

# Malformaciones anorrectales

## NO TAN EVIDENTES



Carmela Albert Barrachina – R2 Pediatría Hospital General Universitario Dr.Balmis de Alicante

Tutor: Dr. Óscar Manrique Moral

Colaboración: Valentina Díaz – R3 Cirugía Pediátrica Hospital General Universitario Dr.Balmis

# Abreviaturas

- AF: Antecedentes familiares
- AP: Antecedentes personales
- AS: Analítica sanguínea
- EAE: Esfínter anal externo
- Hb: Hemoglobina
- IAG: Índice ano-genital
- MAR: Malformación ano-rectal
- RAMc: Reacción adversa medicamentosa conocida

# Índice

1. Caso clínico
2. Introducción
3. Clasificación de malformaciones anorrectales
4. Tipos:
  - MAR tipo fístula perineal
  - Ano anterior
  - Estenosis anal
5. Exploración y manejo neonatal
6. Tratamiento
7. Manejo a largo plazo
8. Conclusiones
9. Bibliografía

Lactante varón de 9 meses que acude a consultas de digestivo por dificultad para defecar tras introducción del Beikost a los 5-6m:

- Realiza gran esfuerzo sin conseguir expulsión de heces
- No consigue defecar sin ayuda
- Los padres ayudan con masaje abdominal y maniobras posturales
- Tras introducción de Beikost deposiciones sólidas escasas de consistencia “plastilina”
- Actualmente heces acintadas tras maniobras posturales y con ayuda de los padres cada 2-3 días
- Puede permanecer una semana sin realizar deposición
- No sangre ni otros productos patológicos
- No llanto, no vómitos ni distensión abdominal



# CASO CLÍNICO

## ANTECEDENTES



AF: Padres y hermana sanos

AP:

Controles prenatales normales

Meconiorrexis al nacimiento

No RAMc

Bronquiolitis a los 4m y 8m sin ingreso

Vacunación al día

## CONSULTAS PREVIAS



Atención primaria:

1ª fase: Casenlax 8-16 ml al día (no mejoría)

2ª fase: Casenlax + microenema (no mejoría)

Rx abdominal y AS: sin alteraciones

Centro privado: diagnóstico de ano anterior

## MEDICACIÓN ACTUAL

Casenlax 10 ml al día

## DIETA ACTUAL

LM + LA Nutribem Confort

Fruta a trocitos

Carne, pescado, legumbres

Cereales integrales

# CASO CLÍNICO

Curva ponderal: P3 de peso y talla

Abdomen blando, no distendido, heces en marco cólico

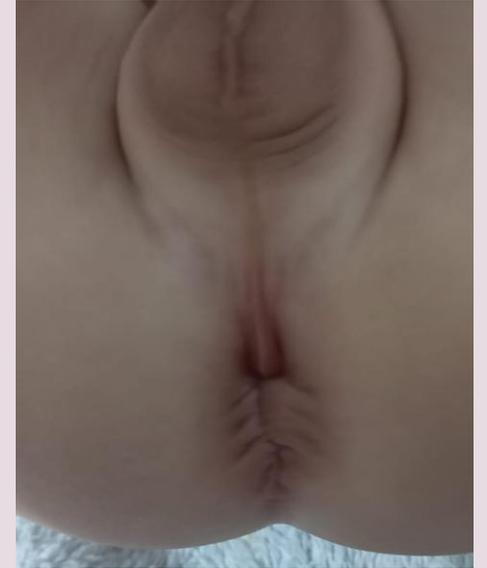
Ano con bordes engrosados e inflamado, de aspecto alargado en su eje vertical

Índice ano-genital: 0,46 ( normal)

No estigmas cutáneos ni fosita a nivel de región sacra

Genitales masculinos normales. Testes en bolsa. Fimosis fisiológica

## EXPLORACIÓN FÍSICA



## ANALÍTICA SANGUÍNEA

Hemograma: normal, con Hb 11.6 g/dL

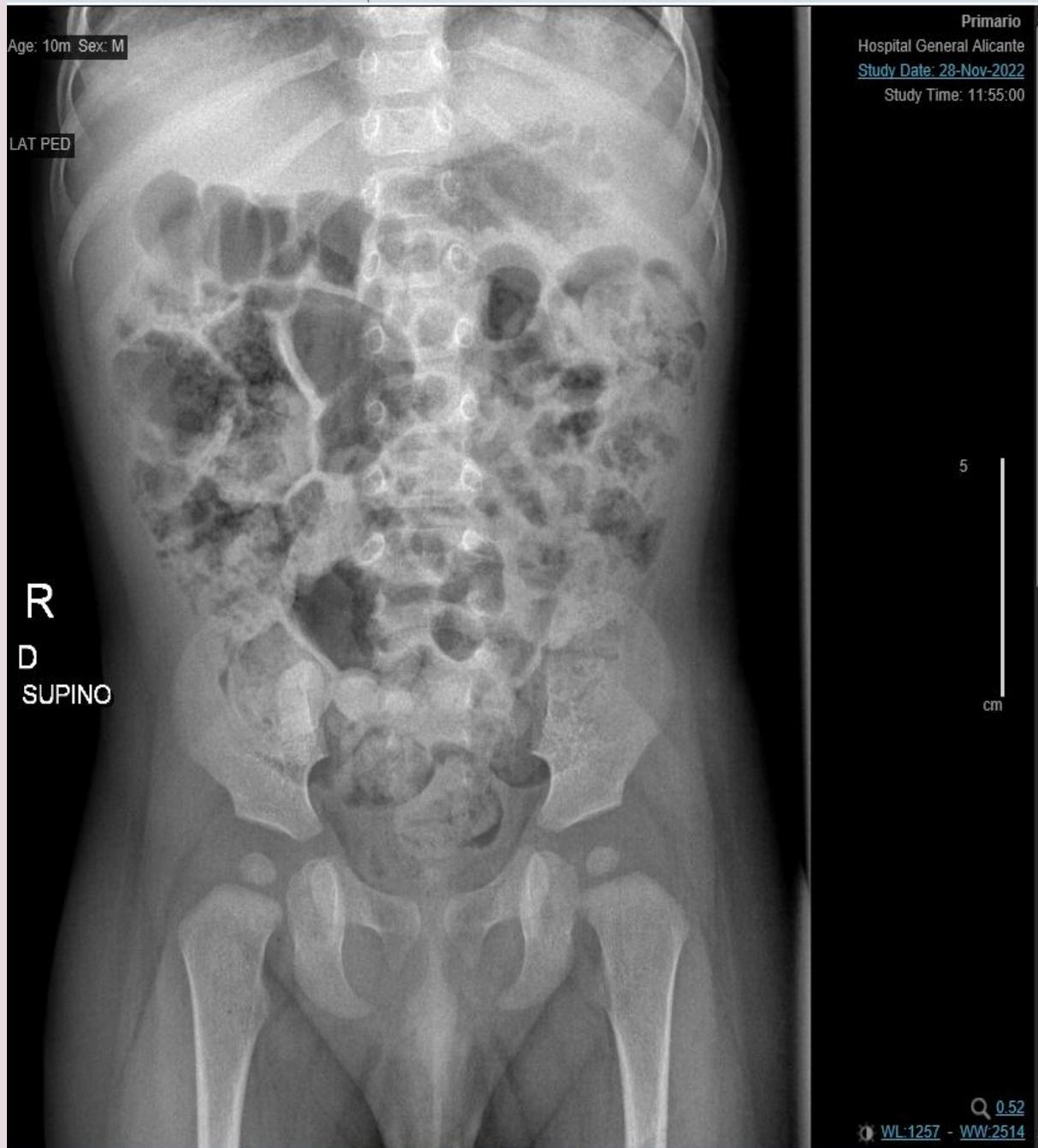
Bioquímica: Enzimas hepáticas normales. Función renal e iones normales. TSH 0.82 mUI/ml. Fe+ 51µg/dl y ferritina de 31 ng/ml

## Rx

Abundantes heces con patrón en miga de pan en todo el marco cólico, incluida ampolla rectal. No signos de gas ectópico.

1

# CASO CLÍNICO



# CASO CLÍNICO

**Dx**

- Estreñimiento crónico precoz
- Ano inflamado
- Ferropenia sin anemia de causa dietética



Diagnóstico diferencial:

- ✓ APLV
- ✓ MAR
- ✓ Enfermedad de Hirschprung
- ✓ Fibrosis quística
- ✓ Hipotiroidismo

- Analítica sanguínea
- Prick test
- Test sudor
- Enema opaco
- IC Cirugía Pediátrica

## TRATAMIENTO

- Dieta normal para su edad
- Casenlax
- Tratamiento antibiótico y corticoides tópicos

18/10/22

1ª consulta en CCEE de Digestivo Pediátrico

21/10/22

2ª consulta en CCEE de Digestivo Pediátrico

- No deposiciones en los últimos dos días
- EF: No inflamación. Orificio fistuloso en rafe medio. Esfínter anal con pliegues cutáneos posterior a la fístula
- Paso de Hegar del N°6-10
- Test de sudor en rango de normalidad
- Prick test negativo
- AS: Fe+ 21.1 µg/dl y ferritina de 77 ng/ml

- Las malformaciones anorrectales (MAR) son anomalías congénitas que involucran ano, recto, y en ocasiones, tracto urinario y genital
- Se adquiere durante la vida embrionaria ( 6<sup>a</sup>- 8<sup>a</sup> SG) por la interrupción del desarrollo caudal del embrión
- Interfieren con el paso normal de las heces
- Predominio en varones
- Incidencia: 1 de cada 5000 recién nacidos vivos
- Si antecedente de hermano afecto, la probabilidad que otro hijo nazca con la afección es de 1 de cada 100



Las MAR pueden asociarse con algunos de estos síndromes genéticos o problemas congénitos:

50%

Anomalías del tracto urinario

30%-50%

Anomalías vertebrales y medulares

30%

Anomalías cardiológicas

10%

Anomalías gastrointestinales

5%

Asociación VACTERL

## Pruebas complementarias

Ecografía abdomino-pélvica

Radiografía lumbosacra (AP y lateral)

Ecocardiograma

Ecografía médula espinal (RMN si &gt; 3m)

- Realizar prueba de imagen en las primeras 24 horas de vida (si diagnóstico de MAR en la maternidad)
- Realizar prueba de imagen lo antes posible tras el diagnóstico

# CLASIFICACIÓN



- Descrita por Peña
- Se basa en la anatomía (localización de la fístula)
- Tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas



**Malformación anorrectal con fístula perineal**



**Malformación anorrectal con fístula recto uretra**

Bulba

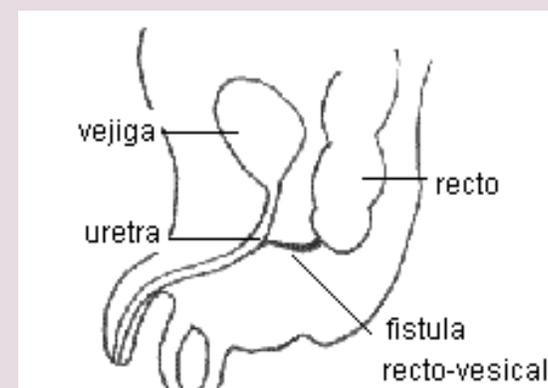
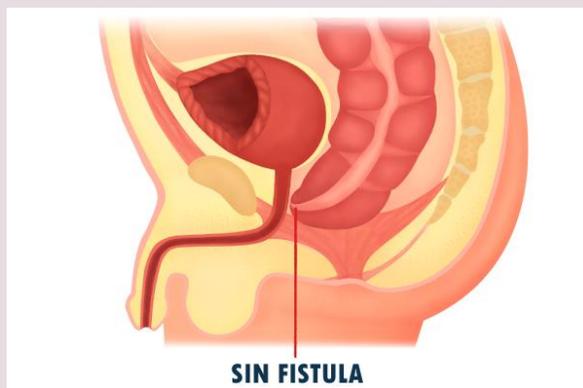
Prostática



**Malformación anorrectal sin fístula**

**Atresia rectal**

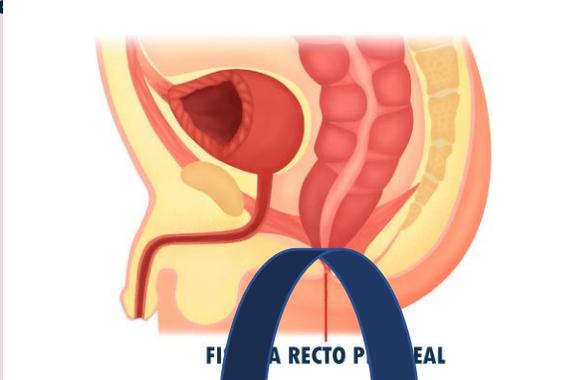
**Malformación anorrectal con fístula al cuello de la vejiga**



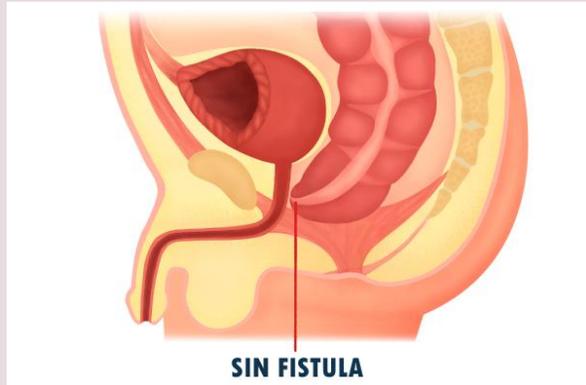
# CLASIFICACIÓN



**Malformación anorrectal con fístula perineal**



**Malformación anorrectal sin fístula**



- Ocurre en un 5%
- Hasta 90% asocia otras anomalías (urológicas o cardiológicas)
- Hasta un 50% asocian síndrome de Down



MAR más frecuente en varones

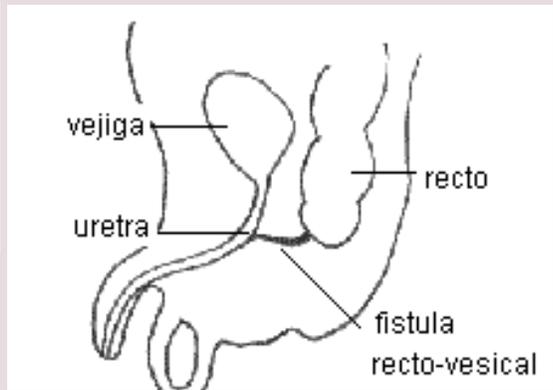


**Malformación anorrectal con fístula recto uretral**



**Bulba Prostática**

**Malformación anorrectal con fístula al cuello de la vejiga**



# CLASIFICACIÓN



- Descrita por Peña
- Se basa en la anatomía (localización de la fístula)
- Tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas

## Malformación anorrectal con fístula perineal



## Malformación anorrectal con fístula recto vestibular



## Malformación anorrectal sin fístula

## Atresia rectal

## Malformación anorrectal tipo cloaca

canal común > a 3 cm

canal común < a 3 cm

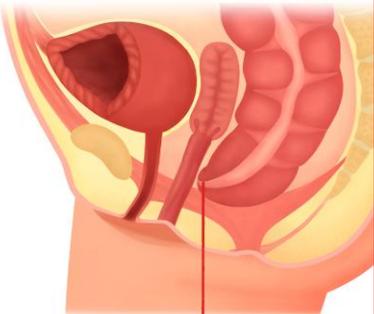


# CLASIFICACIÓN

**Malformación anorrectal con fístula perineal**



**Malformación anorrectal sin fístula**



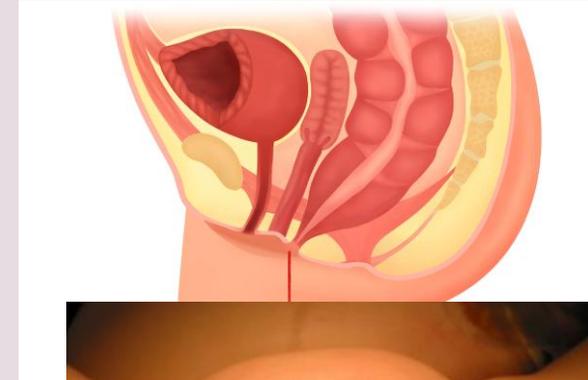
SIN FISTULA

**Atresia rectal**

- Ocurre en un 5%
- Hasta 90% asocia otras anomalías (urológicas o cardiológicas)
- Hasta un 50% asocian síndrome de Down

**Malformación anorrectal con fístula recto vestibular**

MAR más frecuente en mujeres



**Malformación cloaca**



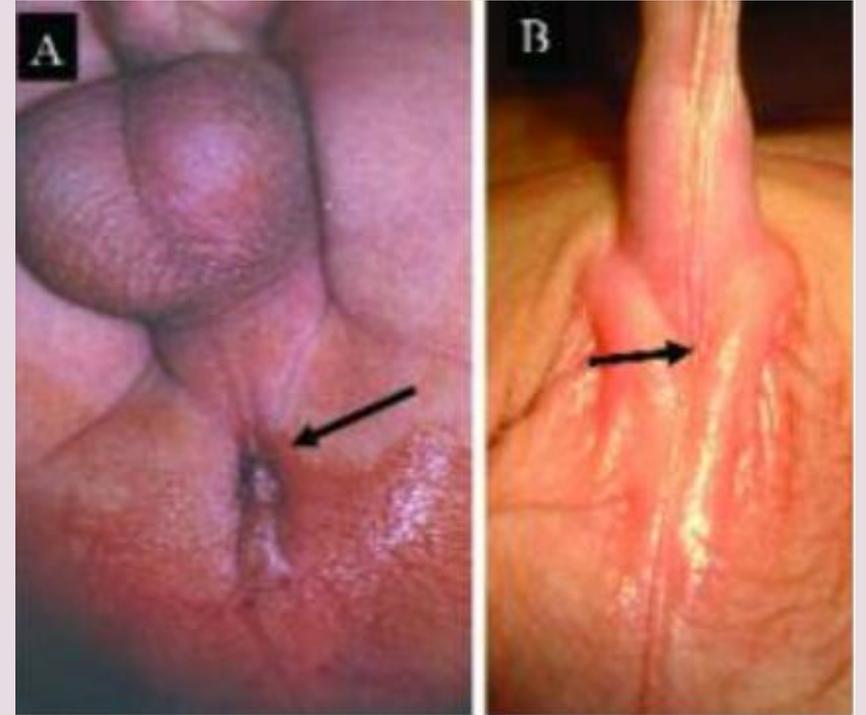
caso común > a 3 cm

< a 3 cm

MAR más grave

**MAR tipo fístula perineal**

- Extremo distal del recto desemboca en forma de fístula por delante del área del esfínter anal externo
- El recto en situación proximal está rodeado en estos casos de un complejo de estructuras musculares estriadas destinadas a gobernar la función rectal
- Apertura estenótica de la fístula
- Presencia de meconio en rafe medio, desde el punto teórico del ano hasta el prepucio del neonato, ayuda a sospechar el diagnóstico
- La bolsa rectal es habitualmente baja, aunque en las fístulas de mayor extensión (las que llegan al escroto o al pene) suelen presentarse en una posición intermedia

**Clínica**

- Estreñimiento
- Proctitis

**Tratamiento**

Cirugía

## ESTENOSIS ANAL

- Ano de aspecto y posición normal
- Estrechamiento del conducto anal
- Presencia de tejido cicatricial → presencia de anillo fibroso en la periferia del canal anal
- EF → Examen digital → valorar la permeabilidad y presión del ano

## Clínica

- Estreñimiento
- Heces acintadas

## Tratamiento

- Medidas higienicodietéticas
- Dieta rica en fibra, fruta y verdura
- Tratamiento médico: laxante
- Dilatadores de Hegar (mm)

**ANO ANTERIOR***“Desplazamiento anterior del ano”**“Ano anterior ectópico”*

- Variante anatómica de la posición normal del ano
- Situado anteriormente de forma ectópica en el periné
- Ano de aspecto y calibre normal, rodeado de esfínter anal externo
- Su diagnóstico suele pasar desapercibido en el recién nacido
- En la mayoría de los casos el diagnóstico se realiza mediante la valoración subjetiva durante la inspección del orificio anal del paciente
- Índice anogenital (**IAG**) es un método objetivo para determinar la posición normal del ano elaborado por Reisner *et al*

**Clínica**

Estreñimiento

**Tratamiento**

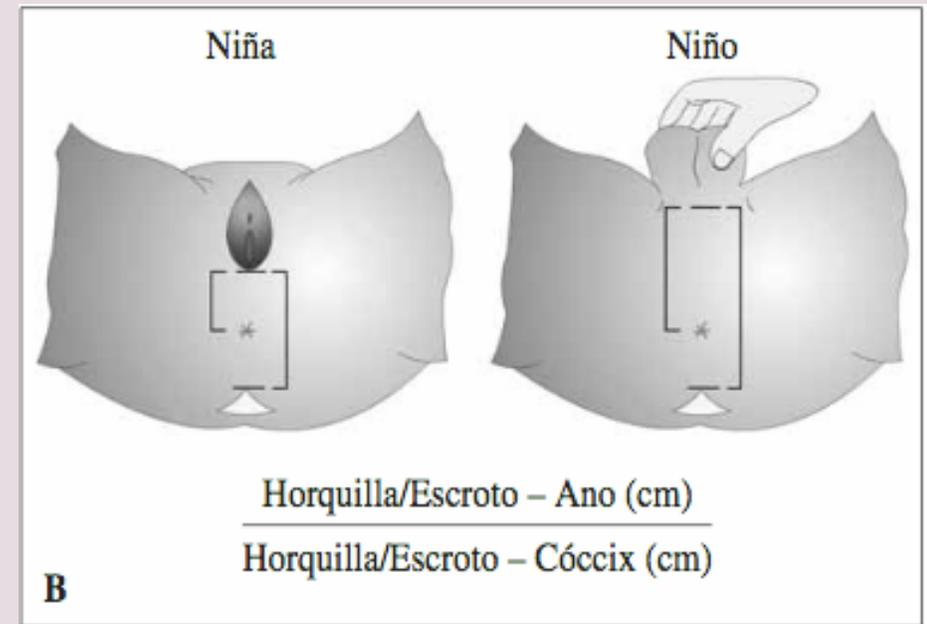
- Medidas higienicodietéticas
- Dieta rica en fibra, fruta y verdura
- Tratamiento médico: laxante



- El IAG permanece invariable con el crecimiento
- IAG → se obtiene dividiendo las distancias (cm):
  - Horquilla vulvar-ano entre la de horquilla vulvar-coxis
  - Horquilla escroto-ano entre la de escroto-coxis
- Valores normales en recién nacidos:
  - ♂  $0,58 \pm 0,06$
  - ♀  $0,44 \pm 0,05$
- Para Reinser et al:
  - ♀ desplazamiento anterior del ano está marcado por un IAG  $< 0,34$
  - ♂ desplazamiento anterior del ano está marcado por un IAG  $< 0,46$

Corresponden a la media del IAG menos 2 desviaciones estándar

- La localización del ano en la niña es más próxima a los genitales y es anterior al punto medio entre la horquilla vulvar-coxis
- La localización del ano en el niño es más próxima al punto medio entre el escroto y coxis



- Diagnóstico → **Examen físico** (inicialmente en la maternidad a las 24h y posteriormente antes del alta)
- Valorar el aspecto del periné, genitales y de los glúteos
- Niños: importante buscar la presencia de meconio
  - Meconio en periné → presencia de fístula perineal
  - Meconio en la orina → fístula con la vía urinaria (más frecuente en varones)
- Niñas: importante determinar el número de orificios visibles en la exploración perineal
  - Tres orificios: fístula perineal o vestibular (más frecuente en mujeres)
  - Un solo orificio: malformación tipo cloaca





Fístula vestibular



Fístula perineal



MAR tipo cloaca

Manifestaciones clínicas del recién nacido que hagan sospechar de MAR asociada:

- Ausencia del orificio anal
- Orificio anal fuera de su lugar
- Orificio anal próximo a la abertura vaginal
- No hay paso de la primera evacuación o meconio entre las 24 a 48 horas tras el nacimiento
- Paso anómalo del meconio: a través de la vagina o la uretra en las mujeres y por la base del pene, por el escroto o la uretra en los varones
- Estreñimiento, dolor y dificultad al evacuar
- Importante distensión abdominal

### Importante en la exploración del periné en el RN:

- Ausencia de
  - Orificio anal
  - Orificio anal
  - No hay pa
  - Paso anón
  - Estreñimiento, dolor y dificultad al evacuar
  - Importante distensión abdominal
- Valorar la **presencia** del orificio anal
  - Valorar la **posición** del orificio anal
  - Palpar la circunferencia del ano (**tonicidad**)
  - Valorar la presencia y posición de los **pliegues** del EAE

nacimiento  
r la base del

- MAR → tratamiento quirúrgico
- Determinar si hay que realizar una colostomía o si es posible realizar una cirugía correctora primaria (anoplastia) sin necesidad de colostomía
- No tomar decisión quirúrgica antes de las primeras 24h y descartar patología asociada
- En ocasiones la expulsión de meconio ayuda a determinar el tipo de malformación
- Hasta la toma de decisiones (después de 24 horas de vida), iniciar tratamiento del recién nacido con MAR para prevenir complicaciones:
  - ❖ Dieta absoluta
  - ❖ Fluidoterapia endovenosa
  - ❖ Antibioterapia endovenosa
  - ❖ Sonda nasogástrica





# ANORRECTOPLASTIA SAGITAL POSTERIOR ARPSP

# Posición del paciente



---

Prono

---

Alineación de vía aérea

---

Ligera elevación sacra

---

Cuidado con zonas de presión

---

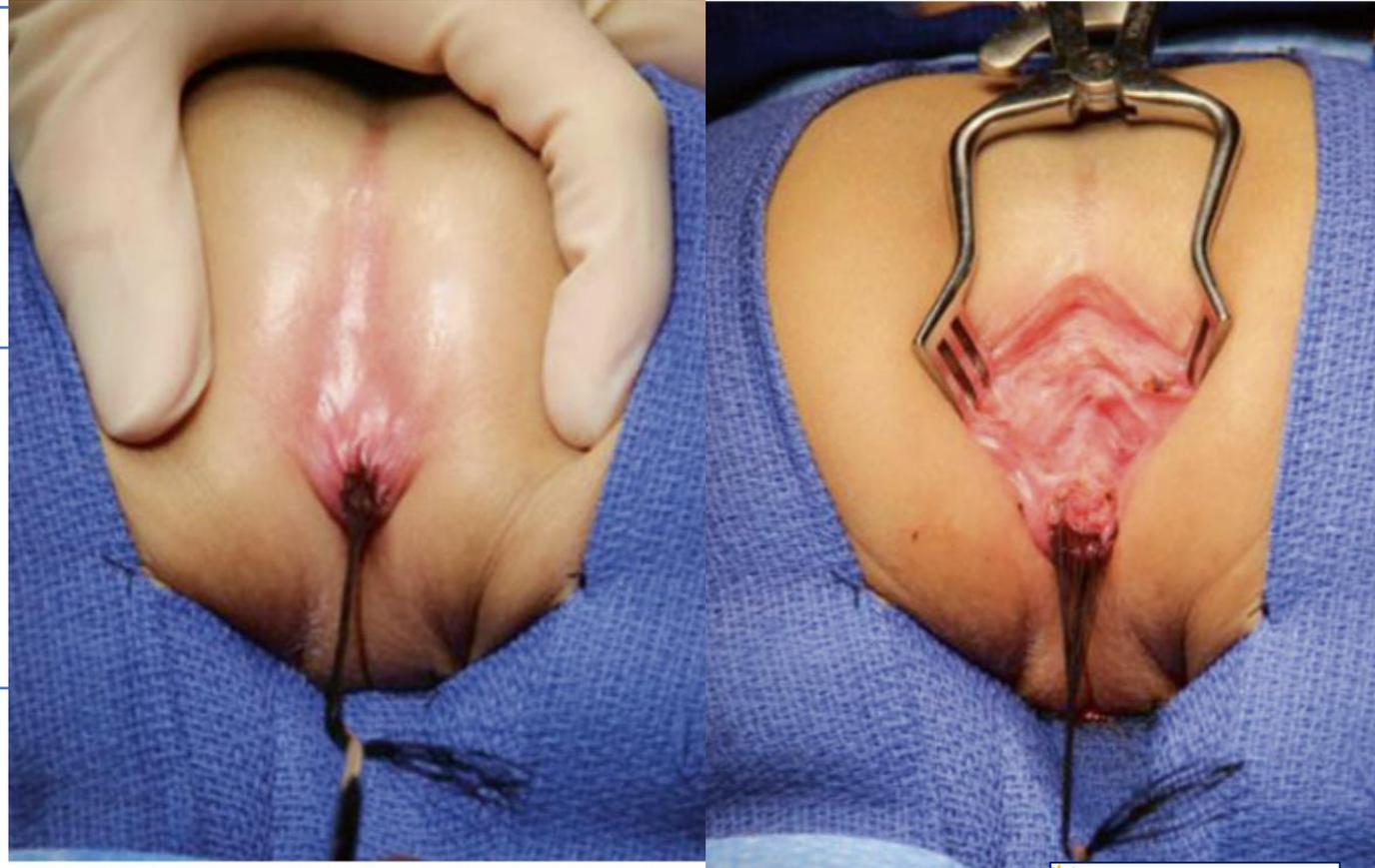
Ubicación de vías periféricas

# ARPSP: Dr. Peña

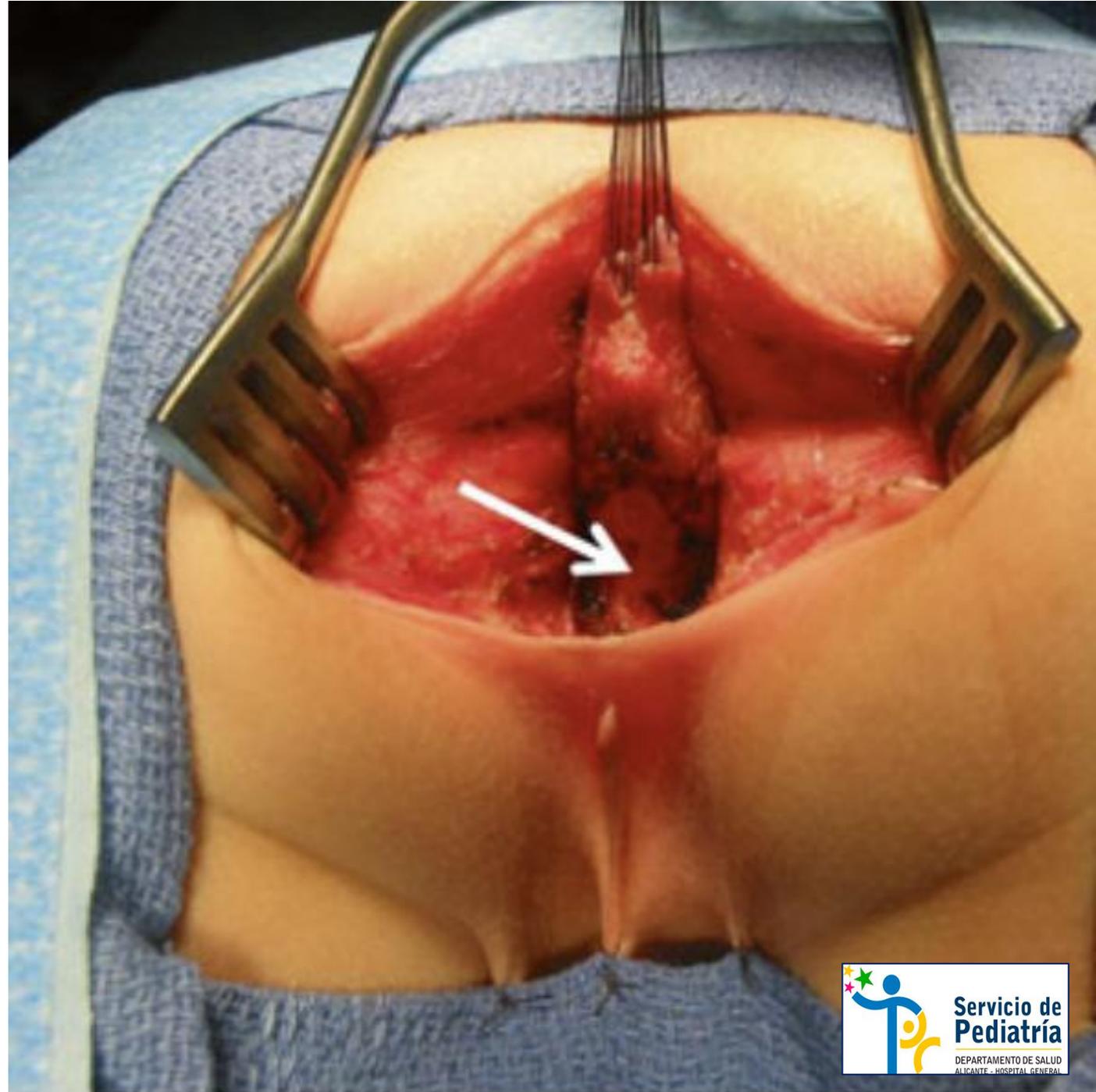
Incisión sagital media

División de fibras parasagitales y del complejo muscular justo en el medio

Identificación y disección del recto



- La mayor de las complicaciones es el daño uretral, que se trata de prevenir dejando una sonda vesical durante todo el procedimiento para identificar el recorrido de la uretra, teniendo especial cuidado en la disección anterior del recto

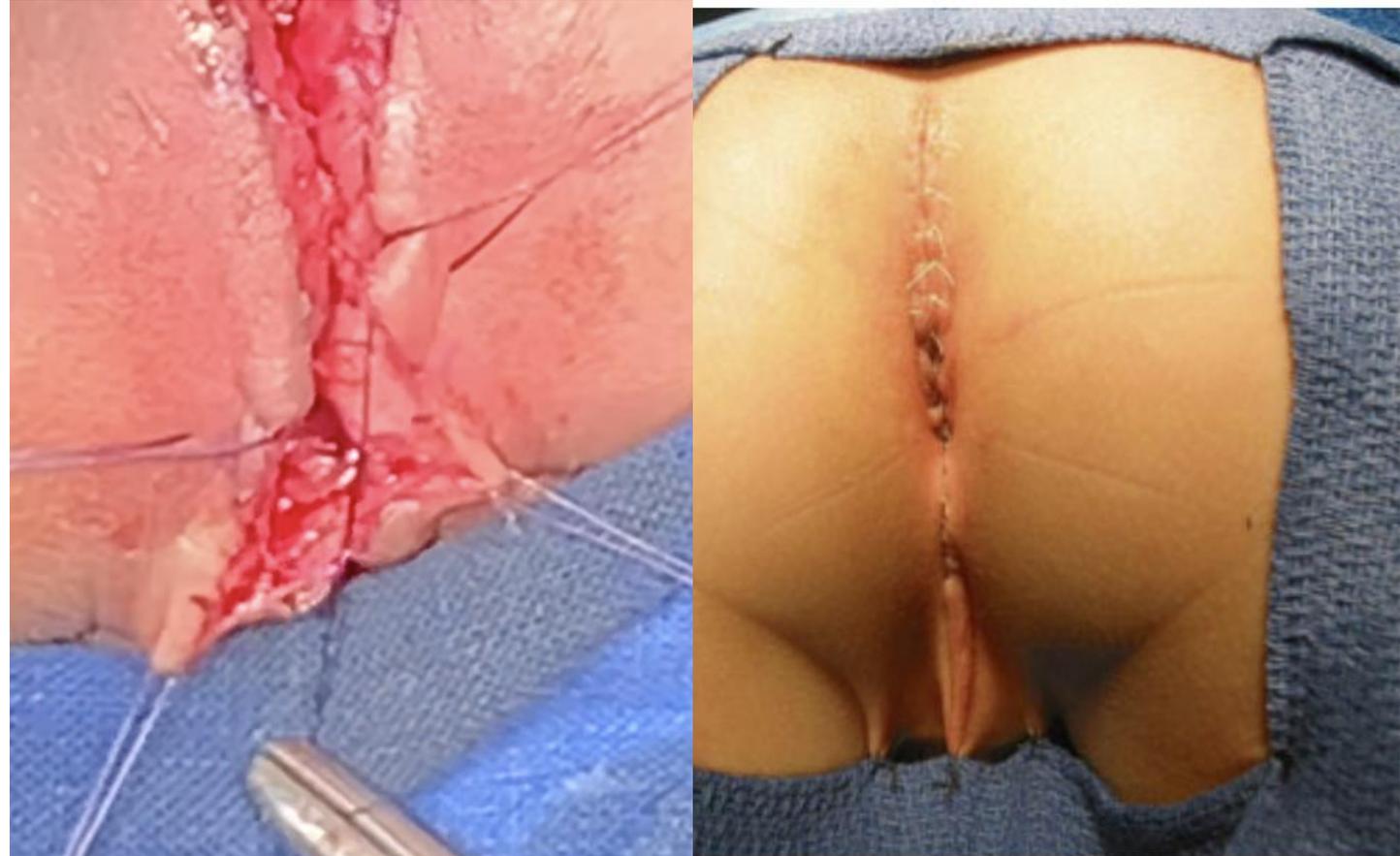


---

Una vez separado el recto de la uretra, se marcan los límites del esfínter previa electroestimulación del músculo y se comienza la reconstrucción del cuerpo perineal

---

Anoplastia y cierre de la piel



# Postoperatorio:

Dieta absoluta durante al menos 5 días

Antibióticos IV

Vía central

NPT

Cura de la herida con suero fisiológico y clorhexidina acuosa a chorro y sin arrastrar con gasa al secar.

Epidural durante 48-72h

Sonda vesical

# MANEJO A LARGO PLAZO

- 60-80% de los pacientes tendrán capacidad de controlar sus esfínteres tras la cirugía
- Seguimiento a largo plazo que incluya el control intestinal, control urinario y un desarrollo sexual normal

## Tendencia al estreñimiento

- Secundario a una motilidad rectosigmoidea alterada e incoordinada
- Vaciado incompleto
- Tratamiento precoz y agresivo del estreñimiento con medidas dietéticas y laxantes
- Morbilidad asociada: impactación fecal, megasigmoide, pseudoincontinencia por rebosamiento y reintervenciones quirúrgicas

## Incontinencia fecal

Programa médico de manejo intestinal:  
enemas diarios, dieta y medicación oral para facilitar su adaptación social

- Estreñimiento en < 6 meses → descartar causa orgánica
- Exploración física completa al nacimiento: periné, glúteos y genitales
- Palpar orificio anal: valorar presencia, posición y tonicidad
- El IAG es muy útil para el despistaje de ano anterior y debería realizarse en todos los neonatos
- El tacto rectal debe hacerse de forma sistemática. Permite apreciar el diámetro del canal anal el tono del esfínter
- Los recién nacidos con MAR deben seguir un control estrecho para detectar de forma precoz posibles trastornos de la defecación y así poder iniciar tratamiento oportuno

- Wood RJ, Levitt MA. Anorectal malformations. *Clinics in Colon Rectal Surgery*. 2018;31:61–70
- Reisner SH, Sivan Y, Nitzan M, Merlob P. Determination of ante-rior displacement of the anus in newborn infants and children. *Pedia-trics*. 1984; 73: 216-217
- Davari HA, Hosseinper M. The anal position index: a simple method to define the normal position of the anus in neonate. *Acta Paediatr*. 2006; 95: 877-880
- Richard J. Wood, Marc A. Levitt. Anorectal Malformations. *Clin Colon Rectal Surg* 2018;31:61–70
- Núñez Ramos R, González Velasco M, Núñez Núñez R, Enriquez Zarabozo E, Vargas Muñoz I, Blesa Sánchez E. Valoración de la posición del ano en recién nacidos y en niños con estreñimiento crónico. Incidencia del ano anterior ectópico. *Cir Pediatr* 2011; 24: 84-89

# Malformaciones anorrectales

## NO TAN EVIDENTES



caralba@mail.ucv.es