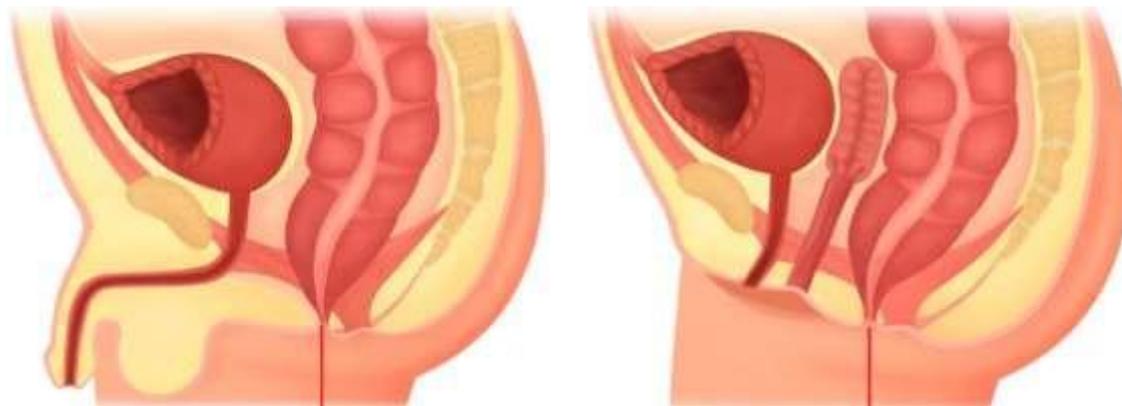


MALFORMACIONES ANORRECTALES



Luna Agustí Calpe (Rotatorio Pediatría)
Tutoras: Dra. Miriam Salvador,
Dra. Eva García y Dra. Caridad Tapia
(Neonatología)

Anamnesis

RNT (38+0) AEG (3860g), varón que ingresa procedente de otro hospital por sospecha de malformación anorrectal

Antecedentes Prenatales:

Gestación controlada y normoevolutiva. Cesárea por placenta previa.

Perinatal:

No precisa reanimación, si aspiración de secreciones. Test de Apgar 9/10. A las 3h de vida, en planta de maternidad, cuadro de vómitos, distensión abdominal y distrés respiratorio leve.

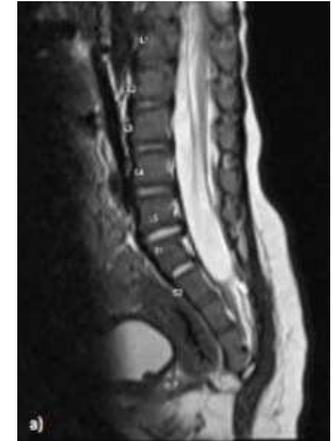
Exploración Física

- ❖ hidrocele bilateral, rafe ligeramente desviado, orificio anal lateralizado a la izquierda, ausencia de pliegues; no se consigue pasar sonda rectal



Pruebas complementarias al ingreso

- ❖ **Radiografía toracoabdominal:** dilatación de asas
- ❖ **Hemograma y Bioquímica:** normal
- ❖ **Estudio cardiológico:** normal
- ❖ **Hemocultivo:** negativo
- ❖ **Ecografía cerebral y abdominal:** no malformaciones
- ❖ **Ecografía lumbar:** Cono medular sugestivo de localización en L3
- ❖ **Rx lumbo-sacra:** agenesia de S5 y coxis



Diagnóstico

**MALFORMACIÓN ANORRECTAL
CON FÍSTULA RECTOPERINEAL**

SINDROME DE REGRESION CAUDAL

POSIBLE MEDULA ANCLADA

MALFORMACIONES ANORRECTALES (MAR)

Definición: grupo de anomalías congénitas.

Prevalencia: **1:4000-5000** RN
Varones > Mujeres

Clasificación (Peña 1995)

| | DEFECTO |
|--------------------|---|
| HOMBRES | Fístula recto-perineal Fístula recto-uretro-bulbar Fístula recto-uretro-prostática Fístula recto-vesical Ano imperforado sin fistula |
| MUJERES | Fístula recto-perineal Fístula recto-vestibular Cloaca con canal común corto (<3cm) Cloaca con canal común largo (>3cm) Ano imperforado con fistula |
| DEFECTOS COMPLEJOS | Cloaca posterior Asociación con masa presacra Atresia rectal Extrofia cloacal |

Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. Orphanet Journal of Rare Diseases 2007; 2:33.



>50%

Anomalías asociadas

Genitourinarias (40 – 50%)

Cardiovasculares (30 – 35%)

Defectos del tubo neural (25 – 30%)

Gastrointestinales (5 – 10%)

VACTERL (4 – 9%)

Gangopichay AN, Pandey V. Anorectal malformations. J Indian Assoc Pediatr Surg 2013;30:10-15

Malformación anorrectal tipo fístula rectoperineal

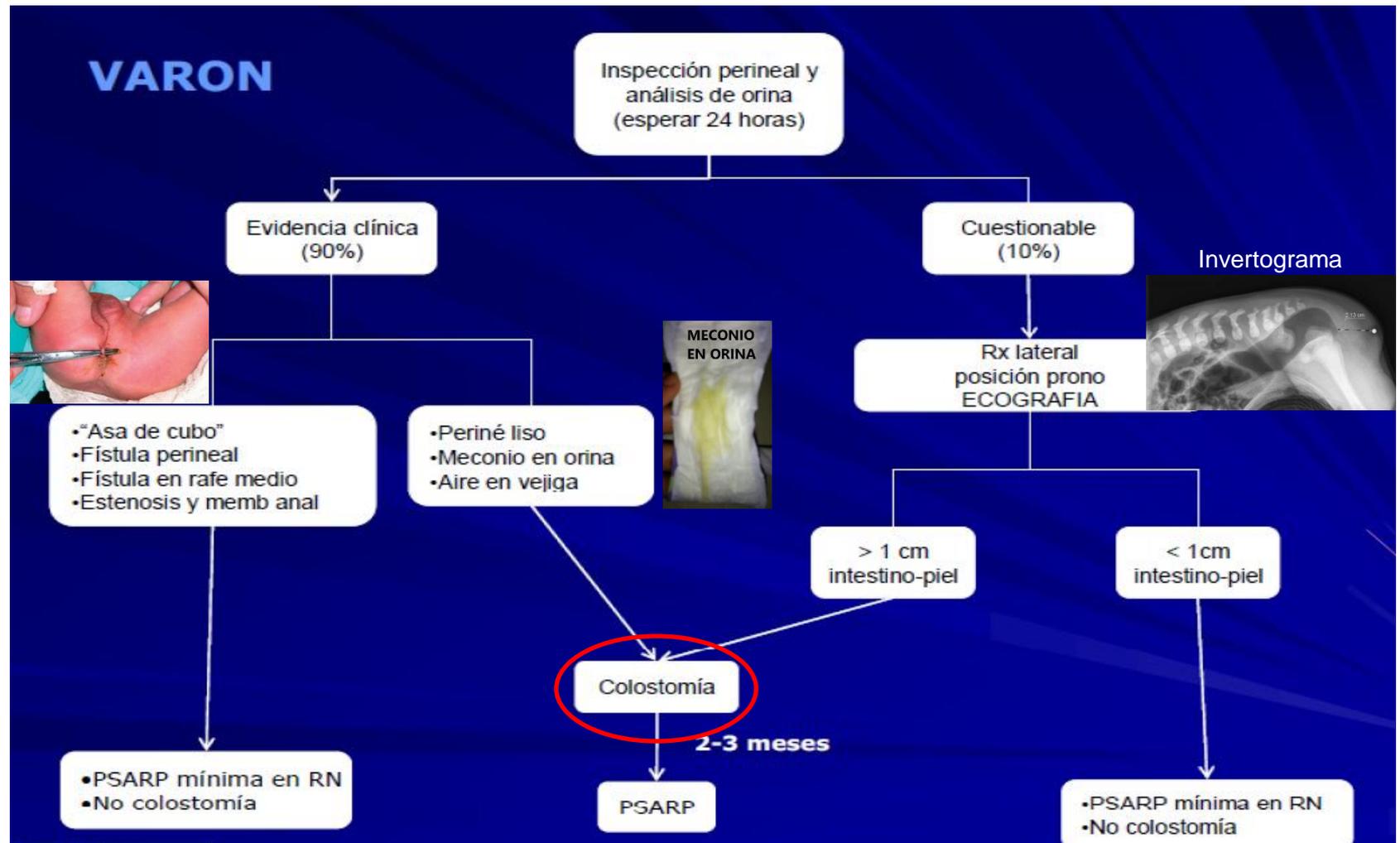
- ❖ **Ausencia de ano y/o obstrucción distal** de la vía digestiva
- ❖ Extremo distal del recto desemboca delante del área del ano teórico (fístula)
- ❖ **Meconio en rafe medio = Diagnóstico**

Tratamiento de nuestro paciente



- ❖ Dieta absoluta. SOG abierta a bolsa
- ❖ Nutrición Parenteral
- ❖ Ampicilina + Gentamicina IV
- ❖ Cirugía: colostomía de descarga + fístula mucosa
- ❖ Analgesia: fentanilo y paracetamol

Algoritmo actuación



López P, Ruiz E, Azcona I, Avalos I. Malformaciones Anorrectales. Hospital Universitario Cruces, Vizcaya

Pronóstico

Depende de la **COMPLEJIDAD** de la malformación y anomalías asociadas

Complicaciones

Complicaciones tempranas

- Hemorragia
- Edema
- Isquemia, necrosis
- Infección periestomal
- Perforación, fistula



Complicaciones tardías

- Prolapso-evisceración
- Estenosis
- Granuloma
- Retracción
- Dermatitis periestomal
- Hernia



Relacionadas a la cirugía correctora:

- Refistulización a uretra
- Divertículos uretrales
- Prolapso de mucosa anal
- Estenosis anal con dilatación del recto
- Incontinencia fecal
- Estreñimiento

SD. DE REGRESIÓN CAUDAL

1/50.000 - 1/100.000 embarazos

Rara malformación congénita de los segmentos inferiores de la columna vertebral, asociada a aplasia o hipoplasia de la columna lumbosacra

Etiología

- ❖ MULTIFACTORAL
- La mayoría Esporádicos
- Diabetes materna
- Hipoperfusión vascular
- Predisposición genética (mutación gen VANGL1)

Diagnóstico Diferencial

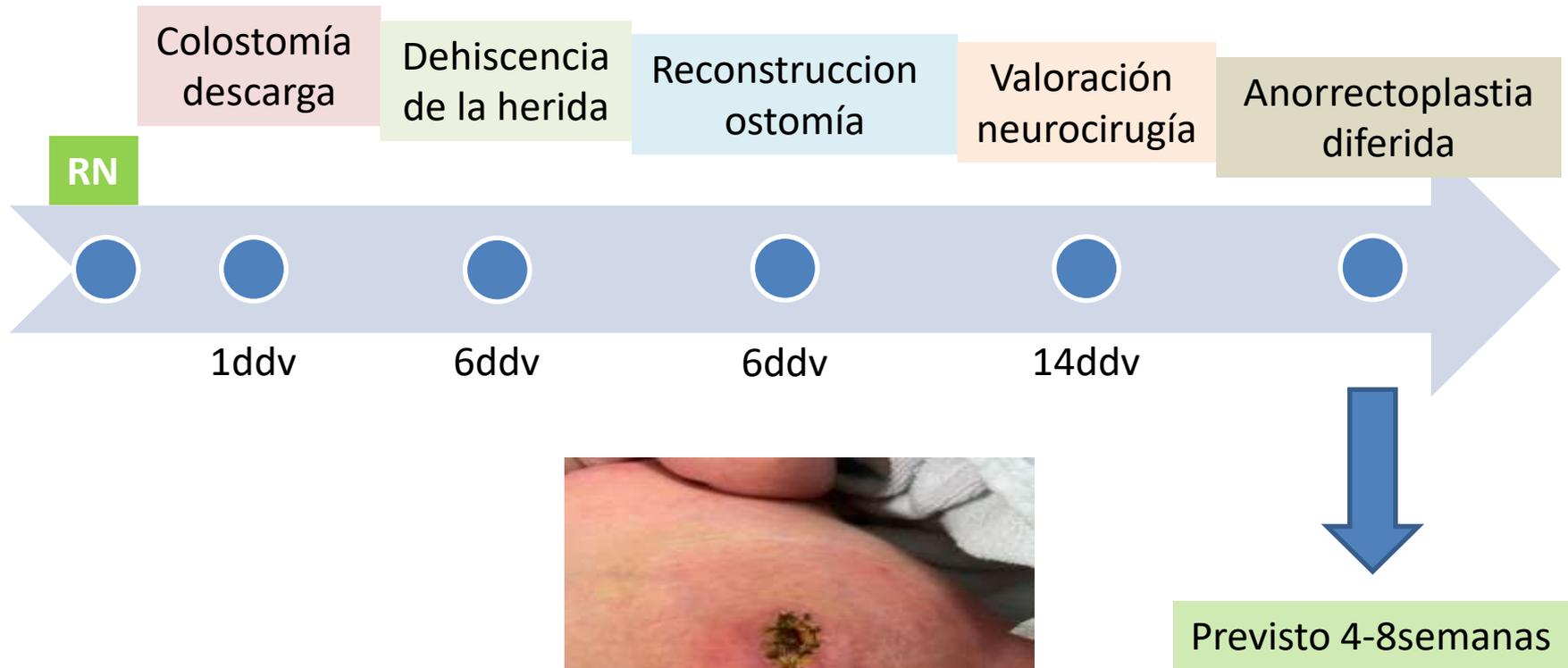
- ❖ Sirenomelia
- ❖ Síndrome VACTERL
- ❖ Síndrome de Currarino
 - Masa presacra
 - Defecto óseo sacro
 - Malformación anorrectal

TTO



Multidisciplinar

Evolución Clínica



Conclusiones

- ❖ Importancia de una minuciosa **exploración del área genital y anal** en el RN
- ❖ La presencia de **meconio en rafe medio** nos puede orientar hacia la presencia de una fístula perineal
- ❖ Debe realizarse un **estudio de malformaciones asociadas**, sobre todo en contexto de S. de VACTERL o S. de Regresión Caudal
- ❖ Precisan **seguimiento a largo plazo** con el objetivo de conseguir un control fecal, urinario y un desarrollo sexual normal

BIBLIOGRAFÍA

1. Peña A, Bischoff A. Recto-perineal Fistula. En: Springer. *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Switzerland. Springer International Publishing; 2015. p. 107–27
2. López P, Ruiz E, Azcona I, Ávalos I. Malformaciones anorrectales. *Web del Hospital de Cruces, Vizcaya (España)* [en línea] [fecha de consulta: 23-10-2022]. Disponible en:
https://osieec.osakidetza.eus/hospitalcruces/documentos/ccyop/Cartera_de_servicios_1_Malformaciones_anorrectales_es.pdf
3. Molina-Hernando E, Fanjul-Gómez M. Malformaciones anorrectales. *Web de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla la Mancha (España)* [en línea] [fecha de consulta: 25-10-2022]. Disponible en:
http://mcmpediatria.org/sites/default/files/sitefiles/archivos_articulo_cirugia_pediatria/protocolo_mar.pdf
4. Gangopadhyay AN, Pandey V. Malformaciones anorrectales. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2015; 20:10-5
5. Solano N, Alcántara E, Cabrera C, Toral E. Protocolo para el Manejo de la Malformación Anorrectal. *Ministerio de Salud Pública* [en línea]. [fecha de consulta: 25-10-2022]. Disponible en:
<https://repositorio.msp.gob.do/bitstream/handle/123456789/906/ProtocoloMalformacionanorrectal.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
6. Pardal-Fernández JM, Lozano-Setién E, Pinilla D, Iniesta-López I, Rodríguez-Vázquez M. Síndrome de médula anclada de inicio en el adulto: 4 casos. *Aportaciones de la estimulación magnética en el diagnóstico. Neurol argent* [Internet]. 2012; 4(2):86–90.
7. Zepeda J, García M, Morales J, Pantoja H, Espinoza A. Secuencia de regresión caudal: caso clínico-radiológico. *Revista Chilena de Pediatría*. 2015; 86: 430-35
8. Qudsieh H, Aborajooch E, Daradkeh A. Caudal regression syndrome: Postnatal radiological diagnosis with literature review of 83 cases. *Radiol Case Rep*. 2022;17(12): 4636-4641

