



Universidad
Internacional
de Andalucía

TÍTULO

**DESCRIPCIÓN DE ANOMALÍAS UROGENITALES CONGÉNITAS Y SU
RELACIÓN CON MALFORMACIONES ANORRECTALES EN LOS
PACIENTES INGRESADOS AL HOSPITAL UNIVERSITARIO DEL
VALLE EN EL PERÍODO COMPRENDIDO ENTRE EL 01 DE ENERO
DEL 2017 AL 30 DE SEPTIEMBRE DE 2024**

AUTOR

Dr. Jorge Alexander Solarte Henao

Esta edición electrónica ha sido realizada en 2025

Tutor	Dr. Andrés Gómez Fraile
Institución	Universidad Internacional de Andalucía
Curso	<i>Máster de Formación Permanente en Urología Pediátrica (2023-24)</i>
©	Jorge Alexander Solarte Henao
©	De esta edición: Universidad Internacional de Andalucía
Fecha documento	2024



Universidad
Internacional
de Andalucía



**Atribución-NoComercial-SinDerivadas
4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0)**

Para más información:

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.en>

Descripción de anomalías urogenitales congénitas y su relación con malformaciones anorrectales en los pacientes ingresados al Hospital Universitario del Valle en el período comprendido entre el 01 enero del 2017 al 30 de septiembre de 2024.

Trabajo de grado para optar el por el título de Máster en Urología pediátrica

Dr. Jorge Solarte MD, Cirujano pediatra

Tutor Metodológico:
Dr. Andrés Gómez Fraile

Protocolo de investigación

Unidad de Investigación e Innovación
Universidad internacional de Andalucía
Hospital Universitario del Valle.
2024

Contenido

1. Introducción.....	4
1.1. Título	5
1.2. Planteamiento del problema de investigación.....	5
1.1. Justificación.....	6
1.2. Estado del arte	7
1.3. Marco teórico.	10
Malformaciones anorrectales en mujeres	14
1.4. Objetivos.	19
1.5. Metodología	19
Criterios de Inclusión	20
Criterios de Exclusión	20
4. Metodología	20
1.6. Fortalezas y limitaciones	23
1.7. Consideraciones éticas	23
1.8. Resultados esperados	25
1.11 Resultados del estudio Malformaciones anorrectales	25
1.12 Discusión	33
1.13. Conclusiones	39
1.14 Referencias	41
1.15. Anexos	45
Anexo 1. Variables	45
Anexo 2. Cronograma	47
Anexo 3. Presupuesto.....	49

Resumen

Introducción:

Las malformaciones anorrectales, con sus diversos subtipos, abarcan una serie de trastornos que demandan enfoques específicos para su manejo. Los tratamientos quirúrgicos y médicos buscan integrar a estos niños con múltiples anomalías congénitas en la sociedad como individuos completamente sanos desde el punto de vista médico y social. Este proceso de tratamiento y reintegración abarca desde el nacimiento hasta la edad adulta.

Objetivo: Describir las anomalías urogenitales congénitas y su relación con malformaciones anorrectales en los pacientes ingresados al Hospital Universitario del Valle en el período comprendido entre el 01 enero del 2016 al 30 de septiembre de 2024.

Materiales y métodos: Se realizará un estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes que fueron diagnosticados con MAR entre 2016 y 2024. Se incluirá la totalidad de pacientes diagnosticados en este periodo de tiempo, que cumplan los criterios de inclusión y exclusión propuestos para este proyecto. La información necesaria para cumplir con los objetivos de la investigación será recolectada de la historia clínica y de los registros médicos de los pacientes sometidos quirúrgicamente

Resultados esperados: Con este estudio, se espera optimizar el tratamiento al comprender las diversas patologías asociadas a las malformaciones anorrectales, lo cual permitirá ajustar los protocolos de tratamiento y personalizar las estrategias para cada condición específica. Además, es posible que este estudio permita identificar las malformaciones y complicaciones que podrían no ser evidentes a través de la experiencia clínica cotidiana. Como también, garantizar el seguimiento a los pacientes con malformaciones anorrectales con un equipo multidisciplinario que incluya especialidades como neonatología, cardiología, nefrología, gastroenterología, endocrinología, cirujanos pediátricos y urólogos pediátricos.

1. Introducción.

Las malformaciones anorrectales abarcan un rango de anomalías que resultan de alteraciones embriológicas en el desarrollo del tracto gastrointestinal, afectando varios órganos, músculos y esfínteres. Durante el desarrollo embrionario, el intestino caudal comienza a formarse en la segunda semana de gestación. Es decir, en el día 13, se desarrolla el divertículo ventral y el alantoides o vejiga primitiva. La unión entre el alantoides y el intestino caudal da lugar a la cloaca, que está recubierta por la membrana cloacal. El tabique urorectal desciende para dividir este conducto común, creando las crestas laterales que crecen y se fusionan hacia la mitad de la séptima semana. Para la octava semana, se produce la apertura de la porción posterior de la membrana. Cualquier fallo en estos procesos puede resultar en un conjunto de anomalías clínicas(1).

El diagnóstico de las malformaciones anorrectales se realiza inicialmente mediante un examen físico clínico(2), complementado con estudios de imágenes. Al sospechar una anomalía anal, el objetivo es evaluar la ubicación del orificio anal, vaginal o uretral, la posición del periné, la presencia de meconio en los labios mayores en las niñas, o la dificultad para introducir una sonda rectal más allá de 3 cm(3). Tras identificar la anomalía y una vez transcurridas al menos 18-24 horas desde el nacimiento, si no se observa meconio, se deben realizar estudios radiológicos. Para esta clasificación, se utiliza posicionar al paciente en decúbito prono con pelvis elevada y radio marcador en posible foseta anal y se toma radiografía de pelvis proyección lateral. Con la anomalía clasificada, se establece el plan quirúrgico y el momento adecuado para la intervención definitiva(3).

1.1. Título

Descripción de anomalías urogenitales congénitas y su relación con malformaciones anorrectales en los pacientes ingresados al Hospital Universitario del Valle en el período comprendido entre el 01 enero del 2016 al 30 de septiembre de 2024.

1.2. Planteamiento del problema de investigación.

La incidencia de anomalías urogenitales congénitas varía según la población estudiada, el tipo de anomalía y el método de diagnóstico. La incidencia de anomalías urogenitales congénitas afecta aproximadamente entre el 1% y el 3% de los recién nacidos(4,5). Estas anomalías pueden variar desde malformaciones menores, como duplicaciones del tracto urinario, hasta condiciones más graves, como la agenesia renal o la malformación del tracto reproductivo(6,7). La incidencia de anomalías renales congénitas es estimada en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 nacidos vivos. Entre las anomalías renales más comunes se encuentra la hidronefrosis antenatal(8), uropatías obstructivas(9), reflujo vesicoureteral(8), el riñón en herradura, la agenesia renal unilateral y la displasia(6,10,11). De las anomalías del tracto urinario inferior, la estenosis de la uretra y la malformación del cuello vesical, tienen una incidencia que varía, siendo las anomalías del tracto urinario inferior identificadas en aproximadamente 1 de cada 1,000- 2,000 recién nacidos(5,7). A nivel del tracto genital, se incluyen condiciones como el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, se presentan en aproximadamente 1 de cada 1,000 a 5,000 nacidos vivos. La hipospadias es una de las anomalías genitales más comunes, con una incidencia que varía entre 1 de cada 200 y 1 de cada 1,000 nacidos varones(11,12).

Por lo tanto, las anomalías urogenitales congénitas y las malformaciones anorrectales son condiciones clínicas significativas que pueden afectar gravemente la salud y calidad de vida de los pacientes desde el nacimiento. A pesar de los avances en diagnóstico y tratamiento, la relación entre estas anomalías y su prevalencia específica en contextos hospitalarios aún no está completamente clara.

El Hospital Universitario del Valle, es el centro de referencia público más importante para la atención de pacientes con malformaciones congénitas en la región durante el período comprendido del estudio. Sin embargo, existe una falta de conocimiento detallado sobre cómo las anomalías urogenitales congénitas se relacionan con las malformaciones anorrectales en

esta población específica. Este vacío en la información puede limitar la efectividad de los enfoques diagnósticos y terapéuticos, afectando negativamente los resultados clínicos y el manejo integral de estos pacientes.

Para lo cual se ha propuesto la siguiente pregunta de investigación: ¿Cuál es la frecuencia de las anomalías urogenitales y las malformaciones anorrectales congénitas en los pacientes ingresados al hospital universitario del valle en el período comprendido entre el 01 enero del 2016 al 30 de septiembre 2024?

Para abordar esta pregunta de investigación se debe primero identificar y describir las anomalías urogenitales congénitas y las malformaciones anorrectales en los pacientes del Hospital Universitario del Valle durante el período especificado y con estos resultados proponer estrategias de abordaje desde el diagnóstico, seguido del abordaje terapéutico y el posterior seguimiento multidisciplinario por parte del equipo de cirugía pediátrica, pediatría, nefrología, urología pediátrica e incluso psicología. Se espera que la contribución académica de este estudio pueda dar cuenta de las necesidades de los pacientes, de la condición clínica con la que pueden identificarse oportunamente a los pacientes y las pruebas diagnósticas idóneas para caracterizar este grupo poblacional, como también el manejo integral que deben recibir.

1.1. Justificación

Realizar el estudio descripción de las anomalías urogenitales congénitas encontradas en los pacientes con malformaciones anorrectales ayudando al diagnóstico temprano y gestión de situaciones complejas y comprender frecuencia y relación entre estas anomalías, mejorando así las estrategias de diagnóstico y tratamiento. Esto podría conducir a una intervención más oportuna y a la personalización de los tratamientos para cada paciente.

En cuanto a la prevención y educación de estos pacientes, los hallazgos del estudio podrían informar estrategias de prevención y programas educativos para futuros padres y profesionales de la salud sobre la importancia de la detección temprana y el manejo adecuado de estas anomalías.

También, la información recopilada puede contribuir al desarrollo y la mejora de protocolos clínicos específicos para la evaluación y el manejo de pacientes con malformaciones anorrectales, garantizando una atención más estructurada y basada en evidencia. Es decir,

conocer la prevalencia y la relación entre estas anomalías permitirá al hospital y a las autoridades de salud optimizar los recursos y la planificación de servicios, asegurando que se dirijan adecuadamente a las áreas con mayor necesidad.

Cabe resaltar que la identificación temprana y el manejo eficaz de malformaciones anorrectales pueden mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes, reduciendo complicaciones a largo plazo y promoviendo un desarrollo saludable en esta población. Finalmente, la colaboración Interdisciplinaria en este tipo de pacientes fomenta el apoyo entre diferentes especialidades médicas y quirúrgicas de la pediatría facilitando un enfoque multidisciplinario en la atención de estos pacientes. En resumen, la justificación para llevar a cabo este estudio radica en su potencial para mejorar la atención médica, optimizar el uso de recursos, contribuir a la investigación científica y, en última instancia, identificar la calidad de vida de los pacientes afectados.

1.2. Estado del arte

Barraza León(13), en 2001 publicó en México el trabajo de investigación malformaciones congénitas asociadas con malformaciones anorrectal, Fue un estudio retrospectivo que incluyó 143 pacientes de los cuales el 62% fue población masculina. Las MAR más frecuentes fueron las de fístulas rectoperineales en niños. Las malformaciones asociadas más frecuentes fueron la urinaria con el 37%, seguido de las cardíacas con el 30% y asociación VACTER con el 25%. Los pacientes con síndrome Down tenían MAR sin fístula. El 15% de los casos cursó con acidosis tubular renal, por lo que en las conclusiones de los autores recomiendan los estudios imagenológicos que incluyen radiografía de columna, ecografía renal, ecocardiograma para descartar alteraciones anatómicas de línea media y estudios sérico y urinario para descartar acidosis metabólica.

Goossens et al., en un estudio retrospectivo en 2011, evaluaron los métodos diagnósticos para detectar malformaciones urológicas en 331 pacientes con MAR, encontrando incidencia general de anomalías urológicas en un 52%. La incidencia de anomalías urológicas y el tiempo de seguimiento urológico disminuyeron con la disminución de la complejidad de las MAR. La hidronefrosis, el reflujo vesicoureteral, la disfunción del tracto urinario inferior y la incontinencia urinaria fueron los más encontrados. La invasividad del tratamiento fue mayor según el grado de complejidad de la MAR. La disfunción del tracto urinario inferior que requirió

atención urológica fue del 43% en los que tenían anomalías lumbosacras o de la médula espinal y solo en el 8% sin anomalías en la región lumbosacra/espinal, por lo que concluyeron que se requería ecografía medular o radiografía de columna. La cistouretrografía miccional puede reservarse para pacientes con vías urinarias superiores dilatadas, infecciones del tracto urinario o anomalías lumbares y espinales. Todos los pacientes con MAR compleja necesitan estudios urodinámico. Cuando se utilizan estas indicaciones, la detección de anomalías urológicas en pacientes con MAR se puede optimizar con un seguimiento a largo plazo en pacientes seleccionados(14).

En 2014, Sánchez et al., realizó una revisión retrospectiva para determinar las características de los pacientes están asociadas con el RVU y las ITU en pacientes con MAR. Para lo cual, se realizó una regresión logística para investigar las asociaciones entre el RVU y las infecciones urinarias. De 190 pacientes, el 31% recibieron un diagnóstico de RVU, el 16% tuvieron al menos una ITU febril. De estos, solo 16 (51%) tuvieron un diagnóstico de RVU. En la regresión logística multivariable, la única variable de los pacientes asociada con RVU fue tener un riñón ectópico ($p= 0,026$). De manera similar, la presencia de malformaciones genitourinarias fue la variable más asociada con el desarrollo de una ITU ($p= 0,073$). Por lo que los autores concluyen que los pacientes con MAR, el RVU y las ITU se asocian con la presencia de malformaciones genitourinarias. Para lo que sugieren realizar una cistouretrografía miccional (CUMS) cuando existan otras anomalías caudales y genitourinarias, independientemente de la ubicación de la fístula. Se debe considerar la profilaxis antibiótica para las ITU en niños con MAR y cualquier malformación genitourinaria(15).

Duci, et al., realizaron un estudio descriptivo que buscaba evaluar la eficacia del protocolo de tamizaje y seguimiento clínico para detectar anomalías urológicas (AU) en pacientes con MAR, para lo cual se realizó un estudio prospectivo por 6 años, en el que incluyeron 117 recién nacidos, de los cuales se detectaron anomalías urológicas en el 30,7%, RVU en 5.1% (6 con hidronefrosis, 10 con ecografía normal al nacer). Una ecografía de vejiga después del entrenamiento para ir al baño mostró 18 disfunción del tracto urinario inferior (LUTD); 15 con AU detectada al nacer, 3 con ecografía normal. Se encontraron 8 LUTD durante el

seguimiento clínico, confirmado por ecografía. La resonancia magnética espinal detectó anomalías de la médula espinal en 44,4%. Considerando los subgrupos con vejiga neurogénica. Encontrando que los pacientes con MAR tienen un mayor riesgo de AU, la mayoría de las cuales se detectaron en la ecografía neonatal. Si bien el protocolo de detección puede mostrar el 88 % de UA, el seguimiento puede detectar el 12,9 % de las anomalías totales sin diferencias entre los grupos, por lo que sugieren que estos datos deben tenerse en cuenta al planificar el seguimiento de pacientes con MAR(16).

Fuchs et al., (17) realizó una revisión retrospectiva publicada en 2022, en pacientes con MAR, se ordenaron con gravedad creciente entre varones y mujeres. Se evaluaron los siguientes diagnósticos: hidronefrosis, reflujo vesicoureteral (RVU), riñón solitario, anomalías del ascenso renal (ectópico o pélvico), anomalías de la fusión renal (riñón en herradura o fusionado cruzado), riñón dúplex, hipospadias y testículo no descendido. Se evaluaron 712 pacientes, de los cuales el 45% eran varones. La tasa global de anomalías urológicas fue mayor en varones que en mujeres (65% frente a 56% $p < 0,026$). En ambos sexos, la tasa de anomalías urológicas aumentó con la gravedad del subtipo de MAR ($p < 0,00010$), encontrando que los varones con fístula del cuello vesical y las mujeres con malformaciones cloacales, especialmente con canales comunes largos, fueron los de mayor incidencia. En varones y mujeres, la tasa de hidronefrosis aumentó a medida que aumentaba la complejidad de la MAR y esto se correlacionó significativamente ($p < 0,0001$ frente a $p < 0,0003$ respectivamente). La incidencia de RVU también aumentó a medida que aumentaba la complejidad de la MAR tanto en varones como en mujeres ($p = 0,01$ y $p < 0,0001$ respectivamente). Los autores, concluyen que las anomalías urológicas se producen con una alta tasa en niños con MAR y parecen aumentar en frecuencia a medida que aumenta la complejidad del subtipo de MAR.

Un estudio de cohorte retrospectivo, realizado por Cunera MC de Beaufort et al., en un periodo de 20 años, en pacientes neonatos con diagnóstico de MAR, se les realizó un examen de detección de anomalías. El examen completo consistió en radiografías y ecografías de la columna vertebral, ecografías cardíacas y renales y examen físico para detectar deformidades de las extremidades, atresia esofágica y MAR. Los criterios para la clasificación

VACTERL se predefinieron de acuerdo con las definiciones EUROCAT. Encontrando que en 35 de 216 pacientes (16,2%) cumplieron los criterios de una forma de asociación con VACTERL. En 37 de 216 pacientes (17,1%) se encontró una causa o síndrome genético. Por consiguiente, los autores documentaron que la mayoría de los pacientes con MAR se sometieron a un cribado completo para detectar anomalías adicionales, que pasó del 77 % al 86 %. Sin embargo, aproximadamente una cuarta parte de los pacientes no se sometió a un cribado, con el potencial de pasar por alto anomalías adicionales importantes que podrían tener consecuencias graves en el futuro. Por lo que este estudio, sugiere la importancia del tamizaje de rutina(18).

De Beaufort CMC, et al., describió los beneficios potenciales de la cistoscopia y vaginoscopia de rutina antes de la cirugía reconstructiva en pacientes con malformación anorrectal, para lo cual realizaron un estudio de cohorte retrospectivo, que incluyó 38 pacientes con MAR. El tamizaje de rutina consistió en cistoscopia para los pacientes varones, con el agregado de vaginoscopia para las pacientes mujeres. Del total de pacientes el 71,1% se sometieron a cistoscopia ± vaginoscopia, sin que se presentaran complicaciones. 9 de 13 mujeres (69,2%) se sometieron a cistoscopia y vaginoscopia y 18 de 25 hombres (72,0%) se sometieron a cistoscopia. En 15 de 27 (56%) pacientes, que se sometieron a cistoscopia ± vaginoscopia, se encontraron anomalías adicionales que no se identificaron mediante el examen físico o la ecografía renal. Por lo tanto, este grupo de investigadores sugieren que existe un beneficio adicional de realizar la cistoscopia y vaginoscopia de rutina en el estudio diagnóstico de los pacientes con MAR(19).

1.3. Marco teórico.

La malformación anorrectal (MAR) es una anomalía congénita de gran relevancia en la práctica pediátrica y quirúrgica debido a sus complicaciones anatómicas y funcionales. La atención a esta condición debe adaptarse a cada grupo etario específico. Es crucial detectar y tratar las malformaciones congénitas asociadas en las primeras etapas de la vida. Muchos problemas que requieren intervención médica y quirúrgica se manifiestan a largo plazo. Por lo tanto, es fundamental realizar un seguimiento de los casos de MAR desde el nacimiento hasta la adultez.

Terminología y clasificación

Las malformaciones anorrectales se refieren a un grupo de trastornos congénitos que afectan el desarrollo del ano, el recto y las estructuras neuromusculares pélvicas durante el período prenatal. Su incidencia es de 2 a 3,5 casos por cada 10,000 personas, siendo más comunes en los niños que en las niñas (20,21). La forma más frecuente en los niños es la atresia con fístula rectouretral, mientras que en las niñas es la atresia con fístula rectovestibular. Un 5% de los pacientes presentan atresia anal sin fístula, y esta variante suele asociarse con la trisomía 21(22). La causa exacta de las malformaciones anorrectales no se comprende completamente, pero se cree que embriológicamente resulta de defectos en la porción dorsal de la membrana cloacal(23).

Como ocurre con muchos trastornos congénitos, las anomalías asociadas son frecuentes en la malformación anorrectal (MAR). Aproximadamente el 65% de los pacientes presentan anomalías concomitantes, siendo más alta la incidencia en los casos de malformaciones graves(24). La asociación VACTERL con presencia de defectos Vertebrales, atresia Anal, defectos Cardíacos, fístula TraqueoEsofágica, anomalías Renales y malformaciones de las extremidades (Limbs) o Lumbares requiere una evaluación exhaustiva en cada caso de MAR. Las anomalías más comunes incluyen:

- **Aparato genitourinario:** reflujo vesicoureteral, hidronefrosis, displasia/agenesia/ectopia renal, duplicación del sistema renal, disfunción vesical, hipospadias, testículo no descendido, conducto deferente ectópico, tabique vaginal y vagina doble.
- **Sistema cardiovascular:** defecto del tabique ventricular y tetralogía de Fallot.
- **Columna vertebral:** agenesia/disgenesia sacra, deformidades vertebrales y médula espinal anclada.
- **Sistema gastrointestinal:** atresia esofágica, atresia intestinal y colon en bolsa.
- **Extremidades:** diversas anomalías.

Estas anomalías son factores clave que influyen en la morbilidad y mortalidad asociadas con la MAR, y juegan un papel crucial en el pronóstico general del paciente.

Clasificación

En las últimas décadas, se prefiere la clasificación de Krickenbeck (25) desarrollada en la “Conferencia Internacional sobre el Desarrollo de Estándares de Tratamiento y Clasificación para Malformaciones Anorrectales” iniciada por Alberto Peña en 2005.

Major clinical groups	Rare/regional variants
Perineal (cutaneous) fistula	Pouch colon
Rectourethral fistula	Rectal atresia/stenosis
Prostatic	Rectovaginal fistula
Bulbar	H fistula
Rectovesical fistula	Others
Vestibular fistula	
Cloaca	
No fistula	
Anal stenosis	

Tabla 1. Clasificación de Krickenbeck.

Malformaciones anorrectales en varones

Malformación anorrectal con fístula perineal, es la forma más leve de malformación anorrectal. En este caso, solo la parte más distal del anorrecto está mal posicionada. El recto está fistulizado a la piel en una localización más anterior de lo normal (perineo, rafe escrotal o pene ventral), y esta abertura suele estar estenótica.

Malformación anorrectal con fístula rectouretral: Es la variante más frecuente en los varones. En este tipo, no hay abertura anal en el perineo, y el recto puede fistulizarse en la uretra bulbar o prostática (Figura 1). En la región donde la fístula se conecta con la uretra, las paredes del recto y la uretra están en contacto. Esta cercanía es crucial durante la reparación quirúrgica. Los músculos elevadores del ano se originan de ambos lados y se encuentran en el centro entre la fístula y la piel perineal. En el caso de la atresia con fístula bulbar, estas estructuras musculares están mejor desarrolladas, el pliegue en la línea media del periné es

más profundo, el desarrollo del sacro es más cercano a la normalidad y el hoyuelo anal es más prominente que en las fístulas prostáticas, lo que sugiere un pronóstico más favorable.

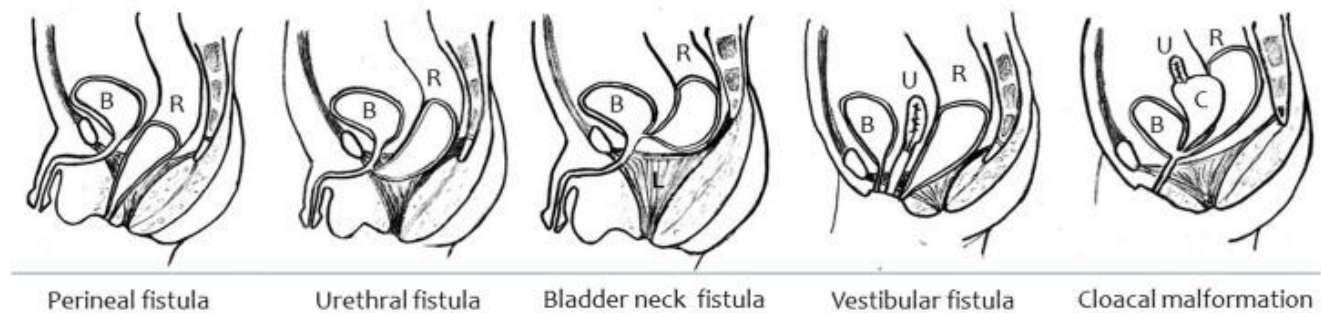


Figura 1. Principales subgrupos de malformaciones anorrectales. B, vejiga; C, hidrocolpos; L, músculo elevador; R, recto; U, útero.



Figura 2. Fístula perineal con hipospadia glandular. Fuente: Fotografía autoría propia

Malformación anorrectal con fístula rectovesical: En esta variante, el recto está fistulizado al cuello de la vejiga. Se asocia con un mal pronóstico para el control de las heces debido al subdesarrollo de las estructuras musculares del elevador del ano y del esfínter externo. El perineo es recto, los pliegues glúteos son poco marcados y el sacro presenta disgenesia y

deformidades. Esta forma representa aproximadamente el 10% de todas las atresias anorrectales en varones.

Malformación anorrectal sin fístula: En este tipo, se observa una musculatura bien desarrollada, pliegues glúteos prominentes y un sacro completo. El recto termina en un extremo ciego, aproximadamente a 2-3 cm del hoyuelo anal, es decir, desde la piel perineal. No hay fístulas en el sistema urinario ni en la piel. Aunque la trisomía 21 se presenta en aproximadamente la mitad de estos pacientes, más del 90% de los pacientes con atresia anal y trisomía 21 tienen la variante sin fístula(22)

Atresia rectal: Este tipo es poco frecuente, ya que el desarrollo del canal anal suele ser normal y el pronóstico generalmente es bueno.

Malformaciones anorrectales en mujeres

Malformación anorrectal con fístula perineal: Similar a su equivalente en los varones, este tipo presenta una abertura fistulosa estenótica en el perineo, cercana al vestíbulo.

Malformación anorrectal con fístula rectovestibular: Esta es la forma más común en las niñas. Además de una estructura uretral y vaginal normal, se observa una abertura fistulosa estenótica en la parte posterior, dentro del vestíbulo, por donde se eliminan las heces. El pronóstico para este tipo es generalmente bastante favorable.

Malformación anorrectal sin fístula. Estos pacientes tienen características similares a los varones.

Malformación cloacal: Esta es la malformación más compleja y con peor pronóstico en las mujeres. En esta condición, las partes distales del recto, la vagina y la uretra forman un canal común que se abre al perineo como una sola abertura. La longitud del canal común puede variar entre 1 y 8 cm, siendo este factor crucial para el pronóstico, junto con la longitud de la uretra. Para un canal común de menos de 3 cm, se recomienda una reparación mediante un abordaje sagital posterior. En casos donde el canal común mide más de 3 cm, se requiere un

abordaje abdominoperineal, y el pronóstico es menos favorable. El hidrocolpos se presenta en el 30% de los casos al momento del parto y a menudo se asocia con hidroureteronefrosis(26).

Evaluación inicial. Diagnóstico

Las intervenciones prenatales en pacientes con MAR son generalmente mínimas. A menudo, el diagnóstico prenatal de MAR se pasa por alto a menos que existan anomalías asociadas, como las que se encuentran en la asociación VACTERL. Entre los hallazgos urológicos que pueden necesitar atención tras el nacimiento se incluyen riñones solitarios, ectopia cruzada, displasia renal, anomalías ureterales e hidronefrosis (27,28).

Tras el nacimiento, es crucial llevar a cabo una evaluación completa de la anatomía del paciente y de las anomalías congénitas asociadas. Se deben realizar una ecografía de la columna vertebral, una radiografía sacra y ecografía renal y pélvicas para detectar la presencia de hidronefrosis o hidrocolpos(29). Si se detecta una anomalía cloacal, la longitud del canal común, la uretra y la vagina son factores clave para la planificación quirúrgica futura. Además, este examen puede ser útil para la reconstrucción, ya que proporciona una visualización detallada del sitio de la fístula y permite una colocación precisa de un catéter uretral(30).

El aspecto más crítico durante la primera evaluación postnatal es verificar si el periné presenta un orificio por donde salga meconio. Si se identifica una fístula perineal o vestibular, se puede proceder a una reparación quirúrgica después de investigar las anomalías asociadas en el período neonatal, ya que existe una salida de heces. Sin embargo, es necesario realizar dilataciones del orificio estenótico hasta la operación. En cambio, si no se observa un orificio con salida de heces dentro de las primeras 24 horas, se debe evaluar la distancia entre el recto y la piel perineal. Durante este tiempo, se drena el estómago mediante una sonda orogástrica. Se realiza una radiografía lateral para determinar la distancia entre el recto y la piel.

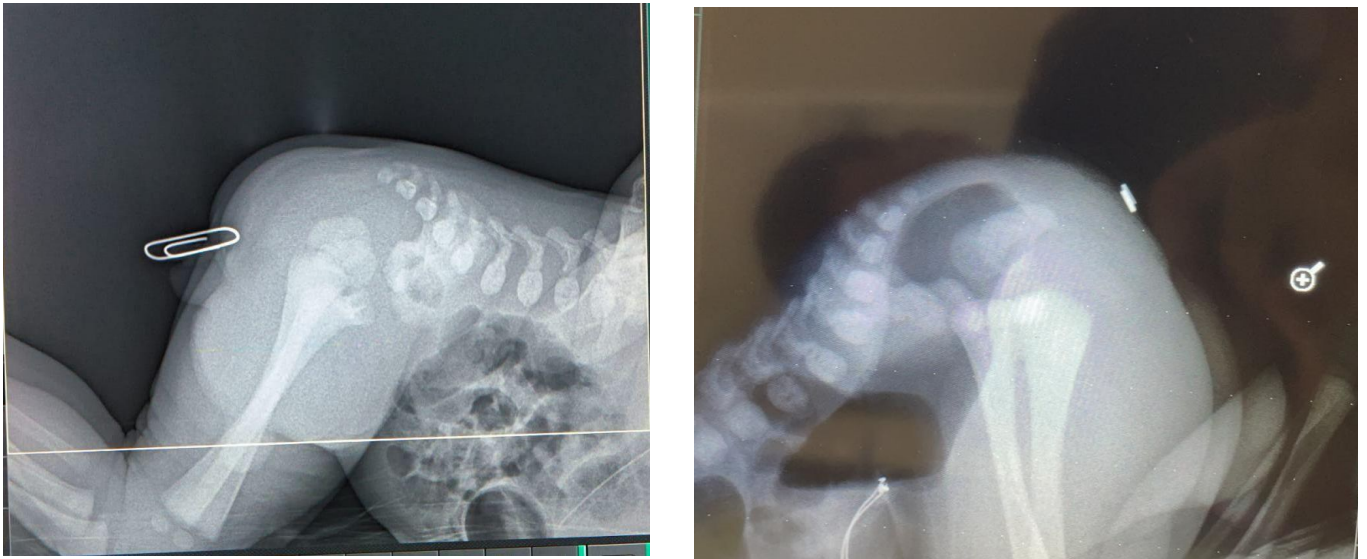


Figura 2. Radiografía de pelvis en decúbito prono con cola levantada con marcador metálico en la fosita anal con rayo lateral. Fuente: Fotografía autoría propia

Tratamiento

La reparación puede llevarse a cabo de forma primaria si, en la radiografía, el recto se encuentra a menos de 1 cm de la piel. Los trastornos asociados se investigan mediante ecografía urinaria, ecografía lumbosacra, radiografía de sacro/pélvica proyecciones anteroposterior y lateral, ecocardiografía. En cambio, si el recto está a más de 1 cm de la piel, o si el recto está a menos de 1 cm de la piel, pero el estado general y las condiciones médicas del bebé no son óptimas, o si se sospecha una fístula proximal al sistema urinario, se pospone la reparación primaria. En estos casos, se realiza una colostomía en el colon descendente, preferiblemente una colostomía de cabos divorciados derivación para evitar el paso de heces al colon distal y prevenir el prolapso intestinal. Esto ayuda a evitar infecciones del sistema urinario a través de la fístula. A las diez semanas de la colostomía, se realiza un colostograma distal de alta presión para revelar la estructura del recto y la localización de la fístula, si está presente. Con esta información, se planifica la reparación quirúrgica definitiva. Se concluye que el tratamiento es quirúrgico en casi todos los casos.

En la actualidad la anorrectoplastia sagital posterior (PSARP) descrita por Alberto Peña en

1980(29), continúa siendo la técnica quirúrgica más eficaz y ampliamente utilizada. Se enfoca en la disección anatómica detallada, basada en sus estudios y experiencias en embriología(31).

La PSARP se utiliza para la mayoría de las variantes. En el caso de pacientes con malformaciones cloacales y un canal común corto, se emplea la ano-recto-vagino-uretroplastia sagital posterior (PSARVUP), de manera similar(31). Para las malformaciones cloacales de tipo alto en mujeres y las MAR con fístula recto vesical en hombres, se prefiere el abordaje abdominoperineal (ya sea por laparoscopia o laparotomía) y las reparaciones en etapas(32).

Complicaciones

Complicaciones derivadas tanto de anomalías congénitas como de tratamientos quirúrgicos. Estas complicaciones pueden clasificarse en dos categorías principales: perioperatorias y tardías(33,34).

Complicaciones perioperatorias tempranas incluyen:

1. **Infecciones del sitio quirúrgico:** Comunes en casos con reparación primaria sin estoma, afectan principalmente a la piel y la capa subcutánea superficial. Se manejan con cuidados locales de la herida.
2. **Separación anastomótica:** Puede ocurrir en anastomosis des vascularizadas o tensas. Esta complicación puede afectar negativamente la expectativa de continencia del paciente y se trata mediante una nueva anastomosis del recto, que se ha retraído hacia la pelvis en el período postoperatorio temprano, utilizando un abordaje sagital posterior.
3. **Lesiones del sistema genitourinario:** Estas deben tratarse de inmediato durante la cirugía. Si se detectan en el postoperatorio, se pueden resolver con enfoques conservadores o quirúrgicos, dependiendo de la lesión (como lesiones de uretra, cuello vesical, uréter ectópico y conducto deferente).
4. **Dermatitis perianal:** Se presenta después del cierre de la ostomía y se trata con cuidados locales y agentes para el estreñimiento.

A largo plazo, los pacientes con anomalías anorrectales (MAR) pueden enfrentar diversas complicaciones, incluyendo estenosis, fistulas, divertículos uretrales, estenosis vaginales y uretrales, y prolapso rectal(35).

1. **Estenosis anastomótica:** Generalmente se trata con dilataciones y cirugía plástica de piel y mucosas. Si el segmento estrechado es extenso, puede ser necesario realizar una nueva anastomosis que implique escisión y movilización del recto.
2. **Fístulas:** Las fístulas rectouretrales pueden ocurrir si una fístula del tracto urinario no es reparada, si una fístula previamente detectada no se cierra adecuadamente, o debido a lesiones uretrales iatrogénicas. Las fístulas rectovaginales pueden desarrollarse por lesiones intraoperatorias del recto o la vagina en el contexto de atresia anal con fístula rectovestibular y malformación cloacal. Todas las fístulas requieren reparación quirúrgica.
3. **Divertículo uretral:** Se presenta en casos de atresia con fístula rectouretral, donde la fístula se une a la uretra en un área distante. Debe tratarse quirúrgicamente si resulta sintomático.
4. **Prolapso rectal:** Es común en pacientes con agenesia sacra, donde la musculatura pélvica está insuficientemente desarrollada, y requiere tratamiento adecuado.
5. **Atresia/estenosis uretral:** Estas afecciones pueden surgir tras la transección iatrogénica completa de la uretra en niños, o después de una anastomosis uretral con mala perfusión al perineo en niñas con malformaciones cloacales. La atresia/estenosis vaginal también puede observarse en malformaciones cloacales con canal común largo, cuando la vagina poco vascularizada se fibrosa tras la anastomosis al perineo. Estos pacientes pueden presentar síntomas como amenorrea, hematocolpos y hematosálpinx en la adolescencia. La reparación puede requerir la utilización de un conducto ileal o rectal, lo que demanda un abordaje abdominal.

1.4. Objetivos.

☐ **Objetivo general:**

Establecer la frecuencia de las anomalías urogenitales congénitas en las malformaciones anorrectales y en los pacientes ingresados al Hospital Universitario del Valle en el período comprendido entre el 01 enero del 2016 al 30 de septiembre de 2024.

☐ **Objetivos específicos:**

1. Analizar las características clínicas y demográficas de los pacientes con malformaciones anorrectales y anomalías urogenitales congénitas.
2. Describir la frecuencia de anomalías urogenitales congénitas en los pacientes con malformaciones anorrectales.
3. Describir la relación entre pacientes con malformaciones anorrectales y otras malformaciones congénitas.

1.5. Metodología

1.5.1. Tipo de estudio:

- **Tipo de estudio: Transversal, descriptivo.**

Área de estudio

Todas las personas del sur occidente colombiano, que potencialmente sean usuarios del HUV y se beneficien del conocimiento generado por este estudio. El Hospital Universitario del Valle, es el centro de referencia público más importante para la atención de pacientes con malformaciones congénitas en la región, durante el período comprendido del estudio. Existe una falta de conocimiento detallado sobre cómo las anomalías urogenitales congénitas se relacionan con las malformaciones anorrectales en esta población específica.

1.5.2. Población y muestra

Pacientes ingresados al Hospital Universitario del Valle con diagnóstico de anomalías urogenitales congénitas y/o malformaciones anorrectales entre el 1 de enero de 2016 y

el 30 de septiembre de 2024. En el año, se estiman 10 pacientes con diagnóstico de novo de malformaciones anorrectales.

Criterios de Inclusión

- o Pacientes con diagnóstico clínico y/o radiológico confirmado de malformaciones anorrectales.
- o Pacientes pediátricos (desde recién nacidos hasta 18 años), ya que el estudio podría incluir malformaciones anorrectales y urogenitales tanto en la población neonatal como pediátrica.
- o Pacientes ingresados en el Hospital Universitario del Valle entre el 01 de enero de 2016 y el 30 de septiembre de 2024.
- o Historias clínicas completas que incluyan diagnósticos, resultados de exámenes, intervenciones quirúrgicas y tratamientos médicos.

Criterios de Exclusión

- o Pacientes que presenten malformaciones anorrectales adquiridas durante el desarrollo o por traumatismos.
- o Pacientes cuyas historias clínicas no estén completas o no contengan información suficiente sobre la malformación anorrectal o anomalía urogenital congénita para ser analizada adecuadamente en el estudio.

1.5.3. Recolección de información

- **Fuentes de datos:** Historias clínicas, registros hospitalarios y bases de datos de pacientes.
- **Variables a recoger:**
 - o Datos demográficos (edad, sexo, etc.)
 - o Diagnósticos específicos de anomalías urogenitales y malformaciones anorrectales.
 - o Resultados de estudios de imágenes y pruebas diagnósticas.
 - o Información sobre intervenciones quirúrgicas y tratamientos recibidos.

4. Metodología

- **Recolección de datos:**

Para la recolección de la información se utilizará un formato prediseñado exclusivamente para tal fin que incluyeron las variables anteriormente mencionadas. Dicho formulario se creó en Epiinfo™ versión 7.2.2.6 (Centers for Disease Control and Prevention), el investigador Universidad Internacional de Andalucía, 2025

principal se encargará de recolectar la información de los archivos clínicos, se guardarán en un Disco extraíble con código de seguridad para abrir los archivos, al cual sólo el investigador principal y el Comité de ética tendrán acceso, la información se guardará por 10 años.

Se realizará una prueba piloto donde se identificarán las necesidades de mejora en el formulario y se calculará el tiempo de diligenciamiento. Posterior a esto, realizará el proceso de recolección formal por parte de los investigadores y varios asistentes previamente capacitados por medio de revisión de las historias clínicas.

Como estrategia para minimizar errores en la digitación de los datos se realizará doble digitación en variables priorizadas en una muestra aleatoria de los registros, al identificarse inconsistencias se realizarán las correcciones pertinentes y se continuará la revisión en una muestra aleatoria de registros hasta que no se encuentren inconsistencias.

1.5.4. Plan de análisis

Para el objetivo 1 y 2. Se llevará a cabo un análisis descriptivo en el que las variables cualitativas se expresarán a través de frecuencias absolutas y relativas, y las variables cuantitativas a través de medidas de tendencia central (mediana, media) y de dispersión (medidas de posición, desviación estándar), de acuerdo a la distribución de los datos. Las variables categóricas se analizaron mediante χ^2 y las pruebas exactas de Fisher y las variables continuas se evaluaron mediante la prueba t de Student.

Para el objetivo 3. Se llevarán a cabo análisis bivariados en los que, para comparar las variables cualitativas entre los grupos, se utilizarán pruebas paramétricas o no paramétricas según el comportamiento y la distribución de los datos. Se calcularán OR en cada desenlace de interés con sus respectivos IC95% para evaluar la precisión de los resultados. Los Valores p inferiores a 0,05 se consideran estadísticamente significativos. Se utilizará el software de paquete estadístico R.

1.5.5. Control de sesgos y factores de confusión

Los resultados se recogerán partir de una fuente secundaria de información se tuvieron en cuenta los siguientes sesgos:

- Sesgo de información: Dado que se trata de un estudio de cohorte retrospectiva, la información será obtenida de las historias clínicas por lo que puede existir información incompleta o faltante
- Sesgo de selección diferencial: Este es un potencial sesgo de los estudios de cohorte retrospectivo, pues dado que el evento ya ocurrió es posible que se seleccione a los pacientes con base en el evento, para minimizar este riesgo se tienen criterios específicos de inclusión y exclusión

Para minimizar la posibilidad de sesgos se realizaron capacitaciones frecuentes al personal encargado de la recolección de datos y una evaluación de calidad de la información de manera constante.

1.6. Fortalezas y limitaciones

La primera limitación es la propia naturaleza inherente de un diseño de cohorte retrospectiva. En segundo lugar, dada la rara frecuencia de estos casos el periodo de seguimiento es corto. En tercer lugar, los estudios diagnósticos que deberían de tener cada uno de los pacientes con MAR es posible que no se tengan en los registros médicos. En cuarto lugar, sólo se evalúan los pacientes con diagnóstico, tratamiento y seguimiento con MAR, como se identificó en el marco teórico se tiene un subregistro de los pacientes con este diagnóstico. En quinto lugar, se incluyen todos los pacientes reportados con CIE 10 relacionado a malformaciones urológicas.

1.7. Consideraciones éticas

- El presente proyecto de investigación se rige por la legislación nacional para la investigación en salud. De acuerdo con la Resolución 8430 de 1993, artículo 11, este estudio corresponde a una investigación "sin riesgo", por dar respuesta a los objetivos de investigación a través de la revisión de historias clínicas y de la aplicación de instrumentos que no modificarán o alterarán la condición de salud actual de los participantes.
- Los objetivos y métodos aquí expuestos consideran las directrices de la declaración de Helsinki, código de Nuremberg, Informe Belmont, normas del CIOMS y Conferencia de Manila, conservando el respeto a los derechos humanos, la dignidad humana, la pertinencia social o bien común y la integridad científica sin incurrir en conflictos de intereses, buscando generar conocimiento generalizable o extrapolable a una población de referencia, que sirva para mejorar la salud, el bienestar y la comprensión de la biología humana.
- De acuerdo con los códigos y declaraciones que ofrecen pautas éticas para la investigación con seres humanos, y respetando los cuatro principios bioéticos básicos o deberes "prima facie" postulados por Beauchamp y Childress, como son la no maleficencia, beneficencia, autonomía y justicia, el investigador principal es responsable de exponer a los pacientes los objetivos del estudio, de tomar el consentimiento informado y de realizar la recolección de datos de manera prospectiva.

- Todo paciente será autónomo y podrá decidir si participa o no del estudio. Finalmente, la selección de los participantes corresponderá únicamente a criterios de elegibilidad y no a otros aspectos personales.
- Se salvaguarda el secreto profesional suprimiendo los datos de identificación del paciente con asignación de códigos para el ordenamiento de la información, donde la institución prestadora de servicios en salud garantizará la custodia de la historia clínica y, por tanto, preservará la confidencialidad de la información. La institución dará aval a través de su comité de ética e investigación institucional, previo inicio del estudio. Sólo el investigador principal tendrá acceso a la información del paciente en caso de requerir dar trazabilidad a un caso en particular. La información de interés para el estudio sólo será utilizada para fines académicos y científicos, de acuerdo a los objetivos de investigación propuestos. Se asegura la confidencialidad de los datos. Dado que corresponde a un estudio retrospectivo no requiere diligenciar consentimiento informado.

1.8. Resultados esperados

Con este estudio, se espera optimizar el tratamiento al comprender cómo las diversas patologías asociadas a las malformaciones anorrectales, lo cual permitirá ajustar los protocolos de tratamiento y personalizar las estrategias para cada condición específica. Además, es posible que este estudio permita identificar las complicaciones de mayor frecuencia, por medio del análisis de los resultados clínicos y radiológicos puede revelar patrones de complicaciones que podrían no ser evidentes a través de la experiencia clínica cotidiana. Como también, garantizar el seguimiento a los pacientes con malformaciones anorrectales con un equipo multidisciplinario que incluya especialidades como neonatología, cardiología, nefrología, gastroenterología y endocrinología cooperan con cirujanos pediátricos y urólogos pediátricos.

1.11 Resultados del estudio Malformaciones anorrectales

En este estudio de cohorte se encontró una edad Gestacional con una mediana de 38 semanas (rango entre 36.5 y 39 semanas). Media de 37.8 semanas (con una desviación estándar de 2.25 semanas). Es decir, la mayoría de los casos de malformaciones anorrectales en este conjunto de datos se encuentran cercanos a las 38 semanas de gestación, con una ligera variabilidad en los casos (rango intercuartílico de 2 semanas).

En cuanto al diagnóstico Prenatal, se identificaron 3 casos (7.14%). Es decir, un porcentaje bajo de malformaciones anorrectales fue diagnosticado prenatalmente en este grupo, lo que sugiere que en la mayoría de los casos no se realizó una detección antes del nacimiento. En este orden de ideas, se evaluaron el número de Controles Prenatales (CPN), encontrando 6 controles (rango entre 3 y 7.5), con una media de 5.17 controles (con una desviación estándar de 3.22). La mediana indica que la mayoría de las madres tuvieron entre 4 y 7 controles prenatales. Sin embargo, hay una dispersión considerable en el número de controles (lo que puede indicar acceso limitado o distintos estándares de atención prenatal), lo que podría explicar la baja detección antenatal. Por lo tanto, se decidió evaluar la distribución

de los Controles Prenatales, en menos de 4 CPN: 8 casos (31.25%), de 4 a 8 CPN: 9 casos (56.25%), más de 8 CPN: 2 casos (12.50%). Es así, que la mayoría de las madres recibieron entre 4 y 8 controles prenatales, pero aún hay un porcentaje importante con menos de 4, lo cual puede tener implicaciones en la detección y manejo de las malformaciones anorrectales en este grupo.

Se identificaron además variables como talla al Diagnóstico en centímetros, con una mediana 50 cm (rango entre 47 y 51.5 cm), con una media de 48.43 cm (desviación estándar de 4.83 cm). La mayoría de los niños diagnosticados con malformaciones anorrectales tienen una talla dentro del rango normal, pero la variabilidad es moderada. De igual forma, se identificó el peso al Diagnóstico en kilogramos, con una mediana de 2.760 kg (rango entre 2.600 y 3.240 kg). Media de 2.794 kg (desviación estándar de 0.531 kg). Por lo tanto, el peso al diagnóstico es cercano al promedio para recién nacidos, aunque hay algo de variabilidad en los valores.

En los antecedentes prenatales se encontró un consumo de medicamentos en la madre (IECA-ARA 2) de 1 caso (2.38%). Un porcentaje muy bajo de madres consumió medicamentos inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARA 2). Y se encontraron en los registros médicos dos casos de consumo de sustancias psicoactivas (4.76%), esta exposición podría influir en el desarrollo fetal y debe considerarse en los casos de malformaciones anorrectales.

En cuanto al seguimiento antenatal se encontró en el reporte ecografía en el líquido amniótico, 3 casos con Polihidramnios (7.14 %), (exceso de líquido amniótico), lo que podría ser un factor de riesgo asociado con malformaciones. Como también se reportaron 8 casos (19.05 %) de CAKUT (Malformaciones del tracto urinario), que corresponde a un porcentaje significativo de los casos de malformaciones anorrectales, esta información es relevante para el manejo integral del paciente. Ver Tabla 1

Tabla 1. Variables del seguimiento médico durante la etapa gestacional

Edad gestacional en semanas, n=32	Mediana (RIC)	Media (DE)
Edad gestacional en semanas, n=32 Me (RIC)	38 (36.5-39.1)	37,8 (2.25)
Diagnóstico prenatal	3 (7.14)	
Numero de controles prenatales, n=17	6 (3-7.5)	5.17 (3.22)
Menos de 4 CPN	8 (31.25)	
De 4 a 8 CPN	9 (56.25)	
Mas de 8 CPN	2 (12.50)	
Talla al diagnóstico (cm) n=16	50 (47 -51.5)	48.43 (4.83)
Peso al diagnóstico (Kg), n=23	2.760 (2.600-3.240)	2.794 (0.531)
Consumo de medicamentos en la madre IECA-ARA 2	1 (2.38)	
Consumo de sustancias psicoactivas.	2 (4.76)	
Líquido amniótico polihidramnios	3 (7.14)	
Diagnóstico prenatal de CAKUT	8 (19.05)	

Comorbilidades

En cuanto a las comorbilidades, se encontraron 3 casos (7.14%) con Síndrome de Down. Es decir, de los casos de malformaciones anorrectales el 7.14% están asociados con el síndrome de Down. Esto podría ser relevante, ya que las malformaciones anorrectales son más comunes en niños con este síndrome, lo cual podría ser un patrón observado en este grupo de datos. El 9.52% (n=4) de los casos presentan hipotiroidismo, lo que es un factor importante a considerar en el manejo médico. El hipotiroidismo puede afectar el desarrollo fetal y se asocia a veces con malformaciones congénitas, incluyendo las anorrectales y el síndrome de Pallister-Hall, que es una rara condición genética que se caracteriza por una serie de anomalías, algunas de las cuales pueden incluir malformaciones en el tracto gastrointestinal. En este caso, un 4.76% (n=2) de los casos de malformaciones anorrectales están asociados con este síndrome. Ver Tabla 2.

Tabla 2. Comorbilidades de pacientes con malformaciones anorrectales

Comorbilidades	Mediana (RIC)
Síndrome Down, n (%)	3 (7.14)
Hipotiroidismo, n (%)	4 (9.52)
Síndrome Pallister hall	2 (4.76)

En cuanto a otras malformaciones congénitas se encontraron cromosomopatías de menor frecuencia como microdelección 21q11, duplicación cromosómica 15q13.3 y un síndrome de opitz.

Estudios imagenológicos

Durante el seguimiento en este grupo de pacientes con malformaciones anorrectales, se realizaron Rx de pelvis proyección lateral con rayo horizontal a 7 casos, en los cuales no se observaba fistula y tampoco salida de meconio por uretra u otro orificio, indica un porcentaje relativamente bajo de los casos (16.67%). Este examen es fundamental para confirmar el diagnóstico y la ubicación de la MAR cuando no hay signos claros de la fístula. Se realizó colostograma a 16 casos (35.71%) y es el estudio más común en este conjunto de datos, realizado en aproximadamente un tercio de los casos. Este estudio es crucial para la evaluación de la anatomía del tracto intestinal y definir la altura de la fistula.

Estudios Imagenológicos Adicionales (diferentes a ecografía): Otros estudios imagenológicos distintos de la ecografía se realizan en un número pequeño de casos, entre ellos: Cistouretrografía miccional a solo un caso (2.38%). Se realizó Gammagrafía DMSA en 3 casos (7.14%). Este estudio nuclear, es utilizado para evaluar la función renal. Se realizó en un pequeño porcentaje de los casos. El renograma Diurético se realizó en 1 caso (2.38%). Se usa para evaluar la función renal en situaciones donde se sospecha una disfunción renal asociada con malformaciones y finalmente se le realizó cistoscopia a un caso (2.38%).

Dentro de los estudios de línea media se realizó ecocardiograma a 32 casos (72.19%) del total de los pacientes evaluados. Es necesario como tamizaje por la alta tasa de comorbilidades cardíacas asociadas con malformaciones anorrectales, especialmente en condiciones como el síndrome de Down. Además, se realizó ecografía renal o abdomen total en 35 casos (92.11%) en búsqueda de posibles anomalías renales o abdominales, que son frecuentes en niños con malformaciones anorrectales. La ecografía renal reportó, tres casos de ectasia renal, un caso de agenesia renal derecha y un caso de ambos uréteres dilatados con pielectasia

bilateral. La ecografía lumbar se realizó a 20 casos (47.62%) para evaluar la anatomía de la región lumbosacra y descartar malformaciones en la columna vertebral/medula espinal.

Se realizaron 17 resonancias magnéticas nucleares casos (34.88%), con el objetivo de evaluar la relación entre las estructuras lumbosacras y el tracto gastrointestinal. Uno de los pacientes requirió Cecostomía/Apendicostomía, por hallazgo de RMN lumbosacra de hidromelia dorso lumbar (Sin coxis). Además de la la hidromelia dorsolumbar se hallaron un caso de medula anclada, 2 casos de lipoma en filum terminal (4.76%) y también hidronefrosis grado IV derecho y grado II izquierdo en otro paciente.

Se realizaron otras imágenes de línea media como la ecografía transfontanelar en 24 casos (57.14%), más de la mitad de los casos, para evaluar el cerebro y detectar posibles anomalías neurológicas; encontrando un caso de quiste plexo coroideo, un caso de hidrocefalia supra e infratentorial y un caso de hamartoma hipotalámico.

La radiografía de tórax se realizó en 29 casos (69.05%). Con esta imagen se buscaban anomalías pulmonares y cardíacas asociadas. Se encontraron dos casos de cardiomegalia y un caso de atelectasia y broncograma apical derecho.

Radiografía de Sacro se realizó en 19 casos (45.24%), con el fin de descartar anomalías en la región sacra y cóxigea. En esta última imagen se calculó el Índice Sacro cóccigeo con una Mediana 0.65 (rango intercuartílico de 0.55 a 0.73) y una media de 0.61 (desviación estándar de 0.19), esto permite realizar un pronóstico de la continencia posterior al PSARP Con el fin de evaluar la relación entre el sacro y el cóccix en casos de malformaciones anorrectales. La radiografía del sacro reportó un caso de agenesia sacra II. Ver tabla 3.

Tabla 3. Imágenes diagnósticas en el grupo con malformaciones anorrectales

Imágenes diagnósticas n=42	Mediana (RIC)
Rx pelvis en decúbito prono proyección lateral rayo horizontal	7 (16.67)
Colostograma	15 (35.71)
Estudios imagenológicos adicionales (diferente a ecografía)	4 (9.52)
Cistouretrografía miccional	1 (2.38)
Gammagrafía DMSA	3 (7.14)

Imágenes diagnósticas n=42	Mediana (RIC)
Renograma diurético	1 (2.38)
Cistoscopia	1 (2.38)
Ecocardiograma	32 (76.19)
Ecografía renal o abdomen, n=39	35 (92.11)
Ecografía lumbar	20 (47.62)
RMN lumbosacra	17 (34.88)
Ecografía Transfontanelar	24 (57.14)
Radiografía de Tórax	29 (69.05)
Radiografía de Sacro n=13	19 (45.24)
Índice Sacrococigeo n=11	0,655 (0,55-0,73)

Malformaciones Anorrectales y Tipos de Fístulas:

Se describen los casos de malformación anorrectal, de acuerdo al sexo. En niños la MAR sin fístula reportó 6 casos, aproximadamente un 26.09%. La fístula Perineal se presentó en 10 casos (43.48%), es el tipo de fístula más común en este grupo de estudio. Se presentaron 3 casos de fístula Bulbar 13% y 4 casos de fístula prostática que corresponde a 17% respectivamente. No se presentó ningún caso de fístula Vesical. Se presentó diagnóstico tardío en 3 niños. Uno con MAR sin fístula a las 60 horas de vida. Dos diagnósticos tardíos en niños con MAR con fístula perineal uno a los 23 días de vida y otro a los 6 meses de vida.

En niñas la MAR con fístula Perineal se presentó en 5 casos (26.32%). La MAR Fístula Vestibular reportó 11 casos, siendo la más frecuente en esta población 57.89%, uno de estos pacientes presentaba fístula perineal con ano normal. La fístula Fourchette y la fístula vaginal solo se presentaron 2 casos de cada una (10.5%) respectivamente. Se reportó el hallazgo de un caso de duplicación vaginal (2.38%) y un caso de atresia/estenosis rectal que corresponde al 2.38%, presentando una obstrucción parcial manejado como estreñimiento crónico y luego del diagnóstico se sometió a dilataciones sin adecuada respuesta por lo que requirió PSARP. Durante el periodo del estudio no se presentó ningún caso de cloaca.

En niñas se realizó diagnóstico tardío en 4 niñas quienes tenían fístula perineal. Dos de ellas a los 3 meses y 5 meses por cuadro de sepsis gastrointestinal, otras 2 niñas a los 2 años y 14 años por estreñimiento crónico quienes habían consultado previamente en múltiples ocasiones. Ver Tabla 4 y 5.

Tabla 4. Presentación clínica de pacientes con malformación anorrectal

Presentación clínica Malformación anorrectal n=42	Mediana (RIC)
Malformación anorrectal sin fistula, n (%)	6 (14.29)
Fístula Perineal	15 (35.71)
Fistula uretral	1 (2.38)
Fístula Bulbar	2 (4.76)
Fístula Prostática	4 (9.30)
Fistula Vesical	0 (0.0)
Fistula Fourchette	2 (4.76)
Fistula Vestibular	11 (26.19)
Fistula Vaginal	2 (4.76)
Atresia o estenosis rectal	1 (2.38)
MAR asociada a otros síndromes genéticos	4 (9.52)

Tabla 5. Presentación clínica de pacientes con malformación anorrectal clasificada por sexo.

Niñas n=19		Niños n=23	
Fístula Perineal	5 (26.32)	MAR sin fistula, n (%)	6 (26.09)
Fistula Vestibular	11 (57.89)	Fístula Perineal	10 (43.48)
Fistula Fourchette	2 (10.53)	Fístula Uretrobulbar	3 (13.04)
Fistula Vaginal	2 (10.53)	Fístula Prostática	4 (17.39)
Membrana o estenosis rectal	1 (5.26)	Fistula Vesical	0 (0.0)

Comorbilidades y Anomalías Asociadas:

Dentro de las comorbilidades se encontró dilatación del Tracto Urinario, en 8 casos que corresponde al 19%, siendo frecuente en pacientes con malformaciones anorrectales, También se encontró agenesia Renal en el 7.1% de los casos (n=3), la displasia Renal Multiquística, se presentó en un caso al igual que la rotación Renal, el megauréter Congénito, el ureteroceles, Criptorquidia Bilateral y la mega vejiga con un 2.4% respectivamente. Las hipospadias se presentaron en 3 casos (7.1%).

Las unidades renales afectadas fueron en el 7.1% de los casos en un solo lado y afectado bilateral en 2 casos que corresponde a 4.8%. Además, se describen las MAR asociadas a otros Síndromes Genéticos en el 9.5% (n=4). De los casos

evaluados por genetista, se realizaron diagnóstico de dos casos de Síndrome Pallister hall.

Complicaciones

La principal complicación relacionada con MAR es la mortalidad, que ocurrió en el 7.1% de los casos en seguimiento (n=3). La mortalidad en este grupo de pacientes es relativamente baja y no estuvo asociada los procedimientos quirúrgicos realizados. La Infección del Tracto Urinario (ITU) se presentó de igual forma en el 7.1% de los pacientes, una complicación común en niños con malformaciones renales o tracto urinario anómalo. La hospitalización clasificada como prolongada en este grupo de estudio ocurrió en el 7.1%, esto podría estar relacionado con complicaciones postquirúrgicas, infecciones u otras complicaciones asociadas a las malformaciones anorrectales.

Como también, se evaluó en este estudio el requerimiento de otras intervenciones quirúrgicas adicionales, identificando que el 7.1%, requirieron otras intervenciones quirúrgicas relacionadas a complicaciones postoperatorias o necesidades de tratamiento adicional, lo que puede reflejar la complejidad del manejo de estas malformaciones.

El 33% (n=14) de los pacientes con MAR de nuestro hospital durante el período estudiado presentaron algún tipo de anomalía urogenital. Este porcentaje es relativamente alto, lo que podría indicar que las malformaciones urogenitales tienen una prevalencia considerable. De los pacientes con malformaciones urológicas 4 (28.5%) tenían 2 o más malformaciones urinarias lo cual es relevante. Solo se presentó un caso de criptorquidia. Ver Tabla 6.

Tabla 6. Tabla de malformaciones Urológicas

Malformaciones Urológicas n=14	
Dilatación del tracto urinario	8 (19.05)
Agenesia Renal	3 (7.14)
Displasia Renal Multiquística	1 (2.38)
Rotación renal	1 (2.38)

Megauréter congénito,	1 (2.38)
Ureterocele	1 (2.38)
Megavejiga	1 (2.38)
Hipospadias	3 (7.14)
Criptorquidia bilateral	1 (2.38)
Unidades renales afectadas (1-2)	
Unidades renales afectadas 1	3 (7.14)
Unidades renales afectadas 2	2 (4.76)

1.12 *Discusión*

Las malformaciones anorrectales (MAR) son un grupo heterogéneo de defectos congénitos que afectan el desarrollo del ano y el recto(36), y con frecuencia también involucran el sistema genitourinario. Estas anomalías comprenden un amplio rango de afecciones, que van desde un leve desplazamiento del canal anal hasta la fusión total del anorrecto con la vagina y la uretra, acompañada de un esfínter hipoplásico y músculos del suelo pélvico poco desarrollados(36,37).

En 2011, Goossens et al.(14) en un estudio retrospectivo en el que evaluaron los métodos diagnósticos para identificar malformaciones urológicas en 331 pacientes con malformaciones anorrectales, encontrando una incidencia general de anomalías urológicas del 52%. Observaron que tanto la incidencia de anomalías urológicas como el tiempo de seguimiento urológico disminuían a medida que la complejidad de las malformaciones anorrectales se reducía. Las anomalías más comunes fueron hidronefrosis, reflujo vesicoureteral, disfunción del tracto urinario inferior e incontinencia urinaria. Además, la invasividad del tratamiento aumentaba según el grado de complejidad de la malformación anorrectal. La disfunción del tracto urinario inferior que requirió atención urológica fue del 43% en pacientes con anomalías lumbosacras o medulares, en comparación con solo el 8% en aquellos sin anomalías en esas regiones. Con esta descripción, los autores indicaron que todos los pacientes con malformaciones anorrectales complejas deben someterse a estudios urodinámicos.

Las MAR a menudo se asocian con comorbilidades que involucran diversos sistemas. Aunque las comorbilidades son infrecuentes, en nuestro estudio algunas de ellas, como el síndrome de Down y el hipotiroidismo, son de particular relevancia en este contexto. La relación entre las malformaciones anorrectales congénitas y el hipotiroidismo no está claramente establecida en la literatura médica. Sin embargo, algunos estudios han investigado la presencia de anomalías congénitas adicionales en pacientes con hipotiroidismo congénito. Por ejemplo, un estudio basado en la población italiana encontró una alta prevalencia de malformaciones congénitas adicionales en infantes con hipotiroidismo congénito, siendo las anomalías cardíacas las más frecuentes, aunque también se observaron anomalías en el sistema nervioso y gastrointestinal(38). Los niños con hipotiroidismo congénito presentan un riesgo significativamente mayor de anomalías renales y urológicas congénitas. Un estudio mostró que estos niños tienen un aumento en la prevalencia de estas anomalías con un odds ratio (OR) de 13.2, lo que sugiere una fuerte asociación(39). Además, se ha identificado una mutación en el gen PAX8 que causa hipotiroidismo congénito y está asociada con malformaciones del tracto urogenital, lo que indica una posible base genética compartida para estas condiciones(40).

En nuestro estudio de reporto el hallazgo de dos casos con síndrome de Pallister-Hall. Este síndrome, aunque poco frecuente, está asociado con malformaciones en varios órganos trastorno genético raro que se asocia con una variedad de malformaciones urológicas debido a mutaciones en el gen GLI3, que afectan el desarrollo del sistema urogenital. Las anomalías urológicas en el síndrome de Pallister-Hall incluyen aplasia o hipoplasia renal, hidroureter, hidronefrosis y, en algunos casos, un seno urogenital común(40,41). Estas malformaciones se deben a la expresión constitutiva del represor GLI3 (GLI3R), que altera la señalización del desarrollo embrionario, particularmente en el patrón del conducto nefrítico y la morfogénesis del brote ureteral(41). Estas malformaciones pueden presentarse de manera aislada o asociadas con otras anomalías congénitas, como las urológicas, cardíacas y musculoesqueléticas(38). En este sentido, el diagnóstico genético y la evaluación de posibles síndromes asociados deberían ser considerados en

pacientes con MAR para un manejo más integral y personalizado.

En cuanto al diagnóstico y la evaluación clínica, los estudios de imagen son herramientas fundamentales para identificar las alteraciones de la línea media y las malformaciones asociadas. En esta cohorte de pacientes, los estudios más utilizados incluyen la ecografía renal y abdominal, el ecocardiograma y la radiografía de tórax. Estos estudios reflejan la alta prevalencia de comorbilidades renales, cardíacas y pulmonares en los pacientes con MAR, lo que subraya la necesidad de un enfoque diagnóstico exhaustivo. Las anomalías renales y cardíacas, como la estenosis pulmonar y las cardiopatías con cortocircuito de izquierda a derecha, son comunes en este grupo.

Por ejemplo, las malformaciones de la línea media, a menudo se asocian con otras anomalías congénitas, incluidas las cardíacas. En nuestra cohorte se encontraron 7 pacientes (16.6%). La literatura médica sugiere que existe una prevalencia significativa de defectos cardíacos congénitos en pacientes con MAR. Un estudio encontró que el 17% de los pacientes con MAR también presentaban defectos congénitos cardíacos, y que estos defectos estaban distribuidos de manera similar entre las MAR leves y severas(42). Otro estudio destacó que, en pacientes con MAR leves, como las fístulas rectoperineales y rectovestibulares, la frecuencia de defectos cardíacos congénitos era notablemente alta, alcanzando el 79%(43).

En esta cohorte, la radiografía sacra y la resonancia magnética lumbosacra son de gran relevancia, ya que las malformaciones anorrectales se asocian frecuentemente con anomalías en la región sacra y lumbosacra. Dado que las malformaciones de la línea media, como las MAR, están frecuentemente asociadas con anomalías espinales, incluyendo disrafismo espinal y anomalías del cordón espinal. La radiografía sacra y la resonancia magnética lumbosacra son herramientas diagnósticas importantes para evaluar estas anomalías. Barraza en 2001(13), recomienda la realización de estudios de imagen, como radiografía de columna, ecografía renal y ecocardiograma, para detectar posibles alteraciones anatómicas de la línea media, así como análisis séricos y urinarios para descartar acidosis metabólica.

La literatura médica indica que la resonancia magnética (RM) lumbosacra es útil para detectar disrafismo espinal oculto, que puede no ser evidente en evaluaciones radiológicas convencionales o exámenes físicos. En un estudio, se encontró que el disrafismo espinal estaba presente en el 34.2% de los pacientes con MAR, y la RM fue crucial para identificar estas anomalías(44). Además, se ha demostrado que las anomalías sacras y vertebrales están significativamente correlacionadas con anomalías del cordón espinal en la RM(45)

Los resultados muestran que los tiempos de intervención y tratamiento son bastante variables entre los pacientes, con una tendencia general a que las cirugías se realicen en un plazo prolongado después del nacimiento (especialmente las relacionadas con el descenso y cierre de colostomía). Este retraso en los procedimientos puede reflejar la complejidad de los casos tratados y las decisiones clínicas individualizadas. La baja frecuencia de profilaxis antibiótica sugiere que no hubo una indicación común para su uso en todos los casos.

En la literatura médica, se encontró un estudio que analizó la reparación mínimamente invasiva de anomalías congénitas, incluyendo las malformaciones anorrectales, reportó una mediana de estancia postoperatoria de 3 días, con un percentil 75 de 5 días y un percentil 90 de 8 días(46). En este estudio la alta dispersión en los tiempos podría sugerir la necesidad de optimizar los procesos para reducir los tiempos de espera en intervenciones clave, dado que reportaron una media de 30 días. Otro estudio, comparó los resultados a mediano plazo de procedimientos laparoscópicos asistidos de anorrectoplastia en una etapa versus tres etapas para malformaciones anorrectales con fístula rectoprostática y rectobulbar. No se encontraron diferencias significativas en la estancia hospitalaria postoperatoria entre los dos grupos, siendo de aproximadamente 10.2 ± 2.3 días para el grupo de una etapa y 8.5 ± 2.2 días para el grupo de tres etapas(47).

En este estudio, la presentación clínica de las malformaciones anorrectales es extremadamente diversa, con una prevalencia significativa de fístulas perineales y fístulas vestibulares, lo que resalta la variabilidad en la expresión de estas malformaciones. Resultados similares reportados Barraza León (13), en 2001,

realizado en México sobre malformaciones congénitas asociadas con malformaciones anorrectales. Este trabajo fue retrospectivo e incluyó a 143 pacientes, de los cuales el 62% eran varones. Las malformaciones anorrectales más comunes fueron las fístulas rectoperineales en niños. Las malformaciones asociadas con mayor frecuencia fueron las urinarias (37%), seguidas por las cardíacas (30%) y la asociación VACTER (25%). Los pacientes con síndrome de Down presentaron malformaciones anorrectales sin fístula. En un 15% de los casos se observó acidosis tubular renal.

Las complicaciones relacionadas con las malformaciones anorrectales, como infecciones urinarias, hospitalizaciones prolongadas y la necesidad de intervenciones quirúrgicas adicionales, son raras en este grupo, pero no dejan de ser eventos clínicamente significativos. Aunque solo el 7.1% de los casos presentó estas complicaciones, su presencia resalta la complejidad de las MAR y la necesidad de un manejo adecuado para minimizar su impacto.

Las complicaciones también reflejan la carga de estas malformaciones en la salud global de los pacientes, subrayando la importancia de estrategias de manejo preventivas y de seguimiento a largo plazo. Una revisión sistemática, reporta que las complicaciones a largo plazo más comunes incluyen incontinencia fecal, estreñimiento crónico y disfunción urinaria, que pueden afectar significativamente la calidad de vida de los pacientes(48). La incontinencia fecal se reporta en un rango del 16.7% al 76.7%, mientras que el estreñimiento crónico varía entre el 22.2% y el 86.7%(48).

En este estudio, se observó una alta tasa de malformaciones asociadas en varios sistemas, como el cardiovascular, el vertebral, el musculoesquelético y el gastrointestinal. La asociación VACTERL se presentó en una proporción significativa de los pacientes en un 9.52%. El estudio de van de Putte et al., destaca que las MAR y la atresia esofágica/fístula traqueoesofágica son las características más frecuentemente observadas en los casos de VACTERL, ocurriendo en el 62%

de los casos(49). Además, el estudio de Lautz et al. muestra que las MAR están presentes en un 36.2% de los niños que cumplen con los criterios de diagnóstico de VACTERL(50).

La implementación de protocolos estandarizados para el cribado de anomalías asociadas a VACTERL en niños con MAR ha mejorado significativamente la detección de estas anomalías, lo que subraya la importancia de un cribado sistemático(51).

Las malformaciones musculoesqueléticas también fueron comunes, lo que sugiere una alta comorbilidad en estos pacientes. Las malformaciones cardíacas varían en su prevalencia, destacando la estenosis pulmonar y las cardiopatías con cortocircuito de izquierda a derecha como las más frecuentes, mientras que las más raras, como la atresia tricúspidea y la coartación aórtica, fueron menos comunes. Esta diversidad en las comorbilidades resalta la complejidad del manejo de los pacientes con MAR, que requieren un enfoque integral y multidisciplinario que contemple todas las posibles alteraciones asociadas.

La variabilidad en la expresión de las MAR también se observa en la diferencia de severidad entre los sexos. Jonker et al., encontró que las niñas tienden a presentar formas más leves de MAR, mientras que los niños presentan formas más severas(52). Además, las formas severas suelen diagnosticarse temprano, mientras que las formas leves pueden diagnosticarse más tarde debido a síntomas menos evidentes, como el estreñimiento crónico(52). Es decir, el diagnóstico tardío de malformaciones anorrectales es una preocupación importante, especialmente en pacientes con fístulas perineales y síntomas menos evidentes, como el estreñimiento. La falta de diagnóstico temprano puede retrasar la intervención y complicar el manejo de las malformaciones, lo que resalta la necesidad de un mayor índice de sospecha y una evaluación temprana en casos con síntomas compatibles.

1.13. Conclusiones

En conclusión, este estudio destaca la complejidad de las malformaciones anorrectales y la importancia de una evaluación diagnóstica exhaustiva, que considere no solo la malformación anorrectal en sí, sino también las comorbilidades asociadas. Un enfoque multidisciplinario, que involucre a pediatras, cirujanos, cardiólogos, urólogos y genetistas, es esencial para el manejo adecuado de estos pacientes y para la optimización de su pronóstico a largo plazo. Un diagnóstico oportuno podría prevenir complicaciones y mejorar los resultados a largo plazo.

La mayoría de las malformaciones anorrectales fueron diagnosticadas a término (alrededor de 38 semanas) con una talla y peso dentro del rango normal. El diagnóstico prenatal es bajo, y aunque no se identifica una tendencia clara de factores de riesgo como consumo de sustancias o medicamentos, algunos casos muestran factores de riesgo asociados (como el polihidramnios o el diagnóstico prenatal de CAKUT).

Las comorbilidades observadas son relativamente raras en comparación con el total de casos, pero algunas de ellas (como el síndrome de Down y el hipotiroidismo) están asociadas con un mayor riesgo de malformaciones congénitas, incluyendo malformaciones anorrectales. Esto sugiere que estos factores genéticos y metabólicos deben ser considerados durante la evaluación y el seguimiento de los casos.

Los estudios que se realizan en menor porcentaje, como la cistouretrografía miccional, la gammagrafía DMSA y la cistoscopia, son más especializados y se realizan solo en casos con indicaciones específicas. La colostomía derivativa se realiza de manera rápida, generalmente en 2 a 3 días. Esto sugiere que la intervención inicial se lleva a cabo pronto, lo cual es consistente con las pautas internacionales para estabilizar a los pacientes.

El tiempo desde el diagnóstico hasta el procedimiento es mucho más variable, con

algunos pacientes experimentando un tiempo de espera largo. Este patrón podría reflejar un retraso en la intervención, posiblemente relacionado con la disponibilidad de recursos, acceso al colostograma previo al descenso, a la gravedad de la condición o la disponibilidad de programación de la cirugía e incluso el retraso diagnóstico. La hospitalización también muestra una notable dispersión, con algunos pacientes permaneciendo en el hospital durante más tiempo, lo que podría estar relacionado con complicaciones o la gravedad de la malformación anorrectal. En cuanto a la presentación clínica, las fístulas perineales (33.3%) y vestibulares (21.4%) son los tipos más comunes. Otras fístulas y malformaciones raras, como la fístula vesical (0%) y la fístula perineal con ano normal (2.4%) o la estenosis rectal (2.4%), son poco comunes, lo que indica que son casos atípicos. Las comorbilidades renales y urológicas son comunes, como se refleja en la presencia de dilatación del tracto urinario (16.7%) y agenesia renal (7.1%).

Las complicaciones reportadas (mortalidad, ITU, hospitalización prolongada e intervenciones quirúrgicas adicionales) son poco frecuentes, cada una afectando aproximadamente el 7.1% de los pacientes. Esto sugiere que, aunque las complicaciones pueden ser graves, no son la norma y la mayoría de los pacientes parecen evolucionar favorablemente. Estas complicaciones reflejan eventos relacionados con el manejo postquirúrgico o con la presencia de anomalías adicionales (como problemas renales o infecciones).

La asociación VACTERL (16.7%) y las malformaciones musculoesqueléticas (16.7%) son los patrones más comunes de malformaciones asociadas. Esto sugiere que los pacientes con malformaciones anorrectales tienen una alta probabilidad de presentar malformaciones en otros sistemas, especialmente en la columna vertebral, musculoesquelético, gastrointestinal y urogenital. Las malformaciones cardíacas son diversas, siendo las más comunes la estenosis pulmonar (11.9%) y las cardiopatías con cortocircuito de I-D (9.5%). Estas malformaciones cardíacas pueden agravar las condiciones clínicas de los pacientes y requieren un seguimiento especializado.

1.14 Referencias

1. Teixeira OHP, Malhotra K, Sellers J, Mercer S. Cardiovascular anomalies with imperforate anus. Arch Dis Child [Internet]. 1983 Sep 1 [cited 2024 Aug 30];58(9):747–9. Available from: <https://adc.bmj.com/content/58/9/747>
2. Coto Boza A 1976. Caracterización de los pacientes egresados con diagnóstico de ano imperforado del Servicio de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital Nacional de Niños: análisis de 6 años (2005-2010) /. 2015.
3. Antonio Martínez Quiroz R, Montoya-Reales DA, Fernando J, Andino R. Malformaciones Anorrectales: Diagnóstico y Tratamiento. Cinco años de experiencia, Honduras. REV MED HONDUR. 2016;84(2).
4. McPherson E. Renal anomalies in families of individuals with congenital solitary kidney. Genet Med [Internet]. 2007 May [cited 2024 Aug 31];9(5):298–302. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17505207/>
5. Walker EYX, Winyard P, Marlais M. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: antenatal diagnosis, management and counselling of families. Pediatr Nephrol [Internet]. 2024 Apr 1 [cited 2024 Aug 31];39(4):1065. Available from: </pmc/articles/PMC10899401/>
6. Walawender L, Becknell B, Matsell DG. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: defining risk factors of disease progression and determinants of outcomes. Pediatr Nephrol [Internet]. 2023 Dec 1 [cited 2024 Aug 31];38(12):3963. Available from: </pmc/articles/PMC10914409/>
7. Stonebrook E, Hoff M, Spencer JD. Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: A Clinical Review. Curr Treat Options Pediatr [Internet]. 2019 Sep 15 [cited 2024 Aug 31];5(3):223. Available from: </pmc/articles/PMC7451090/>
8. Lombel RM, Brakeman PR, Sack BS, Butani L. Urologic Considerations in Pediatric Chronic Kidney Disease. Adv Chronic Kidney Dis. 2022 May 1;29(3):308–17.
9. Soliman NA, Ali RI, Ghobrial EE, Habib EI, Ziada AM. Pattern of clinical presentation of congenital anomalies of the kidney and urinary tract among infants and children. Nephrology (Carlton) [Internet]. 2015 Jun 1 [cited 2025 Jan 31];20(6):413–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25645028/>
10. Liu Y, Shi H, Yu X, Xiang T, Fang Y, Xie X, et al. Risk Factors Associated with Renal and Urinary Tract Anomalies Delineated by an Ultrasound Screening Program in Infants. Front Pediatr [Internet]. 2022 Jan 24 [cited 2024 Aug 31];9. Available from: </pmc/articles/PMC8819178/>
11. Mahmoud AH, Talaat IM, Tlili A, Hamoudi R. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract. Front Med (Lausanne) [Internet]. 2024 Jul 15 [cited 2024 Aug 31];11:1384676. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fmed.2024.1384676/full>
12. Wood D, Wilcox D. Hypospadias: lessons learned. An overview of incidence, epidemiology, surgery, research, complications, and outcomes. International Journal of Impotence Research 2022 35:1 [Internet]. 2022 Mar 29 [cited 2024 Aug 31];35(1):61–6. Available from: <https://www.nature.com/articles/s41443-022-00563-7>
13. Barraza AR. Malformaciones congénitas asociadas en pacientes con malformación anorrectal atendidos en el instituto nacional de pediatría de enero de 1995 a diciembre del 2000. México; 2001.

14. Goossens WJH, De Blaauw I, Wijnen MH, De Gier RPE, Kortmann B, Feitz WFJ. Urological anomalies in anorectal malformations in the Netherlands: Effects of screening all patients on long-term outcome. *Pediatr Surg Int*. 2011 Oct;27(10):1091–7.
15. Sanchez S, Ricca R, Joyner B, Waldhausen JHT. Vesicoureteral reflux and febrile urinary tract infections in anorectal malformations: A retrospective review. *J Pediatr Surg*. 2014 Jan;49(1):91–4.
16. Duci M, Midrio P, Castagnetti M, Gamba P, Faggin R, Fascetti-Leon F. Urinary Tract Anomalies in Patients with Anorectal Malformations: The Role of Screening and Clinical Follow-Up. *Urology*. 2020 Sep 1;143:216–20.
17. Fuchs ME, Halleran DR, Bourgeois T, Sebastião Y, Weaver L, Farrell N, et al. Correlation of anorectal malformation complexity and associated urologic abnormalities. *J Pediatr Surg*. 2021 Nov 1;56(11):1988–92.
18. de Beaufort CMC, van den Akker ACM, Kuijper CF, Broers CJM, de Jong JR, de Beer SA, et al. The Importance of Screening for Additional Anomalies in Patients with Anorectal Malformations: A Retrospective Cohort Study. *J Pediatr Surg*. 2023 Sep 1;58(9):1699–707.
19. de Beaufort CMC, Boom DT, Mackay TM, Dekker JJML, Arguedas Flores OE, de Jong JR, et al. Potential benefits of routine cystoscopy and vaginoscopy prior to reconstructive surgery in patients with an anorectal malformation. *Pediatr Surg Int*. 2023 Dec 1;39(1).
20. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2007 [cited 2024 Aug 30];2(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17651510/>
21. Ford K, Peppas M, Zylbersztejn A, Curry JI, Gilbert R. Birth prevalence of anorectal malformations in England and 5-year survival: a national birth cohort study. *Arch Dis Child* [Internet]. 2022 Aug 1 [cited 2024 Aug 30];107(8):758–66. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35318197/>
22. Bischoff A, Frischer J, Dickie BH, Peña A. Anorectal malformation without fistula: a defect with unique characteristics. *Pediatr Surg Int* [Internet]. 2014 [cited 2024 Aug 30];30(8):763–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24969816/>
23. Miyake Y, Lane GJ, Yamataka A. Embryology and anatomy of anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* [Internet]. 2022 Dec 1 [cited 2024 Aug 30];31(6). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36417783/>
24. Oh C, Youn JK, Han JW, Yang HB, Kim HY, Jung SE. Analysis of Associated Anomalies in Anorectal Malformation: Major and Minor Anomalies. *J Korean Med Sci* [Internet]. 2020 Apr 4 [cited 2024 Aug 30];35(14). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32152527/>
25. Gangopadhyay AN, Pandey V. Anorectal malformations. *J Indian Assoc Pediatr Surg* [Internet]. 2015 Jan 1 [cited 2024 Aug 30];20(1):10. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/268748/>
26. Levitt MA, Peña A. Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases. *Semin Pediatr Surg* [Internet]. 2010 May [cited 2024 Aug 30];19(2):128–38. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20307849/>
27. Warne SA, Wilcox DT, Ledermann SE, Ransley PG. Renal Outcome in Patients with Cloaca. *J Urol*. 2002 Jun 1;167(6):2548–51.
28. Peña A, Levitt MA, Hong A, Midulla P, Lund D, Coran A. Surgical Management of Cloacal Malformations: A Review of 339 Patients. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2004 [cited 2024 Aug 31];39(3):470–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15017572/>
29. Skerrett C, DaJusta DG, Fuchs ME, Pohl H, Gomez-Lobo V, Hewitt G. Long-term urologic and gynecologic follow-up and the importance of collaboration for patients

- with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* [Internet]. 2020 Dec 1 [cited 2024 Aug 31];29(6). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33288143/>
30. Harris KT, Wilcox DT. Management of the urological tract in children with anorectal malformations – a contemporary review. Vol. 15, *Therapeutic Advances in Urology*. SAGE Publications Inc.; 2023.
 31. Cahill JL, Christie DL. Results after posterior sagittal anorectoplasty: a new approach to high imperforate anus. *Am J Surg* [Internet]. 1985 [cited 2024 Aug 31];149(5):629–31. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3993843/>
 32. van Ling JA, Bökkerink GMJ, de Blaauw I, Botden SMBI. Development of a posterior sagittal anorectal surgical teaching model. *BMC Pediatr* [Internet]. 2021 Dec 1 [cited 2024 Aug 31];21(1). Available from: [/pmc/articles/PMC7839225/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3993843/)
 33. Divarci E, Ergun O. General complications after surgery for anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* [Internet]. 2020 Apr 1 [cited 2024 Aug 31];36(4):431–45. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32086570/>
 34. Maerzheuser S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, et al. German network for congenital uro-rectal malformations: first evaluation and interpretation of postoperative urological complications in anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* [Internet]. 2011 Oct [cited 2024 Aug 31];27(10):1085–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21792651/>
 35. Hakalmaz AE, Topuzlu Tekant G. Anorectal Malformations and Late-Term Problems. Vol. 58, *Turkish Archives of Pediatrics*. AVES; 2023. p. 572–9.
 36. Alamo L, Meyrat BJ, Meuwly JY, Meuli RA, Gudinchet F. Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth. *Radiographics* [Internet]. 2013 [cited 2025 Jan 14];33(2):491–512. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23479709/>
 37. de Blaauw I, Stenström P, Yamataka A, Miyake Y, Reutter H, Midrio P, et al. Anorectal malformations. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2024 Dec 1 [cited 2025 Jan 14];10(1):88. Available from: <https://portal.research.lu.se/en/publications/anorectal-malformations>
 38. Wondemagegnehu BD, Asfaw SW, Mamo TN, Aklilu WK, Robelie AT, Gebru FT, et al. Incidence of associated anomalies in children with anorectal malformation: A 1-year prospective observational study in a low-income setting. *Medicine* [Internet]. 2024 Sep 20 [cited 2025 Jan 14];103(38): e39811. Available from: https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2024/09200/incidence_of_associated_anomalies_in_children_with.18.aspx
 39. Kumar J, Gordillo R, Kaskel FJ, Druschel CM, Woroniecki RP. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with congenital hypothyroidism. *J Pediatr* [Internet]. 2009 Feb [cited 2025 Jan 14];154(2):263–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18823909/>
 40. Carvalho A, Hermanns P, Rodrigues AL, Sousa I, Anselmo J, Bikker H, et al. A new PAX8 mutation causing congenital hypothyroidism in three generations of a family is associated with abnormalities in the urogenital tract. *Thyroid* [Internet]. 2013 Sep 1 [cited 2025 Jan 14];23(9):1074–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23647375/>
 41. Blake J, Hu D, Cain JE, Rosenblum ND. Urogenital development in Pallister-Hall syndrome is disrupted in a cell-lineage-specific manner by constitutive expression of GLI3 repressor. *Hum Mol Genet* [Internet]. 2016 Feb 1 [cited 2025 Jan 14];25(3):437–47. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26604140/>
 42. Liu Y, Li K, Wu J, Li H, Geng X, Gu Y. [Morbidity of congenital heart disease in children with anorectal malformations and related treatment]. *Zhejiang Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban* [Internet]. 2020 Oct 1 [cited 2025 Jan 14];49(5):597–602. Available

- from: <https://europepmc.org/articles/PMC8800670>
43. Feng W, Zhang M, Hou J, Die X, Wang Y, Liu R. Clinical characteristics of congenital heart defects in mild congenital anorectal malformation: single-centre experience. *BMC Pediatr* [Internet]. 2024 Dec 1 [cited 2025 Jan 14];24(1):1–10. Available from: <https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-023-04518-9>
 44. Kim SM, Chang HK, Lee MJ, Shim KW, Oh JT, Kim DS, et al. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2010 Apr [cited 2025 Jan 14];45(4):769–76. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20385285/>
 45. Esposito G, Totonelli G, Morini F, Contini G, Palma P, Mosiello G, et al. Predictive value of spinal bone anomalies for spinal cord abnormalities in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2021 Oct 1 [cited 2025 Jan 14];56(10):1803–10. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34167803/>
 46. Apfeld JC, Sebastião Y V., Deans KJ, Minneci PC. Benchmarking utilization, length of stay, and complications following minimally invasive repair of major congenital anomalies. *Surg Endosc* [Internet]. 2022 Feb 1 [cited 2025 Jan 14];36(2):1633–49. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33689012/>
 47. Xiao H, Huang R, Chen L, Diao M, Cheng W, Li L, et al. The midterm outcomes of 1-stage versus 3-stage laparoscopic-assisted anorectoplasty in anorectal malformations with rectoprostatic fistula and rectobulbar fistula: A retrospective cohort study. *Medicine* [Internet]. 2018 Aug 1 [cited 2025 Jan 14];97(32). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30095662/>
 48. Rigueros Springford L, Connor MJ, Jones K, Kapetanakis V V., Giuliani S. Prevalence of Active Long-term Problems in Patients With Anorectal Malformations: A Systematic Review. *Dis Colon Rectum* [Internet]. 2016 Jun 1 [cited 2025 Jan 14];59(6):570–80. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27145316/>
 49. van de Putte R, van Rooij IALM, Marcelis CLM, Guo M, Brunner HG, Addor MC, et al. Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases: a EUROCAT population-based study. *Pediatr Res* [Internet]. 2020 Feb 1 [cited 2025 Jan 14];87(3):541–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31499513/>
 50. Lautz TB, Mandelia A, Radhakrishnan J. VACTERL associations in children undergoing surgery for esophageal atresia and anorectal malformations: Implications for pediatric surgeons. *J Pediatr Surg*. 2014 Aug 6;50(8):1245–50.
 51. Evans-Barns HME, Porrett L, Hartmann PL, Taranto J, Jackson-Fleurus S, Dinning PG, et al. Screening for VACTERL Anomalies in Children with Anorectal Malformations: Outcomes of a Standardized Approach. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2023 Jul 1 [cited 2025 Jan 14];58(7):1263–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36890099/>
 52. Jonker JE, Trzpis M, Broens PMA. Underdiagnosis of Mild Congenital Anorectal Malformations. *J Pediatr* [Internet]. 2017 [cited 2025 Jan 14]; 186:101–5. Available from: www.jpeds.com

1.15. Anexos

Anexo 1. Variables

Variable	Definición operacional	Tipo de variable	Valores posibles	Método de recolección
Edad	Edad del paciente en años cumplidos	Cuantitativa Continua	40, 41, ... años	Historia clínica
Sexo	Sexo del paciente	Categórica	Masculino	Historia clínica
		nominal	Femenino	
Fecha del procedimiento	Fecha del procedimiento para corrección del MAR	Cuantitativa Continua	DD/MM/AA	Historia clínica
Diagnóstico de ingreso	Diagnóstico de malformación anorrectal	Categórica nominal	Abierta	Historia clínica
Fecha de ingreso	Fecha de ingreso a la institución	Cuantitativa Continua	DD/MM/AA	Historia clínica
Fecha de egreso	Fecha de egreso a la institución	Cuantitativa Continua	DD/MM/AA	Historia clínica
Diagnóstico de egreso	Diagnóstico de malformación anorrectal	Categórica nominal	Abierta	Historia clínica
Causa de egreso	Causa de egreso de la institución	Categórica nominal	1, Vivo 2, muerto 3, sin información	Historia clínica
Diagnóstico prenatal de MAR	Diagnóstico prenatal de MAR	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Talla al diagnóstico	Estatura del paciente, medida en centímetros	Cuantitativa Continua	cm	Historia clínica
Peso al diagnóstico	Peso del paciente, medida en centímetros	Cuantitativa Continua	cm	Historia clínica
Diagnóstico prenatal de CAKUT	diagnóstico prenatal de CAKUT	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Edad gestacional al nacimiento	Edad gestacional al nacimiento dado en semanas	Cuantitativa discreta	Numero de semanas	Historia clínica
Dilatación del tracto urinario	Dilatación del tracto urinario durante cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Agnesia Renal	Agnesia Renal descrita en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Hipoplasia renal	Hipoplasia renal descrita en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Displasia Renal Multiquística	Displasia Renal Multiquística descrita en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Riñón poliquístico	Riñón poliquístico descrita en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Riñón en herradura	Riñón en herradura descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Riñón ectópico	Riñón ectópico descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Riñón fusionado o en torta	Riñón fusionado descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Valvas de uretra posterior	Valvas de uretra posterior descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica

Variable	Definición operacional	Tipo de variable	Valores posibles	Método de recolección
Estenosis pieloureteral	Estenosis pieloureteral descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Estenosis ureterovesical	Estenosis ureterovesical descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Doble sistema colector	Doble sistema colector descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Reflujo vesicoureteral	Reflujo vesicoureteral descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Megaureter congénito	Megaureter congénito descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Ureterocele	Ureterocele descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Síndrome de Prune Belly	Síndrome de Prune Belly descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Disfunción vesical	Disfunción vesical descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Mega vejiga	Mega vejiga descrito en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Unidades renales afectadas (1-2)	Unidades renales afectadas (1-2)	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Otras malformaciones congénitas	Otras malformaciones congénitas descritas en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, Si 2, No 3, NA	Historia clínica
Estudios imagenológicos adicionales (diferente a ecografía)				
Cistouretrografía miccional	Realización de Cistouretrografía miccional	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Gammagrafía DMSA	Realización de Gammagrafía DMSA en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Renograma diurético	Realización de Renograma diurético en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Uroresonancia	Realización de Uroresonancia en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
UroTAC	Realización de UroTAC en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Cistoscopia	Realización de Cistoscopia en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Urodinamia	Realización de Urodinamia en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Profilaxis antibiótica	Profilaxis antibiótica en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Infección urinaria	Antecedente de Infección urinaria	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Hospitalización	Hospitalización secundaria a las malformaciones anorrectales en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Procedimiento quirúrgico	Procedimiento quirúrgico en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Procedimiento quirúrgico	Nombre del procedimiento quirúrgico realizado	Categórica nominal	Abierta	Historia clínica

Variable	Definición operacional	Tipo de variable	Valores posibles	Método de recolección
Edad de la cirugía	Edad descrita en la HC para el momento del procedimiento quirúrgico	Cuantitativa discreta	Edad en años	Historia clínica
Tipo de malformación anorrectal	Tipo de malformación renal descrita	Categórica nominal	1, Fístula Perineal 2, Fístula Rectovestibular 3, Fístula Bulbar 4, Fístula Prostática 5, Ano Imperforado sin fístula 6, Fístula Rectovesical 7, Fístula Fourchette 8, Fístula Rectovaginal 9, Cloaca < 3 cm 10, Cloaca > 3 cm 11, Asa de Cubeta 12, malformación del cuello vesical 13, Estenosis anal 14, Otra malformación anorrectal	Historia clínica
Malformaciones cardíacas	Tipo de malformación cardíaca descrita en cualquier momento del seguimiento	Categórica nominal	1, Cardiopatía Cortocircuito I-D 2, Cardiopatía Cianógena / Tetralogía de Fallot 3, Estenosis Pulmonar 4, Coartación aortica 5, Canal auriculoventricular 6, Dextrocardia 7, Atresia tricúspidea 8, Cava superior izquierda	Historia clínica
Otras malformaciones congénitas	Otras malformaciones descritas en cualquier momento del seguimiento	Categórica nominal	1, Malformaciones vertebrales 2, Acidosis tubular renal 3, Malformaciones musculoesqueléticas 4, Síndrome Down 5, Cromosomopatías 6, Microcefalia 7, Mielomeningocele	Historia clínica
Malformaciones gastrointestinales	Malformaciones gastrointestinales descritas en cualquier momento del seguimiento	Categórica nominal	1, Atresia de esófago 2, Duplicación intestinal 3, Divertículo de Meckel 4, Malrotación intestinal 5, Atresia intestinal	Historia clínica
Tratamiento				
Colostomía derivativa	Colostomía derivativa en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Anoplastia	Anoplastia en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica
Cecostomía/Apendicostomía	Cecostomía/Apendicostomía en cualquier momento de seguimiento	Categórica nominal	1, 1 2, 2 3, NA	Historia clínica

Anexo 2. Cronograma

ACTIVIDAD ESPECIFICA	CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES											
	AÑO											
	2024											
Fases del proyecto	MAY	JUN	JUL	AGOS	SEPT	OCT	NOV	DIC	ENE	FEB	MAR	ABR
Fase 0												
1. Revisión bibliográfica	x											
2. Definición del tema		x										
3. Escritura del proceso		x	x									
4. Asesorías			x	x								
Fase 1												
5. Revisión del protocolo por Unidad de Investigación					x							
6. Revisión y aval por Comité de Ética					x							
Fase 2												
7. Recolección de la información						x						
8. Organización de la base de datos						x	x					
9. Exploración de la base de datos								x				
10. Análisis e interpretación de los datos								x	x			
11. Envío de avances de resultados al Comité de Ética									x			
Fase 3												
12. Elaboración del informe final									x			
13. Revisión de informe final por evaluadores									x			
14. Ajustes y elaboración del informe final										x	x	
15. Presentación en eventos académicos (ponencias, póster)											x	x
16. Publicación en revista											x	x
17. Envío de resultados finales al Comité de Ética											x	x

Anexo 3. Presupuesto

Tabla 3. Presupuesto total de la propuesta por fuentes de financiación

RUBROS	FUENTES			TOTAL
	Universidad del Valle	Hospital Universitario del Valle	Recursos del estudiante	
PERSONAL	\$ 11,076,000	\$ 8,860,800	\$ 24,367,200	\$ 44,304,000
EQUIPOS	\$ -	\$ 4,000,000	\$ 2,100,000	\$ 6,100,000
SOFTWARE	\$ -	\$ -	\$ 1,000,000	\$ 1,000,000
MATERIALES	\$ -	\$ 3,000,000	\$ 2,000,000	\$ 5,000,000
SALIDAS DE CAMPO	\$ -	\$ -	\$ 2,400,000	\$ 2,400,000
BIBLIOGRÁFICO	\$ -	\$ -	\$ 1,000,000	\$ 1,000,000
SERVICIOS TÉCNICOS	\$ -	\$ -	\$ 3,500,000	\$ 3,500,000
TOTAL	\$ 11,076,000	\$ 15,860,800	\$ 36,367,200	\$ 63,304,000

Tabla 4. Descripción de los gastos de personal

NOMBRE DEL INVESTIGADOR / EXPERTO /AUXILIAR	FORMACIÓN ACADÉMICA	FUNCIÓN DENTRO DEL PROYECTO	DEDICACIÓN %	DEDICACIÓN	FUENTES			TOTAL
				Horas/semana	Universidad del Valle	Hospital Universitario del Valle	Recursos del estudiante	
Jorge Solarte	Especialista en Cirugía pediátrica	Investigador Principal	80%	20		\$ 6,091,800	\$ 24,367,200	\$ 30,459,000
Tutor	MD, MSP	Director de trabajo de grado	20%	4	\$ 11,076,000			\$ 11,076,000
TOTAL					\$ 11,076,000	\$ 6,091,800	\$ 24,367,200	\$ 41.535.000

Tabla 5. Descripción y cuantificación de los equipos de uso propio

EQUIPO	Hospital Universitario del Valle	Recursos del estudiante	Total
Computadores de mesa con software y con UPS estándar n:1		\$ 1,500,000	\$ 1,500,000
Impresoras n:1		\$ 600,000	\$ 600,000
Estaciones de trabajo personalizado	\$ 4,000,000		\$ 4,000,000
TOTAL	\$ 4,000,000	\$ 2,100,000	\$ 6,100,000

Tabla 6. Descripción del software que se planea adquirir

SOFTWARE	JUSTIFICACIÓN	Recursos del estudiante	TOTAL
Stata 16	Análisis cuantitativo de datos	\$ 1,000,000	\$ 1,000,000
TOTAL		\$ 1,000,000	\$ 1,000,000

Tabla 7. Valoraciones salidas de campo

Ítem	Costo unitario	#	Recursos del	Total
			estudiante	
Desplazamiento recolección información	\$ 12,000	200	\$ 2,400,000	\$ 2,400,000
TOTAL			\$ 2,400,000	\$ 2,400,000

Tabla 8. Materiales, suministros

Materiales*	Justificación	Fuente		Total
		Recursos del estudiante	Hospital Universitario del Valle	
Fotocopias e impresiones	Fotocopias para diversos trabajos en el proyecto e instrumentos	\$ 1,000,000		\$ 1,000,000
Compra derecho uso instrumento SF8	Medición de calidad de vida relacionada con salud	\$ 1,000,000		\$ 1,000,000
Útiles de oficina	Impresiones y reproducciones, tintas, tóner		\$ 3,000,000	\$ 3,000,000
	TOTAL	\$ 2,000,000	\$ 3,000,000	\$ 5,000,000

Tabla 9. Servicios Técnicos

Tipo de servicio	Justificación	Fuente	Total
		Recursos del estudiante	
Logística capacitación para realización encuestas	Mejorar la validez en las mediciones	\$ 1,000,000	\$ 1,000,000
Procesamiento de datos	Digitar los datos	\$ 2,500,000	\$ 2,500,000
TOTAL		\$ 3,500,000	\$ 3,500,000

Tabla 10. Bibliografía

Ítem	Justificación	Fuente	
		Recursos propios	Total
Compra de libros	Actualización de investigadores	\$ 1,000,000	\$ 1,000,000
TOTAL		\$ 1,000,000	\$ 1,000,000

- Formato o formulario de recolección de la información.