

# Recién nacido con orina meconial



Paula Moreno Sánchez-Ortiz (Rotatorio Pediatría)  
Tutora: Dra. Dulce Montoro Cremades (Neonatología)

# Índice

1. Anamnesis y exploración física
2. Pruebas complementarias
3. Sospecha diagnóstica y diagnóstico diferencial
4. Tratamiento y evolución
5. Revisión de la literatura al respecto

# Anamnesis

Varón de 14 horas de vida, ingresado por prematuridad y síndrome polimalformativo

## Antecedentes gestacionales y perinatales

- Embarazo controlado
- Ecografías fetales: **arteria umbilical única**, dudosa agenesia de ductus venoso, hipospadias y CIR tipo I
- Cribados gestacionales 1º trimestre: **bajo riesgo**. Array y cariotipos **normales**
- Parto: Rotura prematura de membranas (amniorrexis 66h).

EG: 33s+4d.

# Exploración Física

Peso: 1920g (P10-25). Longitud: 41cm (P3-10). PC: 30cm (P10-25)

- Todas las suturas acabalgadas
- Clinodactilia de 5<sup>a</sup> dedo del pie derecho
- **AC:** Soplo protomesosistólico II-III/VI, frecuencia media-alta, en borde esternal izquierdo, irradiado “en banda”
- Genitourinario: hidrocele bilateral
- **AUSENCIA DE ANO y orina con restos oscuros**

# Exploración Física

Peso: 1920

cm (P10-25)

- Todas
- Clinod
- **AC:** S
- alta, er
- Genito
- **AUSE**



cia media-  
banda”

OS.

# Exploración Física

Peso: 192

cm (P10-25)



• AUSE

OS.

# Pruebas complementarias

- **Radiografía abdomen** (ingreso)
- **Radiografía tórax-abdomen** (postquirúrgica)
- **Ecografía abdominal y cerebral**
- **Ecografía Lumbosacra:** Agenesia de coxis. Cono medular redondeado, normoposicionado (D12-L1).
- **Ecocardiografía:** defecto en septo IV perimembranoso con componente Gerborde. Cortocircuito VI-AD. DAP. FOP.
- **Estudio genético:** Exoma. **Pendiente resultados**



**Atresia anal con fístula RU - Agenesia de cóccix - CIV perimembranosa – anomalías menores de miembros**



# Tratamiento y evolución



07/01/25. Erosión piel periestomal +/- retracción/estenosis estoma

Re-intervención  
08/01/25



13/01/25



14/01/25



# Diagnóstico diferencial



- V Anomalías vertebrales
- A Atresia anal
- C Malformaciones Cardiovasculares
- T Fístulas traqueoesofágicas
- E Atresias esofágicas
- R Malformaciones Renales
- L Defectos extremidades

# Diagnóstico diferencial

Sd. Feingold

Microcefalia, talla baja, anomalías digitales, déficit leve de aprendizaje y fisuras palpebrales cortas, +/- atresia intestinal

Sd. CHARGE

Coloboma, atresia/estenosis coanas, disfunción de los nervios craneales y anomalías del oído

Anemia de Fanconi

anomalías de las extremidades, talla baja, BPN, macroftalmia, alt. pigmentación cutánea

**Síndrome de Townes-Brocks**

Ano imperforado, pabellones auriculares displásicos, déficit auditivo, malformaciones en pulgares, alteraciones renales, cardíacas

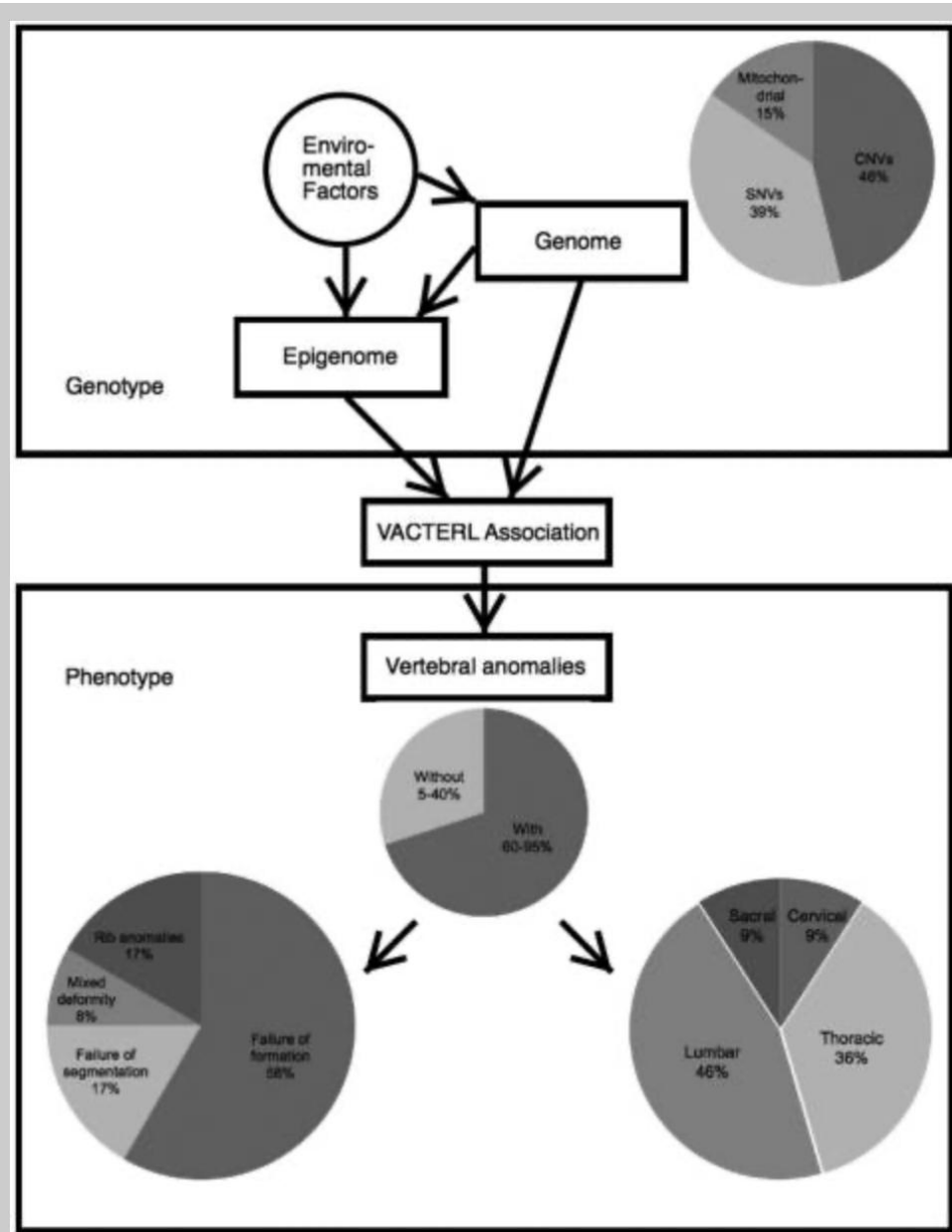
Síndrome de Pallister -Hall

Hamartoma hipotalámico, disfx pituitaria, epiglotis bífida, polidactilia

# Asociación VACTERL

- Etiología desconocida
- Genes FGF8, **HOXD13**, ZIC3, PTEN, FANCB, FOXF1 y TRAP1
- **ADN mitocondrial**
- Mutaciones HOXD13: anomalías extremidades y/o genito-urinarias
- Mutaciones ZIC3: atresia anal y defectos cardiacos
- Mutaciones el TRAP1: displasia renal
- Mutaciones SHH o GLI3: Controversia
- Los factores ambientales (Diabetes materna, estatinas)

- Etiología d
- Genes FG  
TRAP1
- **ADN mito**
- Mutacione  
genito-urin
- Mutacione
- Mutacione
- Mutacione
- Los factores



3, FOXF1 y

idades y/o

diacos

estatinas)

# Conclusiones

- Abordaje **holístico** mediante un equipo multidisciplinar
- Múltiples **diagnósticos diferenciales**
- Importancia de los **cuidados de la ostomía y piel circuncidante**
- Mutaciones del mismo gen → Expresividad variable
- Heterogeneidad
- **Manejo en 2 etapas**



# Bibliografía

1. Castori M. VACTERL Association. *National Organization for Rare Disorders*. 2015; <http://rarediseases.org/rare-diseases/vacterl-association/>
2. Contreras-Omaña R, Aguilar-Lira JL. Síndrome VACTERL. *Rev Gastroenterol Mex* [Internet]. Abril de 2014 [consultado el 13 de enero de 2025];79(2):147-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2013.07.009>
3. Benjamin Solomon. VACTERL/VATER association. *Orphanet*. October 2023; [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=EN&Expert=887](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=887). Consultado 13 de enero de 2025.
4. Solomon BD, Baker LA, Bear KA, Cunningham BK, Giampietro PF, Hadigan C, Hadley DW, Harrison S, Levitt MA, Niforatos N, Paul SM, Raggio C, Reutter H, Warren-Mora N. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheo-esophageal fistula with esophageal atresia, cardiac anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association. *J Pediatr*. 2014 Mar;164(3):451-7.e1.
5. Rintala R, Lindahl H, Louhimo I. Vater association and anorectal malformations. *Z Kinderchir*. 1986 Feb;41(1):22-6. doi: 10.1055/s-2008-1043301. PMID: 3962509.
6. Chen Y, Liu Z, Chen J, Zuo Y, Liu S, Chen W, Liu G, Qiu G, Giampietro PF, Wu N, Wu Z. The genetic landscape and clinical implications of vertebral anomalies in VACTERL association. *J Med Genet*. 2016 Jul;53(7):431-7.
7. Durán Chavarría, K., Cramer Jenkins, E., & Martínez Matarrita, D. Revisión bibliográfica: síndrome de Vacterl enfocado en la población pediátrica. *Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos*, 8(3). <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v8i3.772>
8. Jesús Guijarro González M. Cuidados de enfermería en la ostomía digestiva pediátrica. *An Pediatr Contin* [Internet]. Septiembre de 2012 [consultado el 14 de enero de 2025];10(5):290-4. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/s1696-2818\(12\)70101-4](https://doi.org/10.1016/s1696-2818(12)70101-4)

**Muchas gracias por su atención.**

