

## Malformaciones anorrectales

### Anorectal malformations

Yolanda Sánchez Cutiño<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6735-1978>

Yamila Navarro Caboverde<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-2230-6134>

Hansel Salas Ferrer<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5351-533X>

<sup>1</sup>Hospital General Docente Dr. Guillermo Luis Fernández Hernández-Baquero. Holguín, Cuba.

<sup>2</sup>Filial de Ciencias Médicas Tamara Bunke Bider. Holguín, Cuba.

\* Autor para la correspondencia: [yncaboverde@infomed.sld.cu](mailto:yncaboverde@infomed.sld.cu)

## RESUMEN

**Introducción:** Las malformaciones anorrectales son las enfermedades clínico-quirúrgicas más comunes del tubo digestivo. El diagnóstico se realiza cuando se valora al neonato en el momento de la inspección de la zona perianal y la verificación de la permeabilidad anal.

**Objetivo:** Destacar la importancia del diagnóstico oportuno de las malformaciones anorrectales para el pronóstico favorable del paciente.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un neonato, sexo femenino, con malformación anorrectal y antecedentes familiares de malformaciones congénitas. La madre presentó alto riesgo obstétrico (preclampsia no agravada y corioangioma). Tuvo captación tardía a las 30 semanas de gestación. Parto a las 36,4 semanas, peso al nacer de 2112 gramos, índice de Apgar 8-9, parto eutócico, líquido amniótico claro, cordón y placenta normales. La lactante fue recibida en la Sala de Neonatología sin oxígeno suplementario ni requirió otras intervenciones, donde se realizó el diagnóstico oportuno: miembro superior izquierdo con ausencia de pulgar y ano ausente con fístula rectovestibular, se observó salida de meconio a través del órgano genital femenino. Estudios radiográficos y ecografía abdominal sin alteraciones patológicas. Se visualiza foramen oval permeable mediante ecocardiografía. Se trasladó a la paciente al

Hospital Provincial, Centro Regional de la Cirugía Neonatal, para continuar estudios genéticos y realizar tratamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** Las malformaciones anorrectales son afecciones clínico-quirúrgicas comunes en nuestro medio. El diagnóstico precoz, la derivación a niveles de atención adecuados para las correcciones del defecto congénito como parte de su tratamiento oportuno, determinarán el éxito de la intervención quirúrgica y la funcionalidad del esfínter anal. El manejo multidisciplinario de un paciente con malformación anorrectal es importante para determinar los defectos congénitos y la calidad de vida futura.

**Palabras clave:** neonato; malformaciones congénitas anorrectales; ano imperforado.

## ABSTRACT

Rectal anus malformation are the most common clinical surgical pathologies at the level of the digestive tract diagnosis is performed when the neonate patient is examined in the perineal area and in the verification of anal permeability. The purpose of the presentation of this case is to reveal the importance of an early diagnosis and prognosis of this pathology. This case is about a female neonate presenting rectal anus malformation with vestibular rectus fistule and at the moment of the clinical analysis and presurgery management, it is determined that the patients presents cardiac pathology associated. Therefore, it is imperative for the professional who treats the neonate to possess knowledge about the approach and to perform a detailed study of the patient with rectal anus malformations and in these senses confirm its association with other congenital defects.

**Keywords:** congenital malformations anorectal; anus imperforate.

Recibido: 01/12/2020

Aprobado: 16/06/2021

## Introducción

Las malformaciones anorrectales comprenden un amplio espectro de defectos congénitos que van desde aquellos con un excelente pronóstico funcional, hasta anomalías complejas y

difíciles de manejar, a menudo asociadas con otras malformaciones y con un mal pronóstico funcional.<sup>(1)</sup> En el desarrollo embriológico existe, en un principio, un reservorio común (cloaca) para el tracto urinario y el intestino distal; aparece después un tabique urorectal que desciende hasta contactar con el periné, que induce la formación y perforación del ano.

En las malformaciones anorrectales se asume que los defectos ocurren entre la 4.<sup>a</sup> y la 8.<sup>a</sup> semanas de gestación. La falta de permeabilización de la parte anal de la membrana cloacal da lugar a las formas bajas o leves como fístulas perineales o membrana anal. Los defectos altos se deben a la imperfecta separación por el tabique urorectal de los componentes anterior (urogenital) y posterior (recto primitivo) de la cloaca. Suele haber una comunicación entre el recto y la uretra o vejiga en el varón, y entre el recto y el aparato urogenital en la mujer.<sup>(2)</sup>

La etiología de la malformación anorrectal aún no está clara. En raras ocasiones, la herencia autosómica se ha analizado en algunos estudios. Esto significa que cada progenitor es portador de un gen de este trastorno sin saberlo y el niño recibe ambas copias del gen. Las parejas portadoras del gen tienen una posibilidad entre el 4 % y 25 % de posibilidades de que la malformación vuelva a ocurrir en un embarazo posterior, y hasta un tercio del total de los niños con un síndrome genético, anomalías cromosómicas y otros defectos congénitos también tienen malformaciones anorrectales.<sup>(3)</sup>

La mayoría de los investigadores asumen que su causa es multifactorial. La frecuencia es de 1:5000 nacidos vivos, con una ligera preponderancia masculina. El riesgo estimado para que una pareja tenga un segundo hijo con malformaciones anorrectales es de aproximadamente el 1 %. En las niñas, la malformación anorrectal más frecuente es el ano imperforado con fístula rectovestibular, mientras que en los niños es ano imperforado con fístula rectouretral. Las malformaciones anorrectales pueden ser defectos de nacimiento congénitos aislados, parte de un síndrome o estar asociados con otras anomalías. Las anomalías asociadas pueden estar presentes en hasta el 60 % o 70 % de los casos. La mayoría de las anomalías involucradas son las que también forman parte de la asociación vertebral, cardíaca, traqueoesofágica, renal y extremidades (VACTERL). Aunque se encuentran síndromes en aproximadamente el 10 % de los pacientes, la mayoría de las malformaciones anorrectales es no sindrómica.<sup>(4)</sup>

## Clasificación y presentación clínica

La clasificación ha sido desarrollada gradualmente y está basada en implicaciones terapéuticas y pronósticas, es decir, que cada defecto considerado en la clasificación tiene un tratamiento específico y un pronóstico definido.<sup>(5)</sup>

- Fístula perineal: Se presentan en ambos sexos, y eran llamados anteriormente defectos bajos. Están representados por los casos en los que el recto se abre en un pequeño orificio, usualmente estenótico, y siempre localizado anterior al centro del esfínter.
- Ano imperforado con fístula rectouretral: Es el defecto más frecuente de varones (aproximadamente el 50 %). La fístula comunica con la uretra bulbar o la uretra prostática.
- Ano imperforado con fístula en el cuello vesical: Representa el 10 % de los casos en los varones. El sacro y los esfínteres no están bien desarrollados.
- Ano imperforado sin fístula: El recto está localizado a 2 cm de la piel perineal, lo que equivale a la altura que tiene el recto en los niños con fístula en la uretra bulbar.
- Atresia rectal o estenosis rectal: Es un defecto poco frecuente (1 %) que se caracteriza por la presencia de un canal anal permeable hasta los 1,5 a 2 cm y con sacro y esfínteres muy bien desarrollados.
- Fístula rectovestibular: Es el defecto más frecuente entre las niñas. En estas pacientes el recto se abre en el vestíbulo vaginal.
- Cloaca persistente: En esta enfermedad, el recto, la vagina y la uretra desembocan en un canal común que se abre en un único orificio perineal. Debe sospecharse, además, por la presencia de genitales externos hipoplásicos.

Se consideran dos grupos de cloacas con respecto al pronóstico: las que tienen un canal común menor de 3 cm y aquella en la que el canal mide más de 3 cm. Los pacientes del primer grupo tienen un mejor pronóstico funcional y su corrección quirúrgica es menos compleja.

El tratamiento de esta enfermedad es siempre quirúrgico. El procedimiento utilizado a nivel mundial para la reparación de esta malformación es la anorrectoplastia sagital posterior (ARPSP), descrita por Peña<sup>(2)</sup> como pautas para la toma de decisiones quirúrgicas en pacientes con malformación anorrectal durante el periodo neonatal.

El propósito de este estudio es destacar la importancia del diagnóstico oportuno de las malformaciones anorrectales para el pronóstico favorable del paciente.

## Presentación de caso

Se presenta una paciente recién nacida, hija de madre de 20 años de edad, ocupación estudiante, con serología no reactiva, grupo y factor O positivo.

Con la anamnesis se conoció parentela de 3.º y 4.º grado de consanguinidad con malformaciones anorrectales; además, había antecedentes paternos de labio leporino, antecedentes de preclampsia no agravada y corioangioma de 5 mm, el cual tenía seguimiento. Era una madre de alto riesgo obstétrico.

Tuvo una captación tardía a las 30 semanas de gestación, lo cual impidió el seguimiento adecuado como gestante; aunque se le hicieron 10 controles.

La niña tuvo un peso al nacer de 2112 gramos, índice de Apgar 8-9 y nació a las 36,4 semanas de gestación, lo que coincidió con igual madurez somática por método de *parking*. Fue un parto eutócico, con líquido amniótico claro, cordón y placenta normal. La lactante fue recibida en la sala de Neonatología sin oxígeno suplementario ni necesidad de otras intervenciones, donde se le realizó el diagnóstico oportuno y se adoptó la conducta en dependencia del estado clínico y lugar de asistencia en ese momento. Se observó la salida de meconio a través del órgano genital femenino.

Datos positivos al examen físico:

- Miembro superior izquierdo con ausencia de pulgar.
- Ano ausente con fístula rectovestibular.

Exámenes complementarios:

- Estudios radiográficos y ecografía abdominal: no se describen alteraciones patológicas.
- Hallazgos ecocardiográficos: se visualiza foramen oval permeable.

Diagnóstico: Recién nacido pretérmino, bajo peso, con restricción del crecimiento intrauterino evaluado por calculadora biométrica en el percentil 2, con malformaciones anorrectales (Figs. 1, 2 y 3).



**Fig. 1** - Ausencia de pulgar asociado a malformaciones anorrectales.



**Fig. 2** - Ano imperforado.



**Fig. 3** - Presencia de fístula rectovesical.

## Discusión

Es importante en el momento de la recepción del neonato, realizar una exhaustiva exploración de la zona perianal y comprobar la permeabilidad anal, debido a que el diagnóstico de esta enfermedad es eminentemente clínico.<sup>(6,7,8)</sup> Se observa en la historia clínica que el diagnóstico se realizó en la primera evolución clínica, lo que propició el manejo apropiado para la resolución clínica quirúrgica de esta enfermedad.

La paciente fue tratada por un equipo multidisciplinario. En el Servicio de Cardiología, al realizar la valoración prequirúrgica, se diagnosticó por medio del ecocardiograma la presencia de foramen oval permeable. La ecografía abdominal con rastreo renal fue aparentemente normal. Es importante corregir todos estos tipos de malformaciones para evitar riesgos vitales prequirúrgicos.

Es necesario aclarar que la atención inicial de este neonato se realizó en la maternidad municipal de la provincia de Holguín, donde no se dispone de equipo de imagenología como diagnóstico, por lo que fue necesario el traslado al hospital provincial, considerado Centro Regional de la Cirugía Neonatal, para continuar estudios genéticos y realizar el tratamiento quirúrgico.<sup>(9,10)</sup>

## Conclusiones

Las malformaciones anorrectales son afecciones clínico-quirúrgicas comunes en nuestro medio. El diagnóstico precoz, la derivación a lugares de mayor complejidad donde se pueda realizar las correcciones del defecto congénito como parte de su tratamiento oportuno, determinará el éxito de la intervención quirúrgica y la funcionalidad del esfínter anal, que dependerá, además, del tipo de malformación para su clasificación. El manejo multidisciplinario de un paciente con malformación anorrectal es importante para determinar los defectos congénitos, si estos pueden afectar los resultados y la calidad de vida que presentará en el futuro.

## Referencias bibliográficas

1. Martínez Quiroz RA, Montoya Reales DA, Rodas Andino JF. Malformaciones anorrectales: diagnóstico y tratamiento. Cinco años de experiencia, Honduras. Rev Med Hondureña. 2016 Ener [Acceso 09/10/2020];84(1,2). Disponible en: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2016/pdf/Vol84-1-2-2016-8.pdf>
2. Levitt MA, Peña A. Anorectal anomalies. En: Puri P, editor. Newborn surgery. 3.º ed. Londres: Hodder & Stoughton; 2011. p. 566-78.
3. Hernández Pedro EL. Incidencia de malformaciones anorrectales en el Servicio de Cirugía Pediátrica. [Tesis de maestría]. Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Guatemala; 2017 [Acceso 09/10/2020]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10383.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10383.pdf)
4. Centro Nacional de Excelencia Tecnológica en Salud (CENETEC), eds. Diagnóstico y Tratamiento de la malformación ano rectal en el periodo neonatal. En Guía de Práctica Clínica de Malformación Anorrectal. México DF: Secretaría de Salud; 2010 [Acceso

- 09/10/2020]. Disponible en:  
[http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/275\\_GPC\\_MalformacixnAnorectal/IMSS-275-10-GER\\_Malformacixn\\_Ano\\_rectal.pdf](http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/275_GPC_MalformacixnAnorectal/IMSS-275-10-GER_Malformacixn_Ano_rectal.pdf)
5. Fierro Ávila, Molina Ramírez. Malformaciones anorrectales. Texto de cirugía pediátrica Bogotá: Sociedad Colombiana de cirugía pediátrica. 3.<sup>a</sup> ed. 2010. p. 221-31.
6. Centro Nacional de Excelencia Tecnológica en Salud (CENETEC), eds. Cirugía Neonatal y Pediátrica. Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja. Guía de Práctica Clínica de Malformación Anorrectal. México DF: Secretaría de Salud; 2018. p. 30.
7. Castellanos J, Herrera Alvarado FJ, Pineda CA, Arita Chávez JR, Bennett Reconco GE, Láinez Macis JP. Atención pediátrica en la adolescencia. Rev Act Ped Hondureña. 2016 Oct [Acceso 09/10/2020];7(2). Disponible en:  
<http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol7/pdf/APHVol7-2-2016-2017.pdf>
8. Acuña Martínez JR. Caracterización de neonatos con malformaciones ano-rectales Hospital Materno Infantil Santísima Trinidad, Periodo 2016 a 2018. [Tesis de especialidad en Neonatología]. Universidad Nacional del Caaguazú, Facultad de Ciencias Médicas, Sede Coronel Oviedo, Guatemala. 2017 [Acceso 09/10/2020]. Disponible en:  
<https://repositorio.fcmunca.edu.py/xmlui/handle/123456789/162>
9. Rengifo Vela JA. Continencia Fecal Posquirúrgica según Valoración de Krickenbeck en Malformación Anorrectal Hospital Santa Rosa 2001-2010. [Tesis de especialidad en Cirugía Pediátrica]. Facultad de Medicina Humana, Perú. 2015 [Acceso 09/10/2020]. Disponible en:  
[http://repositorio.usmp.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12727/1310/Rengifo\\_ja.pdf?sequence=4&isAllowed=y](http://repositorio.usmp.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12727/1310/Rengifo_ja.pdf?sequence=4&isAllowed=y)
10. Ortiz Hurtado H. Cirugía colorrectal. 2.<sup>a</sup> ed. Madrid: Asociación Española de Cirujanos; 2012 [Acceso 09/10/2020]. Disponible en:  
<https://www.aecirujanos.es/files/documentacion/documentos/cirugia-colorrectal-2-edic.pdf>

### Conflicto de intereses

No existen conflictos de intereses.

### Contribución de los autores

*Conceptualización:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Curación de datos:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Análisis formal:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Investigación:* Yamila Navarro Caboverde.

*Metodología:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Administración del proyecto:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde.

*Recursos:* Yolanda Sánchez Cutiño.

*Supervisión:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde.

*Validación:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Visualización:* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde.

*Redacción (borrador original):* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.

*Redacción (revisión y edición):* Yolanda Sánchez Cutiño, Yamila Navarro Caboverde, Hansel Salas Ferrer.