

Guía de Práctica Clínica GPC

Diagnóstico Y Tratamiento De La Malformación Ano Rectal En El Periodo Neonatal

Guía de Referencia Rápida

Catálogo maestro de guías de práctica clínica: IMSS-275-10



GUÍA DE REFERENCIA RÁPIDA

Q439 malformación congénita del intestino

GPC

Diagnóstico y Tratamiento de la Malformación Ano rectal en el Periodo Neonatal ISBN en trámite

DETECCIÓN PRENATAL Y FACTORES DE RIESGO

Las malformaciones ano rectales incluyen una serie de lesiones congénitas que van desde una leve mal posición del ano hasta anomalías complejas del recto sigmoides y los órganos urogenitales. La incidencia reportada varía entre 1:3,300 a 1:5,000 nacidos vivos. En comunidades occidentales el predominio reportado fue de: 55 a 70% en población masculina.

El diagnóstico de MAR in útero se realiza de forma fortuita en la revisiones del embarazo al realizar el ultrasonido (USG) obstétrico de rutina. Los hallazgos ultrasonográficos que sugieren el diagnóstico son:

- dilatación intestinal: focos hiper ecogénicos ó anecogénicos
- fístula intestinal al tracto urogenital: focos hiper ecogénicos en el lumen intestinal (coprolitos)
- masa pélvica
- hidrometrocolpos
- hidronefrosis
- hemisacro
- hemivagina
- ausencia de radio
- ausencia renal

Una serie de casos reportó el diagnóstico prenatal de MAR no asociada a otras malformaciones por USG en 15.9%.

La dilatación colónica se encontró preferentemente en la semana 18 de gestación.

La sensibilidad del USG obstétrico para el diagnóstico es baja.

Se ha propuesto que la etiología de la malformación ano rectal es multifactorial, sin embargo se sugiere predisposición ante:

- un caso índice con MAR, con una probabilidad incrementada de 1:100 en embarazos posteriores en contraste a 1:5,000 en la población general
- un caso índice con fístula vestibular o perineal la probabilidad del 3% en un embarazo posterior

Se recomienda en los neonatos con MAR:

- identificar los antecedentes familiares positivos de MAR

- en embarazadas con antecedente de hijo con MAR realizar escrutinio en busca de MAR en el producto, solicitar inter consulta a genética para complementación diagnóstica y asesoría (y de acuerdo a hallazgos clínicos inter consulta a las diferentes subespecialidades)

La frecuencia asociada entre anomalías congénitas y MAR es > al 60%. Los síndromes genéticos asociados a MAR son poco frecuentes. De los síndromes genéticos que involucran a la MAR se reconoce una secuencia de anomalías congénitas, conocida con el acrónimo VACTERL (por sus siglas en inglés): V: vertebrales, A: ano rectal, C: cardíacas, T: traqueal, E: esofágicas, R: renales, L: limbs (extremidades). En todo neonato con sospecha de MAR buscar intencionadamente manifestaciones clínicas sugestivas de anomalías congénitas y/o manifestaciones sindromáticas: Asociación VACTERL, trisomía 21, entre otras.

Se recomienda realizar:

- ultrasonido (USG) de vías urinarias
- ecocardiograma (ECO cardíaco)
- radiografía de tórax
- radiografía de columna lumbo sacra

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

El cuadro clínico de un neonato con malformación ano rectal puede ser un hallazgo en la exploración física inicial:

- ano imperforado en un 99%
- atresia rectal en un 1% manifestada por impermeabilidad recto anal (imposibilidad de introducción de la sonda aproximadamente 3 cm)
- ano pequeño o localizado fuera del esfínter
- orificio único en el periné
- meconio entre los labios mayores ó a través de la uretra peneana ó línea media escrotal
- casos complejos con defecto significativo infra umbilical o en región prepúbica que involucran malformación de vías urinarias, genital y en casos graves: defectos de los órganos intra pélvicos y óseos (cadera y columna lumbo sacra).

Se ha descrito la secuencia de la exploración del neonato en forma sistematizada en busca de anomalías congénitas:

- permeabilidad de los orificios externos: esófago, ano en este la introducción de no menos de 3 cm de un instrumento romo para asegurar la permeabilidad recto anal.
- identificación de estructuras del piso pélvico que incluye genitales, rafé o línea media escrotal, foseta anal y esfínter anal

Establecer si existe asociación de MAR con otras anomalías congénitas ó es defecto único:

- neonato con ano imperforado exclusivamente

- neonato con múltiples malformaciones
- neonato con otras malformaciones del tubo digestivo agregadas
- neonato con malformación cardiaca
- neonato con malformación renal
- neonato con malformación en columna vertebral: lumbo sacra

Algunas clasificaciones previas de MAR, la categorizaba de acuerdo a la altura del fondo de saco del recto sigmoides en: alta, intermedia y baja.

Esta clasificación presenta desventajas por no considerar:

- presencia de fístula
- inervación relacionada con la malformación de sacro
- anatomía de acuerdo al sexo
- anomalías y síndromes asociados

Alberto Peña en 1995 propuso una clasificación de acuerdo al sexo y sitio de apertura de la fístula, con el objetivo de precisar una secuencia diagnóstico- terapéutica con ventajas en función urinaria, genital y ano rectal.

Esta se emplea en la mayoría de los centros especializados a nivel mundial, la cual se describe a continuación:
Ver tabla

Malformación ano rectal sin síndromes asociados en niños:

- fístula recto-perineal
- fístula recto-uretro bulbar
- fístula recto-uretro prostática
- fístula recto-cuello vesical
- ano imperforado sin fístula
- defectos inusuales y complejos

Malformación ano rectal sin síndromes asociados en niñas:

- fístula recto-perineal
- fístula recto-vestibular
- cloaca con canal común corto (< 3 cm)
- cloaca con canal común largo (> de 3 cm)

Defectos inusuales y complejos

- extrofia cloacal
- cloaca posterior
- masas pre sacras asociadas
- atresia rectal

En la MAR tanto en los neonatos masculinos (90%) como femeninos (95%) la exploración física de la región perianal provee información suficiente para corroborar el tipo de MAR y consecuentemente en la toma de decisión en el tratamiento médico-quirúrgico a seguir.

- perineo plano demostrado por la falta de un pliegue inter glúteo en la línea media y ausencia de una foseta anal, indica un pobre complejo muscular en el periné.
- meconio en periné indica la presencia de fístula recto perineal; sin embargo su ausencia en las primeras 24 horas no lo descarta

MAR sin presencia de fístula puede presentar: malformación de piel en asa de cubeta (remanente de piel prominente, en forma de asa localizado en la foseta anal) y la presencia de membrana anal (a través de la cual se puede observar el meconio)

El examen físico del área perineal del neonato sumado a la evolución de las primeras 24hs son relevantes para la complementación diagnóstica de la MAR que presenta fístula, por lo que habrá que considerar lo siguiente:

- el meconio no es comúnmente visto en el periné del neonato con fístula recto-perineal hasta las 16 a 24 horas
- la distensión abdominal puede no evidenciarse durante las primeras horas de vida, debido a la salida de meconio a través de una fístula recto-perineal ó fístula urinaria; esto se favorece debido a que la parte más distal del recto esta rodeada por un embudo de una estructura muscular voluntaria que mantiene la parte del recto colapsada y vacía.

El diagnóstico preciso puede ser realizado usualmente cuando las características típicas están presentes. La presencia de una fístula ano cutánea indica la presencia de un ano imperforado. Los neonatos con este fenotipo regularmente no necesitan procedimientos diagnósticos previos a la cirugía.

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

En el 5 a 10% donde no se establezca el tipo de MAR por datos clínicos, es conveniente realizar estudios de laboratorio y gabinete:

- examen general de orina (EGO) con búsqueda de células epiteliales intestinales para confirmar el diagnóstico de MAR con fístula a tracto urinario en el caso de neonatos masculinos
- ultrasonido (USG) perineal identifica la distancia entre el saco rectal y la foseta anal con una sensibilidad del 86%
- radiografía lateral en posición de decúbito ventral con las extremidades inferiores flexionadas con presión sobre el abdomen con un marcador radio opaco en la foseta anal, permite establecer la distancia entre el fondo de saco rectal y periné
- invertograma este método diagnóstico ha reportado una sensibilidad del 27%; determinando la distancia entre el fondo de saco rectal y periné
- tomografía axial computada (TAC) de abdomen permite visualizar estructuras óseas y musculares, sin embargo no identifica: fístulas recto urogenitales, ni fondo de saco intestinal. Con desventaja debido a la exposición a radiación
- resonancia magnética (RM) identifica el fondo de saco intestinal y en pequeño porcentaje detecta fístulas recto urogenitales. Sin exposición a radiación

La Radiografía lateral en decúbito ventral con la pelvis elevada sobre un cojín, requiere que se marque la

foseta anal con material radio opaco, posterior de 5 minutos en esa posición se toma la radiografía en proyección lateral, con la incidencia del rayo en forma lateral, es recomendable realizar posterior a las 24hs de VEU. La ventaja de esta técnica es que mantiene abrigado al paciente, lo cual evita hipotermia y evita el riesgo de bronco aspiración.

Los estudios recomendados para búsqueda de malformación asociada renal y ósea son:

- US abdominal
- Radiografía de columna lumbo sacra

En una cohorte de niños con MAR por medio de ultrasonido transperineal se evaluó la distancia promedio entre el botón rectal distal y el perineo reportó una sensibilidad de 100%, especificidad de 86% y precisión 95%. Con un valor predictivo positivo de 92% y valor predictivo negativo de 100%. El ultrasonido transperineal es un procedimiento preciso, no invasivo, factible de realizar sin preparación específica del neonato.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

La MAR en neonatos masculinos (90%) y femeninos (95%) la exploración física de la región perineal provee la información suficiente para establecer un diagnóstico de posibilidad y el tratamiento médico-quirúrgico a seguir:

- derivación intestinal por medio de una colostomía
- reparación primaria: anoplastia ó abordaje sagital posterior (ASP)

Al confirmar el diagnóstico de MAR y el estado clínico, el cirujano pediatra debe decidir en el periodo neonatal el manejo de acuerdo a la clasificación de MAR (cuadro)

El manejo inicial de un neonato con MAR debe ser establecido en las primeras 24 a 48 horas de vida.

Se proponen plantear los siguientes preguntas:

- ¿las anomalías asociadas ponen en riesgo la vida y deben ser tratadas inmediatamente?
- ¿se debe someter a un procedimiento primario sin colostomía ó realizar una colostomía con una reparación definitiva posteriormente?
- ¿con cloaca persistente determinar si presenta dilatación vaginal, si requiere ser drenada ó sí se realiza derivación urinaria?

La decisión para realizar una anoplastia en el periodo neonatal ó retrasar la reparación y realizar una colostomía se basa en el examen físico del periné y la evolución en las primeras 24horas de vida extrauterina

Los siguientes hallazgos a la exploración física son suficientes para realizar una colostomía:

- perineo plano (pobre complejo muscular) con falta de pliegue glúteo en la línea media y ausencia de foseta anal, considerando MAR sin fístula

Los siguientes hallazgos son suficientes para realizar una anoplastia:

- presencia de membrana anal

Se reporta entre el 80 a 90 % de los neonatos masculinos con clínica y evidencia de salida de meconio a través de la uretra presentan MAR con fístula recto uretral.

En neonato masculino con fístula recto uretral (comunicación a uretra ó cuello vesical) se debe realizar colostomía. En neonatos con MAR y fístula recto-perineal:

- se puede manejar sin colostomía y ASP limitado en un solo tiempo quirúrgico.
- se puede manejar con colostomía y ASP limitado en un segundo tiempo.

Esto dependerá de las condiciones clínicas del neonato y la experiencia del cirujano pediatra en las diferentes técnicas.

Los neonatos con MAR con fístula recto uretral se recomienda el abordaje combinado (abdominal y sagital anterior).

En la mayoría de los neonatos masculinos los hallazgos clínicos y el examen general de orina proporcionan el diagnostico y por ende la alternativa quirúrgica. En caso contrario si no se determina el tipo MAR en las primeras 24 horas se realizara la radiografía lateral en decúbito ventral para investigar:

- la distancia de la columna de aire entre el recto distal y el perineo si es igual ó <1 cm podrá ser tratado con ASP limitado.
- si la columna de aire es > 1cm del perineo la colostomía está indicada

En MAR en neonato femenino en el 95% la inspección perineal meticulosa demuestra el defecto ano rectal, considerando:

- evolución entre 16 a 24 horas en busca de distensión abdominal y observar la presencia de una fístula recto perineal o recto vestibular
- con fístula lo suficientemente grande para descomprimir el tracto gastrointestinal, esta puede ser dilatada para facilitar el drenaje fecal, en espera de una reparación definitiva.

Por lo que el 5% de los neonatos femeninos posterior a las 24 horas de vida, no presentan evidencia clínica de la localización del recto. Y se debe corroborar el diagnóstico de MAR sin fístula en los neonatos femeninos por medio de:

- radiografía lateral en decúbito ventral para localizar el nivel de fondo de saco.

En caso de confirmar MAR sin fístula la elección quirúrgica es la colostomía

La anomalía más común en niñas es la fístula recto vestibular, la inspección perineal, muestra una uretra y vagina normal, con otro orificio que es la fístula rectal en el vestíbulo.

- este tipo de MAR tiene un buen pronóstico y por lo tanto las complicaciones que afectan la continencia deben evitarse.
- la reparación definitiva es con abordaje sagital posterior (ASP), la parte más delicada de esta intervención es la separación del recto y vagina que comparten una misma pared.

90% de los neonatos masculinos pueden ser intervenidos por medio del abordaje sagital posterior (ASP), considerado el método ideal para reparar las anomalías ano rectales. 10% requieren un abordaje combinado con: laparotomía o laparoscopia, para movilizar un recto muy alto o en casos de fístula al cuello vesical. La mayoría de las malformaciones femeninas, pueden ser reparadas con ASP a excepción de las cloacas que requieren abordaje combinado: laparotomía vs. laparoscopia.

- 90% de los neonatos masculinos pueden ser intervenidos por medio del abordaje sagital posterior (ASP), considerado el método ideal para reparar las anomalías ano rectales
- 10% requieren un abordaje combinado con: laparotomía o laparoscopia, para movilizar un recto muy alto o en casos de fístula al cuello vesical.

La cloaca involucra fusión del recto, vagina y uretra contiguos a un canal común. La longitud de este canal común puede ser de 1 a 10 cm. El recto y vagina pueden compartir una pared común, así como la vagina y el tracto urinario. Su reparación representa un desafío técnico que debe ser realizado en tercer nivel por cirujano pediatra experto en este tipo de malformación. Al nacimiento un vez diagnosticado se realiza colostomía. Posteriormente se evaluará el ASP ó ASP más abordaje abdominal.

El objetivo del tratamiento quirúrgico definitivo es:

- control intestinal
- continencia urinaria
- función sexual normal

Las fallas quirúrgicas señaladas fueron: en el drenaje de las vaginas dilatas, lo cual interfirió con el drenaje de los uréteres provocando infección de vías urinarias, picocolpos, perforación vaginal, 47 pacientes con complicaciones relacionadas a la colostomía. Los pacientes con canal común largo > 3 cm. usualmente requiere laparotomía y poseen una incidencia mucho mayor de problemas urológicos asociados.

Los autores concluyen que la separación de estos grupos posee implicaciones terapéuticas y pronósticas.

Factores pronósticos en malformación cloacal:

- característica del sacro
- calidad de los músculos perineales
- longitud del canal común: neonato con un canal común < de 3 cm, el ASP sin abordaje abdominal puede ser realizado, neonato con un canal común > de 3 cm requieren un abordaje combinado con laparotomía vs. laparoscopia, es recomendable realizar la reparación en tercer nivel, por cirujanos expertos y equipo multidisciplinario.

Aproximadamente un tercio de neonatos con cloaca pueden tener obstrucción de las estructuras Mullerianas que conllevan a:

- menstruación retrograda o amenorrea, en casos de útero atrésico
- hidrometrocolpos en el periodo neonatal.
- reflujo vesico ureteral,
- la movilización del complejo vaginal puede requerir un reemplazo intestinal

Si no se cuenta con experiencia en el manejo de la MAR, se recomienda realizar colostomía en cuadrante inferior izquierdo a nivel de colon sigmoides con estomas separados. Una vez estabilizado el neonato, enviar

a tercer nivel de atención para su reparación definitiva.

La atresia rectal se maneja en forma inmediata con colostomía y en un segundo tiempo con ASP con una anastomosis termino-terminal entre el saco rectal superior y el canal anal.

TRATAMIENTO MEDICO

El manejo medico inicial en los neonatos con MAR debe considerar:

- Ayuno
- soluciones intravenosas a requerimiento
- sonda oro gástrica a derivación ante la sospecha de MAR sin fístula a región perineal. Se sugiere ver la guía de manejo de líquidos y electrolitos en el recién nacido enfermo.

La colostomía busca desfuncionalizar el intestino, con el objetivo de reestablecer el tránsito intestinal, posterior a la anastomosis de los extremos seccionados del colon en un segundo tiempo quirúrgico.

Para la higiene del estoma y piel circundante, es necesario:

- limpieza diaria de la colostomía la cual consiste en lavar la piel alrededor del estoma con agua tibia, jabón neutro y esponja natural, por medio de movimientos circulares
- secar sin frotar con una toalla suave
- una vez seca la piel se coloca la bolsa

La esponja y la toalla deben estar en buenas condiciones de higiene y utilizarse solo para la limpieza de la colostomía

El material colector está formado por la bolsa y por un adhesivo el cual se pega a la piel que rodea la colostomía, de tal forma que permite que la bolsa quede fija y no se mueva ó despegue.

Se debe tomar en cuenta para la elección del dispositivo:

- conector que se adapte al tamaño del estoma
- considerar la condición de la piel que rodea el estoma, ya que se debe preservar de irritaciones (hipoalergénicas)
- uso y cambio sencillo
- garantizar la perfecta sujeción a la piel
- eficaz en su durabilidad y hermeticidad para evitar fugas de olor y heces

REFERENCIA Y CONTRARREFERENCIA

- Todo neonato con diagnóstico clínico de MAR con o sin anomalías ó síndromes asociados debe ser referido a un tercer nivel de atención que cuente con el equipo multidisciplinario para abordaje y manejo
- Todo neonato inestable con diagnóstico de MAR es recomendable estabilizar y evaluar la realización de colostomía previo a su traslado, considerando el riesgo/beneficio

- En caso que exista poca experiencia para realizar el ASP, derivar a un tercer nivel para su reparación definitiva.
- La MAR tipo cloaca requiere de una reparación quirúrgica compleja por lo debe ser realizada en tercer nivel por cirujano pediatra experto en este tipo de malformación.

VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO

Los pacientes con MAR con colostomía requieren entre la 4 a 6 semana de la intervención, como parte del seguimiento y protocolo quirúrgico:

- colograma distal a presión con material de contraste hidrosoluble, con el objetivo de localizar el fondo de saco rectal y fístula de la vía urinaria, este estudio se reporta con una sensibilidad del 100% en la detección de estas últimas

Alberto Peña comparo en forma retrospectiva una cohorte de 50 pacientes con colostomía (colon descendente con estomas separados) realizadas por su grupo de colaboradores con 1420 niños con colostomía realizada en otra institución. Siempre que no se cuenta con experiencia en el manejo de la MAR, se recomienda realizar colostomía en cuadrante inferior izquierdo a nivel de colon sigmoides con estomas separados.

En la segunda fase de estudio para la toma de decisiones quirúrgicas, la TAC y la RM son estudios complementarios y aportan información de los tejidos involucrados a nivel óseo y muscular. Considerar riesgos y beneficio:

- TAC de abdomen:
 1. identifica estructuras óseas y musculares
 2. si expone al paciente a radiación
 3. no identifica fístulas recto urogenital, ni el fondo de saco intestinal
- RMN de abdomen:
 1. establece el fondo de saco intestinal
 2. sin radiación para el paciente
 3. en un menor porcentaje detecta fístulas recto urogenital

Los neonatos con anoplastia requieren de calibración y de un programa de dilatación anal con el objetivo de evitar estenosis y retención fecal.

Pronóstico:

- El 75% de los niños con MAR tiene evacuaciones voluntarias
- El 50% de los niños con MAR presentan evacuaciones espontáneas y escurrimiento ocasional asociado a estreñimiento
- 40% de los niños con MAR tienen evacuaciones espontáneas y no presentarán escurrimiento, condición que los hace 100% continentales.
- 25% sufren de incontinencia fecal y deben ser tratados con enemas evacuantes
- niños con hipo desarrollo del sacro tienen mayor probabilidad de ser incontinentes
- tipos de MAR con buen pronóstico: fístula vestibular, fístula perineal, atresia rectal, fístula recto uretro

bulbar, ano imperforado sin fístula; los cuales lograrán evacuaciones voluntarias a la edad de 3 años

- la MAR con mal pronóstico son: cloaca (canal >3 cm), fístula rectal al cuello vesical; los pacientes requerirán programa de enemas a la edad de 3 años
- la MAR asociada a fístula recto prostática, el 50% evolucionan a incontinencia.

Complicaciones de la colostomía en el posquirúrgico inmediato, las cuales requieren seguimiento y manejo por parte del cirujano pediatra:

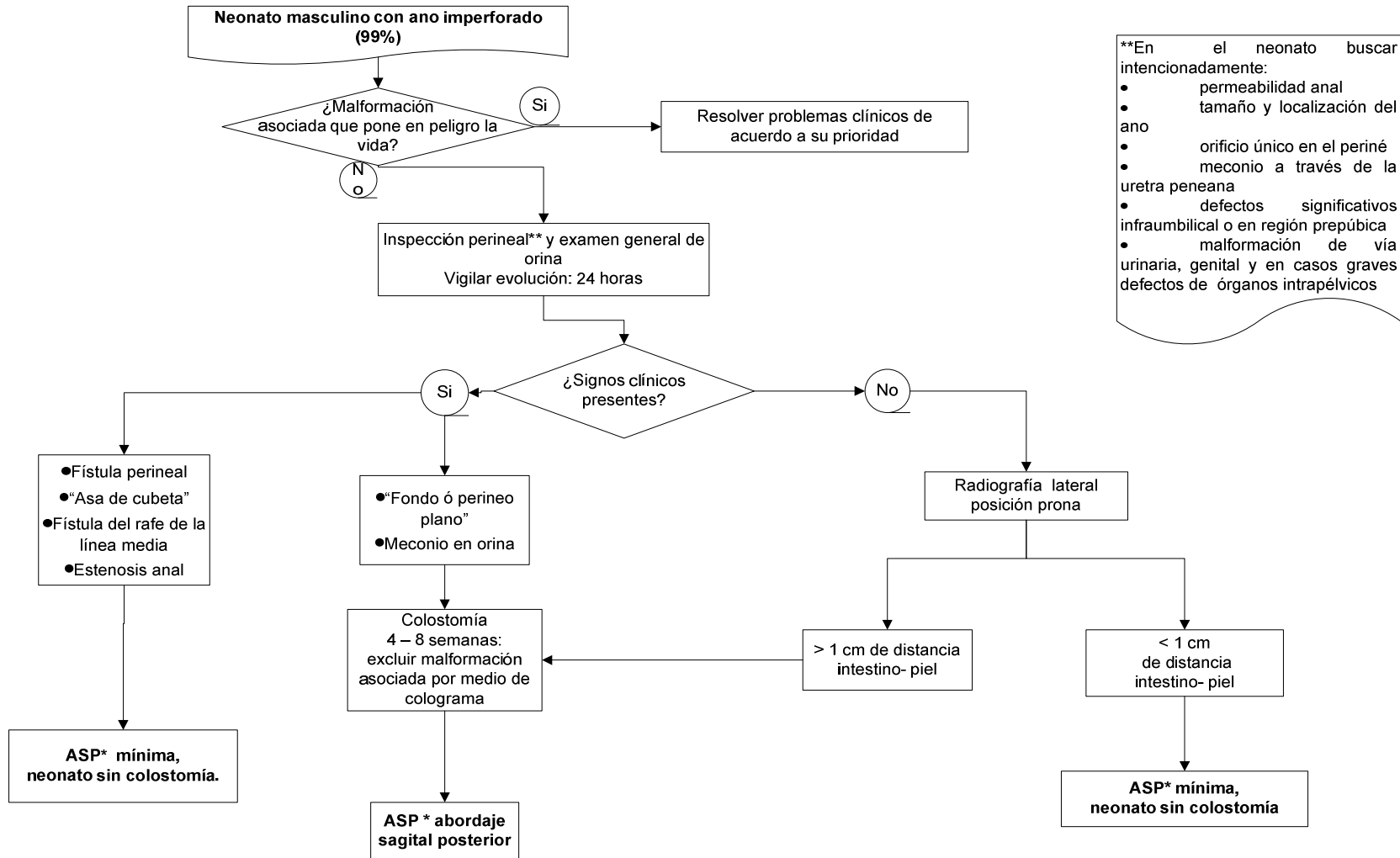
- isquemia o necrosis
- hemorragia
- dehiscencia
- edema
- infección peri estoma
- perforación y/ó fistulización

Complicaciones tardías:

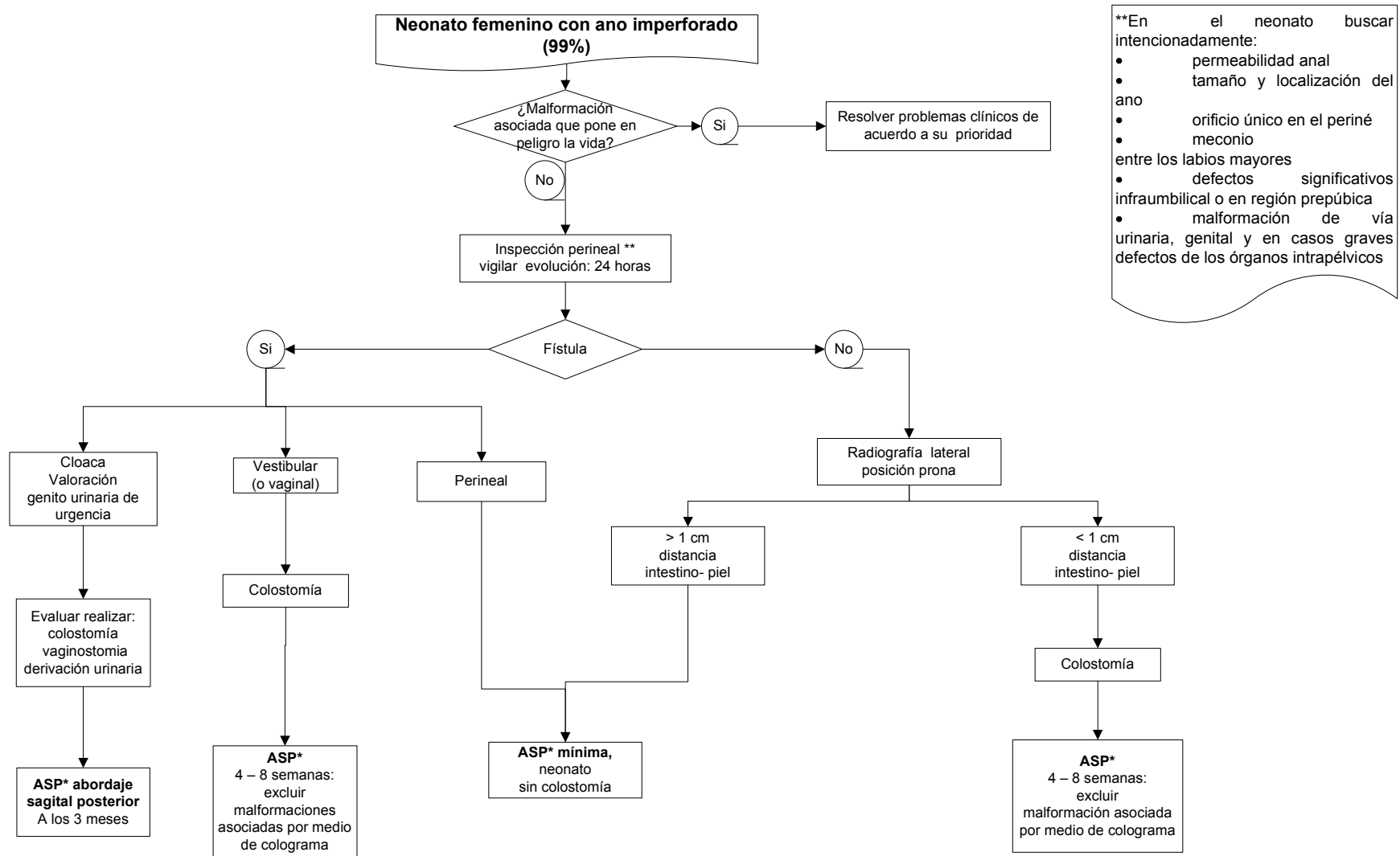
- prolapso/ evisceración
- estenosis de la colostomía
- granuloma
- retracción del estoma
- dermatitis (irritación cutánea)
- hernia

ALGORITMOS

Algoritmo para el diagnóstico y manejo de la MAR en neonato masculino



Algoritmo para el diagnóstico y manejo de la MAR en neonatos femeninos



Algoritmo sobre el diagnóstico y manejo de la MAR en neonato femenino y masculino

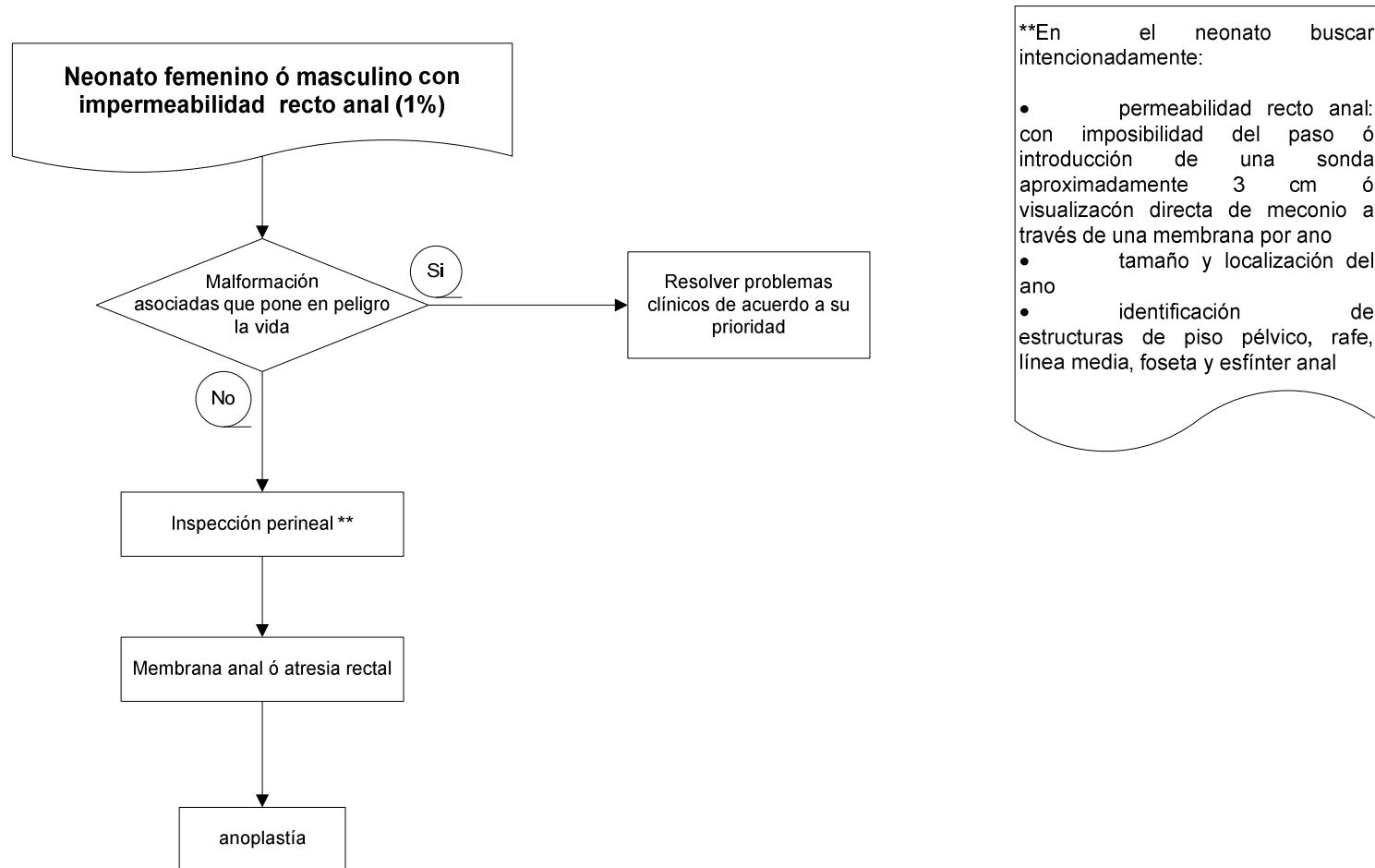


TABLA 2. MALFORMACIÓN ANO RECTAL SIN SÍNDROMES ASOCIADOS:

Malformación ano rectal sin síndromes asociados:	
Hombres	Fístula recto-perineal Fístula recto-uretro bulbar Fístula recto-uretro prostática Fístula recto-cuello vesical Ano imperforado sin fístula Defectos inusuales y complejos
Mujeres	Fístula recto-perineal Fístula recto-vestibular Cloaca con canal común corto (< 3 cm) Cloaca con canal común largo (> 3 cm)
Defectos inusuales y complejos	Extrofia cloacal Cloaca posterior Masas presacras asociadas Atresia rectal

Tomado de - Levitt MA, Peña A. Ano rectal malformations. Orphanet Journal of rare diseases 2007; 2:33-46