

El ano imperforado en el Síndrome de Down.

Dres. F. Heinen, M. Bailez, J. Solana.

Hospital de Pediatría J.P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Resumen

Sobre un total de 300 pacientes con malformaciones anorrectales (MAR) asistidos desde 1984, 13 se asociaron con Síndrome de Down (SD). Este grupo se caracterizó por presentar: a) ausencia de fístula cutánea, urinaria o genital; b) ausencia de uropatía u otras malformaciones asociadas a excepción de 2 pacientes con cardiopatía; c) buen desarrollo muscular esfinteriano y sacro normal; d) presencia de pared común entre el recto y la uretra en el varón, o la vagina en la niña, tal como se observa en las variedades de MAR con fístula.

Estas características comunes sugieren la predominancia de un patrón especial de MAR en el SD.

El recto se encontró en posición alta en 2, intermedia en 9 y baja en 2 casos. No se comprobó en nuestros pacientes, que el recto se ubicara uniformemente cerca de la piel perineal (MAR baja) como ha sido sugerido por otros autores.

Palabras clave: Malformación anorrectal - Ano imperforado - Síndrome de Down.

Summary

Among 300 patients with anorectal malformations, 13 had Down's Syndrome (DS) as well. This group share some common features as far as the type of anorectal anomaly is concerned: a) no rectal fistula; b) low incidence of associated anomalies, beside cardiac malformation in two; c) well developed sphincteric structures and normal sacrum; d) common wall between rectum and vagina in the females or the urethra in males. This common wall needs a meticulous sharp dissection.

It seems that there are some predictable features in patients with imperforated anus and DS. Since rectal height differs greatly among our patients, we disagree with the published opinion suggesting that a low type of imperforated anus without fistula is associated with DS. Rectal location should be individually determined and according to our findings, it's less likely to the rectum to be low rather than intermediate or high.

Index words: Anorectal malformations - Imperforated anus - Down's Syndrome.

Resumo

Sobre um total de 300 pacientes com malformações anorretais (MAR), atendidos desde 1984, ocorreram 13 associações com a Síndrome de Down (SD). Este grupo se caracterizou por apresentar: a) ausência de fístula cutânea, urinária ou genital; b) ausência de uropatia ou outras malformações associadas com exceção de 2 pacientes com cardiopatias; c) bom desenvolvimento muscular esfinteriano e sacro normal; d) presença de parede comum entre o reto e a uretra no menino ou a vagina na menina, tal como se observa nas variedades de MAR com fístula.

Estas características comuns sugerem a predominância de um padrão especial de MAR na SD. O reto estava em posição alta em 2 casos, intermediária em 9 e baixa em 2. Não se comprovou nos nossos pacientes a localização do reto uniformemente próximo da pele perineal (MAR baixa) como foi sugerido por outros autores.

Palavras chave: Malformação anorrectal - Ânus imperfurado - Síndrome de Down.

Introducción

La frecuencia de las malformaciones anorrectales (MAR) es de 1 en 4-5000 nacidos vivos (1). Entre los pacientes con Síndrome de Down (SD), la incidencia de MAR sería 15 veces superior (2).

El 93% de las niñas y el 86% de los varones con ano imperforado, tienen una fistula rectal cutánea, urinaria o genital (3). La ausencia de fistula en los niños con SD fue ya referida anteriormente, sugiriendo además que el recto se encontraría cerca de la piel perineal (MAR baja) (2).

En nuestra serie de 300 pacientes con MAR, 13 niños (4%) tienen SD. En ese grupo analizamos la variedad y características de la MAR, la ubicación del recto, buscando aspectos comunes que pudieran ser predecibles.

Material y métodos

Se analizaron los registros de 300 pacientes con ano imperforado, relacionando la variedad de MAR asociada al SD. Se determinó en este grupo, la frecuencia de otras malformaciones: urinarias, esqueléticas, digestivas, del SNC etc.



Fig. 1: recto en posición intermedia. La flecha marca el sitio del ano teórico.

La altura de la bolsa rectal fue determinada por colografía distal preoperatoria por la colostomía y corroborada en los casos ya operados, por los hallazgos quirúrgicos.

En todos los pacientes, se utilizó el abordaje sagital posterior (4-7). Se detalló el desarrollo muscular esfinteriano encontrado en la operación y los aspectos anatómicos destacables como por ejemplo la existencia de una pared común entre el recto y la vagina en las niñas, o con la uretra en los varones.

Resultados

Sobre 300 pacientes con MAR, sólo 17 carecían de fistula rectal y 13 de estos eran pacientes con SD. Ninguno de los 13 pacientes con SD presentó alguna otra variedad de ano imperforado. Nueve de estos pacientes han sido ya operados, 3 esperan su corrección y uno fue perdido en el seguimiento luego de su estudio inicial. Todos tenían un ano imperforado sin fistula.

En 9 pacientes el recto llegaba al nivel del elevador (MAR intermedia) (Fig. 1), en 2 era francamente supraelevador (MAR alta) (Fig. 2). Sólo en 2 pacientes, el recto estaba a menos de 1 cm de la piel (MAR baja) (Fig. 3).



Fig. 2: Recto ubicado alto (supraelevador).

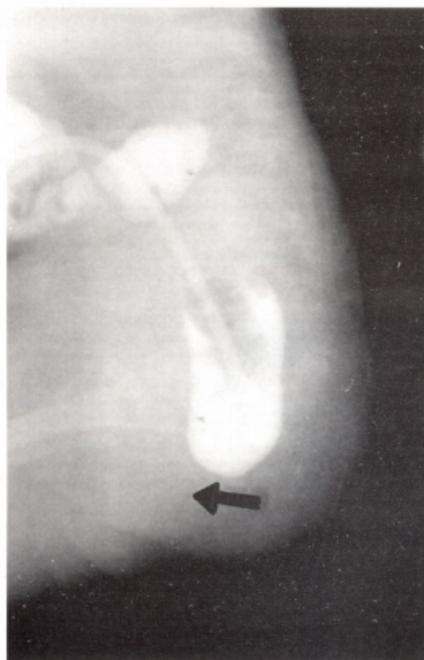


Fig. 3: recto bajo (a menos de un centímetro de la piel).

Todos tuvieron un periné bien formado con sacro íntegro y en la cirugía de los que se operaron, se encontró un buen desarrollo muscular esfinteriano (Fig. 4).

Ningún paciente presentaba uropatía ni otra malformación asociada, a excepción de 2 que tenían un canal AV.

Tanto en las niñas como en los varones operados, encontramos una pared común recto-vaginal o recto-uretral, que fijaba el recto hacia adelante en la pelvis, tal como se presenta en los varones con fístula uretral o en las niñas con fístula vaginal o vestibular. Fue necesario la separación de esta pared común para descender el recto al periné (Fig. 5).

En los 2 pacientes con SD en los que fue evaluable la continencia fecal, se comprobó una defecación voluntaria con adecuado control esfinteriano.

Discusión

Las MAR en el SD tiene un patrón propio que difiere del habitual de esta malformación. Parece haber una relación entre el SD y la ausencia de fístula ya que todos los pacientes con SD carecían de ella.

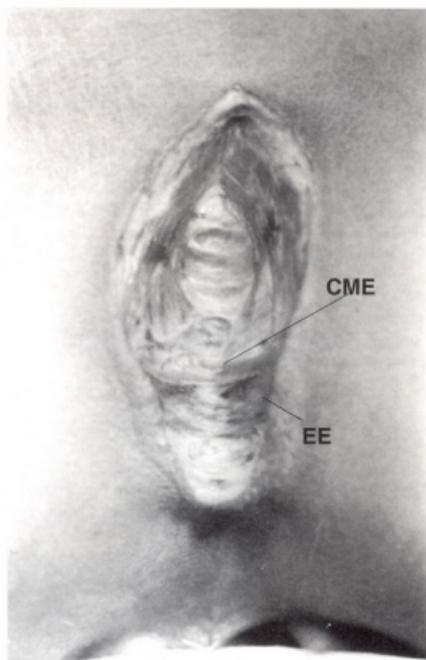


Fig. 4: buen desarrollo muscular esfinteriano, comprobado en el abordaje sagital. EE: esfínter externo. CME: complejo muscular estriado.

La ausencia de fístula no indica que la disección quirúrgica del recto sea más sencilla. En los casos en los que el recto estaba localizado a más de 3 cm. del nivel cutáneo, existía una pared común rectouretral en los varones, o rectovaginal en las niñas (Fig. 4). La disección aguda utilizando electrobisturí ultrafino fue laboriosa. Podría decirse que el plano de separación fue menos claro que en las MAR femeninas o masculinas con fístula que hemos tratado (8).

Es probable que el resultado funcional de estos pacientes sea satisfactorio, aunque sólo 2 niños cumplen actualmente los requisitos de edad y tiempo postoperatorio, para evaluar su continencia. En ellos encontramos una continencia normal a pesar de su retraso mental, y ambos son niños constipados.

La conformación musculoquelética del periné es un factor pronóstico en los niños con MAR. Los pacientes con periné plano y sacro malformado tienen peor pronóstico funcional (8-9). Todos los pacientes con SD tenían un buen periné y buen desarrollo muscular esfinteriano.

En nuestra serie de 300 niños con MAR, el 49% (146 pacientes) tienen una o más malfor-

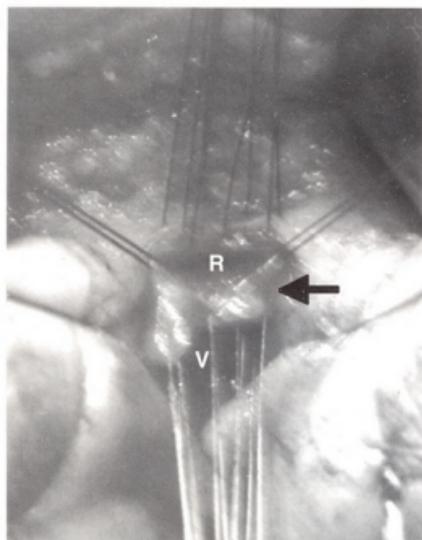


Fig. 5: pared común entre el recto y la vagina (ó la uretra en el varón). R: recto, V: vagina.

maciones asociadas: en el 34% urinarias (93 pacientes), en el 15% esquelética (37 pacientes) y en el 13% un sacro anormal. Un 15% de los pacientes presentan un periné plano y pequeño, con pobre desarrollo esfinteriano. Esto coincide con otras series publicadas (1-11).

Es llamativo que en este grupo de pacientes con SD, no se hayan detectado estas asociaciones que son frecuentes en los niños con MAR.

En la tabla 1 resumimos las características de los pacientes con SD en la serie estudiada.

Se ha reportado que en los pacientes con SD el ano imperforado suele ser bajo y sin fistula (2). En esa comunicación sobre 14 pacientes, los autores recomiendan un abordaje perineal neonatal sin colostomía en los pacientes con SD, por ser altamente probable que se trate de un ano imperforado bajo. En nuestra serie de similar número de pacientes, no hemos comprobado que esto sea correcto.

En los neonatos sin evidencia de fistula en el periné, en el vestíbulo vaginal o en la vía urinaria (meconio en la orina), la semiología no es suficiente para adoptar una táctica inicial. En este grupo sin fistula evidente es donde el invertograma tiene más valor y debe realizarse antes de asumir una conducta (1).

Si debiéramos optar por una táctica en los pacientes con SD, sin contar con un diagnóstico de certeza, una colostomía sigmoidea sería más seguro según la menor frecuencia de recto bajo observada en esta serie (10).

Tampoco coincidimos con la definición de ano imperforado bajo que ha sido utilizada, ni con la forma en que fue determinada la altura rectal (2). El colograma distal con contraste hidrosoluble permite evaluar la altura rectal y comprobarlo en el intraoperatorio (12). El invertograma es confiable solamente en los casos de recto bajo.

Cuando el recto está ubicado a nivel del elevador y hasta 2 cm. del nivel cutáneo, la malformación no debe considerarse baja ni debe ser tratada sin la protección de una colostomía (1-10). Luego del análisis de nuestros casos, vemos que el recto se encontraba a más de 3 cm. del nivel cutáneo en 11 de los 13 pacientes y en 2 de ellos se ubicaba supraelevador. Un abordaje neonatal sin colostomía hubiera sido riesgoso para el éxito de la reconstrucción y de la función esfinteriana. No hubiera sido acertado haberlos operado sin colostomía, ya que requirieron un abordaje sagital posterior mucho más amplio que el utilizado para una anoplastia (8-10).

Sólo recomendaríamos un abordaje sagital posterior mínimo en el período neonatal, ante un invertograma concluyente de ano imperforado bajo. Esto sólo ocurrió en un caso en esta serie ya que el otro paciente fue referido ya con una colostomía.

Las características comunes encontradas en este grupo de pacientes con MAR y SD, sugieren aspectos predecibles (tabla 1), pero la altura del recto deberá ser determinada individualmente, ya que no se trata invariablemente de un ano imperforado bajo.

- Ausencia de fistula rectal (cutánea-genital ó urinaria)
- Ausencia de malformaciones asociadas (excepto cardiopatías)
- Buen desarrollo muscular esfinteriano y sacro normal
- Pared común entre recto y uretra ó vagina

Tabla 1: características comunes en el grupo de pacientes con MAR y SD.

Bibliografía

1. Peña A.: Atlas of Surgical Management of Anorectal Malformations. Springer Verlag, New York 1989.
2. Black CT, Sherman JO: The association of low imperforate anus and Down's Syndrome. J Pediatr Surg 24:92-94, 1989.
3. Stephen FD, Smith ED: Anorectal malformations in children. Chicago, Year Book Medical, 1971, pp 144, 164.
4. De Vries P, Peña A: Posterior sagittal anorectoplasty. J Pediatr Surg 17:638-643, 1982.
5. Peña A, De Vries P: Posterior sagittal anorectoplasty: Important technical considerations and new applications. J

- Pediatr Surg 17:796-811, 1982.
6. *Peña A*: Surgical treatment of high imperforate anus. *World J Surg* 9:236-243, 1985.
 7. *Peña A*: Surgical management of anorectal malformations: Unified concept. *Pediatr Surg Int* 3:81-93, 1988.
 8. *Heinen F, Bailez M, Solana J*: Malformaciones anorrectales I: Fístula vestibular. *Rev de Cirugía Infantil* 2(4):184-153, 1992.
 9. *Peña A*: Posterior sagittal anorectoplasty: Results in the management of 332 cases of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 3:94-104, 1988.
 10. *Heinen F, Bailez M, Solana J*: Táctica de la colostomía en los niños con ano imperforado. *Rev de Cirugía Infantil* 1:19-23, 1991.
 11. *Santulli TV, Schullinger JN, Kiesewetter WB et al*: Imperforate anus. A survey from the members of the Surgical Section of the American Academy of Pediatrics. *J Pediatr Surg* 6:484-488, 1971.
 12. *Heinen F, Lipsich J*: Valoración por imágenes de las malformaciones anorrectales. Actas de las 2º Jornadas Multidisciplinarias. Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan, Buenos Aires 25-28 de Agosto de 1993.

Trabajo presentado en el XXVII Congreso Argentino de Cirugía Infantil, Mendoza, noviembre de 1993.

Dr. F. Heinen

Av. Crámer 1853 8ºC
(1428) Buenos Aires
Argentina