

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD DE MEDICINA  
POSTGRADO EN ESPECIALIDADES MÉDICAS**



**PERFIL CLÍNICO Y EPIDEMIOLÓGICO DE LOS PACIENTES CON  
MALFORMACIONES ANORECTALES EN EL HOSPITAL NACIONAL DE  
NIÑOS BENJAMIN BLOOM DESDE ENERO DE 2009 HASTA DICIEMBRE DE  
2011.**

**Informe Final de Tesis de Grado presentado por:**

**Dra. Sara Beatriz Alfaro González**

**Dra. Maria de los Ángeles Paz Herrera**

**Para Optar al Título de Especialista en:**

**Medicina Pediátrica**

**Asesor de tema y metodológico:**

**Dr. Eduardo Rodríguez Loza**

**Dra. Tania Arévalo Saade.**

**SAN SALVADOR, EL SALVADOR, OCTUBRE DE 2013.**

# INDICE

Índice	ii
Resumen	iii
I. Introducción	5
II. Antecedentes	6
III. Justificación	7
IV. Objetivo General y Específicos	8
V. Marco Teórico	9
VI. Planteamiento de Problema	40
VII. Diseño Metodológico	41
VIII. Consideraciones Éticas	44
IX. Cronograma	45
X. Análisis de los datos	47
XI. Discusión de los resultados	55
XII. Conclusiones	56
XIII. Recomendaciones	57
XIV. Bibliografía	58
XV. Anexos	59

## RESUMEN

- **ANTECEDENTES**

Actualmente las malformaciones anorrectales en nuestro país son patologías acerca de las cuales no se encuentran datos epidemiológicos ni descriptivos recientes, por lo que no se encuentra documentada su historia, evolución y avances en su abordaje médico quirúrgico en nuestro país

No existen estudios recientes sobre el tema a desarrollar, el único estudio encontrado fue el de "Prevalencia de malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom 1999-2003". Elaborado a manera de tesis de posgrado por médicos residentes de dicho hospital.

- **MATERIALES Y MÉTODOS**

El estudio utilizado fue de tipo descriptivo, longitudinal y retrospectivo, se registraron 128 consultas de pacientes con malformaciones anorrectales de los cuales se revisaron 55 expedientes clínicos que cumplían con los criterios de inclusión del estudio. Se utilizó una ficha recolectora de datos, posteriormente se introdujo los datos en la base Epi info 3.5.3, para análisis y discusión de los mismos.

- **RESULTADOS**

Los resultados reflejan que la incidencia de las malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom es de 2.8 por cada 10,000 recién nacidos vivos Tomando como base la clasificación de Krickenbeck del 2005 se encontró que la fistula rectovestibular fue la malformación anorrectal más frecuentemente encontrada en un 30.9% de los casos; seguida por orden de frecuencia en segundo lugar la agenesia anorrectal sin fistula y la fistula rectouretral con un porcentaje del 18.2% en ambas, y como tercer lugar en frecuencia la atresia rectal y la fistula cutánea con un porcentaje en ambas del 10.9%.

Los resultados de los datos revelaron que en 27 de los pacientes se encontró la desnutrición como complicación postquirúrgica asociada correspondiente al 49.09% de los casos de los cuales la desnutrición leve fue la más frecuentemente encontrada con un porcentaje del 30.9%.

En nuestro estudio se encontró que un buen porcentaje de pacientes (47.24%) tenían comorbilidades asociadas entre las cuales se encontraron según orden de frecuencia las anomalías genitourinarias, la más frecuentemente encontrada fue el riñón hipoplásico, en segundo lugar la asociación VACTERL y como tercer lugar en frecuencia las cromosomopatías de las cuales 2 se identificaron como trisomía 21.

### **CONCLUSIÓN**

La investigación reveló que la incidencia de las malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom es de 2.8 por 10,000 nacidos vivos. Su distribución por género es más frecuente en el sexo masculino con respecto al femenino teniendo una relación masculino - femenino de 1.1:1.

El tipo de malformación anorrectal más frecuente es la fistula rectovestibular y la complicación postquirúrgica más frecuentemente encontrada es la desnutrición leve.

La comorbilidad asociada son las anomalías genitourinarias dentro de las cuales se encontró más frecuentemente la hipoplasia renal.

## **I. INTRODUCCION**

Las malformaciones ano rectales conocidas anteriormente como ano imperforado, son un grupo frecuente de anomalías congénitas, de fácil reconocimiento clínico, y de manejo quirúrgico complejo, para las cuales se cuenta en la actualidad con técnicas quirúrgicas que ofrecen a los pacientes un mejor pronóstico.

Se ha reportado una incidencia de malformaciones ano rectales (MAR) de 2-2.5 por 10.000 nacidos vivos. Los datos han revelado una incidencia más alta de MAR en los indios americanos nativos y una incidencia más baja en los afroamericanos que en el resto de la población.

La incidencia tiene un rango de variabilidad que va de 0.86 a 7.7 por 10.000 nacidos vivos y la incidencia promedio es de 2-2.5 por 10.000 nacidos vivos.

Dada la incidencia importante de las malformaciones ano rectales en el medio y sus consecuencias en la morbilidad infantil es necesario profundizar en el estudio de las mismas para conocer sus características clínicas y epidemiológicas en nuestro país, ya que no se cuentan con estudios previos realizados sobre dicho tema.

El presente estudio definirá el perfil clínico epidemiológico de las malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

## **II. ANTECEDENTES**

Actualmente las malformaciones anorrectales en nuestro país son patologías acerca de las cuales no se encuentran datos epidemiológicos ni descriptivos recientes, por lo que no se encuentra documentada su historia, evolución y avances en su abordaje médico quirúrgico en nuestro país

No existen estudios recientes sobre el tema a desarrollar, el único estudio encontrado fue el de "Prevalencia de malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom 1999-2003". Elaborado a manera de tesis de posgrado por médicos residentes de dicho hospital.

Por tal motivo, el presente estudio pretende actualizar los datos clínico-epidemiológicos de las malformaciones anorrectales en El Salvador.

### **III. JUSTIFICACION**

La presente investigación pretende definir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con malformaciones anorrectales atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom en el periodo comprendido de enero de 2009 a diciembre de 2011. Todo esto se realizará con el propósito de conocer posibles condicionantes que puedan influir en el resultado postquirúrgico y tratamiento subsecuente de la calidad de vida de dichos pacientes ya que no existen en la actualidad un plan de manejo multidisciplinario para ellos ni investigaciones clínicas recientes que aporten información sobre su incidencia, prevalencia y las posibles complicaciones o morbilidades asociadas a los pacientes con malformaciones anorrectales en nuestro país.

De tal forma que al no existir un manejo integral en estos pacientes ni estudios que pongan en evidencia su perfil epidemiológico y clínico se condicionan a reingresos constantes y comorbilidades de severas repercusiones tanto psicológicas, físicas, nutricionales y sociales que predisponen a una mala calidad de vida y a la mala utilización de recursos hospitalarios los cuales pudieran ser invertidos de forma más eficiente en el manejo ambulatorio multidisciplinario de estos pacientes para evitar sus complicaciones.

## **IV. OBJETIVOS**

### **OBJETIVO GENERAL**

Definir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con malformaciones anorrectales a través de la revisión retrospectiva de los casos atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom en el período comprendido de enero de 2009 a diciembre de 2011.

### **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- Conocer la incidencia de las malformaciones anorrectales en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom
- Reconocer las complicaciones postquirúrgicas más frecuentes de los pacientes con malformaciones anorrectales corregidas
- Describir el estado nutricional de los pacientes posterior a la corrección quirúrgica de las malformaciones anorrectales y medidas para mantener un adecuado estado nutricional en ellos.

## **V. MARCO TEORICO**

### **MALFORMACIONES ANORECTALES (M.A.R)**

#### **DESARROLLO ANOUROGENITAL NORMAL**

A partir de la 5° semana de gestación, el conducto alantoideo se comunica con el intestino terminal en una gran cavidad (cloaca), separada del exterior por la Membrana Cloacal. El término alantoides se utiliza para describir la evaginación endodérmica del saco vitelino dorsal que aparece cerca de la membrana cloacal y se extiende hasta el tallo de conexión alrededor de los 16 días de gestación en embriones humanos.

El ano se desarrolla por una invaginación externa (proctodeo) que protruye por el recto. A la 7° semana la porción uorrectal de la cloaca tiene abertura al exterior, pero la membrana anal no está perforada. A la 8° semana ocurre la perforación de la membrana anal.

#### **DIFERENCIACION SEXUAL EN EL PERINÉ**

Los surcos medianos cloacales se convertirán en la superficie en la parte media del periné, entre los orificios anal y urogenital y se ve reforzada por el crecimiento del mesénquima lateral continuo. El mesénquima a ambos lados de la cloaca inicialmente crece más rápido que en la línea media conduciendo a agrandamientos labio escrotales a ambos lados del periné en desarrollo. En el varón, el crecimiento del mesénquima en la línea media (surco medial del periné) le da aspecto de aumento de volumen escrotal, que le permite desarrollarse como una sola masa. El fuerte crecimiento de la línea media aumenta la distancia entre el conducto anal y la apertura del canal urogenital, así como la distancia entre el ano y el escroto en la línea media se asocia con el desarrollo del cuerpo del periné y la parte superficial de los cuerpos esponjosos del falo en el varón. El fuerte crecimiento de la línea media del periné en la hembra no ocurre dejando una distancia ano-fálica más corta, un cuerpo perineal rudimentario, pliegues labiales separados con una hendidura en la línea media rodeados anterior y cranealmente por tejido eréctil de los labios menores y los cuerpos cavernosos del clítoris.

## **DETALLES HISTOLOGICOS DE EMBRIONES HUMANOS AFECTADOS**

El análisis histológico de especímenes fetales y recién nacidos humanos con malformaciones no viables que incluyen ano imperforado revelan las siguientes características:

1. Las malformaciones típicamente afectan al canal anal más que al recto.
2. El canal anal es desplazado ventralmente y termina en el periné en forma de conexión ano-urogenital. La conexión al periné tiene características tanto de la parte superficial como de la profunda del canal anal, mientras que la conexión con el seno urogenital tiene características de la parte profunda del canal anal solamente y por lo tanto no es un verdadero canal anal ectópico.
3. En los casos donde el recto termina en extremo ciego, no se encuentran frecuentemente signos de conexiones preexistentes. Es más probable que estas conexiones se pierdan en una región donde exista un rápido crecimiento (como en la línea media perineal en el varón).
4. Cuando hay comunicación entre el recto y estructuras del seno urogenital, hay una transición gradual de la mucosa anal normal hasta la mucosa del seno urogenital.
5. Las conexiones más proximales del seno urogenital se forman en la región donde desemboca el conducto mesonéfrico en el seno urogenital. En el caso de la fístula rectovesical, la glándula prostática rudimentaria se forma consistentemente en la región donde el canal anal anormal se encuentra con las estructuras urogenitales. En la hembra, el desarrollo vaginal está alterado de forma importante y lleva a una persistencia anormal del seno urogenital caudal al conducto mesonéfrico.
6. Los músculos estriados del periné a menudo tienen una configuración muy anormal, con las fibras del esfínter anal externo formando una concentración en la zona media de haces longitudinales en ausencia de un canal anal. En lesiones altas, el músculo bulbocavernoso también está desplazado en sentido medial. El esfínter externo de la uretra y el músculo isquiocavernoso también son afectados en forma variable dependiendo de la gravedad de la lesión.

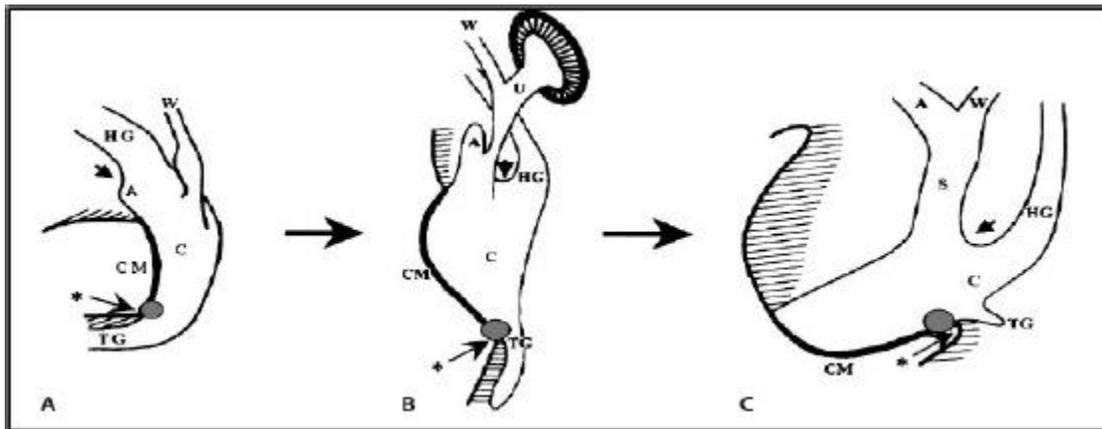
7. Cuanto más proximal sea la conexión entre el recto y las estructuras del seno urogenital, mayor será la probabilidad de anomalías asociadas en el desarrollo de la pelvis y el periné, así como la vejiga, los uréteres y el falo.

## PATOGENESIS PROPUESTA DE M.A.R. EN HUMANOS

Muchas de las teorías anteriores sobre la patogenia de las M.A.R. en los seres humanos, se basan en las teorías del desarrollo normal que no han sido completamente demostradas. No está claro que la fusión lateral no juega ningún papel en la división de la cloaca en partes anal y urogenital, ni la fusión de un tabique anorrectal con la membrana cloacal.

La distribución de los lugares comunes de comunicación anogenital (o falta de ella), refleja los sitios de crecimiento rápido localizados dentro del embrión, en lugar de una serie de capas de fusiones laterales como ya se ha predicho.

La evidencia en modelos animales y en estudios detallados de fetos humanos con anomalías mayores, sugieren fuertemente que los defectos morfológicos más tempranos que llevan a M.A.R. son las deficiencias del componente dorsal de la membrana cloacal y la cloaca dorsal adyacente.



El grado del defecto en la parte dorsal de la membrana cloacal determina la severidad del defecto que se desarrolla. Los defectos pequeños producen los defectos y fístulas ano-cutáneas distales, ano cubierto y así sucesivamente.

Los defectos más grandes se asocian con malformaciones mayores en la región, así como fístulas urogenitales, e incluso en ocasiones alteraciones en el desarrollo del seno urogenital, también con hipoplasia de la uretra y malformaciones genitales y escrotales.

Los defectos más grandes también están asociados con el desarrollo anormal del músculo estriado, que normalmente se desarrollan en el mesénquima asociados a una parte faltante de la cloaca, es decir, los esfínteres anal y uretral, los músculos bulbo e isquiocavernosos y el suelo pélvico.

## **Anatomía y función del recto y ano normal.**

### ***Anatomía Comparada.***

La musculatura del piso de la pelvis incluyendo el elevador del ano no son iguales a otros animales. El esfínter anal o complejo esfinteriano que está situado en el nivel más caudal de la columna vertebral.

### ***Canal Anal.***

Definido embriológicamente como parte del proctodeo entre las válvulas anales y el orificio anal, rodeado por el complejo esfinteriano. En los individuos normales está situado en la línea media entre las tuberosidades isquiáticas. En neonatos maduros mide aprox. 12 fr.

### ***Bordes epiteliales.***

Cambian de manera abrupta en transición entre epitelio escamoso estratificado de la piel hasta el epitelio columnar del recto.

*Epitelio caudal a la línea pectínea:* Consta de piel con folículos pilosos, glándulas sebáceas y se extiende hasta el esfínter anal interno.

*Epitelio craneal a la línea pectínea:* Consta de epitelio columnar cilíndrico con células caliciformes con secreción mucosa (mucosa del recto).

### ***Anatomía del esfínter.***

El complejo esfinteriano está conformado por músculos voluntarios e involuntarios.

El esfínter interno está conformado por el músculo circular del intestino el cual es palpable en el tacto rectal. Extendido hasta el orificio anal.

El esfínter externo está conformado por músculo estriado que forma un collar alrededor del canal anal.

### ***Diafragma pélvico.***

Comprende una superficie de forma romboidal que se extiende desde del borde inferior del pubis pasando por ambas ramas isquiopubianas, ambos isquion y los ligamentos coccígeos. Este diafragma es grueso en el varón y delgado en la hembra.

### ***Diafragma muscular.***

El músculo elevador del ano representa el piso de la pelvis, dicho músculo es dividido en tres porciones durante el desarrollo embrionario. (Si en la M.A.R hay afectación de los miotomos S1, S2 no se desarrolla el músculo puborrectal y la continencia es muy pobre o nula. Si la afectación es de S3 el desarrollo del músculo es débil y la continencia pobre, pero si la afectación es de S4 o S5 el desarrollo y la continencia son más favorables).

### ***Mecanismos de suspensión.***

La suspensión del recto se debe a un balance entre la presión intraabdominal y los elementos de fijación. Recientes estudios han demostrado que se encuentra fijado por fibras que se encuentran entre el recto y los músculos que conforman el piso de la pelvis, además de la estabilidad proporcionada por el origen del recto que es continuación del colon descendente fijado a la pared lateral del abdomen a través del mesocolon y su fijación (la del recto) a la pared posterior. Además el esfínter externo se encuentra fijado al coxis.

## **Incidencia y frecuencia de los diferentes tipos y clasificación de las malformaciones anorrectales.**

### ***Incidencia:***

Se ha reportado una incidencia de malformaciones anorrectales (MAR) de 2-2.5 por 10.000 nacidos vivos. Los datos han revelado una incidencia más alta de MAR en los indios americanos nativos y una incidencia más baja en los afroamericanos que en el resto de la población.

La incidencia más alta que se ha encontrado es de 7.7 por 10.000 nacidos vivos en Chile. El síndrome Pouch Colon o colon corto congénito, se define como una dilatación sacular del colon acortado que conduce a una bolsa distal masivamente dilatada y que fistuliza hacia el tracto genitourinario, visto más frecuentemente en el norte de la India.

La incidencia tiene un rango de variabilidad que va de 0.86 a 7.7 por 10.000 nacidos vivos y la incidencia promedio es de 2-2.5 por 10.000 nacidos vivos.

### ***Anomalías Asociadas:***

- Trisomía 21 (2-8%)
- Triada de Currarino: estenosis anorrectal, defecto sacral anterior y masa presacra.
- Anomalías cromosómicas (11%)
- Asociación VACTERL: anomalías vertebrales, anorrectales, cardiacas, traqueoesofágicas, renales y extremidades. Cuando 3 o más anomalías están presentes juntas entonces se considera que existe la asociación VACTERL.
- Las anomalías asociadas son más comunes en varones (52-63%).
- Mientras más alta sea la MAR es más alto el riesgo de anomalías asociadas.
- Las anomalías vertebrales y espinales están comúnmente asociadas especialmente en las lesiones por encima del elevador del ano (4.6-40%).
- Anomalías genitourinarias (21-61%).
- Anomalías gastrointestinales (10-25%): fistula traqueoesofágica y atresia duodenal (las más comunes).

- Malformaciones cardíacas (9-20%): tetralogía de Fallot.

**Frecuencia:**

La MAR es más frecuente en varones que en niñas (55 a 70%), estudios muestran una alta incidencia de lesiones altas en varones al compararse con las niñas. Stephens y Smith reportaron que en varones el 52% de las lesiones fueron altas y el 48% fueron bajas, mientras que en las niñas 65% fueron altas y 35% fueron bajas. Ellos demostraron que la fistula rectouretral es la lesión más común en varones mientras que las lesiones anales más bajas son dos veces más comunes que las anomalías rectales en las niñas. Peña declara según su casuística que el defecto más común en varones es la fistula rectouretral seguido de la fistula cutáneo-perineal. En niñas el defecto más común es la fistula vestibular seguido de la fistula cutáneo-perineal.

La fistula rectovaginal es muy rara. La fistula rectovesical ocurre solo en el 10% de todos los casos en varones y niñas. La MAR sin fistula ocurre en el 5%.

**Clasificación:**

- Amussat (1835): describe 5 grupos:
  1. Ano estrecho
  2. Membrana anal cerrada
  3. Recto separado por un tabique.
  4. Ano imperforado.
  5. Fistula rectal.
- Ladd y Gross (1934)

Tipo	Anomalía
I	Estenosis rectal y anal
II	Ano imperforado
III	Ano imperforado con extremo ciego y fístula
IV	Atresia rectal

- Stephens (1963): Esta clasificación reconoce la importancia del músculo puborectal y su efecto en la continencia.

Las lesiones por encima de la línea pubo-coccígea son llamadas altas y por debajo de esta baja. La línea pubo-coccígea se extiende desde el borde superior de la sínfisis del pubis hasta la parte inferior del sacro. Esta línea representa el nivel del musculo elevador del ano unido a la pared pélvica. Posteriormente se añadió el término “Intermedio” para las lesiones cuando el recto estaba inmediatamente después de la línea pubo-coccígea y lejos de la marca anal.

<b>DEFORMIDADES ANO-RECTALES</b>	
<b>A. Defectos en la división de la cloaca interna</b>	
<b>Masculino</b>	<b>Femenino</b>
1. Agenesia anorectal ( sin fístula)	1. Agenesia anorectal ( sin fístula)
2. Fístula rectovesical.	2. Fístula rectovesical.
3. Fístula rectouretral	3. Fístula rectouretral
	4. Fístula rectovaginal
	5. Fístula rectovestibular
<b>B. Defectos secundarios posterior a la división.</b>	
1. Atresia rectal	1. Atresia rectal
<b>DEFORMIDADES RECTALES</b>	
<b>A. Defectos del perineo</b>	
1. Ano perineal anterior	1. Ano perineal anterior:
	1.1 Perineal
	1.2 Vulvar
	2. Fístula anovestibular
	3. Fosa perineal
	4. Canal perineal

<b>B. Defectos del pliegue genital</b>	
1. Ano cubierto completo	1. Ano cubierto completo
2. Fístula ano.cutánea	2. Fístula ano.cutánea
3. Fístula anobulbar	3. Fístula anovulvar
<b>C. Defectos de la fosa proctodal</b>	
1. Agenesia ano-rectal	1. Agenesia ano-rectal
2. Membrana anal imperforada	2. Membrana anal imperforada
3. Estenosis anal:	3. Estenosis anal:
(i) Estenosis anal cubierta	(i) Estenosis anal cubierta
(ii) Estenosis de membrana anal	(ii) Estenosis de membrana anal
(iii) Estenosis ano-rectal	(iv) Estenosis ano-rectal
<b>DEFECTOS SIN CLASIFICAR</b>	
1. Fisura vesico intestinal	
2. Duplicación del recto y el ano.	
3. Combinación de deformidades usuales	

- Santulli (1964): Esta clasificación se basó en la de Ladd y Gross y empleaba los términos de “Supraelevador” e “Infraelevador” para los tipos de lesiones.

<b>TIPO</b>	<b>FEMENINO</b>	<b>MASCULINO</b>
<b>Baja, infraelevador</b>	I. Estenosis anal	I. Estenosis anal
	II. Membrana anal	II. Membrana anal
	III. Agenesia anal:	III. Agenesia anal:
	A. Sin fístula	A. Sin fístula
	B. Con fístula	B. Con fístula
<b>Alta, supraelevador</b>	I. Agenesia rectal	I. Agenesia rectal
	A. Sin fístula	A. Sin fístula
	B. Con fístula	B. Con fístula
	II. Atresia rectal	II. Atresia rectal

- Internacional de Melbourne (1970): El ano vulvar fue visto como una variación del ano anterior. Un ano ectópico se describe como un índice anal menor de 0.34 en niñas y menor de 0.46 en varones. El índice anal se define como la razón de la distancia escroto-anal entre la distancia escroto-coccígea en varones, y como la razón de la distancia horquilla vulvar-ano entre la distancia horquilla vulvar-coccix en niñas.
- Wingspread (1984): Fue creada con el propósito de actualizar la clasificación internacional de Melbourne y fue usada en la práctica quirúrgica por estar basada en los principios anatómicos.

<b>NIVEL DE ANOMALÍA</b>	<b>MASCULINO</b>	<b>FEMENINO</b>
<b>Alta</b>	1. Agenesia ano-rectal	1. Agenesia ano-rectal
	A. Fístula rectovesical	A. Fístula rectovaginal
	B. Sin fístula	B. Sin fístula
	2. Atresia rectal	2. Atresia rectal
<b>Intermedia</b>	1. Fístula rectouretral	1. Fístula rectovestibular
	2. Agenesia anal sin fístula	2. Fístula rectovaginal
		3. Agenesia anal sin fístula
<b>Baja</b>	1. Fístula anocutánea (perineal)	1. Fístula anovestibular (perineal)
	2. Estenosis anal	2. fístula anocutánea (perineal)
		3. Estenosis anal
<b>Miscelánea</b>	Malformaciones raras	Persistencia de anomalías cloacales
		Malformaciones raras

- Peña:

Peña argumenta que los términos bajo, intermedio y alto son arbitrarios y no se fundamentan en los resultados, manejo terapéutico y pronóstico, y propone una clasificación sobre el concepto de lesiones altas y bajas y el requerimiento de colostomía o no. El argumenta que esta clasificación tiene su base en los defectos anatómicos y como ellos se correlacionan con el manejo quirúrgico.

La fistula rectouretral describe la comunicación del recto con la uretra. Esta fistula por lo general entra a la uretra bulbar, pero puede también entrar en la uretra prostática. En el examen físico el periné es plano.

La MAR sin fistula ocurre en el 5% por igual en varones y niñas, y en el 50-95% de los pacientes con trisomía 21. La atresia rectal es una condición rara en el 1% de todos los casos aunque es común en el sur de la India. Frecuentemente no es diagnosticado por la apariencia externa normal del ano. Esta atresia se encuentra 1 a 2 cm por encima del periné.

Las anomalías cloacales son otra variedad de malformaciones, que se verán en forma separada. Peña argumenta que las anomalías inusuales y poco comunes deben ser vistas como malformaciones complejas y que requieren un enfoque individualizado para cada paciente. Desde un punto de vista práctico la clasificación de Peña permite un manejo clínico apropiado y conciso.

<b>MASCULINO</b>	<b>FEMENINO</b>
1. Fístula perineal (cutánea)	1. Fístula perineal (cutánea)
2. Fístula rectouretral:	2. Fístula vestibular
<b>A.</b> Bulbar	3. Cloaca persistente
<b>B.</b> Prostática	4. Ano imperforado sin fístula
3. Ano imperforado sin fístula	5. Atresia rectal
4. Atresia rectal	

- Krickenbeck (2005). Esta clasificación propone dos grupos.

Esta clasificación no hace énfasis en elementos anatómicos o embriológicos o en imágenes, sino que se basa en la frecuencia de ocurrencia y permite el manejo de los resultados. Incluye lesiones menos comunes en el mundo occidental y más común en la India como por ejemplo la fistula tipo H. En la fistula tipo H existe una comunicación entre el ano, recto y el tracto genital, con un canal anal normalmente localizado.

Las fistulas perineal (cutánea) o ano-vestibulares pueden ser operadas tanto por una operación perineal o por un abordaje sagital anterior (procedimiento de Pott). La técnica de anorrectoplastia sagital posterior se usa para las fistulas prostática, bulbar y rectovestibular. En Krickenbeck, se agruparon todos los procedimientos quirúrgicos utilizados en la reparación de las malformaciones anorrectales.

<b>GRUPOS CLÍNICOS PRINCIPALES</b>	1. Fístula perineal (cutánea)
	2. Fístula rectouretral:
	A. Bulbar
	B. Prostática
	3. Fístula rectovesical
	4. Fístula vestibular
	5. Cloaca
	6. Estenosis anal
<b>VARIANTES RARAS/REGIONALES</b>	1. Colon ciego
	2. Atresia/estenosis rectal
	3. Fístula rectovaginal
	4. Fístula tipo H
	5. Otros

## **CARACTERISTICAS CLINICAS**

El diagnóstico de las malformaciones ano rectales, con la excepción de la estenosis anal, debe hacerse poco después de nacer durante el examen neonatal de rutina.

La gran mayoría de las lesiones se detectan incluso durante el examen superficial del periné. Sin embargo, la atresia rectal de forma aislada no se puede detectar hasta más tarde. La importancia de la historia médica completa no debe dejarse de lado para centrarse en el examen del periné. Se debe obtener la historia familiar, prenatal y del nacimiento. Stephens y Smith no encontraron relación entre la edad de la madre y el nacimiento de niños afectados. Cushieri reportó que las probabilidades para las madres mayores de 35 años de edad se incrementaron para las atresias supraelevador sin fístula y la fístula anal congénita. El uso de drogas recreativas por la madre y la consanguinidad de los padres han sido culpados como factores de riesgo para las malformaciones ano rectales; también se ha descrito una asociación de residencia materna a grandes alturas y la ocupación paterna en la fabricación de vehículos.

### ***Diagnóstico Prenatal:***

El ultrasonido prenatal tiene poca sensibilidad y especificidad para la detección de malformaciones anorrectales. El ano normal se visualiza como un borde circular hipoecogénico en el periné junto con una banda lineal central ecogénica.

La ausencia de este borde circular se describe como ano imperforado en el escáner prenatal. Harris revisó retrospectivamente la exploración prenatal de niños con malformaciones anorrectales y demostró dilatación del colon en la ecografía prenatal. El oligohidramnios y una vagina muy distendida son signos de ano imperforado en la ecografía. El polihidramnios es asociado con una obstrucción gastrointestinal superior, las anomalías del sacro y los defectos renales y vertebrales son mucho más fáciles de ver en la ecografía que un ano imperforado. Al nacer, el antecedente de exceso de secreciones orales y cianosis central implica la presencia potencial de VACTERL (vertebrales, ano rectales, cardíacas, traqueoesofágicas, renales y extremidades, especialmente radiales).

### ***Examen del recién nacido***

Hay varias características clínicas importantes que deben ser obtenidas en el examen perineal, tales como la presencia o ausencia del ano, la presencia de la abertura de la vagina y la uretra, presencia y posición exacta de fístula, el tamaño de la hendidura anal y el surco en la línea media y presencia de masa pre sacra.

Debido a la condición de VACTERL, el examen completo y detallado del niño es obligatorio después del descubrimiento de una malformación ano rectal. Preocupación particular debe tenerse en el examen de la columna vertebral, pelvis, esófago y sistema cardiovascular para detectar anomalías que amenazan la vida y que pueden pasarse por alto cuando hay ausencia del recto. Con el fin de identificar anomalías correctamente se requiere una comprensión detallada de la anatomía del periné.

La posición normal del ano en la hembra es un tercio de la distancia entre el coxis y la horquilla vulvar. Si el ano está presente y en posición normal, el paso de un catéter blando más de 2 cm dentro del recto y se evidencia expulsión de meconio, se descarta atresia.

Las fibras musculares parasagittales se encuentran a ambos lados de la línea media de la posición anal normal y son responsables de la formación del surco interglúteo. Cuanto más alta sea la fístula en la uretra hay menor número de fibras parasagittales presentes, de ahí que el periné aparece plano; el surco interglúteo y la mancha anal también se vuelven menos pronunciados cuanto más alta sea la fístula.

La estenosis anal es un diagnóstico subjetivo que se hace con frecuencia a raíz del examen digital (el dedo pasa muy apretado). El tamaño normal del ano es descrito como:

- $1,3 + (3 \times \text{peso al nacer en kg})$  expresado en milímetros.

En presencia de membrana anal, el ano por lo general está en posición normal. Sin embargo, está presente un revestimiento epitelial delgado que recubre la abertura. El meconio se puede ver detrás de la membrana abultándola. En varones, deben ser examinados la línea media y el rafe del escroto para buscar la abertura de una fístula. Se examina el meato uretral para ver presencia de meconio, esto ocurre cuando hay fístula

recto uretral. Se puede dejar un hisopo húmedo y limpio en el meato para evaluar la tinción con meconio y se debe realizar examen microscópico de la orina.

La presencia de meconio o epitelio escamoso en la orina indica una fístula en el sistema urinario. Otras lesiones que pueden ocurrir incluyen un tramo largo en la línea media con meconio subepitelial que se puede ordeñar, o una banda de piel en la línea media que se describe como asa de cubeta. De vez en cuando se observa una delgada membrana que obstruye el meconio que se puede ver detrás de ella (membrana anal).

En las hembras es clave determinar el número de orificios presentes. La presencia del himen y el pequeño tamaño del periné en la recién nacida puede hacer esto muy difícil y llevar a confusión importante.

Las tres situaciones más frecuentes que pueden llevar a fallas en el diagnóstico en hembras son: la presencia de un orificio único, falla en la visualización de una fístula vestibular y clasificar una fístula vestibular como vaginal. La inspección cuidadosa con una buena fuente de luz es necesaria para evitar estos errores. Si el tamaño del introito aparece más pequeña que en una niña normal, la posibilidad de una anomalía cloacal es muy alta. El sondaje de una fístula recto vestibular con unas pinzas finas, pasará hacia atrás y hacia abajo. El sondaje de una fístula recto vaginal seguirá hacia arriba; esto se ha descrito como un método para diferenciar entre las dos.

En la hembra con anomalía en el rafe del periné (poco común), el ano no es estenótico, pero hay una franja de la mucosa que se extiende a través de un cuerpo perineal ligeramente bífido hasta el introito. En el “canal perineal”, que es la variante de una fístula en H en las hembras, el ano es permeable pudiendo ser estenótico. En lo profundo de la horquilla se puede ver un orificio fistuloso y un canal recubierto de mucosa que va a través del periné hasta la pared anterior del canal anal.

## **Pautas diagnósticas**

El tratamiento inicial de un recién nacido con malformación ano rectal, debe ser hecho solo después de determinar con precisión el tipo exacto y el nivel de la anomalía. La decisión puede ser realizar una operación perineal primaria o realizar una colostomía, difiriendo la reparación definitiva. Además, para determinar el nivel exacto y el tipo anatómico se necesita más información, como la integridad de los componentes neuromusculares de la pelvis y la presencia de anomalías asociadas, sobre todo del tracto urinario.

La mayor parte de la información requerida puede obtenerse a partir de la observación clínica del niño y estudio radiológico de la pelvis, junto con ultrasonido renal, espinal y cardíaco.

Los objetivos de la evaluación inicial son tres:

1. Determinar el nivel de la malformación en relación con los esfínteres musculares y el sitio de cualquier comunicación fistulosa.
2. Determinar la integridad de los esfínteres y su inervación.
3. Documentar la existencia de anomalías asociadas que puedan afectar la supervivencia.

### ***Evaluación del nivel de la anomalía y presencia de fístula.***

La anatomía interna debe sospecharse por el examen clínico, el invertograma, la presencia de gas en otra víscera en la radiología, los estudios de contraste radiopaco de la fístula, el tracto urinario e intestinal, el examen de ultrasonido del abdomen, la pelvis y la columna vertebral, la tomografía computarizada, la resonancia magnética y finalmente el uso ocasional de la endoscopia. Así mismo, el uso de un estimulador muscular bajo anestesia puede dar una buena evaluación de la condición de los músculos del esfínter.

### ***Características clínicas predictivas en varones.***

La apariencia del periné debe ser documentada con fotografía y grabado en un formulario de evaluación estándar. Un orificio visible externamente en el periné predice una anomalía trans elevador, salvo en unos pocos casos como la atresia rectal. Puede haber un ano normal aunque desplazado hacia adelante en el periné, como un ano perineal anterior. En el caso de una fístula perineal, la apertura puede ser difícil de localizar, sobre todo si se asocia con anomalías genitales. Debe ser hecha una búsqueda cuidadosa de un orificio, a lo largo o a los lados del rafe perineal, desde detrás del sitio normal hasta la punta del pene. Una partícula de meconio o una burbuja de gas pueden dirigir la atención hacia el orificio.

El trayecto fistuloso puede sospecharse cuando se encuentra una línea azulada, una protuberancia de meconio o perlas blancas epiteliales a lo largo de su trayecto. En algunas formas de fístulas cutáneas perineales, la apertura se encuentra en los pliegues en la zona anal normal. En las anomalías raras como atresia rectal, membrana anal imperforada o estenosis ano rectal, la apariencia superficial del ano puede ser normal, pero los pacientes pueden presentar heces acintadas y estenosis en la exploración rectal. Cuando no hay orificio en el periné, no es posible prever el grado de la anomalía con certeza.

No hay nada distintivo de la forma del periné, puede haber un rafe, pliegues genitales hipertrofiados o una mancha pigmentada.

El diagnóstico de una malformación ano rectal muy baja sin fístula, se puede sospechar por la presencia de hipertrofia de los pliegues genitales o una banda en medio del sitio anal normal, especialmente si hay un tinte azulado de meconio a través de la piel y abultamiento de la zona anal al comprimir el abdomen. En muchos pacientes con fístula uretral rectobulbar, el diagnóstico puede sospecharse por una anomalía genital asociada en la parte anterior del periné, como hipospadias atípicas, escroto hendido o un periné liso.

La palpación de la uretra puede producir meconio en el meato uretral y si se recoge la orina, es probable que el meconio esté presente. Si la orina no pasa se debe insertar un

catéter y dejarlo para estudios radiológicos subsiguientes. Cuando no hay meconio en la orina, puede haber una fístula bloqueada con meconio o tratarse de una anomalía no comunicante como una malformación ano rectal sin fístula. Cuando el meconio está presente en la orina, se confirma que el recto se comunica con las vías urinarias. Esto ocurre en la fístula uretroprostática, fístula rectobulbar y rectovesical.

Los tres tipos por lo general requieren de colostomía inicial antes del tratamiento definitivo.

La radiografía lateral en posición prona (cross-table) y estudios contrastados posteriores como el colostograma distal y la uretrocistografía miccional son útiles, para la conducta a seguir.

#### ***Invertograma y radiografía lateral en posición prona (cross-table).***

Wangensteen y Rice describieron por primera vez en 1930, el uso del invertograma para indicar la distancia entre la burbuja de gas en el colon terminal y la piel perineal. Posteriormente muchos autores describieron la distancia desde la piel hasta la anomalía subyacente, aunque la medición de esta distancia por si sola no proporciona la información esencial requerida, como es la relación del recto ciego con el elevador del ano y el complejo muscular del esfínter.

La radiografía invertida ya no se realiza, ha sido sustituida por la radiografía lateral en posición prona de la pelvis, con las caderas elevadas sobre un cojín. Esto facilita la posición del paciente y una mejor delimitación de la anatomía. El uso de puntos de referencia óseos en la radiografía de pelvis, permite al clínico relacionar la burbuja de gas con el origen del músculo elevador del ano y el vértice del complejo muscular del esfínter, cerca del punto más bajo del isquion.

La línea pubo-coxígea y el punto del isquion fueron determinados por Stephen para documentar la inserción del músculo elevador del ano a la pared de la pelvis, tanto macroscópica como radiológicamente, con cables radiopacos que marcaban la inserción del músculo elevador del ano. Usando estas técnicas, la línea pubo-coxígea se extiende desde el borde superior de la sínfisis del pubis hasta la unión sacro-coxígea.

Los tejidos blandos que se extienden a nivel de la línea pubo-coxígea son el cuello de la vejiga, el veru montanum, la reflexión pélvica del recto a la próstata y el orificio externo del cuello uterino. En la evaluación de la burbuja de gas en las malformaciones anorrectales, su relación con la línea pubo-coxígea define el factor esencial de si el colon ciego está por encima o por debajo de la inserción del elevador del ano a la pared de la pelvis.

La línea del isquion y el punto isquial están relacionadas con el centro de osificación del isquion, que tiene forma de coma en el recién nacido. El punto isquial se demarca a los Rayos X en el extremo inferior de la coma isquiática.

La línea isquial pasa por el punto isquial en paralelo a la línea pubo-coxígea y corresponde a la superficie superior del bulbo de la uretra en el varón y el límite superior del cuerpo perineal y a nivel del ligamento triangular en la hembra.

La fosa anal está normalmente a 1-2 cm caudal al isquion osificado. Una vista lateral correcta de la pelvis precisa que estén centrados los trocánteres mayores, esto es esencial. Esto asegura que los centros de osificación de los huesos del pubis se superpongan y sean fácilmente reconocibles, y que los dos huesos isquiáticos se superpongan con precisión apareciendo como uno solo, con el hoyuelo anal y la hendidura indicada con bario o un marcador radiopaco correctamente alineadas. En estas circunstancias, se puede obtener la línea pubo-coxígea con precisión e interpretar la anatomía visceral. El error común es el centrado en la parte media del abdomen, resultando en una proyección en ángulo a la izquierda o a la derecha de los huesos isquiáticos. Esto provoca una distorsión de la imagen y dificulta la interpretación.

La cadera debe estar ligeramente extendida, de manera que las sombras femorales se distingan de los centros de osificación del pubis.

La radiografía lateral en posición prona de la pelvis se debe hacer 18-24 horas después del nacimiento, para permitir que el gas llegue al recto distal. El niño debe ser colocado en posición prona por 3 minutos antes de tomar la radiografía, para permitir que el gas desplace el meconio y determine el lugar donde termina el extremo ciego. El bario en pasta o gasa empapada con contraste colocada en la hendidura anal es más preciso que

un marcador de metal. Un catéter puede ser colocado en la uretra para hacer el trazado de la uretra más evidente, aunque esto no es esencial. El trocánter mayor se debe marcar con un rotulador en la parte superior del muslo y el haz de Rayos X se debe centrar en este espacio.

Los errores más comunes en la interpretación son:

1. Tiempo insuficiente para que el gas llegue al final del intestino.
2. Tapón de meconio en el intestino terminal que puede producir una sombra errónea alta si el gas no desplaza este meconio.
3. La contracción activa del músculo elevador del ano o el complejo muscular del esfínter pueden producir una burbuja de gas alta.
4. El escape de gas a través de una fístula puede confundir la interpretación, pero el diagnóstico clínico debería ser obvio.
5. Distorsión de los Rayos X pueden magnificar falsamente la imagen.
6. Colocación inapropiada del marcador anal que puede provocar una apreciación errónea de la situación exacta del ano.
7. Puede producirse estimación errónea del nivel de la lesión en el interior del complejo muscular del esfínter si hay relajación de los músculos del suelo pélvico o si hay una anomalía sacra.
8. El gas en la vagina puede confundirse con gas en el intestino distal.

### ***Uretrocistografía miccional.***

La uretrocistografía miccional se debe realizar en todos los recién nacidos con malformaciones ano rectales debido a la alta incidencia de anomalías del tracto renal en estos pacientes. Esto se puede utilizar para evaluar la presencia de reflujo vesicoureteral asociado.

La uretrografía anterógrada, componente del estudio, junto con una uretrografía retrógrada realizada al mismo tiempo de la retirada del catéter, puede demostrar el sitio de una fístula rectourinaria, sin embargo este estudio no es tan confiable para demostrar una fístula como el colostograma con presión aumentada.

### ***Ultrasonido.***

Se ha propuesto el uso de ultrasonido para determinar la posición del colon terminal. Informes iniciales involucran la exploración desde la mancha anal y la medición de la distancia entre el colon terminal y la mancha anal. Esto proporciona información similar a la radiografía lateral en posición prona (cross-table), sin embargo el estudio también tiene limitaciones, incluida la aplicación de demasiada presión en la mancha anal que distorsiona la distancia al colon terminal. El colon es difícil de visualizar si se descomprime mediante cirugía o hay una fístula grande.

### ***Tomografía Computarizada.***

La tomografía computarizada actual con multi detectores permite obtener imágenes en múltiples planos, sin embargo, esto tiene un costo en radiaciones para el paciente.

Proporciona mayores detalles, en particular de las estructuras óseas, así como es capaz de demostrar la musculatura del piso pélvico. Hay dificultad sin embargo, en distinguir el meconio de las paredes del recto y la musculatura adyacente debido a las limitaciones en la resolución. Esto limita su utilidad en la detección del sitio de cualquier fístula, aunque se ha utilizado para demostrar el nivel del colon terminal.

### ***Resonancia Magnética.***

La resonancia magnética proporciona la misma capacidad multiplanar que la tomografía computarizada pero sin la carga de radiación. Su mejorada resolución también permite diferenciar fácilmente el meconio de la pared rectal y la musculatura del elevador. En el periodo neonatal, el meconio es fácilmente visualizado en la resonancia magnética como material hiperintenso debido a su contenido de lípidos.

La resonancia magnética puede detectar con precisión el nivel del intestino terminal y el estado de la musculatura del piso pélvico. En el periodo de recién nacido, antes de cualquier cirugía, la fístula puede ser visualizada en aproximadamente el 20 % de los casos. En los niños mayores debido a su mayor tamaño y por lo tanto mejor resolución,

esto mejora ligeramente, aproximadamente una tercera parte de las fístulas se identifican con la resonancia magnética. Esto se puede mejorar en los niños que hayan sido objeto de una colostomía, con el uso de un agente de contraste de base grasa como el aceite de vaselina en el colon distal. Sin embargo, el colostograma con presión aumentada es todavía más sensible en la detección de cualquier fístula asociada.

### **Características clínicas predictivas en hembras.**

Aún más que en el varón, la anatomía interna de las hembras casi siempre se puede predecir a partir de un cuidadoso estudio de los orificios visibles en el periné.

Las anomalías no comunicantes son raras en las hembras, por lo que algunas evidencias clínicas para una comunicación fistulosa casi siempre se pueden determinar por medio del examen físico, previo a la emisión de meconio o gas. Una fotografía de la anatomía perineal es útil para el registro como base para futuras comparaciones. Es posible que haya alguna fusión de los pliegues labiales, evitando una adecuada inspección de la vulva.

La posibilidad de una anomalía cloacal es muy alta, particularmente si el introito es más pequeño que el de una hembra normal. El sitio, número y disposición de todos los orificios debe ser documentado cuidadosamente por la inspección y con una sonda. Se debe dar especial atención al vestíbulo, donde puede haber un pequeño orificio oculto en la horquilla. Cuando solo está presente un orificio en la vulva, se predice que es una anomalía cloacal. Si se emite meconio y orina por el orificio común, es necesario realizar la colostomía.

La anatomía precisa se puede determinar más tarde por endoscopia o estudios de contraste a través del canal común o la colostomía. Cuando están presentes dos orificios en la vulva, se puede predecir que uno de ellos es la uretra. Si el meconio sale por el segundo orificio, indica la presencia de una rara fístula recto vaginal.

La inspección por sí sola no puede distinguir entre una comunicación alta o baja de la fístula del recto a la vagina. Se debe tener cuidado para garantizar que esto no es realmente una anomalía cloacal.

Dos orificios en la vulva pero con un abultamiento de la piel anal, especialmente a la compresión abdominal, sugiere un raro ano cubierto. Cuando hay tres orificios en la vulva y periné y los orificios de la vagina y uretra son normales, es probable que el tercer orificio sea un orificio fistuloso o un ano anormal. Si hay un orificio en el sitio anal normal, puede haber siete tipos diferentes de anomalías: surco perineal, canal perineal, membrana anal imperforada, estenosis de la membrana anal, estenosis anal cubierta, estenosis ano rectal y atresia rectal. En el caso de un surco perineal, el ano no es estenótico, pero hay una franja de la mucosa que se extiende a través de un cuerpo perineal ligeramente bífido hasta el introito. Cuando hay un canal perineal, el ano puede estar estenótico o no estenótico, pero es patente y normal si está en el sitio anal normal. En la profundidad de la horquilla hay un orificio fistuloso y un canal que recorre el cuerpo perineal en la parte anterior de la pared anal. Si hay un orificio anterior a la mancha anal en el periné, pueden estar presentes dos deformidades, ya sea ano perineal anterior o fístula cutánea. Si hay un orificio por fuera de la vagina pero en el interior del vestíbulo, la anomalía puede ser un ano vulvar, fístula ano vulvar o fístula vestibular.

### ***Radiografía lateral en posición prona (cross-table).***

La radiografía lateral en posición prona solo se necesita ocasionalmente en las hembras, ya que las anomalías no comunicantes son raras, no obstante, la técnica y la interpretación son las mismas que para los varones.

### **Evaluación de malformaciones asociadas.**

Las malformaciones asociadas se identifican en aproximadamente el 50 % de los niños con malformaciones ano rectales. Algunos de estos defectos pueden ser potencialmente mortales o pueden tener un impacto mayor que la propia malformación ano rectal en la calidad de supervivencia del niño, es imperativo por lo tanto, que estos sean identificados

antes de emprender la cirugía para tratar la malformación. Algunos de estos son sugestivos o son obvios en el examen físico, tales como anomalías en los miembros en el complejo VACTERL, mielomeningocele, onfalocele o lesiones cardíacas.

El examen clínico debe incluir el paso de una sonda orogástrica para excluir la presencia de una atresia esofágica. Otros defectos pueden no ser evidentes clínicamente, pero pueden ser detectados en los estudios solicitados. Se deben realizar estudios de ultrasonido del tracto genitourinario antes de realizar cualquier cirugía inicial. Estas son pruebas rápidas, no invasivas y con alta sensibilidad y especificidad que se pueden realizar con el paciente en su cama si es necesario. Dependiendo de las condiciones clínicas, esto se puede demorar entre  $24 \pm 48$  horas después del nacimiento, ya que durante este tiempo la salida de orina puede ser muy baja resultando en un falso negativo la exploración para hidronefrosis. El examen debe incluir ecografía de la pelvis en las hembras para buscar hidrocolpos, que puede comprimir la base de la vejiga produciendo obstrucción ureteral e hidronefrosis. El ultrasonido pélvico en hembras también proporcionará información sobre la presencia de anomalías uterinas o vaginales como útero didelfo.

La uretrocistografía miccional también debe llevarse a cabo para evaluar el reflujo vesicoureteral, así como para evaluar la vejiga en los que tienen anomalías en la columna vertebral.

La proyección de la columna vertebral y la médula espinal se puede obtener por la combinación de radiografías de la columna vertebral junto con ultrasonido de la columna vertebral y médula espinal. En manos de un experimentado radiólogo pediátrico, esta combinación es tan sensible como la resonancia magnética en la detección de anomalías vertebrales y sacrales, así como las anomalías de la médula.

Las anomalías cardíacas se encuentran en aproximadamente el 12 % de los niños con malformación ano rectal y puede producir importante morbilidad; su detección se puede obtener con la ecocardiografía que es no invasiva y tiene alta resolución, actualmente esta es la técnica de imagen dominante para detectar enfermedad cardíaca congénita.

## **COMPLICACIONES DESPUES DEL TRATAMIENTO Y DE REOPERACIONES.**

A pesar de los avances técnicos en la reparación de malformaciones anorrectales en los últimos 20 años, son comunes las complicaciones que requieren un segundo procedimiento. Sorprendentemente, esta necesidad no es solo del grupo de pacientes con malformaciones muy complejas, en cambio, esto abarca el espectro entero de las malformaciones y de hecho, es bastante común en las malformaciones relativamente benignas.

Las reoperaciones pueden ser consideradas por varios motivos. La incontinencia fecal puede estar presente después de la primera intervención y el cirujano puede intentar mejorar los resultados. Otros pacientes pueden haber sufrido significativas y a veces catastróficas complicaciones debido a errores técnicos y requieren que la reoperación alivie el dolor, la incomodidad y otras secuelas.

Finalmente, el mal manejo de la constipación puede conducir a secuelas significativas. Está claro que la mejor posibilidad para un buen resultado para el paciente, es cuando se realiza la operación apropiada en el primer y definitivo procedimiento y son evitadas las complicaciones. Esto es especialmente cierto en aquellos pacientes que nacen con un defecto que tienen un buen pronóstico. Es desafortunado cuando tales pacientes terminan con incontinencia fecal o urinaria como consecuencia de complicaciones evitables de la reparación quirúrgica.

Las complicaciones de los pacientes que han sido sometidos a reparación quirúrgica, pueden ser agrupadas en tres categorías:

- A. Aquellos con incontinencia fecal que requieren una nueva intervención.
- B. Los que han sufrido una complicación perioperatoria.
- C. Aquellos que sufren secuelas como resultado de la constipación.

## **ESCALAS DE EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL TRATAMIENTO DE LAS MALFORMACIONES ANO RECTALES.**

La evaluación estandarizada de los resultados clínicos después de la reparación de las malformaciones anorrectales es esencial para el adecuado control de calidad en series de pacientes tratados en instituciones individuales o diferentes, y para comparar diferentes modalidades de tratamiento.

La evaluación clínica es subjetiva y puede estar sesgada por el observador, que a menudo es el cirujano que trata al paciente. Por lo tanto, cirujanos pediátricos realizan tareas de investigación clínica escalas y puntajes que necesitan disponer de información fiable con la condición y el estado funcional de sus pacientes. Sin embargo, los métodos e instrumentos adecuados para recoger datos sobre el resultado después de la reparación de MAR han sido motivo de debate desde hace décadas. En 1960, Scott introdujo un score sencillo, que se basaba en su experiencia clínica y que incluye exclusivamente datos clínicos. Desde entonces, aproximadamente diez puntuaciones se han introducido y utilizado con frecuencia variable en los pacientes después de la reparación MAR. Estos resultados son de una complejidad diferente con respecto a parámetros clínicos, funcionales, y otros. Sin embargo, ninguno de los instrumentos ha sido objeto de una validación adecuada. Esta puede ser la razón principal por la cual ningún score ha tenido aceptación generalizada hasta la fecha. Por lo tanto, las diferencias comunicadas en los resultados de diferentes series de pacientes con MAR sometidos a diferentes métodos de reparación siguen siendo difíciles de interpretar.

### **Los principios de la Escala y Puntuación.**

Una escala es un instrumento que se utiliza para medir los fenómenos clínicos, tales como el grado de incontinencia o la presión al apretar el esfínter anal. Una puntuación es un valor en una escala en un paciente determinado. El más simple y las escalas más complejas tienen estructuras similares. Ellos consisten en elementos y preguntas y sus respuestas.

Las respuestas en pacientes específicos pueden ser dicotómicas (sí / no). Por lo tanto, los resultados cualitativos se pueden diferenciar de puntuaciones numéricas. Principalmente, una respuesta puede servir para tres funciones: predicción, evaluación a lo largo del tiempo o la descripción en de un cierto momento.

Las puntuaciones tienen que estar dentro de un rango razonable de variación, con la administración repetida al mismo paciente por el mismo y diferentes observadores (reproducibilidad). Además, una puntuación tiene que ser una medida válida de lo que se supone que es de medida (validez), y deberán reflejar los cambios cuando haya cambios en los pacientes y que no haya cambios cuando el paciente es estable (respuesta).

Idealmente, el proceso de garantizar reproducibilidad, validez o capacidad de respuesta de una escala específica o una calificación no debe basarse en el conocimiento clínico del observador y el sentido común, sino en un proceso debidamente estructurado.

Los pacientes con MAR han sido evaluados en su mayoría de forma descriptiva. Ninguno de los scores sugeridos que se empleen en estos pacientes ha sido objeto de una validación normalizada; proceso relativo a la reproducibilidad, validez o capacidad de respuesta, con la excepción de determinados eventos de la vida. Estos últimos no fueron diseñados específicamente para los pacientes con MAR. Además, el problema de definición de criterios de valoración no han sido suficientemente advertidos. El estreñimiento, ensuciar intermitente, o de otro tipo.

Los síntomas no son uniformemente definidos las puntuaciones específicas utilizadas en los pacientes con MAR. Existe consenso en que la continencia fecal representa el criterio de valoración más importante en pacientes con MAR. Por lo tanto, los resultados específicos de evaluación de largo plazo se centran en la diferenciación de varios grados de la incontinencia fecal. Ningún consenso ha sido alcanzado sobre la inclusión de otros síntomas y las puntuaciones tales como estreñimiento, incontinencia urinaria, o las mediciones de la calidad de vida.

### ***Escala de Scott***

En 1960, Scott estableció una puntuación cualitativa que diferencia entre "buena", "regular" y "pobre" continencia.

Los elementos utilizados son los hábitos evacuatorios, el control de las heces, dolor perianal, y la función del músculo puborrectal en el examen digital.

**"Bueno"**: la continencia se define como espontánea, defecación regular con o sin manchado ocasional en las situaciones de estrés.

Los pacientes que están calificados como **" Regular "** tienen defecaciones espontáneas y regulares o el estreñimiento crónico. Son continentes para las heces normales, pero no para las heces líquidas. Son víctimas del manchado frecuente, y dolor perianal intermitente. La fuerza del esfínter puborrectal es reducida.

Los pacientes con puntuación **"Pobre"** sufren de manchado frecuente, suciedad constante, y dolor perianal, y no tienen buen tono del esfínter puborrectal. Esta puntuación no ha sido validada, y una definición clara de los puntos concretos como el estreñimiento, y la presión del esfínter puborrectal no se le dio.

### **Escala de Kelly**

En el método de Kelly, los criterios son algo similar a la puntuación de Scott, pero clasifica la continencia cuantitativamente.

La determinación se basa en la medición de la presión, en la base del esfínter puborrectal y de la sensibilidad. Factores que incluyen la aparición de manchas, evacuaciones accidentales o manchado, la sensibilidad, son la fuerza de la acción de los músculos puborrectal y la "sensación de deseo de evacuación".

### **Score de Kelly**

Un total de 5-6 puntos se considera "bueno"; 3-4 puntos es "Regular" y 2 puntos es "pobre." Aunque no ha sido validada, la puntuación ha ganado creciente popularidad y, probablemente, representa el instrumento más utilizado para evaluación de la incontinencia fecal en la actualidad. No es frecuentemente utilizado como un instrumento

único, pero se compara con otras medidas más objetivas, como la manometría, electromiografía y la calidad de vida.

### **Escala de Holschneider**

Holschneider y Metzger, introdujeron un score clínico, que incluye los parámetros de frecuencia de la defecación, consistencia de las heces, la suciedad, la sensación rectal, la capacidad de contener, la discriminación, y la necesidad de terapia. Cada uno de estos siete parámetros se califica como 0-2 en función del grado de deterioro. Por el contrario con las puntuaciones anteriores, los parámetros como "frecuencia de heces " o " período de aviso " se definen claramente.

La puntuación de 10-14 puntos es "continente", 9-5 puntos es "regular" y 0-4 puntos es "incontinente".

### **Escala de Wingspread**

En la puntuación de Wingspread, los grados de la continencia se califican cualitativamente. Se dividen en las cuatro categorías principales de "limpio", "manchado", "manchado fecal intermitente" y "manchado fecal constante".

Las complicaciones relativas otras malformaciones asociadas a la ano-rectal, son tomadas en consideración. Este score se ha utilizado ampliamente en los últimos años.

### **Conclusiones y resultados de la conferencia de Krickbeck en el 2005.**

Una recomendación clara sobre los instrumentos específicos no se puede derivar de la experiencia clínica o a partir de datos en la literatura. Hasta la fecha, la puntuación de Kelly, ha sido la más utilizada. La puntuación de Holschneider es la única que incluye un parámetro objetivo y le da más información detallada sobre los hábitos intestinales.

La escala de calidad de vida en la medición revela más información detallada y relevante. Sin embargo, los instrumentos correspondientes para la medición de la calidad de vida de niños y adolescentes con incontinencia siguen siendo una materia de discusión. En la

conferencia Krickenbeck en 2005, el consenso sobre la evaluación de resultados después de la reparación MAR se logró.

La escala comprende tres parámetros:

- Los movimientos voluntarios del intestino (sí / no).
- Suciedad (sí / no, encaso afirmativo grado 1-3).
- Estreñimiento (sí / no, en caso afirmativo grado 1-3).

La evaluación se debe llevar a cabo en niños mayores de 3 años de edad que no están sometidos a terapia. El cirujano, que está implicado en el tratamiento y el seguimiento de los pacientes puede sesgar los resultados de puntuación. Por lo tanto, la evaluación y el análisis de los datos de preferencia deben ser realizados por una persona que está no involucrada en el tratamiento del paciente. Esto puede acercar a los cirujanos pediatras y a los psicólogos y los metodólogos, que son esenciales para el establecimiento de instrumentos validados para la evaluación de los niños y adolescentes con MAR en el futuro. Escala de Krickenbeck.

## **CUIDADOS POST OPERATORIOS E IMPACTO DESDE LA PERSPECTIVA DE LA FAMILIA**

El nacimiento de un niño con ano imperforado no es solo un desafío quirúrgico, sino también un acontecimiento impactante para la sociedad y toda la familia. Ni los padres, ni los médicos que no tienen contacto regular con estos casos, pueden imaginarse como este acontecimiento (y los esfuerzos para una solución definitiva a través de la cirugía) influirá en el sistema social alrededor de estos individuos discapacitados.

El diagnóstico de anomalía ano rectal (Malformación ano rectal) ya no significa una sentencia de muerte, y en las últimas 6 décadas el tratamiento quirúrgico se ha convertido en más y más éxito, especialmente después de la introducción del patrón de oro actual de la ano recto plastia sagital posterior. Por esta razón se han convertido en cuestiones secundarias más y más relevantes. Hay métodos para mejorar el seguimiento y hacer frente a esta situación especial por los pacientes y las familias.

La opinión de un cirujano, por supuesto difiere de la de una familia. A diferencia del cirujano, las familias luchan con el cuidado diario del niño después de realizada la cirugía y viven con las consecuencias a largo plazo. Algunos cirujanos incluso piensan que no hay más problemas en lo absoluto, si no hay problemas quirúrgicos ni quejas. Una evaluación de los resultados quirúrgicos con los resultados de la continencia frecuentemente se realiza solo en su propio hospital. Por otra parte, los scores de continencia y su interpretación son muy divergentes entre diferentes centros. Por suerte, el consenso de Krickenbeck ayudará a corregir la situación actual.

## **VI. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN**

¿Cuáles son las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con malformaciones anorrectales atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom en el periodo comprendido de enero de 2009 a diciembre de 2011?

## **VII. DISEÑO METODOLOGICO**

La presente investigación constituye un estudio de tipo descriptivo, longitudinal y retrospectivo ya que lo que se busca es definir las características de la población de pacientes con diagnóstico de malformación anorrectal, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom en un período específico de tiempo (enero de 2009 a diciembre de 2011).

El universo de estudio lo constituirán los pacientes ya descritos en el párrafo anterior y la forma en que se recolectará la información será a través de la revisión de los expedientes clínicos de dichos pacientes.

### **Criterios de inclusión en el estudio:**

- Pacientes a quienes se realizó diagnóstico de malformación anorrectal en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom en el período de enero de 2009 a diciembre de 2011.
- Pacientes que cumplen con el criterio anterior y asistieron a sus controles en consulta externa regularmente durante dicho período.
- Pacientes que cumplen los criterios anteriores y que no hayan fallecido durante dicho período.

### **Criterios de exclusión.**

- Pacientes ya conocidos previamente con el diagnóstico de malformación anorrectal antes de enero de 2009.
- Pacientes que hayan abandonado sus controles en consulta externa antes de diciembre de 2011.
- Pacientes fallecidos antes de diciembre de 2011.

### Variables a ser estudiadas.

- Edad.
- Sexo.
- Tipo de malformación anorrectal.
- Comorbilidad asociada.
- Complicaciones asociadas a enfermedad de base.
- Estado nutricional.

### Definición de Variables

- **Edad:** Comprendida entre las 0 horas de vida y los 3 años de vida
- **Sexo:** Masculino o femenino
- **Tipo de de Malformación:**

MASCULINO	FEMENINO
1. Fístula perineal (cutánea)	1. Fístula perineal (cutánea)
2. Fístula rectouretral:	2. Fístula vestibular
<b>C.</b> Bulbar	3. Cloaca persistente
<b>D.</b> Prostática	4. Ano imperforado sin fístula
3. Ano imperforado sin fístula	5. Atresia rectal
4. Atresia rectal	

- **Comorbilidades Asociadas:** Cromosomopatías, asociación VACTERL, anomalías cardíacas, genitourinarias y gastrointestinales.
- **Complicaciones Asociadas a Enfermedad de Base:** Sepsis, neumonía, estenosis, infecciones nosocomiales, constipación, Incontinencia urinaria y fecal, desnutrición.
- **Estado Nutricional:** En base a clasificación de Federico Gomez

Porcentaje de peso	Déficit
Normal < 10 %	91 o más
Desnutrición grado I 10 - 24 %	90 a 76
Desnutrición II 25 - 39 %	75 a 61
Desnutrición III 40 > %	60 o menos

## **VIII. CONSIDERACIONES ETICAS.**

La presente investigación se llevará a cabo mediante la revisión de expedientes clínicos del Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom

Se protegerá la identidad de cada paciente al mantener su anonimato ya que los nombres de los pacientes no forman parte del instrumento.

La información obtenida del presente estudio será puesta a disposición del público en general mediante la publicación de los resultados en el Informe Final.

Los resultados obtenidos serán dados a conocer a las autoridades hospitalarias en general, de tal forma que puedan tomarse medidas para las mejoras en el seguimiento a largo plazo y de la calidad de vida de los pacientes con diagnóstico de malformaciones anorectales en general.

## IX: CRONOGRAMA

PERFIL CLÍNICO Y EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES CON MALFORMACIONES ANORECTALES EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS BENJAMIN BLOOM DESDE ENERO DE 2009 HASTA DICIEMBRE 2011.

Meses / 2012-2013	ABRIL				MAYO				JUNIO				JULIO				AGOSTO				SEPT.				OCT.				NOV.				DIC.				ENERO				FEB.			
Semanas	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Definición del Tema de Investigación y Asesor. Capacitación de Ética	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦																												
Elaboración del Marco Teórico junto con Asesor y su evaluación													♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦																								
Revisión del Diseño Preparación y entrega de Protocolo																	♦	♦	♦	♦																								
Cumplimiento de Observaciones de Protocolo y evaluación																	♦	♦	♦	♦																								
Revisión de Proceso con Evaluadores																	♦	♦	♦	♦																								
Aprobación Protocolo por CEIC-HNNBB*																									♦	♦																		
Meses / 2012-2013	ABRIL				MAYO				JUNIO				JULIO				AGOSTO				SEPT.				OCT.				NOV.				DIC.				ENERO				FEB.			
Semanas	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Curso de EPI-INFO 2002																																												
Editar vista y evaluación del Cuestionario																									♦	♦	♦	♦																
Recolección de datos y transferencia a la base de datos																																												
Análisis de resultados y Discusión																																												
Entrega de Informe Final Preliminar																																												
Cumplimiento de Observaciones de Informe y evaluación																																												
Edición para Publicar en Revista																																												
Exposición y Defensa ante Jurado Calificador																																												
Entrega de copias del Informe Final y Edición de Revista																																												

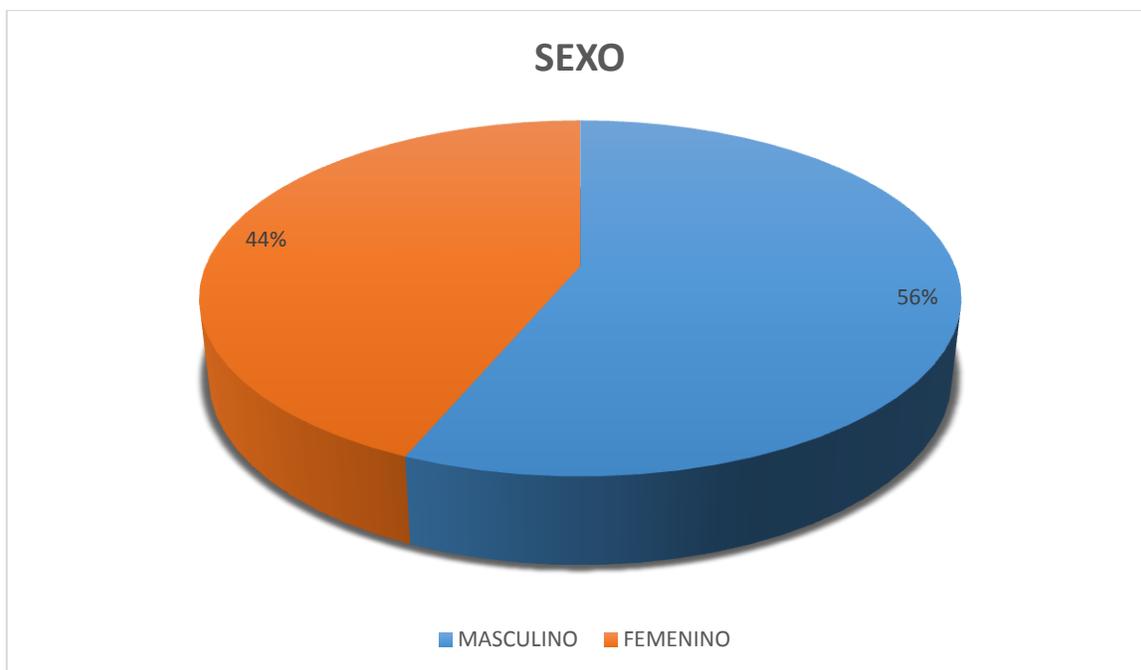
Meses / 2013	ABRIL				MAYO				JUNIO				JULIO				AGOSTO				SEPT.				OCT.				NOV.				DIC.				ENERO				FEB.							
Semanas	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4				
Recolección de datos y transferencia a la base de datos	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦	♦																																								
Análisis de Resultados y Discusión									♦	♦	♦	♦																																				
Entrega de Informe Final Preliminar																							♦	♦																								
Cumplimiento de Observaciones de Informe y evaluación																											♦	♦																				
Edición para Publicar en Revista																															♦	♦																
Exposición y Defensa ante Jurado Calificador																																																
Entrega de copias del Informe Final y Edición de Revista																																																

## IX. ANALISIS DE LOS RESULTADOS

Durante el periodo comprendido en el estudio se reportaron un total de 128 consultas de las cuales 85 fueron casos nuevos de malformaciones anorrectales teniendo una incidencia de 2.8 casos por 10,000 nacidos vivos en el HNNBB, se utilizaron criterios de inclusión y exclusión por lo que se ingresaron al estudio 55 pacientes con una distribución por genero donde predomino el sexo masculino equivalente al 56.3% (31 pacientes) y el sexo femenino equivalente al 43.63% (24 pacientes) con relación masculino femenino de 1.1:1

**Tabla 1: SEXO**

SEXO	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
MASCULINO	31	56.36%	56.36%
FEMENINO	24	43.63%	99.99%
TOTAL	55	99.99%	99.99%

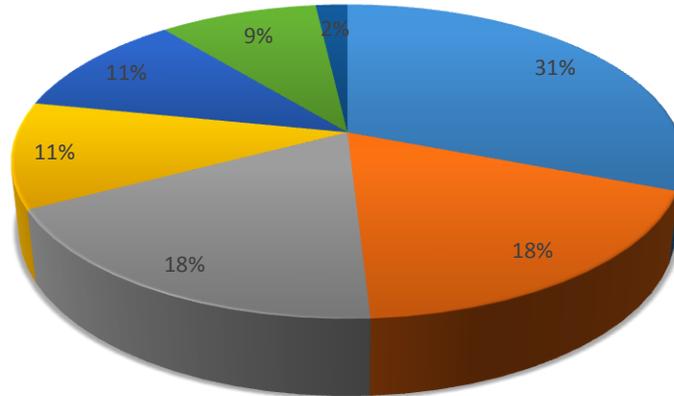


En relación al tipo de malformación anorrectal se utilizó la clasificación de Krickenbeck del año 2005 encontrando que de los 55 pacientes que ingresaron al estudio, el tipo de malformación anorrectal más frecuentemente encontrado es la fistula rectovestibular equivalente a un 30.9% (17 casos) seguido de la agenesia anorrectal sin fistula equivalente a un 18.2% (10 casos) de igual frecuencia se encontró la fistula rectouretral equivalente a un 18.2% (10 casos).

**Tabla 2:** TIPO DE MALFORMACION ANORRECTAL

TIPO DE MALFORMACION ANORRECTAL	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
Fístula Rectovestibular	17	30.9%	30.9%
Agenesia Anorrectal sin Fístula	10	18.2%	49.1%
Fístula Rectouretral	10	18.2%	67.3%
Atresia Rectal	6	10.9%	78.2%
Fístula Cutánea	6	10.9%	89.1%
Fístula rectovesical	5	9.1%	98.2%
Cloaca persistente	1	1.8%	100%
Total	55	100.0%	100.0%

### TIPO DE MALFORMACION ANORECTAL



- FISTULA RECTOVESTIBULAR
- FISTULA RECTOURETRAL
- AGENESIA ANORRECTAL SIN FISTULA
- ATRESIA RECTAL
- FISTULA CUTANEA
- FISTULA RECTOVESICAL
- CLOACA PERSISTENTE

En cuanto a la complicación postquirúrgica asociada se encontró que la más frecuentemente encontrada fue la desnutrición reportándose en 27 casos de 55 pacientes estudiados con un porcentaje del 49.09% en segundo lugar de frecuencia se encontró sepsis reportada en 10 de los casos de 55 pacientes estudiados con una frecuencia del 18.18% y en tercer lugar de frecuencia la incontinencia fecal constituyo un 14.54%.

**Tabla 3: COMPLICACION ASOCIADA**

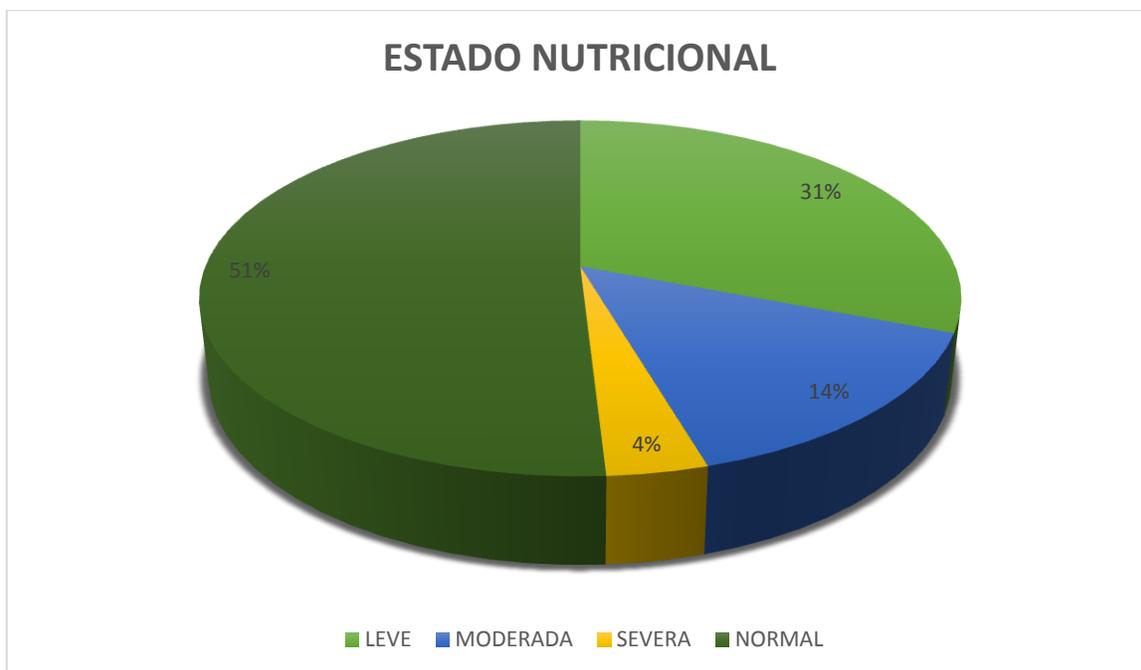
COMPLICACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
DESNUTRICION	27	49.09%
SEPSIS	10	18.18%
INCONTINENCIA FECAL	8	14.54%
ESTENOSIS	7	12.72%
CONSTIPACION	6	10.9%
INFECCION NOSOCOMIAL	5	9.09
INCONTINENCIA URINARIA	3	5.45%
NEUMONIA	2	3.63%



Con respecto al estado nutricional del total de pacientes analizados se encontró que del 100% de los pacientes ingresados al estudio un 33% de los pacientes ingresaron con bajo peso al nacer (menor de 2500 gr) y diferentes grados de desnutrición los cuales se excluyeron al momento del análisis del estado nutricional posterior a la corrección quirúrgica de la malformación anorectal. El 67% restante de los pacientes con estado nutricional normal según la clasificación de Federico Gómez, un 51% de los pacientes tenían un estado nutricional normal, sin embargo el 49% restante presentó diferentes grados de desnutrición; se utilizó la clasificación de Federico Gómez para poder analizar los datos encontrándose más frecuentemente la desnutrición leve equivalente a un 30.9% (17 casos) seguida de la desnutrición moderada equivalente a un 14.54% (8 casos) y por último desnutrición severa reportada en un 3.6% (2 pacientes).

**Tabla 4: ESTADO NUTRICIONAL**

TIPO DE DESNUTRICION	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
LEVE	17	30.9%	30.9%
MODERADA	8	14.54%	45.4%
SEVERA	2	3.6%	49%
NORMAL	28	51%	100%
TOTAL	55	100%	100%

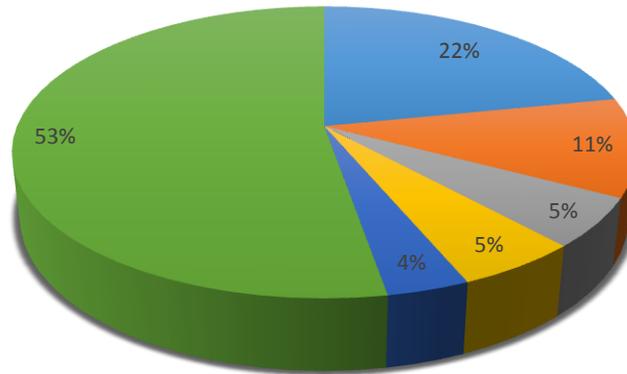


Con respecto a las comorbilidades asociadas se encontró que de los 55 pacientes que se ingresaron al estudio un 21.8% (12 pacientes) presentaron anomalías genitourinarias que se encuentran descritas en la tabla 6, seguido de asociación VACTERL equivalente a un 10.9% (6 pacientes) y en tercer lugar cromosopatías equivalentes a un 5.45% (3 casos) en las que se reportan trisomía 21y con la misma frecuencia las anomalías gastrointestinales como atresias esofágicas y atresias duodenales.

**Tabla 5: COMORBILIDADES ASOCIADAS**

COMORBILIDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
ANORMALIDADES GENITOURINARIAS	12	21.81%	21.81%
VACTERL	6	10.9%	32.71%
CROMOSOMOPATIA	3	5.45%	38.16%
ANORMALIDADES GASTROINTESTINALES	3	5.45%	43.61%
DEFECTOS CARDIACOS	2	3.63%	47.24%
NINGUNO	29	52.72%	100%
<b>TOTAL</b>	<b>55</b>	<b>100%</b>	<b>100%</b>

## COMORBILIDADES ASOCIADAS



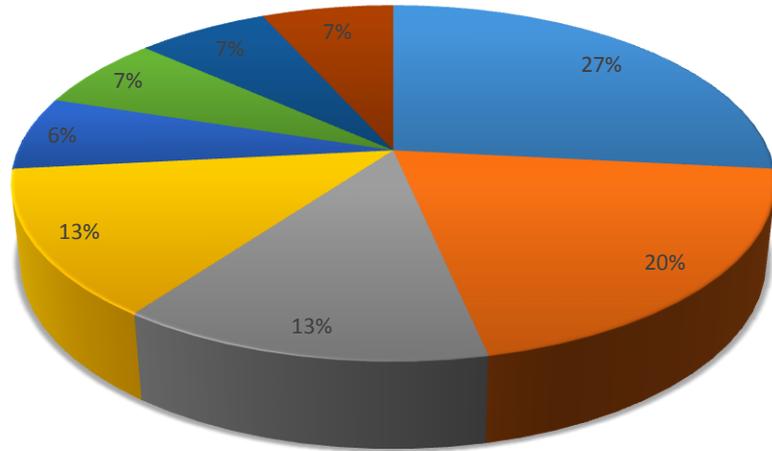
■ ANOMALIAS GENITOURINARIAS    ■ VACTERL  
■ ANOMALIAS GASTROINTESTINALES    ■ CROMOSOMOPATIA  
■ ANOMALIA CARDIACA    ■ NINGUNA

En relación con el tipo de malformación genitourinaria más frecuentemente encontrada se evidencio que la más frecuente fue el riñón hipoplásico con un porcentaje de 26.6% (4 casos) en segundo lugar la Hipospadia equivalente a un 20% (3 casos, y como tercer lugar en frecuencia se encontró Criptorquidea bilateral equivalente a un 13.3% (2 casos) y con igual frecuencia la Hidronefrosis.

Tabla 6: TIPOS DE MALFORMACIONES GENITOURINARIAS

TIPO DE ANOMALIA GENITOURINARIA	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
Riñón hipoplásico	4	26.66%	26.66%
Hipospadia	3	20%	46.66%
Hidronefrosis	2	13.33%	59.99%
Criptorquidea bilateral	2	13.33%	73.32%
Agenesia renal	1	6.66%	79.98%
Reflujo vesico-ureteral	1	6.66%	86.64%
Riñón multiquístico	1	6.66%	93.3%
Riñón único	1	6.66%	100%
<b>Total</b>	<b>15</b>	<b>100%</b>	<b>100%</b>

## ANOMALIA GENITOURINARIA

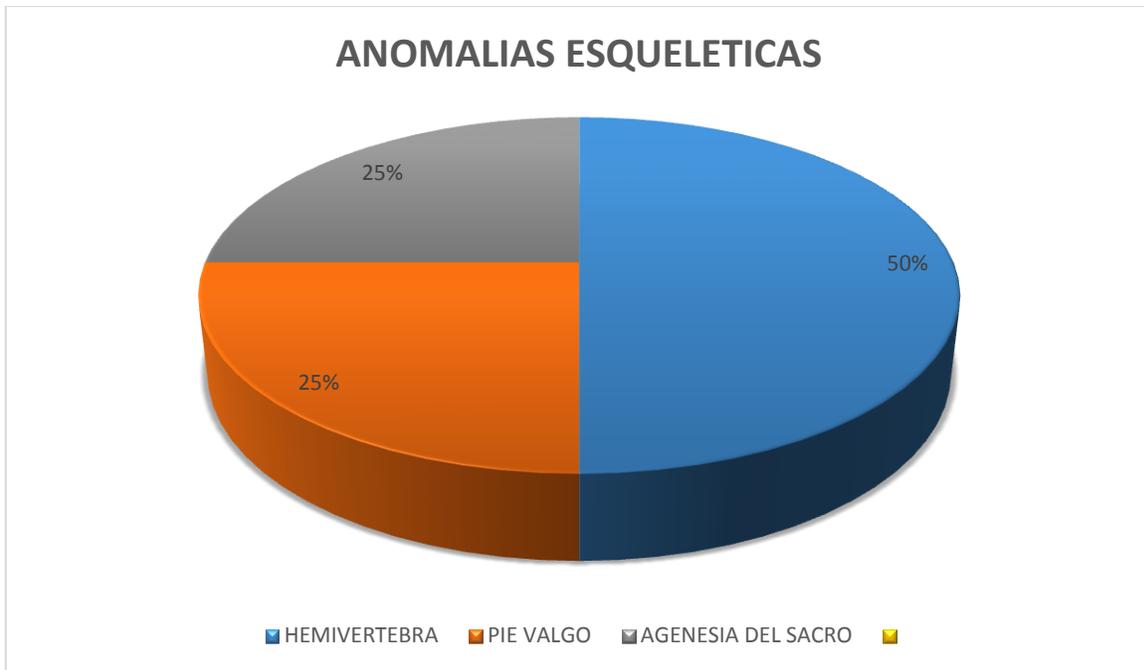


- RIÑÓN HIPOPLASICO
- HIPOSPADIA
- HIDRONEFROSIS
- CRIPTORQUIDEA
- RIÑÓN UNICO
- RIÑÓN MULTIQUISTICO
- AGENESIA RENAL
- REFLUJO VESICoureTERAL

En cuanto a las anomalías esqueléticas encontradas se reportaron 4 casos de los 55 pacientes ingresados al estudio de las cuales la más frecuente fue las Hemivertebras equivalente a un 50% (2 casos).

Tabla 7: ANOMALIAS ESQUELETICAS

TIPO DE ANOMALIA ESQUELETICA	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE ACUMULADO
Hemivertebras	2	50%	50%
Pie valgo	1	25%	75%
Agenesia del sacro	1	25%	100%
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>100%</b>	



Dentro del estudio se encontraron otro tipo de anomalías asociadas a las malformaciones anorrectales de las cuales las más frecuentes fueron las anomalías cardíacas se reportaron 2 casos de comunicación interventricular.

Tabla: OTRAS ANOMALIAS

TIPO DE ANOMALIA	ESPECIFICACION	FRECUENCIA
Cardíacas	Comunicación interventricular	2
Gastrointestinales	Atresia esofágica	2
	Atresia duodenal	1
Pulmonar	Hipoplasia pulmón izquierdo	1
<b>Total</b>		<b>6</b>

## **XI. DISCUSION DE LOS RESULTADOS**

Durante el periodo comprendido en el estudio se reportaron un total de 128 consultas de las cuales 85 fueron casos nuevos de malformaciones anorrectales teniendo una incidencia de 2.8 casos por 10,000 nacidos vivos en el HNNBB casi similar a la incidencia mundial se utilizaron criterios de inclusión y exclusión y se tuvieron problemas en la recopilación de los datos por lo que se ingresaron al estudio 55 pacientes de los cuales se encontró una mayor frecuencia en el sexo masculino con una relación masculino femenino de 1.1:1

Tomando como base la clasificación de Krickenbeck del 2005 se encontró que la fistula rectovestibular fue la malformación anorrectal más frecuentemente encontrada en un 30.9% de los casos; seguida por orden de frecuencia en segundo lugar la agenesia anorrectal sin fistula y la fistula rectouretral con un porcentaje del 18.2% en ambas, y como tercer lugar en frecuencia la atresia rectal y la fistula cutánea con un porcentaje en ambas del 10.9%.

En cuanto a la complicación postquirúrgica asociada se evidencio que la desnutrición fue la más frecuentemente presentada seguida de la sepsis y la incontinencia fecal, muchos de los pacientes presentaron 2 o más complicaciones postquirúrgicas al mismo tiempo.

Con respecto al estado nutricional de los niños es importante mencionar que en la consulta subsecuente posterior a la cirugía un 51% tuvieron un estado nutricional normal pero el resto tuvo algún grado de desnutrición siendo la desnutrición leve según la clasificación de Federico Gómez la más frecuentemente encontrada en un 30.9%.

En nuestro estudio se encontró que un buen porcentaje de pacientes (47.24%) tenían comorbilidades asociadas entre las cuales se encontraron según orden de frecuencia las anomalías genitourinarias, la más frecuentemente encontrada fue el riñón hipoplásico, en segundo lugar la asociación VACTERL y como tercer lugar en frecuencia las cromosomopatías de las cuales 2 se identificaron como trisomía 21.

Se encontraron anomalías musculo esqueléticas asociadas en un 7.2% de los casos siendo la más frecuente la hemivertebra, además se encontraron otro tipo de anomalías asociadas como las cardiacas encontrándose 2 casos de comunicación interventricular.

## **XII: CONCLUSIONES**

1. Las malformaciones anorrectales en el Hospital nacional de niños Benjamin Bloom tienen una incidencia del 2.8 por cada 10,000 nacidos vivos.
2. Su distribución por género es más frecuente en el sexo masculino con respecto al femenino teniendo una relación masculino femenino de 1.1:1
3. El tipo de malformación anorrectal más frecuentemente presentada es la fistula rectovestibular en un 30.9%, seguida de la agenesia anorrectal sin fistula y la fistula rectouretral con un 18.2% y en tercer lugar la atresia rectal y la fistula cutánea en un 10.9% en ambas.
4. La complicación postquirúrgica más frecuentemente encontrada fue la desnutrición leve en un 30.9% seguido de la sepsis con un porcentaje de un 18.18% y la incontinencia fecal en tercer lugar con un porcentaje de 14.54%.
5. La comorbilidad más frecuentemente encontrada fueron las anomalías genitourinarias en orden de frecuencia la hipoplasia renal, hipospadia e hidronefrosis.
6. El estado nutricional de los pacientes en un 51% fue normal en la consulta subsecuente pero el resto presento algún grado de desnutrición siendo la desnutrición leve las más frecuentemente encontrada en un 30.9% seguido de la desnutrición moderada en un 14.54% y la desnutrición severa en un 3.6%

### **XIII: RECOMENDACIONES**

1. La incidencia de las malformaciones anorectales es de un 2.8 por cada 10,000 nacidos vivos en el Hospital Nacional de Niños Benjamin Bloom por lo que es necesario actualizar este tipo de información y crear una base de datos anuales para realizar estudios posteriores.
2. Dada las comorbilidades más frecuentemente encontradas como las anomalías genitourinarias es necesario un estudio renal completo cada vez que se padezca este tipo de patología para descartar este tipo de anomalía o dar un tratamiento adecuado y oportuno para mejorar la calidad de vida.
3. Es necesario un equipo multidisciplinario para el manejo postquirúrgico de estos pacientes ya que la mayoría de ellos no solo tienen esta patología sino que hay comorbilidades asociadas como la desnutrición y complicaciones asociadas como la incontinencia fecal y urinaria que necesitan tratamiento no solo quirúrgico sino pediátrico, nutricional y psicológico.
4. Establecer grupos de apoyo para los pacientes y su familia para ayudarles a la mejor adherencia de su tratamiento a través de la sensibilización e identificación con otros padres y pacientes que estén en la misma situación.
5. Promover la coordinación con los distintos niveles y centros de atención del MINSAL con respecto a la atención de estos pacientes lo que permitiría hacer una adecuada búsqueda de los mismos e incluso recuperar a aquellos que han abandonado sus consultas.

#### **XIV: BIBLIOGRAFIA**

1. Kliegman R., Behrman R., Jenson H., Stanton B. Nelson Tratado de Pediatría. 18ª ed. Vol 2. p. 1635-38.
2. Cruz M. Tratado de Pediatría. 8ª ed. Vol.1. p. 1236-42
3. Holschneider A., Alexander M., Hutson J M. Anorectal Malformations in Children. 18ª ed. p. 1-480
4. Ashcraft K. Cirugía Pediátrica. 3ª ed. p.500-20
5. Holschneider A., Hutson J., Peña A. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. J Pediatr Surg 2005; 40 p.1521-6
6. Indian J. Anorectal Malformations Wingspread to Krickenbeck. J Pediatr Surg 2005; 10 p. 75-77
7. Solano R., Serón P., Diseño de Investigación clínica, Facultad de medicina, Universidad de la Frontera 2004. p. 1-15
8. Piuria J. "Introducción a la Metodología de la investigación científica. Managua 2000. 4ª ed. p. 22 – 51.

## XV: ANEXOS

### FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

Formulario N° \_\_\_\_\_

#### DATOS GENERALES

Nombre: \_\_\_\_\_

Registro: \_\_\_\_\_

Sexo:

Femenino

Masculino

Fecha de Nacimiento: \_\_\_\_\_ Hora de Nacimiento \_\_\_\_:\_\_\_\_

Fecha de Ingreso: \_\_\_\_\_ Hora de Ingreso \_\_\_\_:\_\_\_\_

Fecha de Cirugía: \_\_\_\_\_ Hora de Cirugía \_\_\_\_:\_\_\_\_

#### Tipo de Malformación ano rectal:

- Fistula Cutanea
- Fistula Rectovestibular
- Fistula Rectovesical
- Fistula Rectouretral
- Agenesia anorectal sin fistula
- Cloaca persistente
- Atresia rectal

**Comorbilidades Asociadas:**

Cromosomopatías Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Asociación VACTERL Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Anomalías cardíacas: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Anomalías Genitourinarias

Gastrointestinales Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

**Complicaciones Asociadas:**

Sepsis: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Neumonía: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Estenosis: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Infecciones nosocomiales: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Constipación: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Incontinencia urinaria: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Incontinencia fecal: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

Desnutrición: Si:\_\_\_\_\_ No:\_\_\_\_\_

**Estado Nutricional:**

Normal: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_

Desnutrición Leve: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_

Desnutricion Moderada: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_

Desnutrición Severa: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_