

MALFORMACIONES ANORRECTALES

Esther Molina Hernando

María Fanjul Gómez

Médicos adjuntos de Cirugía Pediátrica

Servicio de Cirugía Pediátrica (Unidad de Cirugía Anorrectal)

Hospital Infantil Gregorio Marañón, Madrid

Para más información: info@cirujanospediatricos.es

Las malformaciones anorrectales (MAR) son anomalías congénitas que ocurren en 1 de cada 5000 recién nacidos vivos⁽¹⁾. Incluyen múltiples formas que van desde un defecto menor con excelente pronóstico hasta patologías muy complejas, con otras malformaciones asociadas y mal pronóstico funcional.

Clasificación

La clasificación actual de las malformaciones anorrectales, descrita por Peña, se basa en la anatomía (localización de la fístula) y tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas.



La frecuencia de MAR es ligeramente mayor en varones y lo mismo ocurre con el riesgo de tener otra patología asociada. La fístula rectouretral bulbar es la forma más frecuente en los niños, seguida por la fístula perineal. En niñas la forma más frecuente es la fístula rectovestibular, también por delante de la perineal⁽²⁾.

Genética

Un 1,4% de los pacientes tienen historia familiar de MAR. El riesgo de tener un familiar afecto es mayor en casos de fístula perineal o vestibular. Un 2,4% tienen

Para más información: info@cirujanospediatricos.es

antecedentes familiares de otras anomalías congénitas, que incluyen masas presacras, anomalías ginecológicas, hematológicas, esofágicas, duodenales, renales y medulares.

Manejo neonatal

El proceso de toma de decisión en el manejo de un recién nacido con malformación anorrectal es crucial porque determina el futuro inmediato y lejano del niño y requiere un equipo con experiencia. La decisión quirúrgica más importante a tomar durante este período es **determinar si hay que realizar una colostomía o si en cambio se puede hacer una cirugía correctora primaria (anoplastia) sin necesidad de colostomía**. La definición de prioridades y su programación son la clave del éxito.

Es importante no tomar esta decisión (colostomía vs reparación primaria) antes de las primeras 24 horas, para permitir una presión intraluminal suficiente que empuje el meconio a través del intestino distal y nos ayude a determinar el tipo de malformación.

El **examen perineal** es fundamental y va a determinar este manejo neonatal. En ambos sexos hay que valorar el aspecto del periné y de los glúteos. Un periné plano (ausencia del pliegue interglúteo o de la fosa sacra, o glúteos planos) indica la presencia de una pobre musculatura perineal y se asocian a mal pronóstico funcional. La presencia de un colgajo de piel del rafe prominente “en asa de cubo” sugiere un bolsón rectal relativamente cerca de la piel y en general una forma de buen pronóstico. Un cordón negro subepitelial “en banda” en la línea media representa meconio localizado debajo del epitelio e indica una fístula perineal de buen pronóstico.

El manejo de estos pacientes difiere significativamente en los niños y en las niñas.

- En los **niños** la exploración debe ir orientada, además de a valorar el aspecto del periné, a buscar la **presencia de meconio**. Para esto hay que colocar una bolsa de recogida de orina. No se debe sondar a estos pacientes, puede resultar un procedimiento difícil si existe una fístula a la uretra y la sonda puede impedir el paso de meconio a través de esa comunicación privándonos de un importante dato diagnóstico. El meconio puede observarse en:
 1. el **periné**, que indicará la presencia de una fístula perineal y la realización de una cirugía primaria



Figura 1:
Fístula perineal

2. la **orina**, que diagnostica una fístula con la vía urinaria (la forma más frecuente) y requiere una colostomía



Figura 2:
Salida de meconio
por uretra.

● En las **niñas** hay que determinar el **número de orificios visibles en la exploración perineal**.

1. Si se visualizan **tres orificios** estaremos ante:
 - a. una **fístula vestibular** (la forma más frecuente): uretra y vagina bien situados y recto abriéndose en el vestíbulo justo por detrás de la vagina en íntimo contacto con ella



Figura 3:
Fístula vestibular

b. una **fístula perineal**: uretra y vagina bien situados y recto abriéndose en periné en posición anterior (ano perineal)



Figura 4:
Ano perineal

En ambos casos se puede hacer una cirugía correctora primaria en centros con experiencia.

2. Si sólo se visualiza **un orificio y los genitales son pequeños**, estaremos ante un **síndrome de cloaca** y está indicada la realización de una colostomía.



Figura 5:
Síndrome de cloaca

Un 5% de MAR no asocian fístula. Estos pacientes presentan una elevada incidencia (hasta el 90%) de anomalías asociadas (urológicas o cardiológicas) y la mitad presentan síndrome de Down⁽³⁾.

Hasta la **toma de decisiones (después de 24 horas de vida)** y mientras se realizan las exploraciones complementarias el tratamiento del recién nacido con MAR consiste en **dieta absoluta, fluidoterapia endovenosa, antibioterapia endovenosa y la colocación de una sonda nasogástrica.**

Para más información: info@cirujanospediatricos.es

Es importante en estas primeras 24 horas descartar patología asociada y establecer el pronóstico.

Hasta un 50-60% de MAR tienen malformaciones asociadas, siendo más frecuente cuanto más alta está localizada la fístula. Algunas anomalías son leves pero otras pueden comprometer la vida del niño por lo que es obligatorio descartarlas.

Malformaciones asociadas

1.- Urológicas: son las anomalías más frecuentes (hasta el 50%), mayor cuanto más alta la complejidad de la MAR: Lo más frecuente es el reflujo vesico-ureteral, seguido por agenesia y displasia renal. En las niñas con cloaca hay que descartar una hidronefrosis bilateral producida por una vagina distendida (hidrocolpos) que comprime el trigono dificultando el vaciamiento de los uréteres.

2.- Vertebrales y medulares: del 30 al 50% presentan anomalías lumbosacras (hemivértebra, hemisacro, escoliosis) y de estos la mitad asocian alteraciones medulares, entre las que destacan la médula anclada (25-30%), mielomeningoceles, lipomas y siringomielia. Cuanto más alta es la localización de la fístula más riesgo hay de tener una de estas lesiones asociadas.

3.- Cardiológicas: presentes en un tercio de los pacientes, solo el 10% requieren tratamiento. Las más frecuentes son la comunicación interauricular y ductus arterioso persistente seguido de tetralogía de Fallot y comunicación interventricular.

4.- Intestinales: anomalías traqueo-esofágicas (10%), duodenales (2%).

5.- Ginecológicas: En niñas con síndrome de cloaca hay que descartar un hidrocolpos, que puede producir complicaciones en forma de hidronefrosis bilateral o piocolpos y requerir drenaje en el periodo neonatal. Pueden asociar anomalías uterinas (útero bicorne o bidelfo) y vaginales (hemivagina, septo vaginal) que tendrán implicaciones en la adolescencia y edad adulta.

Por ello hay que realizar las siguientes pruebas de imagen en las primeras 24 horas: ecografía abdomino-perineal, radiografía de raquis y sacro, ecocardiografía y ecografía medular.

Ecografía abdomino-pélvica Radiografía lumbosacra Ecocardiograma Ecografía médula espinal (RMN si > 3m)

Manejo Quirúrgico

Se hará en centros con experiencia en este tipo de patología, en especial los casos más complejos ya que la primera cirugía es determinante en su futuro.

Al planificar la cirugía hay que hacerse dos preguntas:

- 1) ¿Se puede hacer una reparación primaria o es necesario realizar una colostomía protectora?
- 2) ¿Necesita el paciente una derivación urinaria o vaginal urgente?

La **reparación directa sin colostomía** se realiza mediante **anorrectoplastia sagital posterior** y puede hacerse en los casos de fístula perineal y si el cirujano es muy experto en esta patología también en casos de fístula vestibular. Esta reparación ha de realizarse en las **primeras 48 horas**, tiempo en el que el meconio se considera estéril.

En el resto de casos ha de realizarse una **colostomía de cabos separados**⁽⁴⁾. Esta debe hacerse en la unión del sigma con el colon descendente. Esto previene el prolapso al hacerse cerca de la zona de anclaje retroperitoneal del colon descendente y deja suficiente rectosigma para permitir el posterior descenso. La separación de los cabos separados es necesaria porque 1) impide la contaminación feco-urinaria, que puede originar infecciones urinarias y acidosis hiperclorémica por absorción urinaria; 2) mantiene la parte distal descomprimida; 3) permite la realización de pruebas de imagen radiológicas (colostograma distal, indispensable previa a la cirugía de reconstrucción) y lavados.

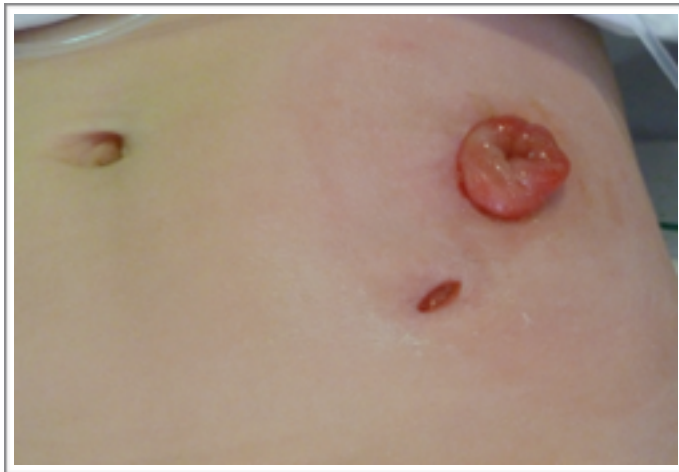


Figura 5:
Colostomía de
cabos separados

Durante la cirugía hay que realizar una limpieza de meconio de la parte distal para evitar un megacolon, que puede contribuir en el futuro al estreñimiento

Peculiaridades en el manejo quirúrgico de las cloacas:

En estas niñas la uretra, la vagina y el intestino se juntan en un canal común que termina en el periné a través de un orificio único. Si este canal común es estrecho puede dificultar la salida de la orina o de las secreciones vaginales produciendo obstrucción vesical con dilatación de los uréteres en el primer caso o hidrocolpos en el segundo. El hidrocolpos, a su vez, también puede ser causa de obstrucción urinaria.

Durante la realización de la colostomía en niñas con este diagnóstico hay que drenar el hidrocolpos, teniendo en cuenta que muchas de estas pacientes tienen dos hemivaginas y que a veces es necesario eliminar el tabique vaginal entre ambas para lograr una adecuada evacuación del mismo. Si persiste la obstrucción vesical habrá que realizar una vesicostomía o cistostomía suprapúbica. Asimismo se puede realizar una endoscopia a través del canal común que nos dará información sobre su longitud, con implicaciones pronósticas y terapéuticas. En los casos con canal común menor de 3 cm el pronóstico funcional es mejor y la cirugía podrá hacerse por un abordaje sagital posterior exclusivo, mientras que si el canal común es mayor de 3 cm el pronóstico funcional es malo y necesitará asociar un abordaje abdominal en la cirugía definitiva.

La reparación definitiva de los pacientes a los que se le realiza una colostomía en el periodo neonatal (los casos de fístula a vía urinaria en niños, las cloacas en niñas y los que no presentan fístula) se realizará durante los primeros meses de vida según la experiencia del equipo quirúrgico. No es necesario esperar a alcanzar un peso mínimo. Previa a la reparación definitiva es imprescindible la realización de un colostograma de alta presión que nos dará una valiosa información anatómica.



Figura 6:
Colostograma de alta presión en que se observa fístula a vía urinaria

Manejo postquirúrgico

A las dos semanas de la corrección quirúrgica se realiza una calibración anal y se inicia un programa de dilataciones. Estas dilataciones son fundamentales para evitar una estenosis de la anoplastia, que contribuye a un estreñimiento posterior, muy frecuente en este tipo de malformaciones. Las dilataciones han de realizarse dos veces al día y cada semana se aumenta el tamaño del dilatador hasta llegar al correspondiente para su edad.

Si se le realizó una colostomía al nacimiento, cuando se alcanza el tamaño de dilatador deseado para la edad del niño se programa el cierre de la misma y se reduce la frecuencia de las dilataciones.

Antes de esta cirugía es conveniente realizar una exploración bajo anestesia que incluya una cistoscopia para descartar complicaciones. Si existe prolapso ha de repararse antes de cerrar la colostomía⁽⁵⁾.

Tras la reconstrucción del tránsito se puede producir un severo eritema del pañal debido a que esta piel nunca ha estado en contacto con las heces.

Edad	Dilatador
1-4 m	Nº 12
4-8 m	Nº 13
8-12 m	Nº 14
1-3 a	Nº 15
3-12 a	Nº 16
> 12 a	Nº17

Seguimiento a largo plazo

El cirujano que asume el tratamiento de estos pacientes debe responsabilizarse de un seguimiento a largo plazo que incluya el control intestinal, control urinario y un desarrollo sexual normal.

Puesto que las malformaciones anorrectales representan un amplio abanico de defectos, las anomalías anatómicas y funcionales vistas en estas malformaciones son también muy diversas. En casi todas ellas está ausente el canal anal, y por tanto no pueden tener un funcionamiento intestinal "normal".

La mayoría de los pacientes tienen diferentes grados de hipodesarrollo de las estructuras musculares, y por ello tienen diferentes grados de sensibilidad rectal. Muchos son incapaces de discriminar cantidades pequeñas de gas, líquido o materia sólida porque carecen de canal anal (su principal enemigo son las heces líquidas).

A la edad de alcanzar el control de esfínteres, pueden presentar **dos tipos de problemas**:

1) Las formas con **buen pronóstico funcional** que alcanzan un buen control de esfínteres tienen una gran **tendencia al estreñimiento secundario** a una motilidad rectosigmoidea alterada e incoordinada, así como a una incapacidad para vaciar completamente. El grado de estreñimiento es mayor cuanto más baja es la malformación

y en los casos sin fístula, quizá porque la dilatación original del rectosigma es mayor, y por tanto con mayor hipomotilidad.

El diagnóstico y tratamiento precoz y agresivo del estreñimiento con medidas dietéticas y laxantes reduce la morbilidad asociada, que incluye impactación fecal, megasigmoide, pseudoincontinencia por rebosamiento y la realización de cirugías innecesarias.

El desarrollo de un megasigmoide puede llegar a ser un verdadero problema en estos pacientes empeorando el estreñimiento. Consiste en una dilatación localizada del rectosigma con impactación fecal y se puede acompañar de incontinencia fecal, que en este caso será por rebosamiento secundario al estreñimiento. El colon sigmoide y el recto están enormemente dilatados, con una pared engrosada, y una clara alteración de la motilidad, siendo imposible el vaciamiento. Posiblemente la porción más distal del intestino, en pacientes con malformación anorrectal baja, tiene una hipomotilidad primaria. La mejor solución es la resección o remodelaje del sigma dilatado, en pacientes cuidadosamente seleccionados. Esto nos permite reducir en muchos casos las dosis de laxantes y evitar que el niño vaya manchado.

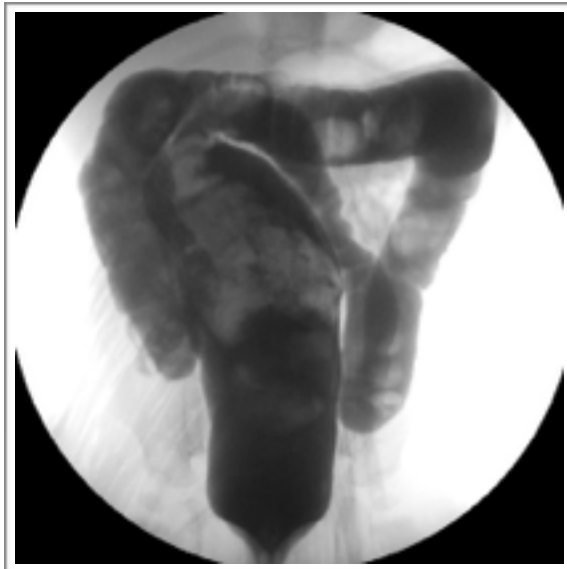


Figura 7:
Enema opaco en
paciente con
megasigmoide

2) En las formas de **mal pronóstico funcional**, el problema será de **incontinencia fecal**, y será necesario realizar un programa médico de manejo intestinal ⁽⁶⁾ con enemas diarios, dieta y medicación oral para mantenerles limpios.

Además del control de esfínteres en el seguimiento de estos pacientes hay que evaluar posibles problemas urinarios, ginecológicos o medulares asociados.

En nuestro protocolo realizamos una **resonancia al año de edad** para evaluar el aspecto postquirúrgico y valorar las posibles alteraciones lumbo-sacras. Además en las niñas se evalúan los genitales internos. En ellas hay que hacer un seguimiento ginecológico en la infancia, pubertad, al iniciar las relaciones sexuales y durante el embarazo debido a las posibles malformaciones asociadas.

Estos niños requieren la colaboración de muchos especialistas además del cirujano y es imprescindible contar con un equipo multidisciplinar con urologos, ginecólogos, neurocirujanos y radiólogos especializados en este tipo de patología.

En resumen, es importante ante un recién nacido sin ano:

Esperar 24 horas antes de tomar ninguna decisión quirúrgica

Realizar, durante ese tiempo, las exploraciones complementarias propuestas: ecocardiograma, ecografía abdomino-pélvica, ecografía medular y radiografía lumbosacra.

Trasladar al niño a un hospital con cirugía pediátrica con experiencia en malformaciones anorrectales

Realizar un seguimiento a largo plazo con el objetivo de conseguir control fecal, control urinario y un desarrollo sexual normal.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.Marc A Levitt, Alberto Peña Anorectal malformations Orphanet Journal of Rare Diseases 2007, 2:33
- 2.Marc A. Levitt. Alberto Peña Outcomes from the correction of anorectal malformations. Current Opinion in Pediatrics 2005, 17:394—401
- 3.Fanjul M, Molina E, Cerdá J, Parente A, Laín A, Cañizo A, Carrera N Peculiaridades de la atresia anorrectal sin fístula. A propósito de 12 casos. CirPediatr 2009;22:45-48
- 4.Alberto Peña, Melissa Migotto-Kriegerb, Marc A. Levitt. Colostomy in anorectal malformations: a procedure with serious but preventable complications. Journal of Pediatric Surgery (2006) 41, 748–756
- 5.Zornoza M , Molina E, Cerdá J, Fanjul M, Corona C, Tardáguila A, Rojo R, Cañizo A, García-Casillas MA, Peláez D. Prolapso anal postoperatorio en pacientes con malformaciones anorrectales: 16 años de experiencia. Cir Pediatr 2012; 25: 140-144
- 6.Andrea Bischof, Manuel Tovilla. A practical approach to the management of pediatric fecal incontinence Seminars in Pediatric Surgery (2010) 19, 154-159