

Peculiaridades de la atresia anorrectal sin fístula. A propósito de 12 casos

M. Fanjul, E. Molina, J. Cerdá, A. Parente, A. Laín, A. Cañizo, N. Carrera

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital infantil Gregorio Marañón. Madrid.

ABSTRACT

Introducción: El ano imperforado sin fístula es una forma infrecuente (5%) de malformación anorrectal, y el 50 % de estos pacientes presentan síndrome de Down. Esta malformación se describe como una ausencia de ano, con un bolsón rectal ciego, que termina a 2 cm de la piel, y que comparte pared común con la uretra o la vagina. El motivo de este trabajo es presentar nuestra experiencia en esta patología y determinar las diferencias en el diagnóstico, tratamiento y evolución a largo plazo de estos pacientes en relación a otras formas de malformación anorrectal.

Material y métodos: Hemos revisado el historial clínico de 12 pacientes tratados en nuestro Servicio desde 1998, siendo 8 niños y 4 niñas. En 11 pacientes existían patologías congénitas asociadas importantes: síndrome de Down (6), cardiopatía congénita (6), malformaciones urológicas (5), atresia de esófago (1). En todos los casos se realizó colostomía neonatal, siendo 7 meses (rango entre 1 y 19 meses) la edad media de la cirugía definitiva mediante abordaje sagital posterior. En un caso hubo que asociar laparotomía. La distancia del bolsón rectal a la piel osciló desde 1 a 5 cm, estando el recto muy dilatado en 4 pacientes.

Resultados: La evolución postoperatoria fue favorable, requiriendo 4 pacientes extirpación de un pequeño prolapso anal. Todos los pacientes mayores de 2 años (7) tienen continencia urinaria, mientras que 5 de ellos presentan un estreñimiento importante, resistente a tratamiento con dieta y laxantes, que requiere el manejo médico con enemas.

Conclusiones: Nuestra serie confirma la alta incidencia de síndrome de Down en los pacientes con ano imperforado sin fístula, y pone de manifiesto una mayor incidencia de otro tipo de malformaciones congénitas. Los hallazgos intraoperatorios (altura y diámetro del bolsón rectal) nos obligan a no intentar la cirugía sin un colostograma previo. La incidencia de prolapso anal fue muy elevada, pudiendo estar en relación con la hipotonía muscular de los pacientes con síndrome de Down. Debemos realizar un seguimiento exhaustivo, con control precoz del estreñimiento, que en estos pacientes es especialmente grave.

PALABRAS CLAVE: Atresia anorrectal; Síndrome de Down.

Correspondencia: María Fanjul Gómez. Hospital Infantil Gregorio Marañón. C/ Máiquez, 9. 28009 Madrid. E-mail: mariafajul@yahoo.es

El trabajo ha sido presentado en el XLVII Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica como comunicación oral.

Recibido: Junio 2008

Aceptado: Octubre 2008

CHARACTERISTICS OF THE ANORECTAL ATRESIA WITHOUT FÍSTULA. BASED ON 12 CASES

ABSTRACT

Introduction: Imperforate anus without fistula is an uncommon anorectal malformation, in association to Down syndrome in 50% of cases. This anomaly is described as a lack of annus, with a blind rectal pouch, located about 2 cm above perineal skin, and sharing a common wall with the urethra or vagina. The aim of this work is to present our experience in this condition and to determine the differences between the diagnosis, treatment and long-term outcome of these patients in relation to other forms of anorectal malformation.

Materials and methods: We reviewed the medical records of 12 patients treated in our department from 1998 to 2008. Eight were boys and 4 girls. Eleven of these patients had significant associated congenital diseases: Down syndrome (6), cardiovascular anomalies (6), urinary tract malformations (5), esophageal atresia (1). In all cases neonatal colostomy was performed, being 7 months (range between 1 and 19 months) the average age of the definitive surgery through posterior sagittal approach. In one case a laparotomy was performed. The distance from the rectal pouch to the skin ranged from 1 to 5 cm, founding a very dilated rectum in 4 patients.

Results: The postoperative outcome was favorable. Four patients required removal of a small anal prolapse. All patients older than 2 years (7) have urinary continence, while 5 of them have a significant constipation, resistant to treatment with diet and laxatives, requiring medical management with enemas.

Conclusions: Our study confirms the high incidence of Down syndrome in patients with imperforate anus without fistula, and shows a higher incidence of other congenital comorbidities. A colostogram prior to definitive repair seems to be mandatory taking into account the intraoperative findings (height and diameter of rectal pouch). The incidence of anal prolapse is very high and may be related to the hypotonia present in patients with Down syndrome. Since the constipation is very severe in these patients, it should be controlled early in the follow up.

KEY WORDS: Anorectal atresia; Down syndrome.

INTRODUCCIÓN

La atresia anorrectal sin fístula es una forma infrecuente de malformación anorrectal, que se describe como una ausen-

Tabla I Resumen de los pacientes.

	Sexo	Síndrome de Down	Anomalías cardíacas	Anomalías urinarias	Edad (meses) IQx	Características bolsón rectal	Complicaciones
1	Mujer	No	No	No	6	Dilatado 3 cm	–
2	Hombre	Sí	Sí FOP	No	5	4 cm	Prolapso*, Estreñimiento
3	Hombre	No	No	Sí RVU	5	–	Prolapso, Estreñimiento
4	Mujer	Sí	Sí Doble arco Aa	No	15	Dilatado* 1,5 cm	Prolapso*, Estreñimiento
5	Mujer	No	Sí	Ureterocele	14	Dilatado* > 5 cm	Prolapso*, Estreñimiento
6	Hombre	Sí	No	No	4	2 cm	Estreñimiento
7	Mujer	Sí	CIV+CIA	No	6	Dilatado* 1 cm	Obstrucción intestinal
8	Hombre	No	Sí	Hipospadias	5	2,5 cm	Prolapso
9	Hombre	Sí	Canal AV	No	19	–	–
10	Hombre	No	Sí	Hipospadias	1	Dilatado	Prolapso*
11	Hombre	No	Sí CIV	Sí RVU	3	–	–
12	Hombre	Sí	Sí Canal AV	No	2	1,5 cm	–

*Intervenido

cia de ano, con un bolsón rectal ciego, que termina a unos 2 cm de la piel, y que comparte pared común con la uretra o la vagina. La mitad de estos pacientes asocian síndrome de Down.

El motivo de este trabajo es presentar nuestra experiencia en esta patología y determinar el diagnóstico, tratamiento y evolución a largo plazo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Hemos revisado el historial clínico de 12 pacientes diagnosticados de atresia anorrectal sin fístula y tratados en nuestro Servicio en los últimos 10 años. En este periodo este grupo supone el 9% de los pacientes con malformaciones anorrectales que hemos intervenido.

Ocho fueron niños y 4 niñas. En seis pacientes (50%) se detectó trisomía 21 (síndrome de Down). Once (91%) de los pacientes presentaban otras patologías congénitas asociadas importantes: - 6 cardiopatías congénitas (foramen oval permeable, doble arco aórtico, comunicación interventricular asilada, comunicación interventricular asociada a comunicación interauricular, canal auriculoventricular completo); - 5 malformaciones urológicas (reflujo vésico-ureteral en 2, hipospadias en 2, y ureterocele en 1); - 1 atresia de esófago (Tabla I).

De los 6 pacientes con síndrome de Down ninguno presentó malformación urológica, y 5 (83,3%) tenían cardiopatía congénita.

En todos los casos se realizó colostomía de cabos separados al nacimiento. La edad media de la cirugía definitiva fue de 7 meses, con un rango entre 1 y 19 meses. La cirugía consistió en anorrectoplastia según técnica de Peña que se realizó mediante abordaje sagital posterior, debiendo asociar laparotomía en un caso por estar el bolsón rectal a 5 cm del

margen anal y muy dilatado. La distancia del bolsón rectal ciego a la piel fue variable, oscilando de 1 a 5 cm. En 5 casos el recto estaba muy dilatado e hipertrófico, necesitando remodelaje rectal 3 de ellos para disminuir su calibre. En todos los pacientes se inició el programa de dilataciones anales a los 15 días de la cirugía, y el tiempo medio para el cierre de colostomía fue de 2 meses tras la reparación de la malformación (rango de 1 a 4 meses).

RESULTADOS

La evolución postoperatoria en todos los casos fue favorable. En 6 de los pacientes se detectó un prolapso anal, 4 de los cuales requirieron extirpación quirúrgica (2 con síndrome de Down). La extirpación del prolapso se llevó a cabo en 2 pacientes antes del cierre de colostomía.

Todos los pacientes mayores de 2 años (9) tienen continencia urinaria diurna y uno presenta enuresis nocturna. También son continentes fecales, aunque 5 presentan un estreñimiento importante, resistente a tratamiento con dieta y laxantes, que requiere el manejo médico con enemas.

DISCUSIÓN

El ano imperforado sin fístula representa el 5% de las malformaciones anorrectales y presenta peculiaridades propias en relación con el resto. En nuestra serie este porcentaje es mayor (9%) quizá por ser nuestro Hospital referencia de pacientes con cardiopatías congénitas, que traen asociadas otras malformaciones.

La asociación de este tipo de malformación anorrectal con el síndrome de Down no es casual, siendo en nuestra serie del 50%. En la literatura hasta el 95% de las malformaciones ano-

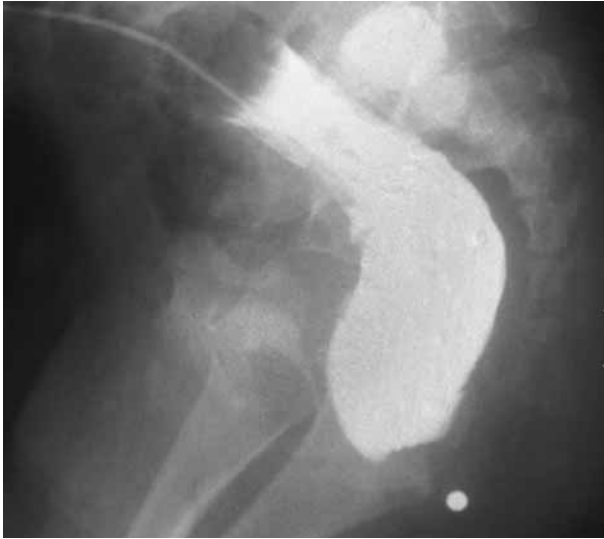


Figura 1. Colostograma de una malformación anorrectal sin fístula.

rectales que presentan los niños con síndrome de Down pertenecen a este tipo, siendo en nuestro caso del 100%. Por esto cuando un niño con síndrome de Down presenta una ausencia de ano, debemos sospechar que no se acompañará de fístula.

Hemos encontrado asimismo una elevada incidencia (mayor del 90%) de anomalías asociadas. Las malformaciones urológicas asociadas a la atresia anorrectal sin fístula se describen en el 25-30% de las series, mientras que las cardiopatías congénitas se asocian en el 10% de pacientes sin síndrome de Down y en el 50% de pacientes que presentan además síndrome de Down (cifra inferior a nuestra serie quizá por ser nuestro Hospital centro de referencia de patología cardiovascular infantil). La patología cardíaca requiere a veces

tratamientos médicos o quirúrgicos prioritarios, que han retrasado la edad de la cirugía definitiva de la malformación anorrectal, como ocurrió en nuestra serie (19 meses).

Con respecto a las peculiaridades de esta malformación:

- 1º Se describe como un bolsón rectal ciego localizado a unos 2 cm del periné, similar a la distancia de las formas con fístula rectouretral. En nuestra serie, sin embargo, esto difiere encontrando una distancia del bolsón a piel variable que osciló entre 1 a 5 cm, llamándonos la atención la importante dilatación rectal encontrada en 6 de los casos. No tenemos una explicación para esta dilatación, y como es un hallazgo en la primera cirugía (colostomía) no podemos pensar que sea secundaria a una colostomía mal realizada, por lo que quizá se deba a la ausencia de fístula durante toda la gestación, que no permite la salida de meconio.
- 2º El recto se halla íntimamente relacionado con las estructuras vecinas, compartiendo pared común con la uretra o la vagina, lo que dificulta su disección. Esto, asociado a la presencia de un bolsón de altura y dilatación variable hace que su reparación sea igual de compleja que aquellos casos que presentan fístula, por lo que pensamos que es más seguro no intentar una reparación primaria al nacimiento, sino diferida tras la realización de una colostomía en el periodo neonatal. Esta colostomía nos permitirá, además, realizar un colostograma distal que nos mostrará la altura del bolsón, dibujándonos las características anatómicas (Fig. 1).

El colostograma distal ha de ser de alta presión para mostrar la verdadera morfología del defecto. El recto pasa a través de un embudo muscular que se encuentra permanentemente contraído, comprimiendo la luz rectal. Si durante la realización del colostograma no se aplica suficiente presión, para distender esta luz rectal comprimida, el contraste no superará este punto, obteniendo una falsa imagen del defecto, que parecerá más alto (Fig. 2).

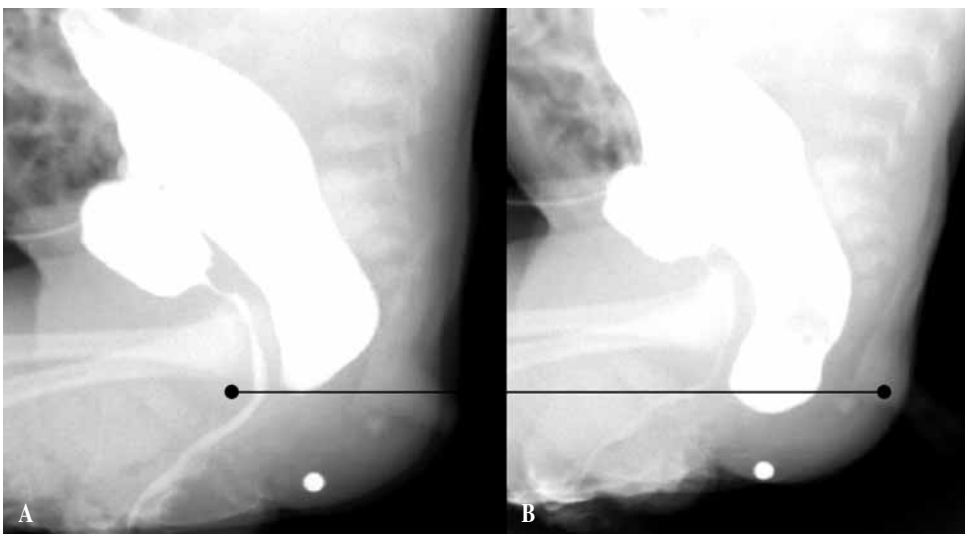


Figura 2. Colostograma sin alta presión (A) y de alta presión (B). Nótese la existencia de una fístula que hubiera pasado desapercibida de no hacer el colostograma con alta presión.

- 3° Generalmente este defecto puede ser reparado por vía sagital posterior exclusiva, siendo excepcional la necesidad de laparotomía. Solo uno de nuestros pacientes requirió laparotomía al no encontrar el bolsón por vía sagital posterior. En 3 pacientes (incluido este último) se asoció remodelaje rectal.
- 4° La única complicación postoperatoria ha sido el prolapso anal (6), que hemos tenido que intervenir en 4 ocasiones. La elevada incidencia de esta complicación podría estar en relación con la hipotonía muscular de los niños con síndrome de Down. La corrección quirúrgica del prolapso es muy sencilla, consistiendo en una anoplastia. Si el diagnóstico se establece antes del cierre de la colostomía, se debe corregir el prolapso previamente; pero si el diagnóstico es posterior debemos realizar una preparación intestinal completa, manteniendo al paciente con dieta absoluta y nutrición parenteral total durante 7-10 días.
- 5° Dentro de los diferentes tipos de malformaciones anorrectales el ano imperforado sin fístula es de buen pronóstico con un 85% de continencia fecal en la literatura. A la exploración estos pacientes muestran un buen periné con una buena musculatura y un sacro normal. Todos nuestros pacientes mayores de dos años presentan continencia fecal y urinaria. Cinco de los pacientes presentan un estreñimiento severo que precisa tratamiento médico para su control.

CONCLUSIONES

Nuestra serie confirma la alta incidencia de síndrome de Down en los pacientes con ano imperforado sin fístula, y pone

de manifiesto una mayor incidencia de otro tipo de malformaciones congénitas (cardíacas y urológicas) que pueden retrasar la cirugía definitiva. Los hallazgos intraoperatorios (altura y diámetro del bolsón rectal) nos aconsejan no intentar la cirugía definitiva sin una colostomía previa, que nos permite descomprimir el intestino, y realizar un colostograma. La incidencia de prolapso anal fue muy elevada, pudiendo estar en relación con la hipotonía muscular de los pacientes con síndrome de Down. Debemos realizar un seguimiento exhaustivo, con control precoz del estreñimiento, que en estos pacientes es especialmente grave.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bianca S, Ettore G. Anorectal malformations and Down's syndrome. Sicilian Registry of Congenital Malformations, Italy. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2000; 14(4): 372.
2. Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Rodriguez G, Peña A. Anorectal malformations and Down's syndrome. *J Pediatr Surg.* 1998; 33(2): 194-7.
3. Fratino G, Granata C, Dodero P, Lonati L, Martucciello G, Taccone A, Jasonni V. An association between anorectal malformations and Down's syndrome. *Pediatr Med Chir.* 1992; 14(2): 157-9.
4. Black CT, Sherman JO. The association of low imperforate anus and Down's syndrome. *J Pediatr Surg.* 1989; 24(1): 92-4.
5. Gross GW, Wolfson JP, Peña A. Augmented-pressure colostogram in imperforate anus with fistula. *Pediatr Radiol.* 1991; 21: 560-52.
6. Endo M, Hayashi A, Ishihara M, Maie M, Nagasaki A, Nishi T, Saeki M. Analysis of 1,992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan. Steering Committee of Japanese Study Group of Anorectal Anomalies. *J Pediatr Surg.* 1999 34(3): 435-41.