CIR. DEL URUGUAY, V. 49, Nº 2: 94-98, marzo/abril 1979

Malformaciones ano - rectales

Dres. Editta Falco de Torres y Oscar Chavarría

Se analizan 40 observaciones de malformaciones ano - rectales tratadas en el Hospital Pereira Rossell. De su estudio surge la necesidad de un diagnóstico precoz, de evaluar el tipo de malformación y de despistar las malformaciones asociadas. Se hace énfasis en la importancia de los factores que determinan la continencia y en la necesidad de un plan terapéutico que respete la hamaca puborectal.

Palabras clave (Key words, Most clés) MEDLARS: Rectal Diseases / Etiology / Anus Diseases.

Las Malformaciones Ano - Rectales (M.A.R.) representan la patología digestiva congénita más frecuente, estimándose su incidencia en estadísticas mundiales en 1/1.500 a 1/5.000 nacimientos. Comprenden muy diversas situaciones anatómicas cada una de las cuales implica un pronóstico y un tratamiento diferentes.

Las M.A.R. deben ser estudiadas en un doble aspecto:

—Ubicación de la malformación, de lo que va a depender el tratamiento. Implica el pronóstico funcional.

—Búsqueda sistemática y tratamiento precoz de las malformaciones asociadas, cuya frecuencia y gravedad determinan en un alto porcentaje el pronóstico vital.

Ambos parámetros requieren un minucioso examen clínico y el empleo de técnicas radiológicas adecuadas.

MATERIAL Y METODOS

Se estudiaron las M.A.R. ingresadas al Servicio de Cirugía del Hospital Pereira Rossell en un período de 20 años, comprendido entre el 1/I/58 al 1/I/78. Representa un total de 40 observaciones, número bajo respecto al promedio esperado, lo que se debe a que el Hospital Pereira Rossell no canaliza la totalidad de los ingresos por patología congénita del recién nacido, y a que un número no despreciable de pacientes no fueron internados (ano perineal en la niña).

Presentado en la Sociedad de Cirugía del Uruguay, el 16 de junio de 1978.

Asistente y Profesor Agregado de Cirugía Infantil.

Dirección: Gustavo Gallinal 1780, Montevideo (Dra. E. Falco de Torres).

Servicio de Emergencia Quirúrgica del Hospital Pereira Rossell (Dr. Folco Rosa).

RESULTADOS

Sexo: 28 observaciones corresponden al sexo masculino, 10 a niñas, presentando los otros dos pacientes indiferenciación sexual.

El sexo debe ser determinado por examen cromatínico y complementado por el estudio del cariotipo cromosómico en todos los casos de ambigüedad sexual, o evidencia de malformaciones genitales que puedan corresponder a un seudohermafroditismo masculino. La determinación del cariotipo es deseable para despistar la existencia de un aberrado mosaico cromosómico, sobre todo en las malformaciones asociadas.

Edad: La edad al ingreso guarda estrecha relación con la oportunidad del diagnóstico. El 40 % de los pacientes ingresó dentro de las primeras 24 horas. El resto corresponde a diagnósticos que se efectuaron entre 48 horas y tres meses. Tres ingresos tardíos correspondían a anos ectópicos, dos a formas tipo IV y uno a un caso tipo III. No es pues, infrecuente que la malformación pase inadvertida, a pesar de que el parto se haya producido en medio hospitalario, siendo la madre quien nota la ausencia de deposiciones. En el Hospital de Niños de Buenos Aires, el 47 % de los ingresos se difiere por la misma razón por más de 48 horas (21).

Procedencia: Más del 60 % de lo niños procede del Interior.

El examen físico en el momen o del ingreso señala:

Peso: El 30 % de los pacientes pesaba menos de tres kilos, la mitad de los cuales no llegaba a 2,500. El peso mínimo registrado corresponde a 1,600 en dos niños. Un lactante, portador de una estenosis rectosigmoidea ingresó a los tres meses con un peso de tres kilos (distrofia grave).

El 35 % de los niños no estaba en condiciones óptimas al ingresar: 2 pacientes (5 %) presentaban ictericia importante y progresiva. 5 pacientes (12,5 %) presentaba elementos de oclusión intestinal evolucionada (vómitos biliosos, gran distención abdominal, descompensación metabólica). El diagnóstico se había hecho entre 36 y 96 horas. Una niña ingresa con un neumoperitoneo, por perforación de sigmoide. En otro de los pacientes se encontró una lesión preperforativa, también a nivel del sigmoide.

El resto presenta un síndrome funcional respiratorio importante, cuya etiología correspon-

de en dos prematuros a una enfermedad de la mebrana hilina. Cuatro niños (10 %), posiblemente fueran portadores de una cardiopatía congénita, ya que asociaban a elementos clínicos sugestivos (soplo sistólico, arritmia), alteraciones radiológicas y electrocardiográficas.

El examen del periné no reveló la presencia de ano ni de orificio fistuloso en el 50 % de los pacientes. Insistimos en un hecho conocido, la necesidad de efectuar un meticuloso examen del periné, buscando la existencia de los a veces puntiformes orificios fistulosos.

Se describe la presencia de siete fístulas escrotales (17,5 %), de 3 fístulas vaginales (7,5 %) y dos anos en la horquilla (5 %). El ano estaba permeable en tres observaciones que correspondían a formas tipo IV y I de Gross, describiéndose además una estenosis anal y de un ano cubierto.

Existía evidencia clínica ostensible de fístula urinaria en 7 pacientes. En dos observaciones la fístula urinaria pasó desapercibida en el preoperatorio de dos pacientes que fueron operados por vía perineal.

Malformaciones Externas

El 25 % de los niños presentaban malformaciones externas evidentes. En el 20 % de estos pacientes se asociaba más de una malformación. Sólo tres niños eran portadores de una M.A.R. baja. Se presentan dos síndromes de Vater, uno de ellos incompleto y un síndrome de regresión caudal de Duhamel, que no llegaba a la disposición sirenoide. En este grupo se incluye a la atresia del esófago, a pesar de no ser en realidad una malformación externa.

Clasificación de la Malformación

A pesar de la descripción operatoria y de los estudios radiológicos efectuados, no es posible ubicar estas observaciones más que con criterio aproximativo dentro de la Clasificación Internacional. Las dificultades para evaluar la altura de la M.A.R. se refieren con claridad en dos oportunidades en que el cirujano debe abordar secundariamente por vía abdominal un paciente que consideró reparable por vía perineal. Inversamente, en otra observación se reconoce la existencia de una forma baja en un paciente que se operó por vía abdominoperineal. Dos pacientes, intervenidos por esta vía presentaban fístula escrotal. De acuerdo a la Clasificación de Ladd y Gross estas observaciones se distribuyen de la siguiente manera:

1 observación corresponde al tipo I, 2 al tipo II, 35 al tipo III y 2 al tipo IV.

La importancia de determinar la altura y tipificar la M.A.R. está dada por ser éstos los factores que van a decidir el tratamiento. Un procedimiento inadecuado puede comprometer de una manera definitiva el porvenir funcional del niño.

Evaluación de otras Malformaciones

Pocas situaciones imponen la búsqueda de malformaciones asociadas como la que se da ante una M.A.R. Es obligatoria a nivel de:

Sector genitourinario: se excluye la presencia de una fístula al sector urinario o genital, por formar parte éstas de la misma M.A.R.

En el sector urinario las malformaciones van del 50 % al 80 % en las formas altas, y del 20 % en las bajas.

Están representadas por:

Alteraciones Funcionales: reflujo vesicoureteral (4), determinante de infección urinaria y atrofia renal si no es despistado a tiempo.

Alteraciones Anatómicas: que pueden ser tan graves como la agenesia renal uni o bilateral, la hidronefrosis, la ectopia renal.

Las alteraciones del árbol urinario se buscaron sistemáticamente sólo en el 7,5 % de los pacientes. En todos ellos se hallaron elementos patológicos: agenesia renal, ectopia renal cruzada, hidronefrosis. En dos oportunidades la necropsia puso de manifiesto la existencia de patología significativa (atresia de uretra, agenesia renal, hidronefrosis) otra vez, la existencia de una megavejiga asociada a fístula del uraco, fue un hallazgo operatorio.

El aparato genital femenino debe ser explorado mediante técnicas radiológicas específicas, ya que es frecuente la existencia de malformaciones como la megavagina, hidrometrocolpos, útero bicorne, etc. Estas malformaciones fueron hallazgos intraoperatorios o necrópsicos en tres oportunidades, pero no se efectuó estudio sistemático en ningún caso.

Sector cardiovascular: el sector cardiovascular está comprometido en el 10 % de los pacientes portadores de M.A.R. altas (1). El examen clínico debe incluir, de manera sistemática, el registro de pulso en los cuatro miembros, la exploración del área cardíaca y la realización de una placa de tórax y E.C.G.

Esta evaluación se llevó a cabo de manera parcial, sólo en el 5 % de los pacientes, no habiéndose efectuado ningún diagnóstico nosológico.

Interesa además, diferenciar las manifestaciones clínicas y el tratamiento de las dos complicaciones más frecuentes de las cardiopatías congénitas: la crisis de insuficiencia cardíaca y la crisis hipoxémica.

Raquis: no debe omitirse el estudio de la región lumbosacra, ya que las alteraciones lumbares, relativamente frecuentes, consistentes en la disminución de los espacios intervertebrales, pueden determinar en el futuro, un bloqueo vertebral. Más frecuentes las anomalías sacras (agenesia del sacro, hemivértebras) implican un déficit en la inervación pelviana, con el consiguiente pronóstico sobre el vaciado vesical (vejiga neurógena). No hay constancia de que estas malformaciones se hayan evaluado en ninguno de los casos.

La asociacion de M.A.R. con megacolon aganglionar descripta por Kissewetter, no se ha señalado en esta serie.

EVOLUCION - TRATAMIENTO

Sobrevive el 30 % de los pacientes, de los cuales:

—el 5 % (ano en la horquilla) no fue operado.
—el 12,5 % fue operado por vía perineal pura.
—el 12,5 % fue operado por vía abdominoperineal, uno de ellos en dos tiempos.

La evolución de estos pacientes no se pudo efectuar en su totalidad.

Reingresó un varón, sometido a perineoplastia, con incontinencia para gases y materias. Otro niño requirió repetidas dilataciones por estenosis. Una niña aún está dentro del primer año. Los demás pacientes no fueron ubicados.

Dentro del grupo de pacientes fallecidos se encuentra:

—7,5 % que no fue operado. Comprende dos prematuros con distress respiratorio, uno de ellos portador de una atresia del esófago, y una niña que falleció en el Servicio de Cardiología.

El 63,5 % corresponde a pacientes que fueron operados:

—en el 25 % de los casos (8 pacientes) se efectuó sólo colostomía.
—en el 5 % de los casos (dos niños) se efectuó una perineoplastia.
—en el 33,5 % se llevó a cabo un descenso abdominoperineal.

La causa de muerte sólo se pudo determinar por estudio necrópsico en dos pacientes (8 %). En ambos casos se encontró grave compromiso del sistema urinario, asociado en un caso a la desvitalización del asa descendida. La causa de la muerte permanece ignorada así en más del 90 % de los pacientes.

DISCUSION

De lo expuesto surgen dos directivas:
—Necesidad de un diagnóstico precoz.
—necesidad de una evaluación integral del paciente, entendiendo por tal la correcta ubicación de la malformación y la búsqueda y tratamiento de las malformaciones asociadas.

La ubicación de la M.A.R. debe ser hecha de acuerdo a la Clasificación Internacional, de Australia (Melbourne, 1970) (7) elaborada con el objeto de protocolizar a nivel mundial, los tipos conocidos de M.A.R. Esta clasificación tiene el mérito de considerar las relaciones de cada tipo de Malformación, con los elementos anatómicos que determinan la Continencia. Hasta ese momento, existían por lo menos ocho clasificaciones siendo la más popular la de Ladd y Gross. Esta tiene el inconveniente de asimilar en un solo tipo el III el 85 % de las M.A.R., sin jerarquizar el problema de la altura. Por otra parte, el tipo II es tan infrecuente, que muchos autores, entre ellos Dennis-Brown le consideran inexistente. De acuerdo a Bill y Johnson se trataría de la banda media congénita. Respecto al tipo I, Bill y Johnson (5) también consideran que en el momento de hacerse la clasificación —1934— no se conocía bien la enfermedad de Hirschprung.

La Clasificación de Australia tiene en cuenta situaciones anatómicas sin entrar en apreciaciones embriológicas aún poco claras. Se distinguen así tres variedades:

Malformaciones Altas: Comprenden la Agenesia Anorectal y la Atresia Anorectal. En la primera hay un mal desarrollo primario del intestino terminal afectando la formación del recto y del ano, asociado o no a una formación incompleta del septo urorectal. El intestino puede así fistulizar al sistema urinario o genital. En la atresia rectal, el ano se ha formado normalmente y la lesión representa una porción atrésica del recto, posiblemente secundaria a un accidente vascular. En las formas altas, el cabo distal se encuentra por encima del elevador del ano, el cual adhiere a la cara posterior de la uretra.

Las Malformaciones Intermedias: Se caracterizan por la formación del recto. El mal desarrollo afecta sólo al canal anal. El recto termina ciego o fistuliza en uretra, vagina o vestíbulo. La estenosis ano - rectal representará un grado menor de lesión vascular que la atresia del recto. El cabo distal del intestino se encuentra a nivel del elevador, en íntima conexión de sus fibras.

Las Malformaciones Bajas: Obedecen a muy diversos procesos embriológicos. Están representadas por las variedades: ano cubierto, fístula ano - cutánea, fístula ano - vulvar, estenosis anal. Se caracterizan porque el cabo intestinal ha atravesado el elevador en su trayecto hacia el periné.

Evaluación de los resultados obtenidos

Dado lo reducido de esta casuística, no es posible sacar conclusiones respecto a los resultados obtenidos con las técnicas empleadas.

En nuestro medio se viene desarrollando el descenso abdominoperineal en un tiempo como de elección desde 1960 (16, 27).

En otros medios, desde hace más de 15 años se han venido desarrollando otras directivas terapéuticas en base al mal resultado obtenido con el uso de la vía abdominoperineal en las formas altas e intermedias. No es difícil comprender el mal resultado funcional, si se recuerda el importante déficit congénito de estos pacientes en lo que respecta a los factores determinantes de continencia:

En lo sensitivo (8, 10): Las formas altas e intermedias carecen de receptores nerviosos es-

pecíficos, orientados en terminaciones encapsuladas presentes en la región del canal anal, sobre todo en la región de las válvulas. A nivel del recto, existen también receptores sensitivos a la distención.

En la parte motora: Los estudios histológicos y las disecciones llevadas a cabo por Stephens (25) han demostrado la ausencia de esfínter interno en las anomalías altas e intermedias.

En las formas bajas, Stephens tampoco describe esfínter interno, mientras que Scott y Puri (22) lo encuentran en la mayoría de los especímenes. El esfínter externo, cuando está presente, suele ser deficitario.

De esto surge que el único elemento disponible para la continencia es el elevador del ano, sobre todo su haz puborectal. Si se recuerda la especial disposición del elevador en las formas altas e intermedias se comprenderá la causa por la cual se han buscado técnicas más específicas en cuanto a la disección del haz puborectal.

La evaluación de los pacientes operados por vía abdominoperineal ha mostrado en un alto porcentaje de los casos un mal resultado funcional. Esa evaluación se ha efectuado no sólo por la descripción subjetiva del paciente, sino por el desarrollo de métodos que permiten la medida objetiva de los factores relacionados a la continencia. Ellos son:

Defecograma (19): Visualización del vaciado rectal bajo pantalla radioscópica. Permite individualizar la pérdida total del ángulo ano - rectal y del movimiento del piso pelviano en aquellos casos en que la operación no logró pasar el cabo intestinal por dentro de la hamaca puborectal.

La manometría intrarectal (2): Consistente en el registro de presión en el canal anal y en el recto, pone de manifiesto la existencia de graves disfunciones en pacientes sometidos a operación abdominoperineal en los que solamente queda una resistencia mecánica relacionada a la presión radial del ano y al largo del canal anal. Ambos pueden ser aumentados por una cuidadosa posición del colon a través de la hamaca, primariamente, en la operación, o secundariamente, por plastia de ese músculo.

La electromiografía (17): Pone de manifiesto la existencia de un reflejo recto - anal antes de la operación, reflejo que se pierde en casi todos los casos, sea cual fuere la técnica empleada.

Debido a los malos resultados obtenidos con el descenso abdominoperineal, y a la necesidad de preservar el haz puborectal, han surgido otras directivas, todas ellas basadas en la técnica descripta por primera vez por Stephens en 1953 y que consiste esencialmente en el abordaje por debajo del sacrocóccix, del elevador. En el momento actual todos los autores consultados emplean este abordaje, combinado o no con la vía abdominal. En el Hospital de Niños de Buenos Aires, se emplea la técnica de Kiessewetter desde 1969, describiéndose con ella.

Esta técnica emplea el abordaje sacro - abdomino - perineal, con la particularidad de resecar la mucosa endorectal y efectuar el cierre de la fístula, por un procedimiento similar al de Romuali - Soave. Este procedimiento se basa en la presencia de receptores específicos a la distensión en la capa muscular del cabo distal atrésico.

La incisión del periné constituye otro punto importante. Debe evitarse toda resección de piel, ya que existen prolongaciones cutáneas del elevador. La incisión recomendada por Stephens es en Z o en N. Hiatt y Santulli aconsejan la incisión en cruz, con el objeto de lograr una interposición de piel y mucosa rectal. Nixon y Callagahn han descripto una técnica con amplios colgajos de piel del periné que formarían un verdadero proctodeo, transformando la malformación en un tipo IV. Los resultados parecen ser mejores en cuanto al evitar una estenosis que de proveer una sensibilidad específica, ya que la piel del periné tiene terminaciones nerviosas libres, inespecíficas, pertriquiales.

Oportunidad de la intervención

Hay acuerdo unánime (1, 3, 9, 12, 21, 24) en diferir el tratamiento definitivo de las formas altas y de muchas de las intermedias hasta que la pelvis haya crecido y el mismo elevador, frecuentemente hipoplásico, haya madurado. El plan terapéutico comprende entonces: Colostomía, en cabos separados. Se aconseja diferir todo gesto quirúrgico hasta las 24 horas, a los efectos de poder evaluar con propiedad la altura de la M.A.R.

La colostomía a cabos separados se complementa a posteriori con lavados por el cabo distal con el doble objeto de mantener su tono y de ejercer una función de limpieza.

La fístula urinaria, que no se cierra, impone la realización de una colostomía a izquierda a los efectos de reducir el riesgo de una acidosis hiperclorémica por reflujo y reabsorción de orina, tal como se ve en la ureterosigmoidostomías (28).

La operación definitiva, de acuerdo a las premisas ya mencionadas, se efectuaría en el segundo semestre de vida.

El tratamiento de las formas intermedias es discutido, si bien la mayor parte de los autores lo asimilan al de las formas altas.

No queremos finalizar esta discusión sin mencionar el problema del niño en quien fracasó la operación primaria y los intentos de reconstrucción. Nixon y Puri, en un seguimiento de hasta 20 años pudo demostrar que muchos malos resultados mejoraban espontáneamente al llegar a la adolescencia, por lo que recomienda evitar la colostomía definitiva, hasta bien avanzada la adolescencia (16, 17 años) recomendación que no puede ser ignorada.

RESUME

Malformations ano - rectales

On analyse 40 observations de malformations ano - rectales traités à l'Hôpital "Pereira Rossell" de Montevideo. On signale le besoin d'un diagnostic précoce, de faire une évaluation de ce type de malformations et de l'identification des malformations associées. On détache l'importance des facteurs qui produisent la continence et le besoin d'un plan thérapeutique pour soigner l'hamac puborectale.

SUMMARY

Ano - rectal malformations

The paper contains a review of 40 cases of ano - rectal malformations treated at the Pereira Rossell Hospital. An analysis thereof indicates the need of early detection, evaluation of type of malformation and identification of associated malformations. Stress in laid on factors which determine continence and on the need to establish therapy which respect the musculi puborectalis.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. ADKINS JC, KIESSEWETTER W. Imperforate anus. *Surg Clin North Am*, 56: 379, 1976.
2. ARHAN P, FAVERDIN C, DEVROEDE G, PELLERIN D. Manometric assesment of continence after surgery for imperforate anus. *J Ped Surg*, 11: 157, 1976.
3. BELL MJ, TERNBERG JL. Early repair of anorectal abnormalities. *Surgery*, 77: 617, 1975.
4. BERDON WE, HOCHBERG B, SANTULLI T. The association of lumbosacral spine and genitourinary malformations with imperforate anus. *Am J Roentg*, 98: 181, 1965.
5. BILL AH, JOHNSON RJ. Failure of migration of the rectal opening as a cause for most cases of imperforate anus. *Surg Gynecol Obstet*, 106: 643, 1958.
6. BRODY GS, MC CONSTON JR, SKOYANO SC. Observations on fecal continence mechanisms. *J.A.M.A.*, 173: 226, 1960.
7. DURHAM SMITH E. Proposed international classification of anorectal anomalies. *Arch Chir Inf*, 18: 251, 1972.
8. DUTHIE HL, GAINRS FW. Sensory nerve endings ans sensation in the anal region of man. *Br J Surg*, 47: 585, 1960.
9. GASTON EA. The Phisiology of fecal continence. *Surg Gynecol Obstet*, 87: 280, 1948.
10. GOLIGHER JC. Functional results following various forms of sphinctersaving resection. *Proc Roy Soc Med*, 52: 93, 1959.
11. HIATT R, SANTULLI T. Important factors influencing the treatment of imperforate anus. *Dis Col Rect*, 5: 110, 1962.
12. MANI NAIMAN K, MITRA SK, PATHAK IC. Perineal anal transplant in anorectal malformations in female patients. *Surgery*, 77: 697, 1975.
13. MC GILL Ch, POLK HC, CANTY T. The clinical basis for a simplified classification of anorectal agenesis. *Surg Gynecol Obstet*, 146: 177, 1978.
14. MILLER RO, IZANT RJ. Saccroccoygeal perineal approach to imperforate anus. The Stephens procedure. *Am J Surg*, 121: 62, 1971.
15. MOORE TV, LAWRENCE E. Congenital malformation of the rectum and anus. Associated anomalies encoutered in a serie of 229 cases. *Surg* Gynecol Obstet, 95: 231, 952.
16. MURGUIA DE ROSO E. Atresia del recto. Descenso abdominopeirneal en un tiempo. *Cir Uruguay*, 32: 373, 1961.
17. NIXON HH, CALLAGHAN RP. Defects in operations for imperforate anus. *Dis Col Rect*, 7: 459, 1964.
18. NIXON HH, PURI P. The resulte and treatment of anorectalanomalies: a thirteen to twenty years follow up. *J Ped Surg*, 12: 27, 1977.
19. NIXON HH, PUROI P. Levatorplasty, an operation secondary for the treatment of the incontinence after operation for imperforate anus. *J Ped Surg*, 1: 77, 1976.
20. NIXON HH. Callagahn Anorectal anomalies: phisiological considerations. *Arch Dis Child*, 39: 158, 1964.
21. PRIETO FR, AJA ESPIL H. Diagnóstico y tratamiento de las malformaciones anorectales. *Rev Hosp Niños*, 18: 156, 1976.
22. PURI P, NIXON HH. The internal sphincter in low anomalies. *J Ped Surg*, 1976.
23. SANTULLI T. The treatment of imperforate anus and associated anomalies. *Surg Gynecol Obstet*, 95: 60, 1952.
24. SCOTT JE, SWENSON O, FISHER J. Some comments on the surgical treatment of imperforate anus. *Am J Surg*, 99: 137, 1960.
25. STEPHENS FD. Aspectos embriológico y funcional del ano imperforado. *Clín Quir Norte Am*, 1970, pág. 919.
26. SWENSON O. DONNELLAN W. Preservación del anillo puborectal en la reparación del ano imperforado. *Clin Quir Norte Am*. 47: 173, 1967.
27. TAIBO W. Atresias Anorectales. Oclusion del recién nacido. *Cir Urumay*, 44: 181. 1974.
28. TANK ES, WATTS H. Hypercloremic acidosis for pretrorectal fistulae. *Surgery*. 83: 837. 1968.
29. TODD I. Symposium on rectal continence. *Proc Roy Soc Med*, 52: 91, 1959.