

• Confirmación:

• Rx. Toracoabdominal AP y Lateral:

- Instalar por boca sonda N° 10, colocar 2 ml de aire para mejorar visualización cabo proximal esófago.
- Nivel cabo superior.
- Presencia o ausencia de aire abdominal.
- Malformaciones vertebrales.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

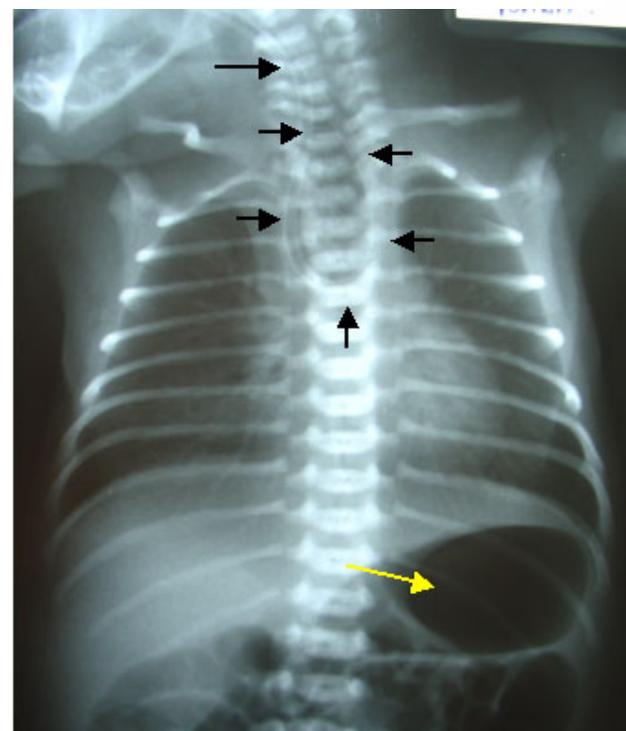
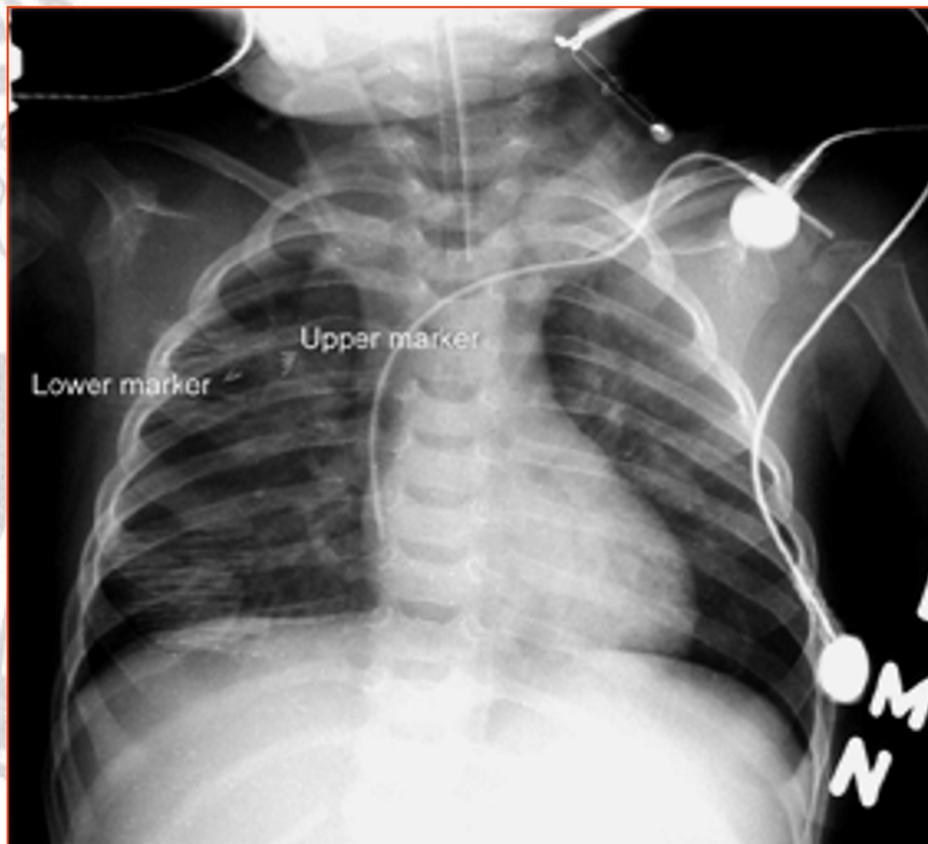
Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Dra. Lucía Sanhueza



Estudio Preoperatorio

- Ecocardiograma:
 - Malformaciones cardiacas.
 - Ubicación de Arco aórtico (2,5 a 10% a la derecha)
- Estudio genético:
 - Descartar cromosomopatías.
- TAC de Tórax:
 - Permite medir Gap
- Esofagoscopia
- Broncoscopia



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Manejo Médico Quirúrgico

- Instalar sonda de doble lumen con aspiración continua.
- Régimen cero.
- Posición fowler
- Oxigenoterapia – Intubación en caso necesario.
- Evitar ventilar con bolsa y mascara por distensión gástrica.
- Ranitidina
- ATB (aminoglucósido+Ampicilina)
- Realizar estudio para descartar otras malformaciones.



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Defectos de pared abdominal: Gastrosquisi s y Onfalocele

Dra. Lucía Sanhueza



Gastrosquisis

- Defecto completo de la pared abdominal
- Usualmente a la derecha del cordón
- Porción variable de intestino u otros órganos abdominales herniados sin membrana o saco cobertor
- Incidencia
 - 1 en 4000 RN
 - Más frecuente en madres adolescentes
 - ↑ 10-20 v en últimas 2 décadas en todos los grupos étnicos



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- **Mayoría diagnóstico prenatal**

- ↑ Alfa-fetoproteína en sangre materna

- **ECO prenatal**

- Visualización de asas intestinales libres en LA con defecto pared abdominal a la derecha del cordón después de las 10 semanas

- **Mayor riesgo de parto PT**

- 28% vs 6%





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

• Anomalías asociadas

- En 10-20%
- Más frecuente a nivel tracto GI
 - La más frecuente atresia intestinal (En 6,9-28%)
- Poco frecuente asociación a anomalías mayores como cromosomopatías





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

• Embriología

- Pared abdominal normal formada por la unión de los pliegues craneal, caudal y 2 laterales
- Herniación fisiológica del contenido intestinal al cordón umbilical por el anillo umbilical entre las semanas 6 y 10
- Retorno del intestino a la cavidad abdominal entre la semana 10 y 12
- Rotación intestinal y normal y posterior fijación





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Etiología desconocida
- Accidente vascular que ocurre in útero → 2 teorías
 - Involución de Vena umbilical derecha
 - Involución precoz de arteria onfalomesentérica der (vitelina) Ambas parecen insuficientes
- Teorías no vasculares
 - Falla en la incorporación del conducto vitelino en cordón umbilical y desarrollo anormal de la pared abdominal ventral → falla fusión en línea media de los pliegues laterales
 - Rotura de onfalocele in útero





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Manejo perinatal
 - Mayor riesgo
 - RCIU
 - Oligohidroamnios
 - Parto prematuro
 - Muerte fetal
 - Injuria intestinal del intestino expuesto
 - Vólvulo y pérdida de intestino medio, atresia intestinal, “peel” inflamatorio o serositis
 - Alteración de la motilidad y función absorbente de la mucosa





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Tiempo del parto controvertido
 - Parto a término o cercano a término
- Parto vaginal a menos que exista otra indicación materna o fetal de cesárea
- En centro 3° con UCI Neonatal

Dra. Lucía Sanhueza





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Resucitación y manejo inicial
 - ABC
 - Protección intestino expuesto de la injuria mecánica y minimizar pérdida de calor y fluidos por evaporación
 - Decúbito lateral derecho
 - Evitar torsión del pedículo vascular
 - Fluidos y ATB amplio espectro
 - Descompresión gástrica
 - Excluir la coexistencia de otras anomalías
 - Atresia intestinal, necrosis o perforación



GASTROSQUISIS



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



Dra. Lucía Sanhueza





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Tratamiento Qxco
 - Retorno de las vísceras a la cavidad abdominal minimizando el daño por trauma directo o \uparrow PIA
 - Opciones
 - Reducción primaria con cierre de fascia
 - Silo con reducciones seriadas y retraso cierre fascia





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

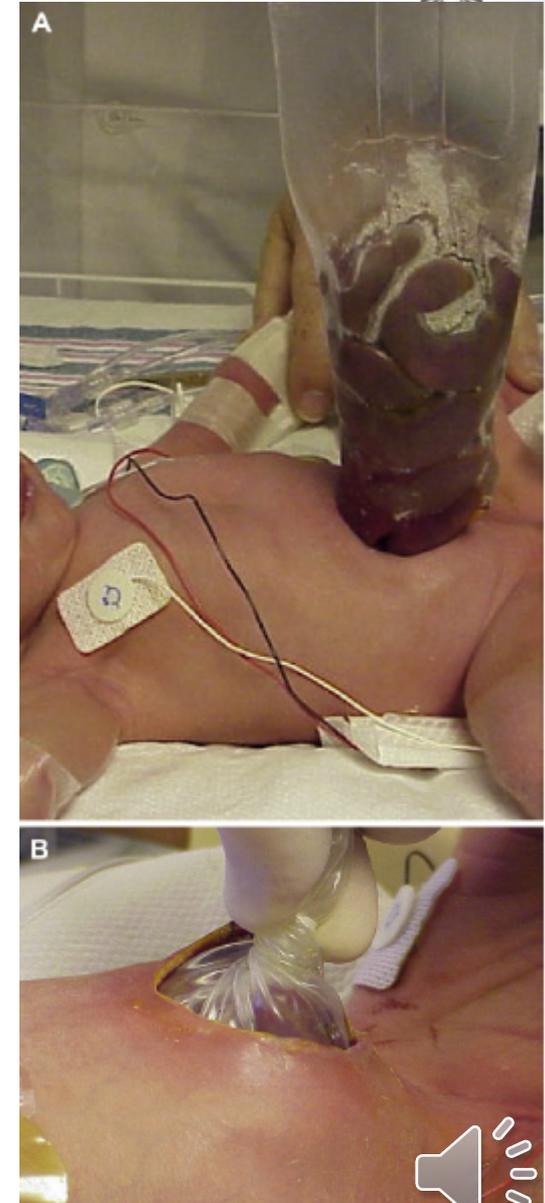
Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Si compromiso vascular severo por defecto pequeño pared abdominal
→ Cirugía Inmediato para abrir el defecto



Dra. Lucía Sanhueza

- Tratamiento Quirúrgico - Cierre primario
 - Intestino sin compromiso agudo
 - Espacio intrabdominal suficiente que permita reducción completa visceras herniadas
- Tratamiento Qxco - Cierre en etapas
 - Silo elástico en el defecto
 - Ligadura secuencial que acorta silo
 - Duración aprox 10-14 días
 - Permitiría evitar incrementos PIA reduciendo el riesgo de injuria isquémica
 - Cierre definitivo de la pared abdominal → cuando intestino completamente reducido





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

• Postoperatorio

- Asociación con trastorno motilidad intestinal y absorción de nutrientes
 - Descompresión nasogástrica y ALPAR
 - Estímulo enteral precoz
- Prokinéticos para tto dismotilidad
 - Eritromicina,
- Mayor riesgo ECN



Onfalocele

- Defecto línea media pared abdominal de tamaño variable en que víscera herniada esta cubierta por una **membrana** que consiste
 - peritoneo (superficie interna)
 - amnios (superficie externa)
 - Gelatina de Wharton (entre medio)
- Vasos umbilicales se insertan en esta



FACULTAD DE MEDICINA

ILE

Infantil Sur





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- **Incidencia**

- 1 en 4000 RNV, en aumento

- **Diagnóstico prenatal**

- También puede existir \uparrow alfafetoptoteina pero menos frecuente que en gastrosquisis
- ECO
 - Mas frecuente dgco a las 14-18 sem, pero puede ser en 1er trimestre, 3er trm casi todos diagnosticados





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Anormalidades estructurales o cromosómicas asociadas en $> 50\%$ -70%
 - Determina pronóstico
 - 30-50% cardiopatías
 - 30% cromosomopatías
 - Trisomía 13,18 y 21 las más frecuentes



Síndromes Asociados



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Centro de Diagnóstico y Referencia Epidemiológica
Servicio de Neonatología y Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales

Cuadro 34-3. Síndromes asociados con onfalocele

Pentalogía de Cantrell	Onfalocele epigástrico o alto Hernia diafragmática anterior Hendidura o cleft esternal Ectopia cordis Malformaciones cardíacas
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Onfalocele Macroglosia Gigantismo o hemihipertrofia corporal Hipoglucemia (hiperplasia pancreática)
Síndrome de regresión caudal	Onfalocele bajo o hipogástrico Malformación anorrectal Extrofia de vejiga o cloaca Malformaciones vertebrales sacras Mielomeningocele
Síndromes cromosómicos (trisomías)	Trisomía 13 Trisomía 18 (síndrome de Edwards) Trisomía 21 (síndrome de Down)





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Embriología
 - Falla del retorno del intestino a la cavidad abdominal después de herniación normal que ocurre entre las 6 y 10 semanas
 - Defecto en pliegue pared abdominal
 - Saco que consiste en las mismas capas que presenta el cordón umbilical
 - Puede contener intestino, hígado, vejiga, estómago, ovario, testículos
 - Compromiso
 - Pliegue craneal → onfalocele epigástrico, hernia diafragmática, esternón hendido, defectos pericárdicos y cardíacos → **Pentalogía de Cantrell**
 - Pliegue caudal → onfalocele se puede asociar a extrofia vesical o de cloaca





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Manejo Perinatal
 - Parto según condición obstétrica
 - Cesárea no ha demostrado ser superior que parto vaginal
 - Al término o cercano a término
- Reanimación inicial
 - ABC
 - Evaluación estado cardiopulmonar → riesgo hipoplasia pulmonar
 - Búsqueda malformaciones asociadas





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

- Reanimación inicial

- Cubrir con gasa con SF y cobertura impermeable para limitar pérdidas
- SNG o SOG
- Evaluar indemnidad del saco
 - Si onfalocele roto manejo inicial igual que gastrosquisis

- Una vez estable Ecocardiografía y Eco abdominal

- Control glicemia





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

• Manejo Quirúrgico

- Reducir visceras hernias a su lugar en el abdomen y cierre fascia y piel crenado una pared abdominal sólida
- Depende del tamaño y tipo de defecto, EG y anomalías asociadas
- Si saco intacto → no una Urgencia Qxca





FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

• Manejo Quirúrgico

- Cierre Primario → Monitorización PIA
- Cierre por etapas
 - Silo para reducción por etapas
 - Ligadura secuencial del saco con reducción gradual
 - “Terapia escarótica”
 - Epitelización gradual del saco
 - Sulfadiazina de plata



Dra. Lucía Sanhueza



- Manejo postoperatorio

- SNG para descompresión gástrica
- Inicio alimentación cuando residuos no biliosos por SNG



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur



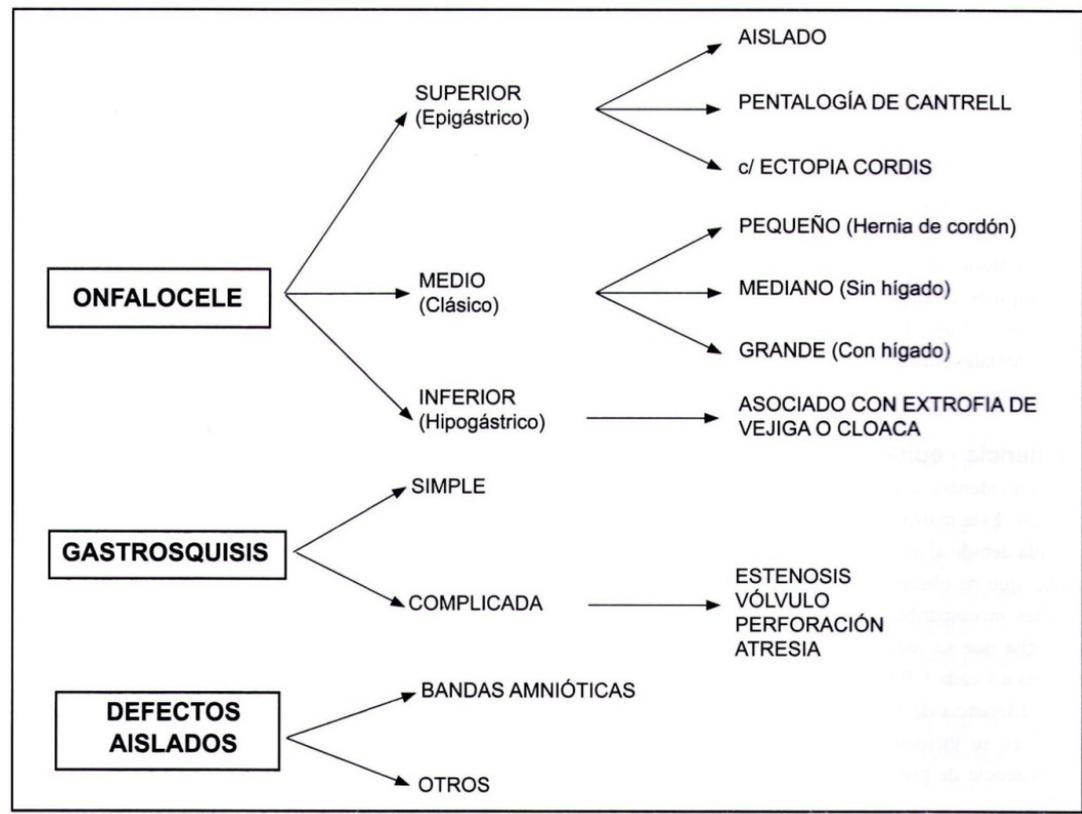
Clasificación defectos pared abdominal



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Cuadro 34-1. Clasificación de los defectos de la pared abdominal



Dra. Lucía Sanhueza





¿Preguntas?



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Departamento
de Pediatría y Cirugía Infantil Sur

Dra. Lucía Sanhueza

