

## **Ano Imperforado**

### **Imperforate Anus**

---

**Para citar este trabajo:**

Chicaiza, D., y Chicaiza, A., (2024) Ano Imperforado. *Reincisol*, 3(6), pp. 1769-1781.  
[https://doi.org/10.59282/reincisol.V3\(6\)1769-1781](https://doi.org/10.59282/reincisol.V3(6)1769-1781)

---

### **Autores:**

#### **Diana Cristina Chicaiza Quishpe**

Universidad Técnica de Ambato

Ciudad: Ambato, País: Ecuador

Correo Institucional: [dc.chicaiza@uta.edu.ec](mailto:dc.chicaiza@uta.edu.ec)

Orcid <https://orcid.org/0000-0002-xxx-xxx>

#### **Andrea Alejandra Chicaiza Quisphe**

Ministerio de Salud Publica

Ciudad: Ambato, País: Ecuador

Correo Institucional: [andreaalejandrachg@hotmail.com](mailto:andreaalejandrachg@hotmail.com)

Orcid <http://orcid.org/0000-0002-9987-3324>

**RECIBIDO:** 20 junio 2024    **ACEPTADO:** 27 julio 2024    **PUBLICADO** 19 agosto 2024

## Resumen

Las malformaciones congénitas forman un grupo heterogéneo de defectos morfológicos, funcionales o bioquímicos que pueden manifestarse en el útero, al nacer o durante el período posnatal. El objetivo de esta revisión es profundizar en las principales causas de las malformaciones congénitas. Se estima que el 47% de los defectos congénitos ocurre por causas desconocidas; 25% son genéticos y 25% son multifactoriales, donde se encuentran las anomalías cromosómicas, defectos del tubo neural y algunas enfermedades maternas. El resto de las malformaciones son causadas por teratógenos, que son agentes físicos como las radiaciones ionizantes y las altas temperaturas; agentes biológicos como algunos virus y bacterias; así como agentes químicos entre los cuales se encuentran algunas sustancias químicas, medicamentos, drogas y vitaminas. Varias fuentes pueden originar malformaciones congénitas, desde el genoma de las células germinales, el genoma del producto de la concepción, y el momento en que los agentes extrínsecos pueden actuar sobre el embrión. En algunos casos, estos factores provocan problemas en el feto, causando defectos menores y en otros casos anomalías tan graves que ocasionan reabsorción fetal, aborto o una malformación muy grave; algunas compatibles con la supervivencia, pero otras pueden llevar a la muerte. Conocer a profundidad estos elementos es vital, para prevenir, y así reducir en gran medida el riesgo de aparición de malformaciones congénitas. Si se pueden predecir estas causas, lograremos que el embarazo transcurra sin problemas, culminando con el nacimiento de un niño sano.

**Palabras claves:** Ano imperforado, malformaciones anorrectales, riesgo, feto

### Abstract

Congenital malformations form a heterogeneous group of morphological, functional or biochemical defects that can manifest in utero, at birth or during the postnatal period. The objective of this review is to delve deeper into the main causes of congenital malformations. It is estimated that 47% of birth defects occur for unknown causes; 25% are genetic and 25% are multifactorial, where chromosomal anomalies, neural tube defects and some maternal diseases are found. The rest of the malformations are caused by teratogens, which are physical agents such as ionizing radiation and high temperatures; biological agents such as some viruses and bacteria; as well as chemical agents among which are some chemicals, medications, drugs and vitamins. Several sources can cause congenital malformations, from the genome of the germ cells, the genome of the product of conception, and the moment in which extrinsic agents can act on the embryo. In some cases, these factors cause problems in the fetus, causing minor defects and in other cases anomalies so serious that they cause fetal resorption, abortion or a very serious malformation; some compatible with survival, but others can lead to death. Knowing these elements in depth is vital to prevent, and thus greatly reduce the risk of congenital malformations. If these causes can be predicted, we will ensure that the pregnancy goes smoothly, culminating in the birth of a healthy child.

**Keywords:** Imperforate anus, anorectal malformations, risk, fetus

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas representan la cuarta causa de mortalidad en neonatos, según la OMS afecta a 1 de cada 33 recién nacidos a nivel mundial, así mismo, cada año 240 000 neonatos fallecen antes de los 28 días provocando 3,2 millones de discapacidades especiales y permanentes, además el deceso de otros 170 000 niños entre 1 y 5 años de edad lo que ocasiona un desequilibrio personal e incrementa las crisis familiares debido a la desorganización que ocasiona una patología no esperada en un hijo anhelado (1).

Las malformaciones congénitas representan la cuarta causa de mortalidad en neonatos, según la OMS afecta a 1 de cada 33 recién nacidos a nivel mundial, así mismo, cada año 240 000 neonatos fallecen antes de los 28 días provocando 3,2 millones de discapacidades especiales y permanentes, además el deceso de otros 170 000 niños entre 1 y 5 años de edad (2) lo que ocasiona un desequilibrio personal e incrementa las crisis familiares debido a la desorganización que ocasiona una patología no esperada en un hijo anhelado. Las enfermedades congénitas son ocasionadas por defectos morfofisiológicos del organismo, debido a condiciones ambientales, antecedentes familiares, maternos, problemas en el desarrollo de la gestación y factores genéticos relacionados a la incompatibilidad sanguínea. (3)

A nivel latinoamericano, en el periodo de 1995 a 2008 se estimó que existen 26 malformaciones congénitas por cada 10 000 nacidos en 9 países sudamericanos, entre ellos, Argentina, Bolivia, Brasil, Colombia, Chile, Ecuador, Paraguay, Uruguay y Venezuela, las estadísticas del año imperforado son el 9.6% en Bolivia, 5,7% en Argentina, 5,6% en Chile, 5% en Colombia, 4,6 % en Ecuador, 4,5 % en Brasil, 4,2% Uruguay, 4,1% Paraguay y 3,5% Venezuela. (4)

Ahora bien, el año imperforado es la patología congénita caracterizada por la obstrucción del canal anorrectal, por lo general, la incidencia de esta patología según la OMS, es de 1 por cada 5 000 bebés nacidos(5), es común observar neonatos con estas anomalías, sin detección intrauterina, difícil de diagnosticar en el momento de la gestación hasta el momento del parto y recepción del recién nacido, ya que esta malformación genética no tiene factores de riesgo o causas aparentes, sin embargo, ocasiona múltiples complicaciones como atresia esofágica, fistulas e obstrucción intestinal, el sexo más probable de padecer esta patología es

el masculino, además, el segundo hijo podría tener las mismas características. La prevalencia aumenta en países orientales, debido a la carencia médica y la variación étnica. (6)

Una dificultad es el desequilibrio momentáneo y espontaneo de cualquier situación debido a un trauma personal o familiar, los sucesos críticos se clasifican en normativos que quiere decir sucesos esperados propios del ciclo vital así como, nacer, crecer, reproducir y morir, por otra parte, los sucesos para normativos son sucesos no esperados y que se dan en cualquier ciclo de vida ocasionando rupturas familiares y desorganización, es decir, una malformación congénita es un suceso para normativo que altera los aspectos económicos, psicológicos y sociales de la vida de todos los miembros de una familia, ocasionando incertidumbre, estrés, cambio de rutina y desosiego al desconocer el pronóstico de vida de un miembro de la familia (3)

### **Clasificación y etiología**

Las anomalías congénitas suelen desarrollarse en la etapa embrionaria (momento de mayor susceptibilidad, sobre todo durante la organogénesis) y por tanto se excluyen las malformaciones posteriores al nacimiento, provocadas por fuentes externas como traumatismos, así como los daños producidos por enfermedades infecciosas que se establecen una vez que el órgano ya se ha formado (4)

Parte del éxito de la supervivencia de los embriones y fetos durante su desarrollo depende de que cuenten con la información genética adecuada y un ambiente óptimo, sin influencias lesivas. Ante alteraciones en el material genético o la presencia de agentes nocivos, es probable que ocurran alteraciones en el desarrollo o defectos congénitos; algunos ocasionan la muerte embrionaria o fetal, mientras que otros no son diagnosticados sino hasta el nacimiento y muchos no se reconocen en los neonatos (5)

Se estima que el 47% de las malformaciones congénitas ocurre por causas desconocidas; 25% son de origen genético; 25% son multifactoriales (es decir, combinación de factores genéticos y ambientales), donde se encuentran las anomalías cromosómicas, defectos del tubo neural y algunas enfermedades maternas. Solo el 3% de los defectos congénitos son causados por teratógenos que

son aquellos que inducen o aumentan la incidencia de las malformaciones congénitas, cuando se administran o actúan durante la organogénesis (6).

El componente genético resulta decisivo para la presentación de anomalías congénitas, aunque la genética de las malformaciones ha sido difícil de establecer, principalmente porque la mayor parte de ellas se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas, que en muchos casos aparentemente no están relacionadas y que son variables para los individuos afectados. Para otros casos, en cambio, se ha descubierto que ellas tienen una determinación monogénica y que las diversas manifestaciones fenotípicas se producen por efectos pleiotrópicos de un gen. Pese a esto, multitud de estudios han permitido establecer que el mecanismo de acción puede ser por interacción de uno o varios genes, siempre acompañado de un efecto decisivo de las condiciones ambientales (2)

Los abundantes teratógenos pueden causar anomalías congénitas a través de la acción mutagénica previa a la concepción (materna o paterna) que da lugar a anomalías cromosómicas y trastornos de un solo gen: trastornos autosómicos dominantes, autosómicos recesivos, ligados al cromosoma X y malformaciones multifactoriales que son en parte genéticas o a través de una acción teratogénica durante el embarazo, según la naturaleza del teratógeno y el momento preciso de la exposición (7)

Las anomalías cromosómicas se deben al exceso o a la deficiencia de material cromosómico, siendo la más común la trisomía del cromosoma 16, pero el resultado habitual de esta anomalía es el aborto espontáneo en el primer trimestre. El ejemplo más común de nacidos vivos es el síndrome de Down (trisomía 21), seguido del síndrome de Edwards (trisomía 18) y el síndrome de Patau (trisomía 13) respectivamente (8)

Los defectos del tubo neural (DTN), constituyen un grupo común de anomalías del sistema nervioso central. Surgen cuando el tubo neural, precursor embrionario del cerebro y la médula espinal, fracasa en cerrarse durante la etapa de la neurulación. Los dos tipos más importantes de DTN son la espina bífida (cierre incompleto de la columna vertebral) y la anencefalia (ausencia total o parcial del cerebro) (9)

La herencia genética y una variedad de trastornos o enfermedades maternas, así como estados de deficiencia, pueden afectar al embrión en desarrollo. Cuando las mujeres con un trastorno hereditario del metabolismo alcanzan la edad fértil, se les debe asesorar sobre el impacto potencial del embarazo en su condición, y el resultado para sus hijos. La fenilcetonuria materna (FCUm), la diabetes mellitus materna, así como las deficiencias nutricionales durante el embarazo son los ejemplos más citados de trastornos en la descendencia (10)

### **PRONÓSTICO**

La supervivencia a cinco años es alta, pero más baja para los niños prematuros con malformaciones anorrectales complejas. En la mayoría de los casos, las muertes por una ARM se dan durante la primera semana de vida.

El acceso a la información y la atención clínica juegan un papel muy importante en el pronóstico del paciente, pues estos factores pueden influir significativamente en la mortalidad asociada a esta enfermedad (11).

Algunos pacientes presentan complicaciones que requieren una nueva operación, como estenosis anal, rectal prolapso de la mucosa. La repetición del proceso quirúrgico puede provocar daño muscular y nervioso alrededor de la entrada perianal, y trastornos funcionales de defecación (12).

A pesar del tratamiento quirúrgico llevado a cabo en la infancia, muchos niños continúan experimentando trastornos en función intestinal hasta la edad adulta, con un efecto adverso sobre la calidad de vida, el cual comprende el estatus físico, psicológico y social (13).

### **Agentes químicos**

Algunas anomalías congénitas pueden ser ocasionadas por agentes químicos entre los cuales se encuentran algunas sustancias químicas, medicamentos, drogas y vitaminas (5)

La exposición a metales pesados durante el embarazo es uno de los posibles factores de riesgo asociados a los defectos cardíacos congénitos. Existe una asociación marcada entre la exposición al arsénico, el cadmio, el mercurio y el plomo durante el embarazo y un mayor riesgo de cardiopatías coronarias específicas en la descendencia (14).

La mayoría de los medicamentos llegan de la madre al feto a través del torrente sanguíneo, por lo que la exposición embrionaria y fetal depende de varios factores críticos, tales como: vía de administración, absorción, dosis, nivel en suero materno, eliminación materna y placentaria de la droga, así como la edad gestacional. El paso de la placenta al embrión o al feto es necesario para que un fármaco o droga específica ejerza su efecto teratogénico. Es probable que las malformaciones fetales, alteraciones funcionales, retardo del crecimiento y muertes sean el resultado de los efectos directos sobre el feto, los efectos indirectos (mediados por la madre), o una combinación de los dos (15)

### **MATERIALES Y METODOS**

El tipo de investigación que se realizará es una revisión sistemática. En este tipo de investigación, se recopilan, analizan y sintetizan diferentes fuentes de información, como estudios científicos, artículos, libros y otros documentos relevantes, para obtener una visión completa y actualizada sobre un tema específico. Se llevará a cabo una revisión sistemática de la literatura, donde se realizará una búsqueda exhaustiva y estructurada de estudios e investigaciones relevantes publicadas.

#### **Criterio de inclusión**

- Estudios e investigaciones publicados desde el año 2020 hasta el 2024
- Se incluirán estudios originales, ensayos clínicos, revisiones sistemáticas y metaanálisis
- Estudios que involucren neonatos a término y prematuros, así como aquellos que aborden situaciones clínicas específicas en los recién nacidos, como malformaciones congénitas como ano imperforado.

#### **Criterios de exclusión**

- Estudios que presenten deficiencias en sus diseños metodológicos, como falta de grupo control, tamaño de muestra insuficiente o métodos de análisis inadecuados.

- Estudios que no aporten información relevante o no aborden específicamente los beneficios, desafíos, comparaciones en malformaciones congénitas.
- Investigaciones que no hayan sido publicadas en revistas científicas con revisión por pares, ya que su calidad y fiabilidad pueden ser cuestionables.

### **Herramientas utilizadas**

Para la recolección de información se utilizará una técnica documental, mediante una revisión sistemática de artículos y publicaciones de carácter científico, relacionadas con las técnicas de alimentación alternativa en los neonatos.

Para la obtención de información se basará en el diagrama PRISMA, para la búsqueda inicial de artículos científicos en bases de datos como: Scopus, PubMed, Scielo y Google Académico, mediante operadores booleanos. Para la selección de documentos científicos se determinarán criterios de inclusión y exclusión.

### **RESULTADOS**

Los casos clínicos presentados en varios estudios de caso indican distintos diagnósticos, uno de ellos describe a una paciente de tres años que presentó “lesiones cavitadas en los órganos dentarios”, en los primeros meses de vida se detectó ano imperforado, agenesia renal foramen fisiológico y epilepsia mioclónica, además en la historia clínica en busca de antecedentes patológicos familiares se obtuvo que la madre de la paciente durante la semana 36 de embarazo fue diagnosticada con el síndrome de HELLP acompañado de infección en las vías urinarias y se manejó con antibióticos (16). La paciente luego de ser confirmado su diagnóstico fue sometida a tres cirugías correctivas, sin embargo, como consecuencia presentó incontinencia fecal y urinaria (17)

## **DISCUSIÓN**

Un reporte de caso indica como historial médico de la madre una amenaza de aborto a las 12 semanas de embarazo por lo que se realizó una ecografía obstétrica de tamizaje que reflejó doble burbuja intraabdominal, arteria umbilical única y crecimiento normal. El parto se produce a la semana 33 de gestación con las siguientes observaciones: requerimiento de intubación orotraqueal y examen físico que evidenció lo siguiente: implantación baja de las orejas, arteria umbilical única, abdomen distendido, ano imperforado con fistula recto vestibular y genitales femeninos externos normo configurados (18).

También se catalogó como paciente de alto riesgo y en cuidados intensivos se realizó una radiografía de tórax y abdomen que dio como resultado una atresia esofágica para posterior realizar las cirugías correctivas correspondientes a los 48 horas, 11 días y 34 días después de nacida (19).

En los casos reportados por los autores anteriormente se encontraron problemas en las historias clínicas de las madres que pueden ser predecesoras de posibles malformaciones en sus hijos, por lo que los cuidados durante el embarazo inciden en la condición del desarrollo del feto además que coinciden que la asociación de VACTERL puede desarrollarse por diabetes pregestacional y la exposición intrauterina a estrógenos/progesterona, estatinas y doxorubicina. Cabe recalcar que los pacientes nacidos vivos con este síndrome tienen alto índice de mortalidad no solo por la patología misma sino también por las cirugías a los que son sometidos y las posibles complicaciones a futuro (20).

## **CONCLUSIÓN**

Varias fuentes pueden originar malformaciones congénitas, desde el genoma de las células germinales, el genoma del producto de la concepción, y el momento en que los agentes extrínsecos pueden actuar sobre el embrión. En algunos casos, estos factores provocan problemas en el feto, causando defectos menores y en otros casos anomalías tan graves que ocasionan reabsorción fetal, aborto o una malformación muy grave, algunas compatibles con la supervivencia, pero otras pueden llevar a la muerte. Conocer a profundidad estos elementos es vital, para prevenir, y así reducir en gran medida el riesgo de aparición de malformaciones congénitas. Si se

pueden predecir estas causas, lograremos que el embarazo transcurra sin problemas culminando con el nacimiento de un niño sano.

Las malformaciones anorrectales son un conjunto de anomalías congénitas de la región anorrectal y urogenital, que afectan en mayor medida a hombres, y se encuentran asociadas principalmente a factores de riesgo en la madre como la diabetes, obesidad y alta exposición a la nicotina.

Es posible detectar de forma temprana esta enfermedad mediante el examen físico postparto, el cual se realiza durante las primeras 24 horas de vida. De igual forma, los marcadores de malformación cloacal pueden alertar al personal de salud sobre la existencia de una ARM en el paciente. La detección y el tratamiento temprano son importantes para prevenir complicaciones a largo plazo, como la incontinencia fecal y el estreñimiento crónico

#### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .**

1. Congénitos DDENO. Anexo K DEFECTOS DE NACIMIENTO O CONGÉNITOS. 2009;132188.
2. Lliteras IB, Martínez AG. Principales Causas De Las Malformaciones Congénitas. Rev CENIC Ciencias Biológicas. 2023;54:30–6.
3. Veroniki AA, Cogo E, Rios P, Straus SE, Finkelstein Y, Kealey R, et al. Comparative safety of anti-epileptic drugs during pregnancy: A systematic review and network meta-analysis of congenital malformations and prenatal outcomes. BMC Med. 2017;15(1):1–20.
4. Hernández-dinza PA, Ramirez-johnson LK. Archivo Médico Camagüey, Vol. 26 (2022). 2022;26:8711.
5. Baraza L. ¿ Qué son las malformaciones del sistema nervioso ? 2023;1–9.
6. Díaz Granda R, Díaz Granda L. Estudio Transversal: Anemia Materna del Tercer Trimestre y su Relación con Prematuridad y Antropometría Neonatal en el Hospital Vicente Corral Moscoso, Cuenca – Ecuador, 2016 - 2017. Rev Médica del Hosp José Carrasco Arteaga. 2019;11(1):40–6.
7. Medina Martínez SM, Sánchez Rodríguez RM, Garrido Pérez SMG, Avalos-García MI, De la O León CA, Castillo-Orueta ML. Eficacia de una intervención familiar en duelo complicado por ruptura de pareja en atención primaria. Horiz Sanit. 2024;23(1):151–8.

8. Daniela D, García G, Médicas E, José S, Rica C, Elena D, et al. Malformaciones anorrectales en pediatría Cómo citar Resumen Palabras clave Citas. 2023;8:8-11.
9. NIH. Sobre los defectos del tubo neural (DTN). Natl Inst Child Heal Hum Dev [Internet]. 2019;6-8. Disponible en: <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/ntds/informacion>
10. Béjar PA, Giner AA. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central. 2003;6-9.
11. Antón Jiménez M, Gálvez Sánchez N, Esteban Sáiz R. Depresión y Ansiedad. Tratado Geriatria para Resid. 2007;243-9.
12. Publica M de salud. Protocolo para el Manejo de la Malformación Anorectal. Prim Ed Repub Dominic [Internet]. 2018;24. Disponible en: <https://repositorio.msp.gob.do/handle/123456789/906#:~:text=http%3A/repositorio.msp.gob.do/handle/123456789/906>
13. Velandia-Avenida MC, Sepúlveda-Agudelo J. Revisión de la clasificación y diagnóstico de malformaciones mullerianas. Rev Médicas UIS. 2018;31(2):57-63.
14. Preembarazo C, Parto E, Beb P. Ecografía de la semana 20: Detectar malformaciones fetales | Natalben. :1-6. Disponible en: <https://www.natalben.com/ecografia-embarazo/semana-20-malformaciones-fetales>
15. Putti P, Briozzo L. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. Rev Méd Urug [Internet]. 2016;32(3):218-23. Disponible en: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/rmu/v32n3/v32n3a11.pdf>
16. Imperforado ANO, Defecto AA, Imperforado A. Ano imperforado bajo ,. 2008;1-3.
17. Zuñiga Quintana JM. Características epidemiológicas y clínicas en neonatos con malformaciones anorrectales en el Hospital Honorio Delgado, Arequipa 2005 - 2014. 2015;165. Disponible en: <http://tesis.ucsm.edu.pe/repositorio/handle/UCSM/3244>
18. Calzadilla Lara SY, Uriarte Nápoles A, Ricardo Saint Félix FM, Melian Savigñón C. Consideraciones actuales sobre los teratógenos y sus efectos durante el embarazo. Fac Med [Internet]. 2022;1(2):1-22. Disponible

en: <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v26n2/1029-3019-san-26-02-381.pdf>

19. Guacho JS, Avendaño Torres MF. Tratamiento de estenosis ureteropelvica e hidronefrosis. Una revisión bibliográfica. Anatomía Digit. 2023;6(1.1):38–48.
20. Singh M, Kashish M De. Ano imperforado. 2024;1–2.

### **Conflicto de intereses**

Los autores indican que esta investigación no tiene conflicto de intereses y, por tanto, acepta las normativas de la publicación en esta revista.

### **Con certificación de:**

