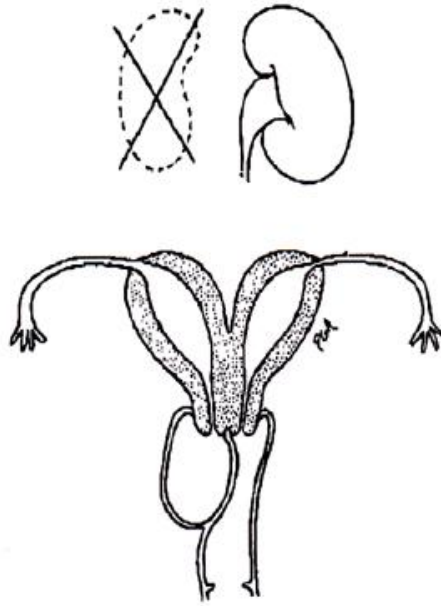


MALFORMACIÓN ANORRECTAL Y SD. DE OHVIRA



Álvaro Alemañ Del Hoyo (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

ANAMNESIS



RNT (40 + 1) AEG (2925 g), mujer trasladada desde otro hospital por sospecha de atresia anal

Antecedentes prenatales

Gestación controlada y normoevolutiva. ECO semana 31: **hidronefrosis izquierda**
Ecografía 38 sg: pelvis izquierda 20 mm **sin observarse riñón derecho**

Perinatal

Nace mediante cesárea urgente por no progresión. Extracción muy dificultosa. No presenta esfuerzo respiratorio eficaz, está hipotónica y con FC < 100 lpm. Ventilación con PPI. Inicia lanto enérgico al minuto de vida. Test de Apgar 7/9

Exploración física

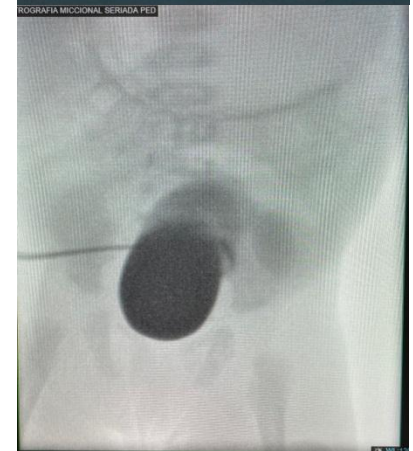
- Genitales externos normales
- Ausencia de ano, pero pliegues cutáneos en la zona del mismo
- Depresión en región lumbosacra con saliente óseo





PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Hemograma/ bioquímica /Gasometría: HCO_3^- ↓ Ca^{2+} ↓ Niveles Vit D y PTH: normal
- Rx de abdomen/ Ecografía abdominal: agenesia renal derecha, hematocolpos e ureterohidronefrosis izquierda grave
- Rx lumbosacra: agenesia de coxis. Cono medular a nivel de L2
- Ecografía cerebral: normal
- Estudio cardiológico: normal
- Serie ósea: normal
- Estudio genético (array y gen VANGU 1): pendiente
- CUMS: ureter izquierdo muy tortuoso con pelvis y cálices muy dilatados con reflujo vesicoureteral grado V
- Histerosalpingografía: se identifica tercio superior de vagina muy dilatada y otra cavidad adyacente con aspecto cavidad uterina



SOSPECHA DIAGNÓSTICA

- MALFORMACIÓN ANORRECTAL
- FÍSTULA RECTOVESTIBULAR
- AGENESIA RENAL DERECHA
- HIDROMETROCOLPOS
- AGENESIA DE VAGINA
- AGENESIA COXIS
- HIDRONEFROSIS IZQUIERDA
- REFLUJO VESICoureteral GRADO V

Asociación VACTERL

Sd. Rokitansky

Sd de Regresión

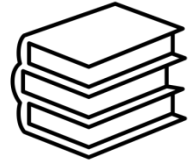
Caudal

Sirenomielia

Currarino

Sd. OHVIRA

MALFORMACIONES ANORRECTALES (MAR)



Prevalencia: 1: 5.000 RN
Varones > Mujeres

Table 1 Krickenbeck classification

Major clinical groups
Perineal (cutaneous) fistula
Rectourethral fistula
Prostatic
Bulbar
Rectovesical fistula
Vestibular fistula
Cloaca
ARM with no fistula
Anal stenosis
Rare variants
Pouch colon atresia/stenosis
Rectal atresia/stenosis
Rectovaginal fistula
H-type fistula
Others

Abbreviation: ARM, anorectal malformation.

>50%

1

Genitourinarias (40 – 50%)

Cardiovasculares (30 – 35%)

Defectos del tubo neural (25 – 30%)

Gastrointestinales (5 – 10%)

VACTERL (4 – 9%)

Gangopadhyay AN, Pandey V. Anorectal malformations. J Indian Assoc Pediatr Surg 2013;20:10-15



Vertebral



Anal atresia

Cardiac defects

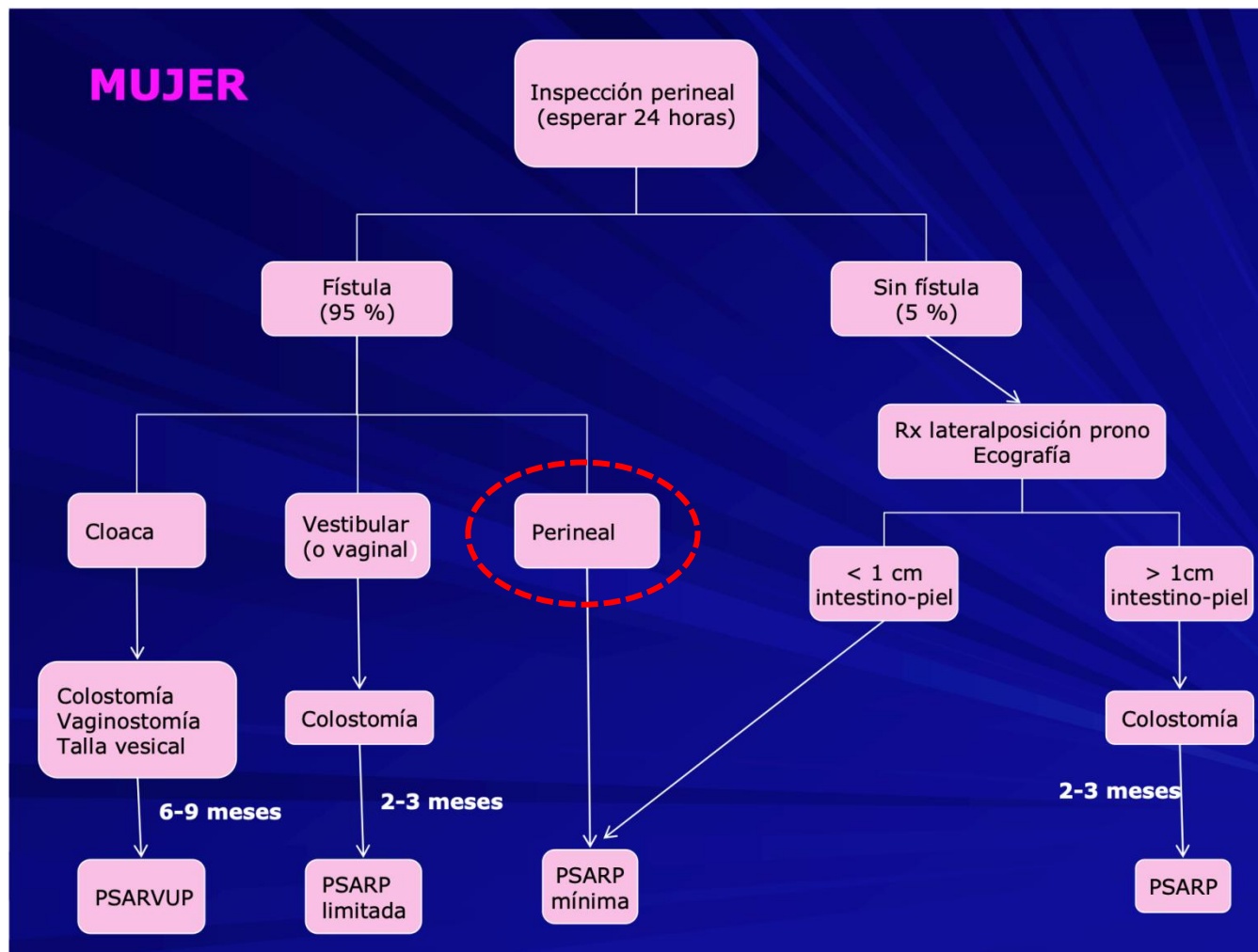
Tracheo**E**sophageal fistula



Renal anomalies

Limb anomalies

ALGORITMO DE MANEJO



2 SD. DE REGRESIÓN CAUDAL

1/50.000 – 1/100.000
embarazos

Rara **malformación congénita** de los **segmentos inferiores de la columna vertebral**, asociada a **aplasia o hipoplasia** de la columna lumbosacra

Etiología: multifactorial

- (+) Esporádicos
- Diabetes materna
- Hipoperfusión vascular
- Predisposición genética : mut. Gen VANGL1

Diagnóstico
Diferencial

- Sirenomielia
- Asociación VACTERL
- Sd.Currarino →
 - Masa presacra
 - Defecto óseo sacro
 - Malformación anorrectal

S. OHVIRA

- hemivagina ciega total o parcial
- agenesia renal ipsilateral

Baja Prevalencia
Derecha > Izquierda

S. HERLYN WERNER WUNDERLICH

- útero didelfo
- hemivagina ciega total o parcial
- agenesia renal ipsilateral

Diagnóstico

ECO abdominopélvica (+ frec. en menarquia)

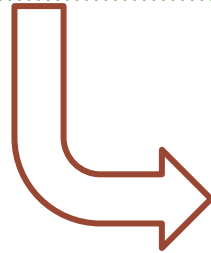
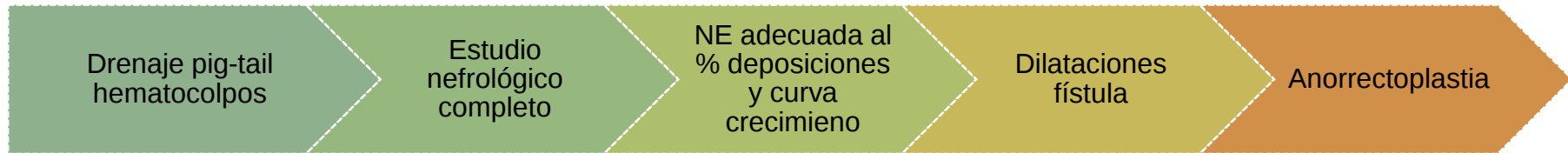
Complicaciones

endometriosis, adherencias pélvicas,
infecciones con dolor pélvico crónico,
infertilidad, etc.

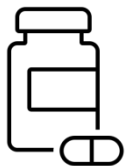
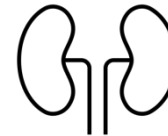
Pronóstico

Buen pronóstico reproductivo

EVOLUCIÓN



- Control TA
- Eco seriada
- CUMS
- Función renal (Cr) cada 72 h
- Eq. A-B + Iones cada 24/48h



Tratamiento

- Profilaxis Cefuroxima v.o
- Bicarbonato 1 M v.o.
- Vit D v.o.
- Gluconato cálcico 10 %

CONCLUSIONES



- Importancia de una minuciosa **exploración del área genital y anal** en el RN
- Ante una malformación anorrectal debe realizarse un estudio de **malformaciones asociadas**, sobre todo en contexto de una posible **asociación VACTERL** y también por la posibilidad de **Sd. de Regresión Caudal** añadido
- La malformación renal, en nuestro caso ensombrece el pronóstico, siendo prioritaria la **prevención de ITUS** a la espera de un transplante renal
- Destacar el **S. de OHVIRA**, como diagnóstico infrecuente en el periodo neonatal. Un diagnóstico, y por tanto, un tratamiento precoz, va a permitir evitar las posibles complicaciones descritas en los casos detectados en edad fértil, los más frecuentes en la literatura científica

BIBLIOGRAFÍA

1. Peña A, Bischoff A. Recto-perineal Fistula. En: Springer. Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children. Switzerland. Springer International Publishing; 2015. p. 107–27
2. López P, Ruiz E, Azcona I, Ávalos I. Malformaciones anorrectales. Web del Hospital de Cruces, Vizcaya (España) [en línea] [fecha de consulta:16-XI-2022]. Disponible en:
https://osieec.osakidetza.eus/hospitalcruces/documentos/ccyop/Cartera_de_servicios_1_Malformaciones_anorrectales_es.pdf
3. Molina-Hernando E, Fanjul-Gómez M. Malformaciones anorrectales. Web de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla la Mancha (España) [en línea] [fecha de consulta:15-XI-2022]. Disponible en:
http://mcmpediatria.org/sites/default/files/sitefiles/archivos_articulo_cirugia_pediatica/protocolo_mar.pdf
4. Zepeda J, García M, Morales J, Pantoja H, Espinoza A. Secuencia de regresión caudal: caso clínico-radiológico. Revista Chilena de Pediatría. 2015; 86: 430-35
5. Laufer Marc R, DeCherney Alan H. Anomalías uterinas congenitas: manifestaciones clínicas y diagnóstico. Wolters Kluwer. [en línea] [fecha de consulta:15-XI-2022]. Disponible en:
<https://www.uptodate.com/contents/congenital-uterine-anomalies-clinical-manifestations-and-diagnosis/contributors>
6. Gutiérrez-Montufar OO, Zambrano-Moncayo CP, Otálora-Gallego MC, Meneses-Parra AL, Díaz-Yamal I. Síndrome de Herlyn-Werner-Wunderlich: reporte de caso y revisión de la literatura. Rev. Colomb. Obstet. Ginecol. [En línea]. [fecha de consulta: 21-XI- 2022];. Disponible en:
<https://revista.fecolsog.org/index.php/rcog/article/view/3699>
7. Vázquez Gómez JL, Sanz López E, Vigil Vázquez S, Aguado Del Hoyo A. Síndrome de Herlyn-Werner Wunderlich de diagnóstico neonatal. Anales de Pediatría. 2020; 94:263-264
8. Pérez Rodríguez S, Iglesias Román N, Herrero Díaz D, Moreno del Prado JC. Síndrome de OHVIRA: reporte de 3 casos. Prog Obstet Ginecol. 2020;63(1):32-35