

Dilatación segmentaria de intestino delgado de diagnóstico prenatal asociada a malformación anorrectal

J.P. Camacho¹, J.E. Udaquiola¹, D.H. Liberto¹, P.X. de la Iglesia², P.A. Lobos¹

¹Servicio de Cirugía y Urología Pediátrica; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Italiano de Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN

Introducción. La dilatación segmentaria intestinal congénita es una patología de baja incidencia dentro de los diagnósticos diferenciales de masas quísticas abdominales fetales. Su sospecha inicial puede surgir en la ecografía prenatal, aunque su confirmación diagnóstica se realiza durante la cirugía y posteriormente en el análisis histopatológico. Existen diversas teorías acerca de su etiopatogenia. Su asociación con las malformaciones anorrectales es de baja frecuencia.

Caso clínico. Paciente neonato con diagnóstico prenatal de masa quística abdominal con diagnóstico al nacimiento de malformación anorrectal asociada y la confirmación postquirúrgica de una dilatación segmentaria intestinal.

Comentarios. La dilatación segmentaria intestinal debe ser considerada entre los diagnósticos diferenciales ante el hallazgo ecográfico prenatal de una masa quística abdominal. Al nacimiento, su asociación con malformaciones anorrectales está descrita aunque es inusual. Su sospecha permite el diagnóstico y su adecuado tratamiento.

PALABRAS CLAVE: Malformación del sistema digestivo; Malformación anorrectal; Ecografía prenatal.

PRENATALLY DIAGNOSED SEGMENTAL INTESTINAL DILATATION ASSOCIATED WITH ANORECTAL MALFORMATION

ABSTRACT

Introduction. Congenital segmental intestinal dilatation has a low incidence within the differential diagnoses of fetal abdominal cyst masses. Suspicion may arise at prenatal ultrasonography, but diagnosis is confirmed at surgery and subsequently at histopathological analysis. There are various theories available to explain its etiopathogenesis. Association with anorectal malformations is rare.

Clinical case. Newborn prenatally diagnosed with an abdominal cystic mass and diagnosed at birth with an associated anorectal malformation, with postoperative confirmation of segmental intestinal dilatation.

DOI: 10.54847/cp.2024.04.08

Correspondencia: Dr. Joaquín Pedro Camacho. Servicio de Cirugía y Urología Pediátrica. Hospital Italiano de Buenos Aires. Tte. Gral. Juan Domingo Perón 4190, CABA. CP C1199ABB. Buenos Aires, Argentina. E-mail: joaquinpcamacho@gmail.com

Recibido: Marzo 2023

Aceptado: Septiembre 2024

Discussion. Segmental intestinal dilatation should be considered within the differential diagnoses when an abdominal cystic mass is prenatally detected at ultrasonography. Association with anorectal malformations at birth has been described, but it is unusual. Suspicion allows diagnosis and adequate treatment to be established.

KEY WORDS: Digestive system abnormalities; Anorectal malformations; Ultrasonography, prenatal

INTRODUCCIÓN

Las masas quísticas intraabdominales son un hallazgo en ecografías prenatales durante el segundo o tercer trimestre de embarazo. La dilatación segmentaria intestinal (DSI), una entidad inusual, es uno de ellos⁽¹⁾. Su sospecha puede confirmarse macroscópicamente durante la cirugía y microscópicamente en el análisis histopatológico⁽²⁾. Se han descrito diversas teorías acerca de su etiología además de asociación con otras patologías. Su relación con las malformaciones anorrectales (MAR) está descrita aunque no es habitual⁽³⁾.

Se presenta el caso de un neonato con diagnóstico prenatal de masa quística intraabdominal con diagnóstico al nacimiento de MAR asociada y confirmación postquirúrgica de una DSI.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino, embarazo controlado. Durante ecografía de rutina en el tercer trimestre de embarazo (semana 29) se evidencia imagen anecoica de bordes regulares de 17,4 × 12 × 22,3 mm con contenido de ecos finos en su interior (Fig. 1). Al nacimiento durante el examen físico presenta un abdomen blando, depresible y sin evidencias de masas palpables ni cambios de coloración. A nivel perineal se constata una malformación anorrectal con fístula perineal en base escrotal con salida escasa de meconio a este nivel (Fig. 2A).

Se realiza pesquisa de enfermedades asociadas mediante estudios metabólicos, ecocardiograma, ecografía renal y cerebral, radiografía vertebral y sacra, fondo de ojo y cariotipo

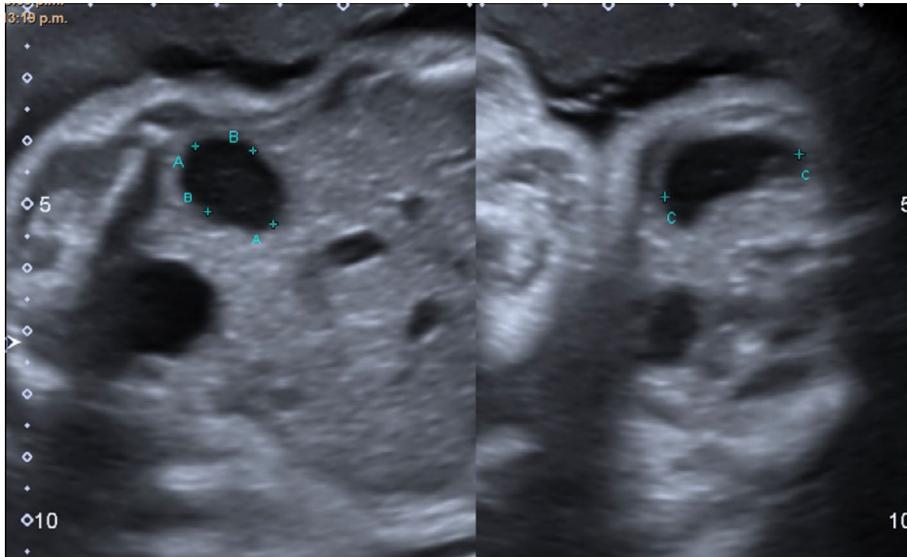


Figura 1. Ecografía semana 29 prenatal: imagen anecoica de bordes regulares de $17,4 \times 12 \times 22,3$ mm de diámetro, con contenido de ecos finos en su interior.



Figura 2. A) Malformación anorrectal con fístula perineal. Se constata salida espontánea de meconio. (Círculo punteado marca sitio de ano teórico. Los isquiones del paciente se marcan con los dedos). B) Radiografía abdominal: masa quística aireada (flecha).

(XY), todos con resultados normales. Una radiografía abdominal evidencia una imagen radiolúcida en hemiabdomen derecho (Fig. 2B).

Se solicita un estudio del colon mediante enema opaco con contraste hidrosoluble. Se aprecia un colon de calibre normal, desplazado a la izquierda por una estructura ocupante de espacio (Fig. 3).

Dada la distensión abdominal progresiva del paciente con ausencia de deposiciones efectivas se decide intervenir quirúrgicamente al segundo día de vida. Se realiza una laparoscopia exploradora identificando una dilatación ileal a 30 cm de la válvula ileocecal. La misma se exterioriza por el trocar umbilical. Con 8 cm de longitud, presentaba un calibre 10:1 respecto al íleon normal (Fig. 4). Finalmente se decide la resección de dicho segmento finalizando con una anastomosis término-terminal y apendicectomía complementaria. Luego se procede a corregir la MAR mediante una anorrectoplastia sagital posterior mínima.

La anatomía patológica informa de edema de submucosa y adelgazamiento de la muscular propia, sugerentes de isquemia, con presencia de células ganglionares.

El paciente presenta tránsito a las 48 horas e inicia alimentación enteral al quinto día postoperatorio. Se otorga el alta hospitalaria a los 15 días. Realiza controles ambulatorios con apropiada tolerancia enteral y buen progreso ponderoestatural. Actualmente presenta adecuado control de esfínteres.

COMENTARIOS

Ante el hallazgo de una masa quística prenatal resulta un desafío realizar un diagnóstico ecográfico preciso ya que esta puede corresponder a diversas patologías. La DSI presenta baja incidencia, aunque debe ser considerada dentro de los diagnósticos diferenciales con vigilancia hasta el nacimiento⁽⁴⁾. En el paciente índice se detecta una lesión quística en ecografía del tercer trimestre de gestación con sospecha de dilatación intestinal o quiste de duplicación dada su ubicación.

La DSI fue inicialmente descrita por Swenson y Rathauer en 1959 con criterios diagnósticos precisos y objetivables durante la cirugía y con el resultado histopatológico posterior. Dentro de estos criterios se incluye que la dilatación sea limi-



Figura 3. Enema opaco. Nótese la relación con la dilatación intestinal (flecha).

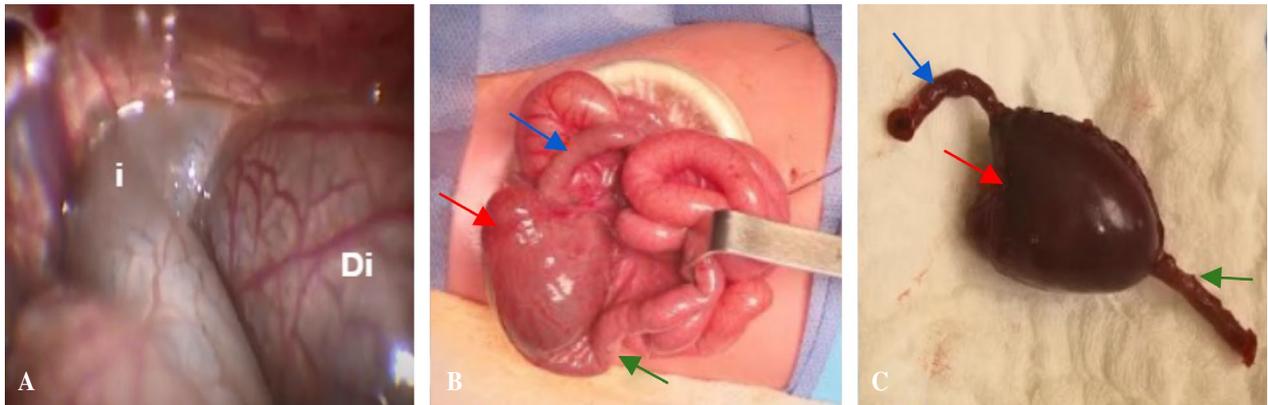


Figura 4. Imágenes intraoperatorias. A) Laparoscopia exploradora (*i*: intestino delgado normal; *Di*: dilatación intestino delgado). B) Exteriorización umbilical. C) Pieza intestinal enviada a anatomía patológica. *Flechas rojas*: dilatación intestinal; *flechas verdes*: intestino proximal; *flechas azules*: intestino distal.

tada a un sector intestinal. Siendo su tamaño 3 o 4 veces mayor al intestino normal con transición abrupta entre el intestino normal y el dilatado. Que no exista una oclusión intrínseca o extrínseca distal a la dilatación aunque el paciente presente clínica de oclusión/suboclusión. Que exista normalidad en los plexos nerviosos intestinales con recuperación funcional completa del paciente luego de la resección del segmento afectado. Se considera “definitiva” cuando se cumplen todos los criterios y “posible” si cumple solo con los criterios anatómicos⁽⁵⁾.

Durante la exploración quirúrgica del paciente descrito se evidencia lo que podría corresponder a una DSI localizada a nivel del íleon distal, cumpliendo con los criterios diagnósticos anatómicos previamente mencionados.

En un metaanálisis que recoge datos desde el año 1959 al 2020 de 150 pacientes con dilatación segmentaria intestinal se observó que las localizaciones más frecuentes de la lesión fueron en el íleon (56%) y el colon (27,3%) seguido

por yeyuno (8,7%) y duodeno (6,7%). Un 57,3% de los pacientes presentaron anomalías asociadas, las más frecuentes incluyen anomalías del sistema digestivo (69,8%), de la pared abdominal (19,8%) y del sistema cardiovascular (11,6%). Dentro del sistema digestivo la malrotación intestinal fue la malformación predominante, seguida, con menor frecuencia la malformación anorrectal⁽⁶⁾.

El paciente en cuestión presentaba radiografía vertebral y ecocardiograma normales al nacimiento, con hallazgo postnatal de MAR asociado a la imagen de dilatación quística prenatal.

La etiopatogenia de la DSI no está del todo clara al día de hoy. Dentro de las principales teorías se incluyen la estrangulación del intestino en el anillo umbilical en el periodo fetal; vasos tortuosos que comprimen la pared intestinal extrínsecamente; isquemia intestinal prenatal que deriva en un músculo liso hipoplásico; el “kinking” o vólvulos del mesenterio e incluso la interrupción del plexo nervioso intestinal en esa

región que difiere de una aganglionosis zonal (enfermedad hirschsprung-*like*) ya que para ser considerado una DSI los plexos nerviosos deben ser normales⁽⁷⁾.

El caso descrito, puede, de alguna manera, justificarse con las teorías vigentes respecto al origen de las malformaciones encontradas (DSI, MAR), a fin de entender su relación embriológica. Las lesiones podrían haberse generado a partir de un compromiso vascular sistémico asociado, como consecuencia, a una organogénesis defectuosa. Es decir, la obliteración intrauterina de la rama ileocólica de la arteria mesentérica superior podría haber resultado en la dilatación segmentaria, mientras que la obliteración intrauterina de la arteria mesentérica inferior podría haber desencadenado la MAR⁽³⁾.

Revisando el caso descrito se encontraron algunos aspectos del diagnóstico y tratamiento que el autor cree que son oportunidades de cambio y mejora. En primer lugar, el enema opaco se realizó con contraste yodado hidrosoluble sin dar oportunidad a valorar la peristalsis retrógrada y evaluar si el defecto se contrastaba. Utilizar bario como contraste hubiese permitido obtener mayor información en este aspecto. Además faltan imágenes de perfil para evaluar de manera más precisa la MAR. En segundo lugar la resección del apéndice cecal durante la cirugía es discutida ya que se trata de un paciente con MAR que ante mala evolución respecto a la continencia fecal o urinaria se hubiera beneficiado de tenerlo.

En conclusión, frente al hallazgo ecográfico prenatal de una masa quística, la dilatación segmentaria intestinal debe ser considerada entre los diagnósticos diferenciales. Al nacimiento, su asociación con malformaciones anorrectales está

descrita aunque es inusual. En el caso, el hallazgo prenatal, su vigilancia hasta el nacimiento y el tratamiento temprano permitió arribar a un diagnóstico definitivo y ofrecer un tratamiento efectivo para el paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nebashi H, Inoue M, Ashizuka S, Samura O. Congenital segmental dilatation of the intestine in a neonate. *BMJ Case Rep.* 2023; 16(12): e256842.
2. Sakaguchi T, Hamada Y, Masumoto K, Taguchi T, Japanese Study Group of Allied Disorders of Hirschsprung's Disease. Segmental dilatation of the intestine: results of a nationwide survey in Japan. *Pediatr Surg Int.* 2015; 31: 1073-6.
3. Mathur P, Mogra N, Surana SS, Bordia S. Congenital segmental dilatation of the colon with anorectal malformation. *J Pediatr Surg.* 2004; 39: e18-20.
4. Catania VD, Briganti V, Di Giacomo V, Miele V, Signore F, de Waure C, et al. Fetal intra-abdominal cysts: accuracy and predictive value of prenatal ultrasound. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2016; 29: 1691-9.
5. Swenson O, Rathahauser F. Segmental dilatation of the colon: A new entity. *Am J Surg.* 1959; 97: 734-8.
6. Zeng FTA, Makaba SM, Hager J, Sergi CM. Congenital segmental dilatation of the intestine: an in-depth review. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2023; 36: 2259047.
7. Takahashi Y, Hamada Y, Taguchi T. Congenital segmental dilatation of the intestine. *Pediatric Surgery.* Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 2017. p. 1-7.