



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), julio-agosto 2025,
Volumen 9, Número 4.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i2

FÍSTULA RECTOPERINEAL EN DOS NEONATOS: UNA PRESENTACIÓN POCO FRECUENTE DE MALFORMACIÓN ANORRECTAL FEMENINA. REPORTE DE CASO

RECTOPERINEAL FISTULA IN TWO NEONATES: A RARE PRESENTATION OF FEMALE ANORECTAL MALFORMATION. CASE REPORT

Júlia Santana-Scarpinelli

Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, México

Antonio Castro Cruz

Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar, México

José Luis Balanzar-Depract

Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar, México

Hugo Bernabé Alarcón Morales

Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, México

Héctor Alfonso López Santos

Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i4.19164

Fístula Rectoperineal en Dos Neonatos: Una Presentación Poco Frecuente de Malformación Anorrectal Femenina. Reporte de Caso

Júlia Santana-Scarpinelli¹

jsscarpinelli@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-3232-3426>

Facultad de Medicina

Benemerita Universidad Autonoma de Puebla

Residente de Pediatría

Hospital General de Puebla

Dr. Eduardo Vázquez Navarro

Instituto Mexicano del Seguro Social para el

Bienestar - IMSS-BIENESTAR

México

Antonio Castro Cruz

doctorantoniocastro@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-2124-8328>

Cirujano Pediatra

Hospital General de Cholula

Instituto Mexicano del Seguro Social para el

Bienestar - IMSS-BIENESTAR

México

José Luis Balanzar-Depract

balanzar@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-2124-8328>

Cirujano pediatra

Hospital General de Cholula

Instituto Mexicano del Seguro Social para el

Bienestar - IMSS-BIENESTAR

México

Hugo Bernabé Alarcón Morales

alarconmorales.bernabe@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0003-3004-9908>

Facultad de Medicina

Benemérita Universidad Autónoma de Puebla

México

Héctor Alfonso López Santos

hector.lopezss@udlap.mx

<https://orcid.org/0000-0001-6215-2358>

Facultad de Medicina

Benemérita Universidad Autonoma de Puebla

Coordinador de la Jefatura de Enseñanza e

Investigación del Hospital General de Cholula

Instituto Mexicano del Seguro Social para el

Bienestar - IMSS-BIENESTAR

México

¹ Autor principal

Correspondencia: jsscarpinelli@gmail.com

RESUMEN

Las malformaciones anorrectales (MAR) son un grupo heterogéneo de anomalías congénitas del desarrollo embriológico del intestino distal y estructuras perineales, cuya incidencia se estima entre 1 en 2,000 a 1 en 5,000 recién nacidos vivos, predominando en varones. La presentación de MAR con fistula rectoperineal en neonatas femeninas es poco frecuente, lo cual representa un desafío diagnóstico y terapéutico en la práctica clínica neonatal. En este reporte, se describen dos casos clínicos de recién nacidas atendidas en el Hospital General de Cholula durante mayo de 2025, ambas diagnosticadas con malformación anorrectal tipo fistula rectoperineal. El diagnóstico se realizó mediante inspección perineal y estudios complementarios. Se estableció manejo quirúrgico en tres tiempos: derivación intestinal tipo colostomía, anorrectoplastia sagital posterior y restitución intestinal. Una de las pacientes cumplía criterios diagnósticos de la asociación VACTERL, mientras que la otra no presentó alteraciones estructurales asociadas. Estos casos destacan la importancia de una exploración perineal minuciosa en el recién nacido y del abordaje multidisciplinario oportuno, así como la necesidad de considerar esta entidad en pacientes femeninas, incluso cuando su frecuencia es menor a la reportada en varones. La detección temprana impacta directamente en la planificación quirúrgica y el pronóstico funcional a largo plazo.

Palabras clave: malformación anorrectal, fistula rectoperineal, colostomía neonatal, anomalías congénitas, reporte de caso



Rectoperineal Fistula in Two Neonates: A Rare Presentation of Female Anorectal Malformation. Case Report

ABSTRACT

Anorectal malformations (ARM) are a heterogeneous group of congenital anomalies affecting the embryologic development of the distal intestine and perineal structures, with an estimated incidence ranging from 1 in 1,500 to 1 in 5,000 live births, showing a male predominance. The occurrence of ARM with rectoperineal fistula in female neonates is uncommon and represents a diagnostic and therapeutic challenge in neonatal clinical practice. This case report describes two female newborns diagnosed with anorectal malformation with rectoperineal fistula, both managed at the General Hospital of Cholula in May 2025. Diagnosis was made through perineal inspection and complementary imaging studies. A three-stage surgical approach was employed: initial diverting colostomy, posterior sagittal anorectoplasty, and colostomy closure. One patient met diagnostic criteria for VACTERL association, while the other had no associated structural anomalies. These cases underscore the importance of a meticulous perineal examination in neonates and the role of timely multidisciplinary management. Considering this condition in female patients, despite its lower reported frequency, is crucial. Early detection directly influences surgical planning and long-term functional outcomes.

Keywords: anorectal malformation, rectoperineal fistula, neonatal colostomy, congenital anomalies, case report

Artículo recibido 05 julio 2025

Aceptado para publicación: 25 julio 2025



INTRODUCCIÓN

Las malformaciones anorrectales (MAR) son un grupo heterogéneo de anomalías congénitas que afectan el desarrollo embriológico del intestino distal y las estructuras perineales. Su incidencia se estima entre 1 en 2,000 y 1 en 5,000 nacidos vivos, con una mayor prevalencia en el sexo masculino (1). En pacientes del sexo femenino, la presentación más común es la fístula rectovestibular; sin embargo, la fístula rectoperineal es menos frecuente y puede pasar desapercibida clínicamente debido a una evacuación parcial conservada (2).

El diagnóstico temprano de estas malformaciones es fundamental para prevenir complicaciones como obstrucción intestinal, perforación o sepsis. No obstante, diversos estudios han reportado retrasos importantes en la identificación de estas anomalías, especialmente en neonatos con fístulas de bajo flujo o con perforación funcional, situación más frecuente en niñas (3).

El abordaje terapéutico depende de la localización de la fístula, el estado clínico del neonato y la presencia de malformaciones asociadas. Si bien las fístulas rectoperineales pueden manejarse mediante anoplastia primaria, en pacientes con bajo peso al nacer o comorbilidades significativas, se prefiere un enfoque quirúrgico en tres tiempos: colostomía de derivación, anorrectoplastia sagital posterior y, finalmente, cierre de la colostomía (4).

A pesar de una corrección quirúrgica adecuada, los pacientes con MAR continúan en riesgo de presentar secuelas funcionales intestinales a largo plazo. Se ha reportado que desarrollan estreñimiento crónico y en algunos persiste con algún grado de incontinencia fecal. Estas complicaciones refuerzan la necesidad de un seguimiento multidisciplinario que incluya rehabilitación intestinal, orientación nutricional y apoyo psicológico para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.

En este contexto, se presentan dos casos clínicos de neonatas femeninas diagnosticadas con fístula rectoperineal, una variante poco común de MAR en este grupo etario, atendidas en el Hospital General de Cholula. Ambos casos permiten reflexionar sobre los desafíos diagnósticos y terapéuticos en este tipo de anomalías, y sobre la importancia de una exploración perineal sistemática en el periodo neonatal.



Caso Clínico

Paciente A

Se trata de una recién nacida femenina, producto de la primera gesta de madre de 25 años, sin antecedentes obstétricos ni personales de riesgo. Embarazo gemelar, con diagnóstico establecido en el primer trimestre y adecuado control prenatal. El nacimiento se realizó por cesárea el 08 de mayo de 2025, tras evidencia de dificultad respiratoria, por lo que fue ingresada a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN).

Al ingreso se documentó un peso de 1650 gramos, talla de 43 centímetros y edad gestacional de 34 semanas determinada por Capurro. Durante su evolución presentó intolerancia a la vía enteral, manifestada por tres emesis de contenido gástrico, distensión abdominal y ausencia de evacuaciones. Fue valorada por el servicio de cirugía pediátrica, que al realizar inspección perineal identificó una fístula rectoperineal, estableciendo el diagnóstico clínico de malformación anorrectal (Imagen 1). Se indicó ayuno, colocación de sonda orogástrica y estudios complementarios.

Imagen 1. Visualización de fístula rectoperineal después de dilatación manual.



En las siguientes 48 horas se realizaron: radiografía en modalidad "cross-table lateral" que evidenció ampolla rectal sin neumatización, radiografía de columna que reveló hemivértebras torácicas y lumbares, y ultrasonidos transfontanelar, renal y de vías urinarias sin alteraciones significativas.

Desde su nacimiento, se auscultó un soplo sistólico grado II/VI con reforzamiento del segundo ruido, por lo que se solicitó ecocardiograma transtorácico (ECOTT), el cual reportó persistencia del conducto arterioso con repercusión hemodinámica, insuficiencia mitral moderada, derrame pericárdico e hipertensión pulmonar secundaria a hiperflujo. Se inició manejo con furosemida (0.3 mg/kg/dosis) y se programó cierre quirúrgico del conducto arterioso.

El equipo multidisciplinario conformado por neonatología, anestesiología pediátrica y cirugía, decidió diferir la derivación intestinal hasta la resolución del componente cardiovascular, por el riesgo anestésico y quirúrgico elevado.

Paciente B

Recién nacida femenina, hija de madre primigesta de 20 años sin antecedentes de importancia. La madre ingresó en fase latente de trabajo de parto y se estableció el diagnóstico de restricción del crecimiento intrauterino, oligohidramnios y bradicardia fetal (90 lpm), motivo por el cual se indicó cesárea de urgencia el 22 de mayo de 2025.

Tras el nacimiento se realizaron maniobras básicas de reanimación y, durante la exploración física inicial, se identificó ano imperforado, motivo por el cual fue trasladada a la UCIN. Se documentaron: peso de 2440 gramos, talla de 50 centímetros y edad gestacional de 40 semanas por Capurro.

La fontanela anterior se encontraba discretamente amplia, por lo que se solicitaron estudios imagenológicos, incluyendo ultrasonido transfontanelar y medular, ambos sin hallazgos patológicos. El ecocardiograma reportó foramen oval permeable de 2.5 mm, esperado para la edad gestacional, sin evidencia de cardiopatía estructural.

Durante la inspección perineal se identificó una fístula rectoperineal (Imagen 2), motivo por el cual se programó intervención quirúrgica de derivación intestinal tipo colostomía para el quinto día de vida.

Imagen 2. Visualización de fístula rectoperineal durante la dilatación manual.



Intervención terapéutica

En ambos casos se planteó un abordaje quirúrgico en tres tiempos: colostomía de derivación inicial, anorrectoplastia sagital posterior y, finalmente, restitución del tránsito intestinal mediante cierre de colostomía.

Durante su estancia intrahospitalaria, ambos pacientes fueron intervenidos quirúrgicamente para la realización de colostomía como primer paso terapéutico, debido al bajo peso al nacimiento, que contraindicaba la anorrectoplastia sagital posterior de forma inmediata. La paciente A fue intervenida el 26 de abril de 2025, mientras que la paciente B fue operada el día 27 del mismo mes.

En ambos procedimientos se efectuó la confección de una fístula en el colon distal con cierre en dos planos, y maduración del estoma del colon proximal. Las cirugías transcurrieron sin incidentes, con sangrado mínimo intraoperatorio (Imagen 3). La anorrectoplastia sagital posterior se recomienda idealmente antes del primer año de vida, permitiendo realizar la restitución intestinal antes de los 24 meses para reducir el riesgo de complicaciones funcionales. En los casos aquí presentados, se decidió no realizar la anorrectoplastia en el periodo neonatal debido a la falta de experiencia quirúrgica institucional con pacientes menores de 3 kg. Por ello, se optó por la derivación intestinal inicial y se programará la corrección definitiva cuando se logre una ganancia ponderal adecuada.

Imagen 3. Se visualiza estoma de colón proximal y fístula madurada en colón distal



DISCUSIÓN

Las malformaciones anorrectales (MAR) son anomalías congénitas que derivan de una alteración en la formación y canalización de la membrana cloacal durante el desarrollo embrionario. Aunque su incidencia exacta en México no se encuentra claramente establecida, la literatura internacional estima una frecuencia de 1 por cada 1,500 a 5,000 recién nacidos vivos, con una relación de predominio masculino de aproximadamente 4:1.

Diversos factores maternos han sido asociados como posibles contribuyentes al desarrollo de estas malformaciones, entre ellos: diabetes mellitus pregestacional, obesidad, exposición a broncodilatadores, embarazo múltiple, trisomía 21, así como el consumo elevado de cafeína y la exposición prolongada al tabaco.

La clasificación de las MAR, propuesta por Peña en 1995, se basa en el sexo del paciente y en la localización anatómica del sitio de terminación del recto o de la fístula asociada. En el caso del sexo masculino, las variantes más comunes incluyen: fístula rectoperineal, fístula rectouretral (ya sea bulbar o prostática), fístula rectovesical, ano imperforado sin fístula y otros defectos complejos. En el sexo femenino, las presentaciones incluyen: fístula rectoperineal, fístula rectovestibular, y malformaciones cloacales que se subdividen según la longitud del canal común en corto (<3 cm) o largo (>3 cm). De todas estas, la fístula rectovestibular es la más frecuente en niñas, mientras que la fístula rectouretral lo es en niños.

Las MAR frecuentemente se acompañan de anomalías en otros sistemas. Se estima que entre el 20 % y 50 % de los pacientes presentan malformaciones del tracto genitourinario, 45 % alteraciones esqueléticas, además de posibles afecciones gastrointestinales, cardiovasculares y del sistema nervioso central.

Una asociación clínica relevante es el síndrome VACTERL, el cual agrupa defectos vertebrales, anorrectales, cardiopatías congénitas, fístulas traqueoesofágicas, atresia esofágica, malformaciones renales y alteraciones en extremidades. Para establecer este diagnóstico, deben cumplirse al menos tres de los siete criterios mencionados. Su incidencia se estima entre 1 por cada 10,000 a 40,000 recién nacidos vivos, con predominio masculino (relación 2.6:1).



En el presente reporte, la paciente A cumplía con los criterios clínicos para la asociación VACTERL, al presentar hemivértebras torácicas y lumbares (Imagen 4), persistencia del conducto arterioso y fístula rectoperineal. En contraste, la paciente B no presentó otras malformaciones asociadas. Asimismo, se consideró la posibilidad del síndrome CHARGE, que incluye coloboma, cardiopatías, atresia de coanas, retraso del crecimiento, hipoplasia genital y sordera; sin embargo, ninguna de las pacientes cumplía con los criterios diagnósticos correspondientes.

Imagen 4. Se visualiza hemivértebra torácica y lumbar en radiografía de control.



El abordaje terapéutico más seguro en el contexto neonatal continúa siendo la colostomía de derivación inicial, especialmente ante evidencia de obstrucción intestinal, siendo esta una de las causas congénitas más frecuentes de dicha condición. Posteriormente, se realiza la anorrectoplastia sagital posterior, idealmente antes del año de vida, seguida del cierre de colostomía antes de los 18 a 24 meses de edad, con el objetivo de optimizar los resultados funcionales.

A pesar del tratamiento quirúrgico, las secuelas funcionales —como el estreñimiento crónico, incontinencia fecal o disinergia del piso pélvico— son frecuentes. Por ello, el seguimiento multidisciplinario a largo plazo es fundamental, incluyendo intervenciones en rehabilitación intestinal, soporte nutricional y acompañamiento psicológico.

CONCLUSIÓN

Los casos presentados evidencian una posible mayor frecuencia de malformaciones anorrectales con fistula rectoperineal en pacientes del sexo femenino, en contraste con lo descrito clásicamente en la literatura, donde predominan en varones. Este hallazgo refuerza la importancia de una inspección perineal detallada durante la exploración física neonatal, ya que permite identificar hasta el 90 % de estas malformaciones de forma precoz, especialmente en niñas, en quienes las manifestaciones pueden ser sutiles.

Si bien existen estudios imagenológicos que complementan el diagnóstico, como la radiografía lateral en decúbito (cross table) dentro de las primeras 48 horas de vida, la ecografía perineal o la ecografía pélvica para descartar masas presacras, su utilidad es secundaria al examen físico. En casos seleccionados, puede indicarse resonancia magnética para una valoración anatómica más precisa.

En este sentido, la exploración física continúa siendo la piedra angular del diagnóstico temprano. Una evaluación oportuna permite planificar adecuadamente el tratamiento quirúrgico escalonado, optimizar los resultados funcionales y reducir las complicaciones a largo plazo.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Gangopadhyay, Ajay Narayan; Pandey, Vaibhav. Anorectal malformations. Journal of Indian Association of Pediatric Surgeons 20(1):p 10-15, Jan-Mar 2015. | DOI: 10.4103/0971-9261.145438.
2. Theron, A. P., Brisighelli, G., Theron, A. E., Leva, E., & Numanoglu, A. (2015). Comparison in the incidence of anorectal malformations between a first- and third-world referral center. Pediatric surgery international, 31(8), 759–764. <https://doi.org/10.1007/s00383-015-3740-x>.
3. Govender, S., & Wiersma, R. (2016). Delayed diagnosis of anorectal malformations (ARM): causes and consequences in a resource-constrained environment. Pediatric surgery international, 32(4), 369–375. <https://doi.org/10.1007/s00383-016-3866-5>.
4. Wood, R. J., & Levitt, M. A. (2018). Anorectal Malformations. Clinics in colon and rectal surgery, 31(2), 61–70. <https://doi.org/10.1055/s-0037-1609020>.



5. Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM. Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anato-mo-patológica y consideraciones generales. *Acta Pediatr Méx* [Internet]. 2017 Sep-Oct;38(5):330–6. Disponible en: <https://doi.org/10.18233/apm38no5pp330-3361473>
6. Bailez MM, Prieto FR. Malformaciones anorrectales. En: Galindo F, editor. *Enciclopedia de cirugía digestiva* [Internet]. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Cirugía Digestiva; 2009. p. 1–19. Disponible en: <https://sacd.org.ar/wp-content/uploads/2020/05/tseentaycuatro.pdf>
7. Gómez García D, Sánchez Bonilla E, Montiel Zárate MJ. Malformaciones anorrectales en pediatría. *Rev Méd Sinerg* [Internet]. 2023 Jun 1;8(6):e1065. Disponible en: <https://doi.org/10.31434/rms.v8i6.1065>
8. González Jiménez D. Tratamiento de la obesidad infantil. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81(1):34–40. Disponible en: doi:10.1016/j.anpedi.2014.02.014
9. Instituto Mexicano del Seguro Social. Diagnóstico y tratamiento de la malformación ano rectal en el periodo neonatal. Guía de referencia rápida [Internet]. México: IMSS; 2010. (Catálogo maestro de guías de práctica clínica: IMSS-275-10). Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/documentos/guias-de-practica-clinica-gpc-impresa>
10. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. In: Grosfeld JL, O'Neill JA Jr, Coran AG, Fonkalsrud EW, Caldamone AA, editors. *Pediatric Surgery*. 6th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 1566–89.
11. Rentea RM, Levitt MA. Atresia anorrectal y malformaciones cloacales. En: Holcomb GW, Murphy JP, Peter SDS, editores. *Ashcraft's Pediatric Surgery*. 7ª ed. Philadelphia: Elsevier; 2020. p. 577–89.
12. Stafrace S, Lobo L, Augdal TA, Avni FE, Bruno C, Damasio MB, et al. Imaging of anorectal malformations: where are we now? Abdominal imaging task force of the European Society of Paediatric Radiology. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2022 Sep;52(9):1802–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00247-022-05395-7>

