

Anomalías congénitas corregibles quirúrgicamente, diagnóstico y manejo

Guillermo Correía D.¹

Desde 1970, el incremento en el diagnóstico ecográfico, de uso rutinario en el control obstétrico de embarazo, junto con el avance en la tecnología y la experiencia adquirida en su interpretación, han dado como resultado un gran incremento del diagnóstico prenatal de las malformaciones. En efecto, cerca de un tercio de los defectos congénitos mayores han sido diagnosticados en útero. Esto ha modificado dramáticamente el pronóstico de estos niños de alto riesgo y contribuido al desarrollo de la medicina perinatal.

El diagnóstico prenatal se considera muy importante pues ayuda a definir la malformación, permitiendo considerar el embarazo como de alto riesgo; permite al médico y a la familia preparar el nacimiento de acuerdo a las particulares necesidades de la malformación, la madre y el niño podrán ser referidos a un centro terciario que esté preparado para resolver la malformación usando a la madre como la mejor incubadora de transporte, el momento y tipo de parto podrán definirse para la malformación específica que porta el niño y porque un equipo neonatal y quirúrgico, con recursos adecuados, podrá esperarlo en el momento más oportuno, para la resolución de su defecto. En el futuro (existe actualmente algunos casos exitosos) permitirá efectuar reparación precoz (en útero) de malformaciones que dejadas evolucionar durante todo el embarazo, aunque puedan repararse postparto, el daño causado durante los 9 meses de embarazo las harán incompatibles con la vida Ej: hidrocefalias (atrofia sustancia gris), obstrucciones urinarias completas (atrofia parénquima renal) hernia diafragmática (hipoplasia pulmonar con hipertensión pulmonar y muerte), etc.

INDICACIONES PARA EFECTUAR ECOGRAFÍA EN UN EMBARAZO

Existen razones absolutas y razones relativas para realizar una ecografía durante el embarazo. Dentro de las primeras están: el hallazgo de útero pequeño o grande para edad gestacional, diabetes materna, niveles elevados de alfa-feto proteínas, historia familiar de defectos congénitos previos, poli u oligoamnios, evidencias de retardo de crecimiento intrauterino, amniosentesis, sensibilización Rh, exposición a teratogénicos y sospecha de muerte fetal. Entre las indicaciones relativas están la determinación de edad gestacional, monitoreo de desarrollo fetal, posición de placenta o de feto, sospecha de embarazos múltiple y edad materna de más de 35 años.

Existen además otros estudios que junto a la ecografía permiten acercarse al diagnóstico y a un adecuado consejo a la familia, como son la determinación de alfa-feto proteínas maternas (medibles desde 16 semanas de embarazo, su incremento apunta a fallas en tubo neural, defectos de la pared abdominal, extrofias de vejiga y cloaca. Por otra parte, niveles bajo lo normal sugieren trisomía 21) y la amniocentesis procedimiento no excepto de riesgo (0,5% de abortos) pero que permite estudiar sangre fetal y poder definir enfermedades genéticas, definir el genotipo y saber si estamos en presencia de trisomías.

Este conjunto de exámenes bien interpretados permite plantear 3 opciones: continuar con el embarazo a término, interrumpir el embarazo antes del término o efectuar alguna terapia intraembarazo que permita un desarrollo normal de este.

En base a lo expresado se comprenderá entonces lo importante que es hoy en día el papel del obstetra, en la sospecha diagnóstico y manejo de estos embarazos que portan malformaciones mayores. Se revisan a

1. Profesor Asistente, Universidad de Chile, Jefe de Servicio Cirugía Infantil, Hospital Roberto del Río.

continuación las principales malformaciones que pueden ser diagnosticadas en útero y su manejo.

I. DEFECTOS DE LA PARED ABDOMINAL

Onfalocele y gastrosquisis, son dos de las principales malformaciones de la pared abdominal descubiertos en útero. Este hallazgo de malformación de la pared abdominal, puede ser sospechado en los chequeos de alfa-feto proteínas de las embarazadas, que experimentan incremento tanto en los defectos de la pared abdominal como en los defectos del tubo neural. La ecografía permite por lo voluminosos que son estos defectos su visión y diagnóstico. Efectuar la diferenciación en útero de estos dos defectos de la pared abdominal es de suyo importante, porque difieren en su pronóstico en forma importante.

El onfalocele tiene una incidencia de aproximadamente 1 por 5 000 nacidos vivos. Durante la vida fetal el intestino medio migra dentro del cordón umbilical, para retornar a la cavidad alrededor de la 10 a 12 semana de embarazo; el defecto es consecuencia de una falla en el retorno del intestino medio a la cavidad durante este periodo, el contenido intestinal se queda fuera de la cavidad y queda cubierto por el peritoneo y la membrana amniótica, quedando el cordón umbilical inserto en este saco que cubre el defecto. El onfalocele tiene una alta asociación con otras malformaciones (entre 40% y 70%), especialmente alteraciones del tubo neural y cardíacas. Un estudio prenatal acabado es absolutamente necesario, no solo para determinar viabilidad fetal sino para predecir necesidades postnatales del feto. Este estudio debe considerar estudio ultrasonográfico y una amniocentesis. Un alto número de artículos en la literatura han considerado el tamaño del defecto como grande cuando tienen más de 5 centímetros; pero parece más válido evaluar su contenido, pues es sabido que cuando solo se encuentra intestino en la cavidad es altamente probable que esté asociado a una genopatía, en cambio cuando el contenido es de hígado u otros órganos esta posibilidad es mucho más baja. La presencia de hígado ha sido considerada como el elemento que diferencia un onfalocele grande de uno pequeño. La sospecha de genopatía es importante

pues esta es a menudo una trisomía 18 o 13, las que son incompatibles con la vida. Nyberg y colaboradores mostraron la existencia de estas correlaciones en un interesante estudio en que se encontró falla genética en 10 de 13 onfaloceles cuyo contenido era intestino y en 3 de 23 en que el contenido era hígado. Por otra parte, la medición de acetilcolinesterasa en el líquido amniótico sirve para sospechar su asociación con defectos del tubo neural.

Una vez que el diagnóstico está hecho, debe trazarse el plan de acción, que debe incluir el traslado de la madre a un centro terciario con condiciones para efectuar la corrección quirúrgica y decidir el tipo de parto. Esto último ha sido muy discutido pues podría darse la posibilidad del parto vaginal ya que no existe mayor incidencia de rupturas ni cambia el pronóstico la edad de fin de embarazo, son niños que se dejan evolucionar hasta el fin de su embarazo, consideramos que aquellos en que ecográficamente el defecto es muy grande tal vez esté indicado el parto por cesárea, para evitar su eventual ruptura durante el trabajo de parto.

Del punto de vista del tratamiento los defectos pequeños de hasta 5 centímetros permiten un cierre primario. En los más grandes y los que contienen hígado, efectuamos un tratamiento por etapas, primero construimos un silo de silastic, las bolsas de plasma o de sangre son de silastic, por tanto se encuentran fácilmente en cualquier banco de sangre y vienen estériles, se suturan con vicryl 2/0 a la aponeurosis dejando todo el contenido dentro de la bolsa, la cual día a día la vamos reduciendo, hasta que en un plazo de 7 días está todo el contenido dentro del abdomen.

GASTROSQUISIS

Es una de las anomalías más raras del desarrollo de la pared abdominal, que se caracteriza por un defecto de la pared abdominal situado como norma a la derecha del ombligo.

La gastrosquisis es una alteración del crecimiento, lo que explica la baja incidencia de anomalías asociadas.

Su frecuencia es 1 por 10 000 nacidos vivos y afecta más frecuentemente a hombres que mujeres.

En la ecografía, el diagnóstico se establece precozmente hacia las 17-20 semanas y se traduce por una tumefacción suspendida en la cara ventral del feto y de aspecto festoneado, formado por asas intestinales agrupadas y dilatadas de contorno grueso, que se bañan directamente en la cavidad amniótica sin membrana limitante y está situada a la derecha del cordón que es normal. Es indispensable la evaluación ecográfica en busca de una complicación en útero, a saber: lucha de asas es generalmente secundaria a una atresia asociada (10-15% de los casos), hiperecogenicidad de las asas que puede indicar una peritonitis plástica o abundantes ecos en suspensión en líquido amniótico que pueden revelar una perforación digestiva.

Se piensa que el daño a las asas ocurre en las últimas semanas de embarazo por la urea de la orina que el feto empieza a concentrar a estas alturas del embarazo. Por esto se sugiere parto precoz entre las 35 y 36 semanas para evitar este daño y por cesárea para no romperlas pese a que estadísticamente no se ha demostrado mayor variación con la cesárea que con parto normal en cuanto a dañar el intestino.

El manejo de estos defectos es similar al de los onfaloceles, se debe poner al RN en una bolsa plástica para evitar la hipotermia por evaporación de las asas expuestas. Colocar SNG para vaciar estómago e intestinos. Traslado a Unidad de Cirugía Neonatal donde efectuaremos cierre con malla de silastic progresivo similar al descrito para onfaloceles. Los resultados son exitosos en más del 95% de los casos.

HERNIA DIAFRAGMÁTICA

Es la malformación del diafragma más frecuente, presentándose en 1 de 2 200 nacimientos (incluidos los RN muertos).

Corresponde a un hiato posterolateral del diafragma. Este hiato se debe a una malformación y/o a un defecto de fusión de las membranas pleuroperitoneales con el mesenterio dorsal del esófago y el septo transversal.

Este hiato o defecto de Bochdalek se identifica más a menudo a izquierda que a derecha probablemente por la presencia del hígado a derecha, que cierra el defecto en este lado.

Si esta fusión no tiene lugar hacia la 10ª semana, las asas intestinales que se reintegran a la cavidad ingresan al tórax acompañadas de estómago y bazo. También es posible el ascenso del colon y a derecha del hígado, la presencia de estos órganos comprime al pulmón y desplaza el corazón, impidiendo a los pulmones desarrollarse quedando hipoplásicos, lo que se evidencia al nacer por un grave *distress* respiratorio.

Las imágenes ecográficas son relativamente características: existen imágenes líquidas intratorácicas cuyas paredes son hiperecogénicas como las estructuras digestivas y que corresponden al estómago y a las asas intestinales. La imagen gástrica está situada en el mismo plano transversal que el corazón y presenta movimientos transmitidos. En abdomen no están las imágenes habituales de las vísceras sobre todo la gástrica.

En el caso de hernia diafragmática derecha el diagnóstico es más difícil. El corazón está desviado a la izquierda, pero en antevisión, produciendo la impresión de unas cavidades asimétricas. El pulmón derecho está hacia arriba. Los vasos hepáticos, vena porta y suprahepática están desviados hacia arriba. La vesícula biliar está en tórax.

El ascenso de los órganos abdominales también puede guardar relación con una eventración diafragmática cuyo diagnóstico es complejo y solo se establece en el momento del nacimiento mediante una radiografía pulmonar.

Las colecciones líquidas intratorácicas pueden corresponder a hidrotórax localizado, una imagen quística del pulmón adenomatoideo tipo 1 o un quiste broncogénico.

Las imágenes ecogénicas intratorácicas pueden corresponder a secuestro pulmonar, masa mediastínica o malformación adenomatoide tipo II.

En estas colecciones o masas intratorácicas se identifica el diafragma en su lugar o invertido en las formas compresivas y los órganos abdominales están en posición correcta.

MALFORMACIONES DIGESTIVAS

El conjunto del aparato digestivo está en su lugar desde las 12 semanas. La tabicación del intestino anterior que separa la trá-

quea del esófago termina el día 30 del desarrollo, la división de la cloaca que delimita el recto y el seno urogenital termina a la 6ª semana de embarazo y la rotación del intestino primitivo y su reintegración al abdomen, la reabsorción del canal vitelino y el cierre del canal pleuroperitoneal son definitivas a las 10 semanas.

La deglución se inicia muy temprano: es de 7 ml/24 h a las 16 semanas y de 20 ml/24h a las 20 semanas. Hacia las 16 o 18 semanas se identifica meconio en la región ileocólica y a las 20 semanas en la ampolla rectal.

PRINCIPALES IMÁGENES PATOLÓGICAS DIGESTIVAS

Pueden diferenciarse las obstrucciones digestivas orgánicas y las funcionales. Las primeras son anomalías digestivas de dos tipos, atresias o estenosis. En el contexto de las obstrucciones digestivas funcionales centraremos la exposición en la hiperecogenicidad digestiva.

Obstrucciones digestivas orgánicas

Son las más frecuentes y pueden ser de 2 tipos: las completas llamadas atresias y las incompletas que corresponden a las estenosis. Es además muy importante diferenciar las altas, que afectan esófago y duodeno, de las atresias de intestino delgado y colon o bajas. Las altas corresponden a alteración de la embriogénesis, por ello son embriogenopatías lo que explica la alta incidencia de malformaciones asociadas. Las bajas son lesiones tardías lo que explica el carácter excepcional de las malformaciones asociadas. En las altas lo normal es el hidroamnios y en las bajas en la mayoría de los casos es normal o está algo disminuido como en la imperforación anal si tiene malformación urinaria asociada.

El diagnóstico ecográfico se sospecha con más facilidad en las primeras, mientras que es mucho más inconstante en las bajas. La incidencia es de 1/3 000 nacimientos.

Atresia de esófago

La atresia de esófago representa una interrupción de la luz esofágica en una deter-

minada longitud; según las relaciones entre el esófago y la tráquea, la presencia de fístula traqueoesofágica y la asociación a anomalías vertebrales (de hallazgo inconstante) se clasifican en:

- Tipo I: Atresia aislada sin fístula traqueoesofágica (8-10%)
- Tipo II: Atresia con fístula traqueoesofágica proximal (1%)
- Tipo III: Atresia con fístula traqueoesofágica distal (86%)
- Tipo IV: Atresia con fístula traqueoesofágica distal y proximal (1%)
- Tipo V: Fístula en "H" sin atresia

La única fístula posible de diagnóstico antenatal es la tipo I que solo representa el 8-10% de los casos. La incidencia de atresia de esófago se estima en 1 por 3 000 nacidos vivos, aunque Yang en un metaanálisis encontró una frecuencia de 2,11 para 10 000 partos.

El diagnóstico positivo se establece ante la existencia de polihidroamnios y la ausencia de visualización del estómago en 2 exámenes sucesivos o la ausencia de llenado del estómago durante al examen si este es muy prolongado. Es decir, el ecografista debe esperar largo tiempo.

Mc Kenna ha estimado que 63% de la veces en las cuales no ve el estómago se identifican malformaciones o se produce muerte intrauterina. Pretorius menciona también el valor desfavorable de un estómago ausente antes de la 19 semanas.

Conducta a seguir

Es indispensable una evaluación ecográfica cuidadosa en busca de malformaciones asociadas: cardíacas, urogenitales y digestivas. También se hace preciso practicar una aminocentesis para determinar el cariotipo con objeto de descartar una trisomía 18. Nicolaidis encontró, en una pequeña serie, 75% de trisomías 18 cuando el estómago estaba ausente.

Atresias y estenosis duodenales

Son consecuencia de una alteración de la organogénesis y se asocian frecuentemente a otras anomalías. Desde el punto de vista anatómico se distinguen las atresias u obstrucciones completas (30-40% de los ca-

sos), los diafragmas con obstrucción completa o parcial (60-70%) localizados debajo de ampolla de Vater y asociados o no a páncreas anular.

Tienen una frecuencia de 1/3 000 nacimientos.

El diagnóstico es fácil de establecer en un corte transversal después de identificar la vena umbilical. La imagen característica es el hallazgo de doble burbuja, una grande, el estómago, y otra pequeña, el duodeno. Esta imagen obtenida en 2 exámenes sucesivos permite asegurar el diagnóstico. Se asocia además a polihidramnios.

En estos casos se debe buscar malformaciones asociadas, ya que las presentan entre 50 y 80% de los casos según distintas series, y 90% cuando existe además alteraciones del cariotipo (trisomías). 62% de los casos no tienen alteraciones del cariotipo.

Estas malformaciones son: cardíacas del tipo canal auriculoventricular (20%), digestivas (atresia esófago), urinarias (hidronefrosis, tumor pélvico, pielooctasias), síndrome de regresión caudal.

Atresias y estenosis del intestino delgado

En el 95% de los casos es una atresia que puede afectar al yeyuno o al íleon. Dado que son accidentes tardíos, las anomalías asociadas son muy poco frecuentes. Afecta a 1/5 000 recién nacidos, y el diagnóstico se establece por ecografías que permiten visualizar imágenes de líquidos múltiples, anecogénicas o hipocogénicas con contenido heterogéneo, rodeadas por un contorno hiperecogénico que corresponde a las dilataciones digestivas e imágenes que se mueven con el peristaltismo. Estas imágenes se repiten en exámenes sucesivos.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con las dilataciones fisiológicas que son muy frecuentes. Siempre es necesario investigar tratamientos maternos con progestágenos, que producen dilataciones aunque menos numerosas y voluminosas y no constantes en exámenes sucesivos. También debe plantearse con la peritonitis meconial que por otra parte puede ser una complicación de esta patología (porque se perfora en útero la atresia) o de un ileomeconial visualizables como una masa hiperecogénica situada en fosa ilíaca derecha.

Atresia anorrectal

Denominada también ano imperforado, se debe a una alteración entre la 4ª y 6ª semana del desarrollo del mecanismo normal que garantiza la separación del seno urogenital y rectal y la perforación de la placa anal, lo que se explica la asociación frecuente de malformaciones del tracto genital.

Ecográficamente se pueden distinguir dos formas clínicas según su situación respecto a la banda de los músculos elevadores del ano: formas bajas o atresias anales verdaderas, en las que el fondo de saco digestivo termina por debajo de los elevadores del ano (60%), y formas altas o atresias anorrectales en que el fondo de saco está por arriba de los elevadores del ano y tiene frecuentemente asociado malformaciones urogenitales, raquideas, cardíacas y digestivas.

Yang menciona una prevalencia general de 2,99 por 10 000 nacidos vivos, la que varía por la edad materna de 3,51 antes de los 20 años y 2,5 entre los 20 y 40, a 4,2 sobre los 40 años.

El diagnóstico es solo planteable cuando existe dilatación del asa sigmoidea. Se describe una imagen anecogénica líquida baja o una dilatación líquida limitada subparietal. El diagnóstico diferencial debe plantearse con todas las imágenes líquidas de la región y en especial con los quistes del mesenterio y del ovario. Sin embargo, es difícil plantearlo porque el oligoamnios que provocan las malformaciones urinarias asociadas dificultan el examen para esta malformación.

Hiperecogenicidad digestiva

Diversas publicaciones han señalado la existencia de un intestino hiperecogénico en relación con una obstrucción digestiva funcional cuando existen anomalías cromosómicas y/o mucoviscidosis.

Se determina como hiperecogénico cuando el intestino tiene una ecogenicidad similar a la del tejido óseo (por ejemplo cresta ilíaca). La causa de esta hiperecogenicidad sería en los casos de trisomía por la hipotonía intestinal que lleva a lentitud del tránsito y a que el meconio se desequie, en la mucoviscidosis en cambio sería por aumento de la viscosidad del meconio.

En conclusión, en el contexto de las obstrucciones digestivas orgánicas hay que diferenciar las obstrucciones altas (esófago-duodeno) que son embriopatías por lo que frecuentemente se asocian a malformaciones y requieren una evaluación ecográfica completa; y las bajas que representan accidentes tardíos, lo que explica que las anomalías asociadas sean poco frecuentes.

MALFORMACIONES DEL APARATO URINARIO

Las anomalías urinarias son sospechadas por la presencia de oligohidroamnios. Las obstrucciones son detectadas por la presencia de hidronefrosis y el sitio de la obstrucción es determinado por el grado de dilatación del sistema urinario. Obstrucciones completas determinan lesión del parénquima renal y dejan como secuela una insuficiencia renal, porque la obstrucción daña definitivamente el parénquima renal.

Las lesiones del tracto urinario fueron las primeras lesiones diagnosticadas por ecografía. Hidronefrosis o lesiones quísticas del riñón son diagnosticadas precozmente por la ecografía antes de las 16 semanas de embarazo.

Las lesiones obstructivas pueden ocurrir en la unión ureteropélvica, ureterovesical o en uretra (válvulas uretrales).

La obstrucción ureteropélvica es una lesión rara y casi siempre unilateral, secundaria a bandas fibrosas o anomalías del uréter. La ecografía muestra una cantidad normal de líquido porque el otro riñón no está afectado e hidronefrosis en el riñón afectado.

Harrison sugiere la siguiente clasificación para estimar al grado de dilatación: dilatación moderada cuando la pelvis renal está ensanchada con salida infundibular y cálices alargados; severa cuando no se distingue riñón, sino solo colección líquida grande en la zona renal.

Si la obstrucción no provoca oligoamnios se espera su evolución, pues significa que el otro riñón está bien. Si hay oligoamnios e hidronefrosis unilateral se debe considerar la existencia de agenesia renal del otro lado y la intervención intrauterina para salvar la obstrucción renal estaría indicada.

Sin embargo, debe reconocerse que muchos niños presentan dilatación del árbol renal que posteriormente desaparece postna-

tal. Esta dilatación es vista en 2º, 3º trimestre y puede durar 4-6 semanas. Esta es debida posiblemente a la alta producción de orina en los niños de término.

Estas dilataciones regresan espontáneamente, pero suelen durar las primeras 24 a 48 h, período que el niño elimina poca orina, por ello estudios iniciales de las dilataciones deben postergarse hasta el 3º día. Sin duda que ante estas dilataciones uno debe plantearse 3 preguntas: si la dilatación desaparece, ¿esta no aparecerá meses o años después?; ¿qué grado de dilatación persistente postnatalmente es necesaria para estudiar al niño? y ¿qué grado de dilatación durante el período fetal obliga a un estudio posterior?

De los niños sin dilatación antenatal solo 1,8% presentó después infección urinaria y solo algunos tenían hidronefrosis y ninguno requirió cirugía; en cambio en niños que presentaron dilatación antenatal, un número importante presentó después hidronefrosis. Aquellos niños que presentaron hidronefrosis posteriormente tenían un diámetro antero-posterior de la pelvis renal de 4 mm o más antes de 33 semanas de gestación y de 7 mm después de las 33 semanas. Otros autores sugieren que serían patológicas cuando este diámetro es de 10 mm o más. Todos estos datos hacen difícil plantear cirugía en los primeros días de vida si la función renal es adecuada y muchos sugieren postergar los estudios hasta el 3º mes de la vida, si este es normal se realiza un último estudio al año de edad.

Las válvulas uretrales pueden resultar en una dilatación de todo el sistema, el diagnóstico es planteado por el hallazgo de vejiga dilatada, uréteres dilatados y riñones hidronefróticos.

El grado de oligoamnios asociados es indicador del grado de obstrucción por ello el oligoamnios severo da el peor pronóstico.

Tanto la obstrucción unilateral como la bilateral tienen 10 a 20% de malformaciones asociadas y por ello es necesario ver el feto en detalle. Un feto con obstrucción bilateral será considerado para intervención antenatal y drenaje bajo los criterios de Glick, a saber: oligoamnios severo, riñones quísticos, natremia > 100 mg/dl, cloro > 90 mg/dl, osmolaridad > 210 mm osmoles y orina con flujo menor a 2 cc/h.

Otras anomalías que pueden ser detectadas antenatalmente incluyen quistes solita-

rios o múltiples, agenesia renal o tumores. Los quistes renales solitarios son poco significativos y deben ser vigilados postparto.

La enfermedad poliquística infantil tiene un pronóstico diferente y depende del grado de dilatación y colección como del parénquima renal, los casos diagnosticados en útero

presentan habitualmente mal pronóstico pues casi no tienen parénquima y el feto muere o el niño fallece al poco de nacer.

Los riñones multiquísticos bilaterales tienen similar pronóstico que la enfermedad poliquística, pero los unilaterales tienen excelente pronóstico.



AVISO A LOS AUTORES

Se comunica que a partir del mes de julio de 2001 los Becados de Pediatría y profesionales de la salud podrán suscribirse a la Revista Chilena de Pediatría por un valor anual de \$ 35.000, previa acreditación de su condición.