



FACULTAD DE MEDICINA

UNIVERSIDAD MIGUEL HERNÁNDEZ

# TRABAJO FIN DE MÁSTER

## Problemas urológicos y medulares en pacientes con malformación anorrectal

**Alumno:** Irene Martínez Castaño

**Tutor:** Javier González De Dios

**Curso:** 2019/2020

# Resumen

## Objetivos:

Las malformaciones anorrectales (MAR) se asocian en un porcentaje considerable de malformaciones asociadas. A largo plazo muchas de ellas pueden aumentar la morbimortalidad y empeorar la calidad de vida del paciente. El objetivo es conocer la presencia de malformaciones urológicas, vertebrales y medulares y la aparición de estreñimiento o clínica de disfunción vesical.

## Material y Métodos:

Estudio descriptivo observacional de los pacientes intervenidos por MAR analizando tipo de malformación, edad, corrección quirúrgica, síndromes asociados, malformaciones urológicas, vertebrales y medulares asociadas y las secuelas en la esfera fecal y urológica.

## Resultados:

Se estudiaron 35 pacientes, 19 niños y 16 niñas con una mediana de edad de 6 años (1-11). Se distribuyeron en 6 ano imperforado sin fístula, 10 fístula recto-perineal, 4 fístula recto-uretral bulbar, 1 fístula recto-uretral prostática, 3 fístula recto-vesical, 5 fístula recto-vestibular, 4 cloaca y 2 atresia rectal. Se agruparon en malformaciones bajas 65,7% y altas 34,3%. Se corrigieron el 71,4% mediante ARSP (anorrectoplastia sagital posterior) y el 28,6% mediante anoplastia. El 25,7% presentaba un síndrome asociado, 51% al menos una malformación. Las malformaciones urológicas fueron las más frecuentes (45,7%), seguidas de las vertebrales (37%) y las medulares (13%). El 85% de los pacientes reflejaron algún problema en la encuesta sin apreciarse asociación entre ninguno de los aspectos estudiados.

## Conclusión:

Las MAR asocian en un porcentaje considerable malformaciones asociadas. Sólo un bajo porcentaje no refiere problemas en la esfera fecal y/o urinaria por lo que es necesario realizar despistaje de estas malformaciones y de problemas asociados.

## Palabras clave

Malformación anorrectal; patología urológica; disfunción vesical

# Abstract

## **Urological and spinal cord anomalies in patients with anorectal malformations.**

### Objectives:

Anorectal malformations (MAR) are associated with a considerable percentage of associated malformations. In the long term, many of them can increase morbidity and mortality and worsen the patient's quality of life. The objective is to know the presence of urological, vertebral and medullary malformations and the appearance of constipation or clinical bladder dysfunction.

### Material and Methods:

A descriptive observational study of patients with MAR. Analysis of type, sex, age, surgical correction, syndromes, urological, vertebral and spinal cord anomalies and incontinence sequelae (results of a fecal and urinary survey).

### Results:

A total of 35 patients were studied, 19 boys and 16 girls. Children's median age was 6 years (1-11). There were 6 imperforate anus without fistula, 10 rectum-perineal fistula, 4 rectum-urethral bulbar fistula, 1 rectum-urethral prostatic fistula, 3 rectum-bladder fistula, 5 rectum-vestibular fistula, 4 cloaca and 2 atresia. They were divided into low malformations 65.7% and high 34.3%. 71.4% were corrected by PSARP (posterior sagittal anorectoplasty) and 28.6% by anoplasty. 51% of the patients had at least an associated malformation and 25.7% presented a syndrome. The most frequent malformations were urological (45.7%), followed by vertebral (37%) and spinal cord anomalies (13%). 85% of the patients referred a variable degree of problems in the survey.

### Conclusions:

Anorectal malformations associate an important percentage of malformations. An elevated percentage of patients report incontinence related problems; so it is necessary to screen for malformations and related problems after birth.

## Keywords

Anorectal malformations; Urologic diseases; Urinary bladder neurogenic

# Índice

|                                                                               |    |
|-------------------------------------------------------------------------------|----|
| Resumen.....                                                                  | 2  |
| Palabras clave .....                                                          | 3  |
| Abstract .....                                                                | 3  |
| Keywords .....                                                                | 4  |
| Introducción .....                                                            | 5  |
| Hipótesis.....                                                                | 7  |
| Objetivos.....                                                                | 8  |
| Objetivos secundarios: .....                                                  | 8  |
| Plan de Trabajo .....                                                         | 9  |
| Experiencia del Equipo Investigador .....                                     | 9  |
| Marco estratégico y Medios disponibles para la realización del proyecto ..... | 9  |
| Presupuesto .....                                                             | 10 |
| Cronograma .....                                                              | 10 |
| Recogida de datos .....                                                       | 10 |
| Variables a estudio .....                                                     | 11 |
| Criterios de inclusión y exclusión .....                                      | 12 |
| Análisis de datos .....                                                       | 12 |
| Dificultades y limitaciones .....                                             | 12 |
| Aspectos éticos .....                                                         | 13 |
| Resultados .....                                                              | 14 |
| Discusión .....                                                               | 16 |
| Consideraciones finales y conclusión .....                                    | 18 |
| Recomendaciones para futuras investigaciones .....                            | 18 |
| Contribución del alumno.....                                                  | 18 |
| Bibliografía .....                                                            | 19 |

# Introducción

A lo largo de la historia los cirujanos han intentado tratar a los lactantes y niños con malformaciones anorrectales (MAR) de muy diferentes formas. Desde aperturas manuales o con objetos punzantes a nivel del periné hasta incisiones regladas para buscar el recto. En el siglo XVIII se comenzaron a realizar las primeras colostomías, aunque dado que la mayoría de los pacientes fallecían se consideraban el último recurso<sup>1</sup>. En el siglo XIX es cuando se describe la primera anoplastia<sup>2</sup> y ya en el siglo XX cuando se populariza el abordaje abdominoperineal en un solo tiempo para realizar la corrección<sup>3</sup>. En los años 80 del siglo pasado es cuando se perfecciona el abordaje sagital posterior y se generaliza su uso como método de elección para la corrección quirúrgica<sup>4</sup>.

La incidencia global de este tipo de malformación es de 1:4-5000 nacidos vivos y es ligeramente más frecuente en varones<sup>5</sup>. El defecto más frecuente en niños es la MAR tipo fístula rectouretral y en niñas, la tipo rectovestibular<sup>6</sup>. La MAR sin fístula se presenta en un 5% de los pacientes y suele estar asociada a Síndrome de Down<sup>7</sup>. Pese a que se han usado varias clasificaciones, actualmente la más usada es la que se apoya en la descripción anatómica del defecto (**Tabla 1**).

|                                   |
|-----------------------------------|
| Niños                             |
| Fístula rectoperineal             |
| Fístula rectouretral bulbar       |
| Fístula rectouretral prostática   |
| Fístula rectovesical (cuello)     |
| Ano imperforado sin fístula       |
| Atresia rectal / estenosis rectal |
| Niñas                             |
| Fístula rectoperineal             |
| Fístula rectovestibular           |
| Cloaca                            |
| - canal común <3cm                |
| - canal común >3cm                |
| Malforaciones complejas           |
| Ano imperforado sin fístula       |

La mayoría de los recién nacidos con MAR presenta anomalías asociadas (50-60%)<sup>8</sup>. Habitualmente aquellos pacientes con malformaciones más complejas presentan un mayor número de malformaciones asociadas y, aunque un porcentaje elevado pueden ser hallazgos incidentales, otras pueden marcar el pronóstico vital del recién nacido (ejemplo, malformaciones cardiovasculares).

La asociación VACTERL (*vertebral, anorectal, cardiac, tracheoesophageal, renal, limb*) se presenta en la mayoría de los pacientes que presentan más de una malformación asociada<sup>9</sup>. Muchos síndromes se han asociado a MAR. Entre ellos destaca Townes-Brocks, Johanson-Blizzard, Pallister-Hall, Currarino, cat's-eye, Opitz, delección 13q, Zellweger, Baller-Gerold, Saldino-Noonan, Di George, Fraser, Fryns, Jarcho-Levin, Kabuki Killian, Lenz, Meckel-Gruber, Pfeiffer, Rieger, RothmundThomson, Smith-Lemli-Opitz, Thanatophoric dysplasia, Toriello-Carey, Waardenburg, Walker-Warburg y los síndromes de regresión caudal<sup>10</sup>.

Dentro de las malformaciones asociadas, el sistema genitourinario es el que presenta con mayor frecuencia anomalías (81%)<sup>8</sup>. El aumento en la resolución de los equipos de diagnóstico por imagen ha reflejado un aumento significativo en el diagnóstico de las malformaciones en el tracto urinario superior e inferior<sup>11</sup>. La anomalía más frecuente es el reflujo vesicoureteral seguido de la agenesia y la displasia renal<sup>12</sup>. Un 20% de los niños presentan criptorquidia y un 5% hipospadias<sup>13,14</sup>.

Las anomalías cardiovasculares se presentan en un 60% de los pacientes aproximadamente. Las más frecuentes son las anomalías del septo atrial y la persistencia del ductus arterioso seguidas de la tetralogía de Fallot y los defectos del septo ventricular<sup>15</sup>.

A nivel del sistema gastrointestinal, se han descrito un amplio abanico de malformaciones entre las que destacan las anomalías traqueoesofágicas (10%) y la malrotación en 1-2%<sup>16</sup>.

Las anomalías a nivel lumbosacro son frecuentes. La presencia de hemivértebras, escoliosis, vértebras en mariposa y hemisacro es lo más destacado. La alteración

medular más frecuente es la médula anclada, aunque también se pueden encontrar lipomas espinales,iringomielia y mielomeningocele<sup>17</sup>. La presencia de hemisacro, masa presacra y malformación anorrectal se conoce como tríada de Currarino<sup>18</sup>. La valoración del índice sacro permite orientar el pronóstico de continencia del paciente (Figura 1) porque cuantifica el grado de desarrollo del sacro. Valores del índice inferiores a 0,4 se dan en pacientes incontinentes.

Figura 1: Índice sacro (BC/AB). Normal=0.74 En: Levitt, M; Peña, A. Anorectal malformations. En: Pediatric Surgery. 7ªEdición. Elsevier; 2012. P. 1289-1309

Las anomalías ginecológicas en el periodo neonatal se pueden manifestar en forma de hidrocolpos y obstrucción urinaria secundaria. Las anomalías müllerianas (obstrucciones de trompa y cérvix y la presencia de hemivagina ciega) se pueden poner de manifiesto en la adolescencia por obstrucción del flujo menstrual. Las anomalías uterinas (útero bicorne, didelfo) y vaginales (septo vaginal) son las más frecuentes en aproximadamente un tercio de las pacientes<sup>19</sup>.

## Hipótesis

De todas las malformaciones asociadas, las malformaciones de la vía urinaria varían desde leves alteraciones hasta manifestaciones graves que afectan a la vida diaria del paciente y obligan a un seguimiento a largo plazo<sup>20</sup>. El problema que se puede plantear es la identificación de aquellos que están en riesgo de tener problemas de disfunción vesical. Actualmente no se ha apreciado relación entre la complejidad de la MAR y la

disfunción vesical; así como tampoco se ha visto que el tipo de malformación prediga la asociación de malformaciones vertebrales y de sacro<sup>21</sup>. Sin embargo, a largo plazo entre un 24 y un 52% de los pacientes con MAR presentan problemas importantes de disfunción vesical, incontinencia urinaria, infecciones urinarias de repetición y en algunos casos fallo renal<sup>22</sup> pudiendo esto afectar a su vida diaria y al desarrollo psicosocial del paciente.

Dado que no se conoce qué tipo de pacientes presentan un mayor riesgo de desarrollar todas estas complicaciones no hay un criterio unificado que recomiende el tipo de seguimiento por problemas urológicos a largo plazo para los pacientes con MAR.

## Objetivos

El objetivo principal de este trabajo es realizar una revisión de los pacientes con MAR para conocer qué tipo de malformaciones urológicas, vertebrales y medulares asocian.

### Objetivos secundarios:

- Identificar aquellos pacientes que tengan sintomatología compatible con problemas de disfunción vesical.
- Identificar problemas de estreñimiento.

# **Material y Métodos**

## **Plan de Trabajo**

El trabajo va a ser llevado a cabo por una única persona que se va a encargar de la depuración de los datos, el estudio estadístico y la redacción del trabajo. Se precisa la colaboración del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Virgen de la Arrixaca (Murcia) donde hace 5 años se creó una base de datos sobre malformaciones anorrectales.

## **Experiencia del Equipo Investigador**

El proyecto va a ser llevado a cabo por la autora del TFM. Durante el período de tiempo que trabajé en el Hospital Virgen de la Arrixaca formé parte del equipo que recogió los datos para la elaboración de la base de datos de la que se van a extraer la información para llevar a cabo este estudio.

## **Marco estratégico y Medios disponibles para la realización del proyecto**

La utilidad y aplicabilidad práctica de este proyecto se basa en los resultados que se puedan encontrar. El hecho de que se haya apreciado que las MAR asocian morbilidad por otras malformaciones asociadas implica que la búsqueda de las mismas y su tratamiento ayudarán a mejorar la vida de los pacientes.

El proyecto aborda los objetivos de Salud, Cambio Demográfico y Bienestar propuestos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación en cuanto a que el hecho de que estos pacientes logran una mayor supervivencia con respecto a décadas previas y se propone una mejora de su calidad de vida al detectar otras anomalías y malformaciones que aumentan la morbilidad a largo plazo y el gasto sanitario. Es un reto social mejorar la vida de estos pacientes y el abordaje multidisciplinar de los mismos. Según se indica “las políticas de I+D+i en España responden al objetivo último de mejorar la salud de los ciudadanos, abarcando la investigación de las enfermedades de mayor prevalencia, la investigación clínica de las enfermedades humanas, la salud pública y los servicios de salud, la investigación de los fundamentos biológicos de las patologías y el apoyo a las aplicaciones biotecnológicas en los desarrollos diagnósticos

y terapéuticos y, en último término, la extensión de la medicina personalizada, que en el reto se plantea como tratar al individuo y no la enfermedad”<sup>23</sup>.

Los medios disponibles son adecuados ya que se tiene acceso a la base de datos y al paquete estadístico SPSS. No se requiere financiación.

## Presupuesto

No se requiere presupuesto.

## Cronograma

El autor del TFM llevará a cabo durante un período de 1 mes, extensible a 2 si precisa, los siguientes puntos de forma íntegra:

1. Establecer contacto con el Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Virgen de la Arrixaca. Extracción de datos por su parte y anonimización de la tabla previo a la entrega.
2. Solicitud del código a la OIR y envío de los formularios al Comité de Ética de Investigación del Hospital General de Alicante.
3. Recibimiento de la tabla de datos en formato Excel con los datos sin procesar.
4. Procesamiento, ordenamiento y codificación de los datos en la tabla Excel. Revisión de los datos y purificación de los mismos para su manipulación estadística.
5. Estudio estadístico.
6. Interpretación de los resultados y redacción de los mismos.
7. Redacción del trabajo.

## Recogida de datos

Se realizó una recogida y manipulación de datos en dos fases. Inicialmente se realizó una búsqueda retrospectiva en la base de datos de los pacientes pediátricos intervenidos en el Hospital Virgen de la Arrixaca (Murcia) por MAR durante un período de 10 años (2005-2015). Para la creación de esta base de datos se habían revisado previamente las historias clínicas de los pacientes con MAR para recolectar múltiples datos relativos a su patología en sí y a las malformaciones asociadas. Igualmente se incluían varias

encuestas realizadas a los padres de los niños en las que se valoraban diferentes aspectos de su vida y de su patología. Para la creación de esta base de datos se solicitó autorización al Comité de Ética de Investigación del hospital por parte del equipo investigador y se autorizó mediante consentimiento informado por parte de los progenitores de los pacientes incluidos en la base de datos.

Para la realización de nuestro estudio, la base de datos se anonimizó previamente mediante una secuenciación aleatoria que asigna un número a cada paciente. Se recibe la base de datos por cortesía del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

## Variables a estudio

En la tabla de Excel de la base de datos recibida cada paciente de forma anónima se incluyen las variables edad, sexo, tipo de MAR, anomalías asociadas (malformaciones vertebrales, medulares y urológicas presentes), síndromes asociados, pruebas de imagen realizadas, tipo de cirugía realizada y los resultados de la encuesta relativos a la disfunción vesical y estreñimiento (cuestionario de incontinencia urinaria ICIQ *short form* adaptado a niños y a la esfera urológica y fecal) **Tabla 2**. Se codifican todas las variables para poder realizar el análisis estadístico y se revisan los criterios de inclusión y exclusión para el estudio.

| Preguntas encuesta telefónica |                                                                                                                                                |
|-------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.                            | ¿Cuántas veces orina al día? <3, 4-7, >8                                                                                                       |
| 2.                            | ¿Tiene pérdidas de orina?                                                                                                                      |
| 3.                            | Si las tiene, ¿Cómo son? Continuas / Intermitentes                                                                                             |
| 4.                            | En caso de ser intermitentes, ¿cuándo ocurren? Día / Noche / Ambas                                                                             |
| 5.                            | Enuresis nocturna, ¿ha estado sin pérdidas 6 meses seguidos?                                                                                   |
| 6.                            | ¿Se levanta por la noche porque le despierta el deseo de orinar? ¿Cuántas veces en un periodo de 2 semanas? <3 noches, 4-10 noches, >10 noches |
| 7.                            | ¿Alguna vez tiene deseo súbito o inmediato de orinar?                                                                                          |
| 8.                            | ¿Dificultad para iniciar la micción?                                                                                                           |
| 9.                            | ¿Tiene que aplicar presión abdominal para iniciar y mantener la micción?                                                                       |
| 10.                           | ¿Cómo es el chorro miccional? Fuerte o débil / Continuo o intermitente                                                                         |
| 11.                           | ¿Hace maniobras antipis?                                                                                                                       |
| 12.                           | ¿Tienes pérdidas involuntarias poco después de finalizar la micción?                                                                           |
| 13.                           | ¿Tienes pérdidas involuntarias con el esfuerzo o risa?                                                                                         |
| 14.                           | ¿Tienes dolores en la zona genital durante la micción?                                                                                         |
| 15.                           | ¿Tienes hábito intestinal estreñido?                                                                                                           |
| 16.                           | ¿Tienes escapes de heces alguna vez?                                                                                                           |
| 17.                           | Si es así, ¿cuántos días en 2 semanas? <3, 4-10, >10                                                                                           |

Tabla 2: Encuesta

## Criterios de inclusión y exclusión

Los criterios de inclusión en nuestro estudio a partir de la base de datos son pacientes pediátricos de 1 a 12 años con malformación anorrectal diagnosticados e intervenidos en el hospital de referencia de la base de datos.

Se excluyeron los mayores de 12 años por seguimiento y derivación a Servicios de Cirugía General de Adultos de sus hospitales de referencia y los intervenidos o tratados parcialmente en otros hospitales. Se excluyeron igualmente los pacientes que no recibieron corrección de la malformación y aquellos que habían fallecido en el momento de realización de la base de datos.

## Análisis de datos

Se realiza un estudio analítico observacional estudiando inicialmente de forma descriptiva las variables edad, sexo, malformaciones asociadas, síndromes y los resultados de la encuesta. Los resultados de la encuesta se interpretan de la siguiente forma: se analizan las respuestas en relación a los problemas de esfera urinaria y fecal, una respuesta que indique problema se considera suficiente para considerar que este paciente tiene un problema en esa esfera. Las variables cualitativas se comparan mediante el test  $\chi^2$  de Pearson o  $F$  de Fisher cuando el número de observaciones es inferior a 5. Las variables cuantitativas se representan mediante media  $\pm$  desviación estándar (o mediana si no siguen una distribución normal). La normalidad de las variables cuantitativas se comprobó mediante el test de *Shapiro-Wilk*. La relación entre varias variables cualitativas se realizó mediante regresión logística. El análisis se realizó mediante el paquete estadístico *IBM SPSS Statistics 26* mediante acceso por la Universidad Miguel Hernández.

## Dificultades y limitaciones

El tamaño muestral en los estudios pediátricos es limitado debido a la propia idiosincrasia de las malformaciones congénitas. La mayoría de los estudios pediátricos que no se plantean multicéntricos se limitan a un conjunto de datos que no suele obtener resultados estadísticamente significativos salvo que se trata de una intervención muy clara.

## Aspectos éticos

La base de datos se creó con los resultados obtenidos en las pruebas diagnóstico-terapéuticas necesarias para diagnóstico y seguimiento de estos pacientes de acuerdo con las recomendaciones internacionales actuales de manejo de pacientes con diagnóstico de MAR. No se realizaron pruebas diagnósticas ni intervenciones que no fuesen las precisas. En el hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia se respetan los derechos de los pacientes y los niños especialmente la Declaración Internacional de los Derechos del niño y se ha solicitado la certificación de Hospital Amigo de los Niños. Para realizar la encuesta a los progenitores, se autorizó mediante consentimiento informado que se envió por correo postal a los padres o en su caso representante legal de los menores incluidos en el estudio.

Se solicitó y se obtuvo la aprobación por el Comité de Ética e Investigación Clínica del Hospital Virgen de la Arrixaca en 2015.

Se ha solicitado la aprobación por el Comité de Ética e Investigación Clínica del Hospital General de Alicante a fecha de Abril de 2020 según las indicaciones de los directores del Máster, quedando pendiente respuesta. Conviene recordar el Estado de Alarma decretado por el Gobierno el 14 de Marzo de 2020 y que es vigente mientras se realiza este trabajo y que limita las reuniones e interacciones sociales. Se ha asignado el Código de Investigación Responsable TFM.AUT.DFP.FGD.01.20 por parte de la Oficina de Investigación Responsable de la Universidad Miguel Hernández.

## Resultados

|                                           |
|-------------------------------------------|
| Sexo                                      |
| 19 niños (54,3%), 16 niñas (45,7%)        |
| Edad                                      |
| Mediana 6 años (1-11) DS 2.21             |
| Tipo de Malformación Anorrectal           |
| Ano imperforado sin fístula 6 (17,1%)     |
| Fístula recto-perineal 10 (28,6%)         |
| Fístula recto-uretral bulbar 4 (11,4%)    |
| Fístula recto-uretral prostática 1 (2,9%) |
| Fístula recto-vesical 3 (8,6%)            |
| Fístula recto-vestibular 5 (14,3%)        |
| Cloaca 4 (11,4%)                          |
| Atresia rectal 2 (5,7%)                   |
| Tipo de MAR agrupada                      |
| MAR baja 23 (65,7%)                       |
| MAR alta 12 (34,3%)                       |
| Tipo de Cirugía                           |
| ARSP 25 (71,4%)                           |
| Anoplastia 10 (28,6%)                     |

Tabla 3: Descripción del tipo de pacientes, MAR y cirugía. DS: desviación típica, ARSP: Anorrectoplastia sagital posterior, MAR: malformación anorrectal

Agrupando el tipo de MAR en alta (recto-uretral bulbar, recto-uretral prostática, recto vesical y cloaca) y baja (ano imperforado sin fístula, recto-perineal, recto vestibular y atresia rectal) se apreció que el grupo de pacientes con MAR baja estaba formado por 23 pacientes frente a los 12 del grupo MAR alta (**Tabla 3**). Comparándolo con el tipo de cirugía llevada a cabo se observó que los pacientes del grupo MAR baja, el 56,5% (13 pacientes) fueron intervenidos mediante ARSP y el 43,5% (10 pacientes) mediante anoplastia; mientras que en el grupo MAR alta el 100% (12 pacientes) fueron intervenidos mediante ARSP (p 0,007).

|                                                |
|------------------------------------------------|
| Síndromes asociados                            |
| VACTERL 5 (14,3%)                              |
| Townes-Brocks 3 (8,6%)                         |
| Down 1 (2,9%)                                  |
| Malformaciones vertebrales                     |
| Hemivértebra 6 (17,1%)                         |
| Vértebra en mariposa 1 (2,9%)                  |
| Hemisacro 1 (2,9%)                             |
| Agenesia de sacro 1 (2,9%)                     |
| Fusión vertebral 2 (5,7%)                      |
| Combinación de varias malformaciones 2 (5,7%)  |
| Malformaciones medulares                       |
| Médula anclada 4 (11,4%)                       |
| Malformaciones urológicas                      |
| Agenesia renal 1 (2,9%)                        |
| Atrofia renal 1 (2,9%)                         |
| Malposición renal 1 (2,9%)                     |
| Hidronefrosis 1 (2,9%)                         |
| Reflujo vesicoureteral 6 (17,1%)               |
| Hipospadias 2 (5,7%)                           |
| Combinación de varias malformaciones 4 (11,4%) |

Tabla 4: Síndromes y malformaciones asociadas

El 25,7% de los pacientes presentaba un cuadro sindrómico asociado. Comparando el tipo de MAR y la presencia o no de síndromes asociados (**Tabla 4**) se observó que el grupo de pacientes con MAR baja presentaba síndromes asociados en un 17,4% (4/23 pacientes) frente a un 41,7% (5/12 pacientes) del grupo de MAR alta (p 0,220).

La asociación de MAR y la presencia de al menos una malformación asociada (**Tabla 4**) se presenta en el 51% del total de pacientes y se vio en el 34,8% (8/23 pacientes) del grupo de MAR baja y en el 83,3% (10/12) del grupo MAR alta (p 0,012). Las malformaciones medulares se presentaron en un 13% (3 pacientes) con MAR baja y en un 16,7% (2 pacientes) con MAR alta (p 1,000). Las malformaciones vertebrales se encontraron en 13 de los pacientes de la serie (37%), el 17,4% (4 pacientes) del grupo MAR baja y en el 75% (9 pacientes) del grupo MAR alta (p 0,002). Las malformaciones urológicas se presentaron en un 45,7% (16 pacientes) del total, en el 30,4% (7 pacientes) del grupo MAR baja y en el 75% (9 pacientes) del grupo MAR alta (p 0,030).

|                                                 |
|-------------------------------------------------|
| Problemas identificados en la encuesta          |
| Problemas urinarios como único síntoma 1 (2,9%) |

|                                  |            |
|----------------------------------|------------|
| Estreñimiento como único síntoma | 20 (57,1%) |
| Combinación de varios problemas  | 9 (25,7%)  |
| Ningún problema                  | 5 (14,3%)  |

Tabla 5: Resultados de la encuesta

En relación a los resultados de la encuesta (**Tabla 5**), 85,7% de los pacientes referían algún problema, el 53,3% (16 pacientes) fueron niños y el 46,7% (14 pacientes) fueron niñas. La edad media de los pacientes que referían problemas fue de 5,53 años (4,73-6,33) y la del grupo que no refería problemas 7 (3,83-10,16) ( $p\ 0,170$ ).

El 82,6% (19 pacientes) del grupo MAR baja y el 91,7% (11 pacientes) del grupo MAR alta referían algún tipo de problema. La presencia de al menos una malformación asociada se presentó en el 50% de los que referían problemas en la encuesta y en el 50% de los que no presentaba malformación. Entre los pacientes que refirieron problemas en la encuesta, un 30% (9 pacientes) presentaban algún síndrome asociado, un 16,7% (5 pacientes) problemas medulares, un 40% (12 pacientes) malformaciones vertebrales y un 43,3% (13 pacientes) problemas urológicos asociados. En el análisis de la regresión logística se observó que ninguna de las variables se relacionó con la aparición de problemas (**Tabla 6**).

| Variable            | OR    | p     | Intervalo de confianza (95%) |
|---------------------|-------|-------|------------------------------|
| Tipo MAR            | 0,847 | 0,916 | 0,038-18,698                 |
| Cirugía             | 3,922 | 0,300 | 0,296-51,966                 |
| Síndromes asociados | 1     | -     | -                            |
| Malformaciones      | 4,333 | 0,435 | 0,109-171,528                |

Tabla 6: Regresión logística. OR: Odds Ratio

## Discusión

El número de pacientes de este trabajo supone una representación de los pacientes intervenidos por MAR en un hospital español de referencia durante un período de 10 años. Sin embargo, como ocurre con la mayoría de los estudios en población pediátrica, el escaso número de pacientes no facilita que el análisis estadístico tenga resultados estadísticamente significativos. Por este motivo se decidió realizar una distribución en dos grupos (MAR alta y baja) de los distintos tipos de malformación anorrectal

obedeciendo a la clasificación antigua, ya en desuso, pero que nos ha permitido analizar los resultados.

Desde la introducción de la técnica de la ARSP por el profesor Peña en los años 80 se ha generalizado el uso de esta técnica.<sup>4</sup> La anoplastia se usa generalmente para casos de fístulas perineales aunque el abordaje mediante una ARSP limitada es el más recomendado por permitir identificar mejor la anatomía.<sup>11</sup> En nuestra serie se usó la anoplastia para el 28,6% de los pacientes, todos con MAR bajas tipo fístula perineal, apreciándose todavía una tendencia a usar esa técnica probablemente por su sencillez en el periodo neonatal.

La frecuencia de síndromes y asociaciones de malformaciones en nuestra serie se asemejan a las publicadas por Cuschieri.<sup>9</sup> Este autor refleja en su serie un 2,1% de Trisomía 21, 9,8% de asociación VACTERL y 0,05% de síndrome Townes-Brocks mientras en nuestro trabajo son un 2,9%, 14,3% y 8,6% respectivamente. Llama la atención el mayor porcentaje de Townes-Brocks (3 pacientes en la serie) lo que probablemente se deba al azar.

En nuestra serie, la frecuencia de malformaciones asociadas se corresponde con lo reflejado en la literatura. La aparición de malformaciones asociadas se presenta en el 51% de los pacientes de nuestra serie. En la literatura el rango de presencia de malformaciones asociadas varía entre el 30 y el 70%.<sup>9,24,25</sup> Las malformaciones urológicas se presentaron en un 45%, valor que se encuentra dentro del rango 26-60% del referido en la literatura.<sup>26,27</sup> Las malformaciones musculoesqueléticas se encuentran publicadas entre un 15 a un 44% y en nuestra serie aparece un 37% de malformaciones vertebrales. Las malformaciones medulares aparecen en un 11,4% encontrándose en el rango reflejado en la literatura (10-52%).<sup>21</sup> En relación a las malformaciones genitales llama la atención que encontramos 2 hipospadias en dos pacientes y que no se han visto en niñas. No se han objetivado patrones de asociación entre las malformaciones genitales y los tipos de MAR, con excepción de la aparición de genitales ambiguos que aparece con mayor frecuencia en los casos de extrofia de cloaca.<sup>9</sup>

Las malformaciones se han descrito más frecuentemente en el grupo de MAR altas, lo cual coincide con lo publicado hasta ahora. Actualmente, se cree que este tipo de malformaciones son más complejas y que por tanto tienen una mayor probabilidad de

acompañarse de otras anomalías en otros órganos que se forman entre la cuarta y octava semana de gestación.<sup>8,24</sup>

La secuela más frecuente asociada a la MAR es el estreñimiento<sup>11</sup> lo que viene reflejado igualmente por ser el problema más frecuente de los pacientes de nuestra serie. La aparición de problemas de continencia urinaria, que aparecen en menor medida, se puede deber a la propia cirugía o a la presencia de problemas medulares que hayan pasado desapercibidos<sup>28</sup>. Dada la baja presencia de problemas medulares sería necesario revisar la historia clínica y situación actual del 25% de pacientes que presentan síntomas urinarios junto con estreñimiento. Una disfunción vesical no tratada puede tener repercusiones sobre el tracto urinario superior y desencadenar una insuficiencia renal y fallo renal si no se detecta a tiempo. Es por ello que consideramos importante no sólo el estudio para descartar alteraciones medulares al diagnóstico de la MAR, si no que la disfunción vesical siempre debe tenerse en cuenta en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con MAR.

## Consideraciones finales y conclusión

Las malformaciones asociadas a las MAR se presentan en un porcentaje considerable de pacientes por lo que es importante el despistaje de las mismas al diagnóstico. A largo plazo, el estreñimiento es el problema más frecuente pero la disfunción vesical es el que requiere una atención especial por la morbimortalidad asociada.

## Recomendaciones para futuras investigaciones

La limitación fundamental de este estudio es el número de pacientes. De cara a futuros proyectos sería interesante incluir además un estudio urodinámico para identificar los patrones urodinámicos presentes en los pacientes con clínica de disfunción vesical o problemas medulares.

## Contribución del alumno

Hace 5 años durante mi período de trabajo en el Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia participé en la recolección de datos y en la realización de la encuesta telefónica a los padres de los niños con MAR. La idea de la creación de la base de datos original fue tener un registro de estos pacientes para poder ver su evolución a largo plazo y hacer un seguimiento más cercano que permitiese detectar sus problemas. La elaboración de este proyecto TFM se basa en esa idea

original que tuvimos el equipo que la llevamos a cabo y ha sido llevado a cabo por mí en toda su extensión.

## Bibliografía

1. Aegineta P. The imperforate anus. En: F A, ed. The Seven Books. London: Sydenham Society; 1844:405-6.
2. Amussat J. Gustiure d'une operation d'anús artificial pratique avec success par un nouveau procede. Gaz Med Paris. 1835;3:735-58.

3. Stephens F. Imperforate rectum; a new surgical technique. *Med J Aust.* 1953;1(6):202-3.
4. Peña A, Devries PA. Posterior sagittal anorectoplasty: Important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg.* 1982;17(6):796-811.
5. Stephens F. Incidence, frequency of types, etiology. In: Stephens FD, Smith ED, ed. *Anorectal Malformations in Children.* Chicago: Year Book Medical; 1971:160-71.
6. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2(1):33-8.
7. Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Rodriguez G, Peña A. Anorectal malformations and Down's syndrome. *J Pediatr Surg.* 1998;33:194-7.
8. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur J Med Genet.* 2007;50(4):281-90.
9. Cuschieri A. Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies. *Am J Med Genet.* 2002;110(2):122-30.
10. Jones K. Pattern of malformation differential diagnosis by anomalies. In: Elsevier Saunders Co, ed. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.* 6th Edition. Philadelphia; 2006:931-40.
11. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. In: Coran AG, ed. *Pediatric Surgery.* 7th Edition. Elsevier; 2012:1289-309.
12. McLorie GA, Sheldon CA, Fleisher M, Churchill BM. The genitourinary system in patients with imperforate anus. *J Pediatr Surg.* 1987;22(12):1100-4.
13. Hoekstra WJ, Scholtmeijer RJ, Molenaar JC, Schreeve RH, Schroeder FH. Urogenital tract abnormalities associated with congenital anorectal anomalies. *J Urol.* 1983;130(5):962-3.
14. Cortes D, Thorup JM, Nielsen OH, Beck BL. Cryptorchidism in boys with imperforate anus. *J Pediatr Surg.* 1995;30(4):631-5.
15. Teixeira OHP, Malhotra K, Sellers J, Mercer S. Cardiovascular anomalies with imperforate anus. *Arch Dis Child.* 1983;58(9):747-9.

16. Smith ED SM. Associated anomalies in anorectal malformations in children: Update 1988. *Birth Defects*. 1988;240:501.
17. Karrer FM, Flannery AM, Nelson MD, McLone DG, Raffensperger JG. Anorectal malformations: Evaluation of associated spinal dysraphic syndromes. *J Pediatr Surg*. 1988;23(1):45-8.
18. Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *Am J Roentgenol*. 1981;137(2):395-8.
19. Levitt MA, Stein DM, Peña A. Gynecologic concerns in the treatment of teenagers with cloaca. *J Pediatr Surg*. 1998;33:188-93
20. Cain MP. Anorectal malformations and potential urological problems--what is the pediatric urologist's role? *J Urol*. 2014;192(6):1597-8.
21. Golonka NR, Haga LJ, Keating RP, et al. Routine MRI evaluation of low imperforate anus reveals unexpected high incidence of tethered spinal cord. *J Pediatr Surg*. 2002;37(7):966-9.
22. Versteegh HP, Wolffenbuttel KP, Sloots CEJ, et al. Effects of reconstructive surgery on bladder function in patients with anorectal malformations. *J Urol*. 2014;192(6):1789-93.
23. Estrategia Española de Ciencia y Tecnología y de innovación. Ministerio de Economía y Competitividad. 2012:43.
24. Cho S, Moore SP, Fangman T. One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2001;155(5):587-91.
25. Endo M, Hayashi A, Ishihara M, et al. Analysis of 1,992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan. *J Pediatr Surg*. 1999;34(3):435-41.
26. Mittal A, Airon RK, Magu S, et al. Associated anomalies with anorectal malformation (ARM). *Indian J Pediatr*. 2004;71(6):509-14.
27. Hassink EAM, Rieu PNMA, Hamel BCJ, et al. Additional congenital defects in anorectal malformations. *Eur J Pediatr*. 1996;155(6):477-82.

28. Totonelli G, Messina R, Morini F, et al. Impact of the associated anorectal malformation on the outcome of spinal dysraphism after untethering surgery. *Pediatr Surg Int.* 2019;35(2):227-31.