



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION
SECRETARIA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA**

**INE
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACION**

**MALFORMACIONES CONGENITAS ASOCIADAS EN
PACIENTES CON MALFORMACION ANORRECTAL
ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE
PEDIATRIA DE ENERO DE 1995 A DICIEMBRE DEL
2000**

TESIS DE INVESTIGACION

**PARA OBTENER EL DIPLOMA DE:
ESPECIALISTA EN CIRUGIA PEDIATRICA**

QUE PRESENTA:

DRA. ALBA ROCIO BARRAZA LEON

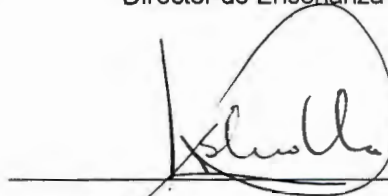


MEXICO, D.F. 2001

MALFORMACIONES CONGENITAS ASOCIADAS EN PACIENTES CON MALFORMACION
ANORRECTAL ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA
DE ENERO DE 1995 A DICIEMBRE DEL 2000




Dr. Pedro A. Sánchez Márquez
Director de Enseñanza



Dr. Luis Heshiki Nakandakari
Jefe del Departamento de Enseñanza de Pre y Posgrado

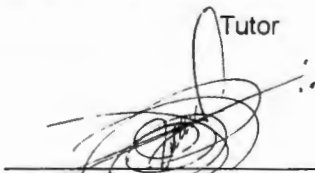


Dr. Jorge E. Meza Vallejos
Jefe del Departamento de Cirugía General
Profesor Titular del Curso de Cirugía Pediátrica



Dr. Luis de la Torre Mondragón
Médico Adscrito al Departamento de Cirugía General

Tutor



Dr. Pedro Gutiérrez Castellón
Jefe del Departamento de Metodología de la Investigación
Asesor Metodológico

RESUMEN

Antecedentes. Las Malformaciones Anorrectales (MAR) son un espectro de alteraciones congénitas en el cual no se forma el ano-recto, terminando el tubo digestivo en fondo de saco o bien en un trayecto fistuloso. Pueden presentarse en forma aislada o asociadas a otras malformaciones, según la serie más grande, sacro-espinales y urinarias principalmente, sin embargo, por ser una serie peculiar y no ser representativa de lo que sucede en la población general, este estudio establece la frecuencia de los tipos de MAR, de las malformaciones asociadas y su correlación en el Instituto Nacional de Pediatría de enero de 1995 a diciembre del 2000.

Material y Método. Estudio retrospectivo, descriptivo, observacional, transversal y comparativo. Se estudiaron los expedientes clínico y radiológico para determinar los tipos de MAR, género y sus malformaciones asociadas. Se realizó un análisis descriptivo y comparativo con la prueba de chi cuadrada de Pearson.

Resultados. Se incluyeron 143 pacientes, 62% masculinos. Las MAR más frecuentes fueron la MAR con fístula recto perineal en niño, fístula recto-vestibular y fístula recto-uretro-bulbar con un porcentaje de 63%. Setenta y cuatro por ciento de los casos tuvieron al menos una malformación asociada. Las malformaciones asociadas más frecuentes fueron urinarias (37%), cardíacas (30%) y la asociación VACTER (25%). Todos los pacientes con síndrome de Down tuvieron MAR sin fístula. En 15% de los casos se detectó acidosis tubular renal. Todos los casos de cloaca, fístula recto vaginal y vesical tuvieron malformaciones asociadas. La MAR con fístula al vestíbulo presentó la mayor cantidad de malformaciones asociadas con significancia estadística. La MAR con menor frecuencia de malformaciones asociadas fue la fístula recto-perineal.

Conclusiones. Contrario a la serie del Dr. Peña las cardiopatías ocuparon el 2do. lugar en frecuencia. La acidosis tubular renal puede asociarse a MAR aún en ausencia de uropatía. Las niñas con fístula recto-vestibular deben ser bien evaluadas, antes de decidir su corrección quirúrgica sin colostomía.

En la Clínica de Colon y Recto del INP el protocolo de estudio de los pacientes con MAR, además de radiografías de columna y ultrasonido renal, se incluirá una evaluación cardiológica y determinaciones de bicarbonato sérico y urinario durante el seguimiento de los casos.

ANTECEDENTES

Las malformaciones anorrectales (MAR) son defectos congénitos en los que el recto termina en una fístula al periné, a la uretra, al vestíbulo, a la vagina o en fondo de saco, es decir, sin fístula. En las niñas existe además, otra MAR en donde confluyen la vía urinaria (uretra), vagina y recto formando un canal común que desemboca en un solo orificio en la vulva llamada, Cloaca.

Estas malformaciones se presentan en forma aislada o asociadas a otras malformaciones de la columna vertebral, corazón, aparato gastrointestinal, genitourinario o músculo-esquelético. Además, se asocian síndromes genéticos como el síndrome de Down o como parte de la asociación VACTER.^{1,2} Este trabajo, establece además de lo anterior, la relación con acidosis tubular renal.

En la literatura existen referencias aisladas de la incidencia de malformaciones congénitas asociadas en pacientes con MAR. La serie más grande publicada de pacientes con MAR es del Dr. Alberto Peña Rodríguez, quien refiere que las malformaciones sacro-espinales son las más frecuentes y se presentan en 85% de los pacientes, las malformaciones urinarias en 48% incrementándose al 90% en casos de cloaca, sin embargo, como el mismo Dr. Peña refiere, sus resultados no pueden ser aplicados a otras poblaciones, ya que su serie incluye un gran número de pacientes con MAR complejas.³ Desafortunadamente, otras series no pueden ser comparadas con la nuestra debido a que la clasificación de los tipos de MAR que utilizamos en el INP, y que es la propuesta por el Dr. Peña, no es la misma en estas publicaciones.

Es por esto que fue necesario establecer las características propias de los pacientes con malformación anorrectal que atendemos en el Instituto Nacional de Pediatría, ya que nos permitirá definir criterios de estudio, terapéuticos y pronósticos para nuestros pacientes.

OBJETIVOS

1. Conocer el tipo y frecuencia de las MAR que se atienden en el INP
2. Conocer el tipo y la frecuencia de las malformaciones asociadas en pacientes con MAR tratados en el INP
3. Conocer el tipo y frecuencia de malformaciones asociadas de acuerdo al tipo de MAR

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los expedientes clínicos y radiológicos de los pacientes con diagnóstico de MAR atendidos en el Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México, que ingresaron de enero de 1995 a diciembre del año 2000.

Las radiografías AP y Lateral de sacro fueron revisadas y en cada una se calculó el índice sacro-iliaco, de acuerdo a los propuesto por el Dr. Peña.⁴

Los tipos de MAR se clasificaron de acuerdo a la clasificación propuesta por el Dr. Peña.³

Niños

MAR sin fístula

MAR con fístula al periné

MAR con fístula bulbar

MAR con fístula prostática

MAR con fístula a la vejiga

Niñas

MAR sin fístula

MAR con fístula al periné

MAR con fístula al vestíbulo

MAR con fístula a la vagina

Cloaca

En cada caso se registró: Género del paciente, tipo de MAR y malformaciones asociadas.

Éstas últimas se dividieron en urinarias, vertebrales, cardíacas, gastrointestinales, acidosis tubular renal, músculo-esqueléticas, síndrome de Down, asociación VACTER y diversas.

En cada categoría las malformaciones se describieron según el tipo específico de malformación.

Se realizó un análisis descriptivo de los tipos de MAR, género y malformaciones asociadas.

Los tipos de MAR fueron contrastados con las malformaciones asociadas. Para comparar los

tipos de malformación asociada con cada tipo de MAR, se realizó un análisis comparativo con la prueba de chi cuadrada de Pearson, se considero que había diferencia estadísticamente significativa cuando el valor de p fue menor de 0.05

Definiciones operativas

MAR no clasificable: Se define así a 17 pacientes en quienes no se estableció el tipo de MAR, en 13 por haber sido operados fuera del INP, y en 4 del sexo masculino por no tener colostograma distal y no tener evidencia clínica de fístula.

Sacro normal: 3 o más vértebras, sin malformaciones y con índice sacro mayor de 0.5

Sacro malformado: 2 o menos vértebras, o malformación evidente, o índice sacro menor de 0.5.

El diagnóstico de asociación VACTER se integró cuando el paciente presentaba al menos 3 criterios del acrónimo: Malformaciones Vertebrales, Anorrectales, Cardíacas, TraqueoEsofágicas, Renales o del eje Radial.⁶

RESULTADOS

TIPO Y FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES ANORRECTALES

En el Instituto Nacional de Pediatría de enero de 1995 a diciembre del 2000 se atendieron 143 pacientes con diagnóstico de malformación anorrectal, tabla 1. Ochenta y ocho pacientes (62%) fueron del género masculino y 55 (38%) del femenino. En la tabla 2 se enlistan los tipos de MAR de acuerdo al género, y en las tablas 3 y 4 se describen de acuerdo a su frecuencia.

Tabla 1. Malformaciones Anorrectales atendidas en el Instituto Nacional de Pediatría de 1995 al 2000

Año	No. de pacientes
1995	29
1996	17
1997	15
1998	23
1999	33
2000	26
Total	143

Promedio 23.8 pacientes por año

Tabla 2. Frecuencia de los tipos de MAR de acuerdo al género en 143 pacientes

Masculino			Femenino		
	#	%		#	%
Perineal	37	42	Vestibular	28	50
Bulbar	26	29	Perineal	12	21
Prostática	6	6	Sin fistula	8	14
Sin fistula	3	3	Cloaca	4	7
Vesical	1	1	Vaginal	1	1
No clasificable	15	17	No clasificable	2	3
Total	88	62	Total	55	38

Tabla 3. Frecuencia de los tipos de MAR en 143 Pacientes atendidos en el INP de 1995 al 2000

	#	%
Perineal	49	34.2
Fistula Recto-Uretral	32	22.3
Fistula Recto-Vestibular	28	19.5
Sin fistula	11	7.6
Cloaca	4	2.7
Fistula Recto-Vaginal	1	0.6
Fistula Recto-Vesical	1	0.6
No clasificable	17	11.8

Tabla 4. Frecuencia de los tipos de MAR en 143 pacientes atendidos en el INP de 1995 al 2000

Tipo de MAR	#	%
Perineal (niño)	37	25.8
Vestibular	28	19.5
Bulbar	26	18.1
Perineal (niña)	12	8.4
Sin fistula (niña)	8	5.6
Prostática	6	4.2
Cloaca	4	2.8
Sin fistula (niño)	3	2.1
Vaginal	1	0.7
Vesical	1	0.7
No clasificable	17	11.9
Total	143	100.0

TIPO Y FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES ASOCIADAS

El 74.2% de los pacientes con MAR, 106 casos, tuvieron al menos una malformación asociada. En la tabla 5 se enlistan las malformaciones asociadas de acuerdo a su frecuencia.

Tabla 5. Frecuencia de malformaciones asociadas en 143 pacientes con MAR

	#	%
Urinarias	53	37.0
Cardíacas	43	30.0
Asociación VACTER	37	25.8
Vertebrales *	34	25.0
Acidosis tubular renal	22	15.3
Diversas	20	13.9
Músculo-esqueléticas	16	11.1
Gastrointestinales	11	7.7
Síndrome de Down	10	6.9
Sin malformación asociada	37	25.8

* 7 pacientes no fueron incluidos por falta de radiografías

Las malformaciones urinarias, se presentaron en 53 pacientes, 37%, hidronefrosis, vejiga neurogénica, reflujo vesicoureteral, criptorquidia, agenesia renal e hipospadias, fueron las más frecuentes. En la tabla 6 se muestran todas las malformaciones urinarias y su frecuencia.

Tabla 6. Frecuencia de malformaciones urinarias asociadas en 53 pacientes

	#	%
Hidronefrosis	25	47.1
Vejiga neurogénica	20	37.7
Reflujo vesico-ureteral	18	33.6
Criptorquidia	10	18.8
Hipospadias	7	13.1
Agenesia renal	7	13.1
Hipoplasia renal	4	7.5
Doble sistema colector	4	7.5
Ambigüedad de genitales	4	7.5
Extrofia vesical	3	5.6
Ectopia renal	3	5.6
Estenosis ureteropiélica	2	3.7
Uréter ectópico	2	3.7
Duplicación de vejiga, pene y uretra	1	1.8
Duplicación de pene	1	1.8
Escroto en chal	1	1.8
Estenosis ureterovesical	1	1.8
Nefrocalcinosis	1	1.8
Riñón multiquístico	1	1.8
Exclusión renal bilateral	1	1.8

Las malformaciones cardíacas, se presentaron en 43 pacientes, 30% de los casos, las más frecuentes fueron persistencia del conducto arterioso, comunicación interventricular y comunicación interauricular. En la tabla 7 se describen todas las malformaciones cardíacas encontradas y su frecuencia.

Tabla 7. Frecuencia de malformaciones cardíacas asociadas en 43 pacientes

	#	%
PCA	24	55.5
CIV	11	25.4
CIA	10	23.0
Tetralogía de Fallot	3	6.9
Doble cámara de ventrículo derecho	3	6.9
Estenosis pulmonar	3	6.9
Coartación aórtica	2	4.6
Canal aurículo ventricular	1	2.3
Dextrocardia	1	2.3
Atresia tricuspídea	1	2.3
Cava superior izquierda	1	2.3

Para el análisis de las malformaciones vertebrales se incluyeron 136 pacientes, 7 casos fueron excluidos por no tener radiografías de columna. Estas malformaciones se presentaron en 34 pacientes, 25% de los casos. Se dividieron para su estudio, en malformaciones del sacro que se encontraron en 27 pacientes y malformaciones de columna lumbar, torácica y cervical que se presentaron en 10 pacientes. Tres pacientes presentaron tanto malformación del sacro como de columna.

En 20 pacientes, 14% de los casos se encontraron diversas malformaciones que no pueden ser integradas en ningún grupo y que se enlistan en la tabla 8.

Tabla 8. Diversas malformaciones asociadas en 143 pacientes con MAR

Microcefalia	2
Espectro fascio aurículo vertebral	2
Agnesia de vagina	2
Fibrolipoma perineal	1
Lipoma pararectal	1
Hemangioma en glúteo	1
Mielomeningocele	1
Lipomielomeningocele anterior	1
Dilatación quística de origen en canal epididimario	1
Labio y paladar hendido	1
Duplicación de vulva, vagina y útero	1
Duplicación de útero y vagina. Sx de Moebius	1
Síndrome de Smith Lemli Opitz	1
Asociación CHARGE	1
Síndrome de Apert	1
Síndrome de línea media inferior	1
Agnesia de cuerpo caloso e hiperplasia suprarrenal	1

Las malformaciones músculo-esqueléticas se presentaron en 15 pacientes, 10% de los casos y las más frecuentes fueron las alteraciones del eje radial, luxación congénita de cadera y microtia. Estas malformaciones y su frecuencia, se enlistan en la tabla 9.

	#	%
Alteraciones del eje radial	6	40
Luxación congénita de cadera	3	20
Microtia	3	20
Pie equinovaro	2	13.3
Clinodactilia	1	6.6
Remanentes pre-auriculares	1	6.6

Las malformaciones gastrointestinales se presentaron en 11 pacientes, 7.7%. Las más frecuentes fueron atresia de esófago, duplicación intestinal y divertículo de Meckel. En la tabla 10 se enlistan todas las malformaciones gastrointestinales encontradas y su frecuencia.

	#	%
Atresia de esófago	6	54.2
Duplicación intestinal	2	18.1
Divertículo de Meckel	2	18.1
Malrotación intestinal	1	9.0
Atresia intestinal	1	9.0

En treinta y siete pacientes, 25.8%, se integró la asociación VACTER , en 22 , 15%, se documentó acidosis tubular renal y 10 pacientes, 6.9%, tuvieron síndrome de Down.

MALFORMACIONES ASOCIADAS DE ACUERDO AL TIPO DE MALFORMACION ANORRECTAL

Para comparar las malformaciones asociadas con los tipos de MAR se realizó la prueba estadística de chi cuadrada de Pearson considerándose estadísticamente significativo cuando el valor de p fue menor de 0.05.

Para este análisis, se incluyeron los 126 pacientes en los que se pudo determinar el tipo de MAR, y cuando se contrastaron en particular las malformaciones vertebrales con el tipo de MAR, se incluyeron 120 pacientes que sí contaban con radiografías de columna y que además se conocía el tipo de MAR.

Treinta y cinco pacientes, 27.7%, tuvieron MAR sin otra malformación asociada, de éstos, los pacientes con fístula recto perineal fueron los más frecuentes siendo estadísticamente significativo con una $p = 0.010$, tabla 11.

	#	%
Perineal	23	16.0
Bulbar	6	4.1
Vestibular	4	2.7
Prostática	2	1.3
Sin fístula	0	0
Vesical	0	0
Vaginal	0	0
Cloaca	0	0
Total	35	27.7

Malformaciones urinarias

Las malformaciones urinarias fueron más frecuentes en pacientes con fístula a la uretra bulbar, al vestíbulo y al periné, sin embargo el análisis estadístico no fue significativo, $p=0.117$, tabla 12.

Tabla 12. Frecuencia de Malformaciones Urinarias de acuerdo al tipo de MAR en 126 pacientes

	#	%
Bulbar	12	9.5
Vestibular	11	8.7
Perineal	11	8.7
Sin fístula	3	2.3
Cloaca	3	2.3
Prostática	1	0.7
Vesical	1	0.7
Vagina	0	0
Total	42	33.3

χ^2 11.5, gl 7, $p=0.117$

Al comparar los tipos de malformación urinaria con los tipos de MAR, la hidronefrosis y la vejiga neurogénica fueron más frecuentes en pacientes con fístula vestibular y fístula a uretra-bulbar con valores de p significativos, tablas 13 y 14.

Tabla 13. Frecuencia de Hidronefrosis en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	6	4.7
Bulbar	6	4.7
Cloaca	3	2.3
Sin fístula	2	1.5
Perineal	2	1.5
Prostática	1	0.7
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	20	15.8

χ^2 17.6, gl 7, $p=0.014$

Tabla 14. Frecuencia de Vejiga Neurogénica en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	4	3.0
Bulbar	4	3.0
Cloaca	3	2.3
Perineal	1	0.7
Sin fístula	0	0
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	12	9.5

χ^2 26.8, gl 7, $p=0.0001$

La criptorquidia e hipospadias son más frecuentes en pacientes con fístula uretra-bulbar con valores estadísticamente significativos, tablas 15 y 16.

Tabla 15. Frecuencia de Criptorquidia en 126 pacientes con MAR

	#	%
Bulbar	4	3.1
Perineal	2	1.5
Vesical	1	0.7
Sin fístula	0	0
Prostática	0	0
Vestibular	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	7	5.5

χ^2 24.9, gl 7, p=0.001

Tabla 16. Frecuencia de Hipospadias en 126 pacientes con MAR

	#	%
Bulbar	6	4.7
Perineal	1	0.7
Sin fístula	0	0
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vestibular	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	7	5.5

χ^2 19.3, gl 7, p=0.007

La agenesia renal y el reflujo vesicoureteral fueron más frecuentes en pacientes con fístula vestibular y a uretra-bulbar, el análisis estadístico mostró que solo la agenesia renal es significativa, con una p=0.0001, tablas 17 y 18.

Tabla 17. Frecuencia de Agenesia Renal en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	3	2.3
Bulbar	2	1.5
Vesical	1	0.7
Sin fístula	0	0
Perineal	0	0
Prostática	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	6	4.7

χ^2 26.2, gl 7, p=0.0001

Tabla 18. Frecuencia de Reflujo Vesicoureteral en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	6	4.7
Bulbar	5	3.9
Perineal	2	1.5
Cloaca	2	1.5
Sin fístula	1	0.7
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	16	12.6

χ^2 12.5, gl 7, p=0.085

Malformaciones cardíacas

Las malformaciones cardíacas fueron más frecuentes en los pacientes con fístula al vestíbulo, uretra-bulbar, periné y MAR sin fístula con una p significativa de 0.008, tabla 19.

Tabla 19. Frecuencia de Malformaciones Cardíacas en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	12	9.5
Bulbar	9	7.1
Perineal	8	6.3
Sin fístula	8	6.3
Cloaca	2	1.5
Prostática	1	.7
Vagina	1	.7
Vesical	0	0
Total	43	34.1

χ^2 19.1, gl 7, p=0.008

El análisis comparativo de las tres malformaciones cardíacas más frecuentes con los tipos de MAR, demostró estadísticamente que la CIV fue más frecuente en pacientes con MAR sin fístula, la PCA y la CIA tuvieron una p mayor de 0.05, tablas 20 a la 22.

Tabla 20. Frecuencia de CIV en 126 pacientes con MAR

	#	%
Sin fístula	4	3.1
Vestibular	3	2.3
Bulbar	2	1.5
Perineal	1	0.7
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	10	7.9

χ^2 15.8, gl 7, p=0.027

Tabla 21. Frecuencia de PCA en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	7	5.5
Bulbar	6	4.7
Sin fístula	4	3.1
Perineal	3	2.3
Prostática	1	0.7
Cloaca	1	0.7
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	22	17.4

χ^2 9.3, gl 7, p=0.228

Tabla 22. Frecuencia de CIA en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	3	2.3
Sin fístula	2	1.5
Perineal	2	1.5
Bulbar	2	1.5
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	9	7.1

χ^2 4.1, gl 7, p=0.758

Asociación VACTER

Al contrastar los tipos de MAR con asociación VACTER, fue más frecuente en los pacientes con fístula recto-vestibular y fue estadísticamente significativo, tabla 23.

	#	%
Vestibular	14	11.1
Bulbar	7	5.5
Cloaca	3	2.3
Perineal	3	2.3
Sin fístula	2	1.5
Prostática	2	1.5
Vaginal	1	0.7
Vesical	0	0
Total	32	25.3

χ^2 27.5, gl 7, $p=0.0001$

Malformaciones vertebrales

Las malformaciones vertebrales fueron más frecuentes en pacientes con fístula vestibular y el análisis estadístico es significativo con una $p=0.018$, tabla 24.

	#	%
Vestibular	9	7.5
Perineal	6	5.0
Bulbar	5	4.1
Cloaca	3	2.5
Prostática	3	2.5
Sin fístula	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	26	21.6

χ^2 16.8, gl 7, $p=0.018$

Al analizar las malformaciones vertebrales por segmento, el sacro malformado fue más frecuente en pacientes con fístula vestibular, con una p significativa de 0.032, tabla 25. El segmento cervico-tóraco-lumbar no mostró diferencia estadística tabla 26.

Tabla 25. Frecuencia de Sacros Malformados en 120 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	7	5.8
Perineal	5	4.1
Bulbar	4	3.3
Cloaca	3	2.5
Prostática	2	1.6
Sin fistula	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	21	17.5

χ^2 15.3, gl 7, p=0.032

Tabla 26. Frecuencia de Malformaciones de Columna Lumbar-Torácica-Cervical en 120 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	3	2.5
Perineal	2	1.6
Bulbar	1	0.8
Prostática	1	0.8
Cloaca	1	0.8
Sin fistula	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	8	6.6

χ^2 5.5, gl 7, p=0.594

Acidosis Tubular Renal

La acidosis tubular renal fue más frecuente en pacientes con fístula al vestíbulo, y uretra-bulbar con un valor de $p = 0.007$, tabla 27. Doce pacientes tenían uropatía que explica el origen del daño tubular, sin embargo 5 no tenían uropatía, 2 pacientes con MAR con fístula recto uretro-bulbar, 1 cloaca, 1 MAR con fístula recto vestibular y una fístula recto perineal.

Tabla 27. Frecuencia de Acidosis Tubular Renal en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	5	3.9
Bulbar	5	3.9
Cloaca	3	2.3
Sin fistula	2	1.5
Perineal	2	1.5
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	17	13.4

χ^2 19.3, gl 7, p=0.007

Malformaciones músculo-esqueléticas

Las malformaciones músculo-esqueléticas se presentaron con mayor frecuencia en pacientes con fístula al vestíbulo, con un valor de $p=0.0001$, tabla 28.

Tabla 28. Frecuencia de Malformaciones Músculo-esqueléticas en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	6	4.7
Perineal	4	3.1
Sin fístula	1	0.7
Bulbar	1	0.7
Vagina	1	0.7
Cloaca	1	0.7
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Total	14	11.1

Malformaciones gastrointestinales

Las malformaciones gastrointestinales fueron más frecuentes en pacientes con fístula vestibular y a uretra-bulbar, sin embargo no fue estadísticamente significativo, tabla 29.

Tabla 29. Frecuencia de Malformaciones Gastrointestinales en 126 pacientes con MAR

	#	%
Vestibular	4	3.1
Bulbar	2	1.5
Perineal	1	0.7
Prostática	1	0.7
Cloaca	1	0.7
Sin fístula	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Total	11	8.7

X^2 7.8, gl 7, $p=0.346$

El análisis de la atresia de esófago tiene una p mayor de 0.05, tabla 30.

**Tabla 30. Frecuencia de Atresia de Esófago
en 126 pacientes con MAR**

	#	%
Vestibular	2	1.5
Bulbar	2	1.5
Prostática	1	0.7
Sin fistula	0	0
Perineal	0	0
Vesical	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	5	3.9

χ^2 6.9, gl 7, p=0.434

Síndrome de Down

Todos los pacientes con síndrome de Down presentaron MAR sin fistula, lo cual es estadísticamente significativo, con una p = 0.0001, tabla 31.

**Tabla 31. Frecuencia de Síndrome de Down
en 126 pacientes con MAR**

	#	%
Sin fistula	10	7.9
Perineal	0	0
Bulbar	0	0
Prostática	0	0
Vesical	0	0
Vestibular	0	0
Vagina	0	0
Cloaca	0	0
Total	10	7.9

χ^2 113.5, gl 7, p=0.0001

TIPOS DE MALFORMACIÓN ANORRECTAL

Y MALFORMACIONES ASOCIADAS

Al analizar cada tipo de MAR con las malformaciones asociadas, encontramos que 100% de las pacientes con cloaca, fístula recto-vaginal y recto-vesical tuvieron alguna malformación asociada, seguidas por la MAR con fístula recto-vestibular con 85%, MAR sin fístula con 81%, fístula recto-uretro-bulbar 76%, recto-uretro-prostática 66% y recto-perineal 53%.

Cloaca

Las malformaciones asociadas, más frecuentes en estas pacientes fueron urinarias, vertebrales, acidosis tubular renal y asociación VACTER, la tabla 32 muestra la frecuencia del resto de las malformaciones asociadas en pacientes con cloaca.

Tabla 32. Frecuencia de malformaciones asociadas en 4 pacientes con cloaca

	#	%
Urinarias	3	75
Cardíacas	2	50
Asociación VACTER	3	75
Vertebrales	3	75
Acidosis tubular renal	3	75
Diversas	1	25
Músculo-esqueléticas	1	25
Gastrointestinales	1	25
Sin malformación asociada	0	0

MAR con Fístula Recto-Vestibular

Veinticuatro pacientes, 85.7%, con MAR con fístula recto-vestibular presentaron malformaciones asociadas, las más frecuentes fueron asociación VACTER y malformaciones cardíacas. La tabla 33 enlista la frecuencia de las malformaciones asociadas encontradas en las pacientes con fístula vestibular.

	#	%
Asociación VACTER	14	50.0
Cardíacas	12	42.8
Urinarias	11	39.2
Vertebrales *	9	32.1
Diversas	9	32.1
Músculo-esqueléticas	6	21.4
Acidosis tubular renal	5	17.8
Gastrointestinales	4	14.2
Sin malformación asociada	4	14.2

* 1 paciente no fue incluido por falta de radiografías

MAR sin fístula

Esta MAR se presentó en 11 pacientes, 10 de ellos con síndrome de Down, tabla 34. La otra, una niña, con un orificio en el vestíbulo, al momento de la cirugía, se demostró que termina en fondo de saco ciego y no se comunica con el recto. Nueve de estos 11 pacientes, 82%, presentaron malformaciones asociadas, que se muestran en la tabla 35, las más frecuentes fueron malformaciones cardíacas en 72% de los casos.

	#	%
Cardíacas	7	70
Urinarias	2	20
Asociación VACTER	1	10
Acidosis tubular renal	1	10
Músculo-esqueléticas	1	10
Vertebrales *	0	0
Diversas	0	0
Gastrointestinales	0	0
Sin malformación asociada	2	20.0

* 2 pacientes no fueron incluidos por falta de Rx

	#	%
Cardíacas	8	72.7
Urinarias	3	27.2
Asociación VACTER	2	18.1
Acidosis tubular renal	2	18.1
Músculo-esqueléticas	1	9.0
Diversas	0	0
Vertebrales *	0	0
Gastrointestinales	0	0
Sin malformación asociada	2	18.1

* 2 pacientes no fueron incluidos por falta de Rx

MAR con Fístula Recto-Uretral

Para definir la frecuencia de malformaciones asociadas en pacientes con fístula rectouretral, se agruparon los 26 casos con fístula a uretra-bulbar y los 6 casos con fístula a uretra-prostática, de estos, el 75% presentó malformaciones asociadas siendo las más frecuentes las malformaciones urinarias y cardíacas, en la tabla 36 se muestra la frecuencia de las malformaciones asociadas en estos pacientes.

Tabla 36. Frecuencia de malformaciones asociadas en 32 pacientes con fístula recto-uretral.

	#	%
Urinarias	13	40.6
Cardíacas	10	31.2
Asociación VACTER	9	28.1
Vertebrales	8	25.0
Diversas	6	18.7
Acidosis tubular renal	5	15.6
Gastrointestinales	3	9.3
Musculoesqueléticas	1	3.1
Sin malformación asociada	8	25.0

MAR con Fístula Recto-Perineal

Este tipo de MAR presentó la menor frecuencia de malformaciones asociadas. En la tabla 37 se presentan las malformaciones asociadas en pacientes con fístula perineal y su frecuencia.

Tabla 37. Frecuencia de malformaciones asociadas en 49 pacientes con fístula recto-perineal

	#	%
Urinarias	11	22.4
Cardíacas	8	16.3
Diversas	8	16.3
Vertebrales *	6	12.2
Músculo-esqueléticas	4	8.1
Asociación VACTER	3	6.1
Acidosis tubular renal	2	4.0
Gastrointestinales	1	2.0
Sin malformación asociada	23	46.9

* 3 pacientes no fueron incluidos por falta de Rx

DISCUSIÓN

El Instituto Nacional de Pediatría recibe en promedio 24 pacientes por año con diagnóstico de MAR, lo que le permite coleccionar un número suficiente de pacientes representativo de la frecuencia en la que se distribuyen los distintos tipos de MAR en la población en general.

Los resultados obtenidos en este estudio, contrastan con la serie más grande publicada, la del Dr. Peña que tiene el sesgo de incluir muchos tipos de MAR complejos, por ejemplo 13.7% de cloacas vs 2.7% en nuestra serie, lo cual no puede considerarse una distribución normal en ningún hospital.⁴

El Dr. Peña informa que las malformaciones asociadas más frecuentes en sus pacientes, son sacro-espinales, en 85%, en contraste, nosotros encontramos esta alteración en cuarto sitio, con una frecuencia de 24.2%. Las malformaciones asociadas que el Dr. Peña describe en segundo lugar en frecuencia son urinarias, en 48% de los casos, en nuestra serie, se encuentran en primer lugar, con una frecuencia de 37% de los pacientes. No encontramos referencias de la frecuencia general, de malformaciones cardíacas asociadas a MAR, es importante decir que en nuestra población éstas se presentaron en segundo lugar, con una frecuencia de 30%.³

Por todo lo referido anteriormente, la Clínica de Colon y Recto del Instituto Nacional de Pediatría realizará en todo paciente con MAR, además de los estudios de columna y de la vía urinaria propuestos por el Dr. Peña, una evaluación cardiovascular y búsqueda de acidosis tubular renal, aún en pacientes sin evidencia de uropatía por la implicación en el crecimiento y desarrollo.

Como el mismo Dr. Peña menciona, la fístula recto-vestibular ha sido considerada por mucos cirujanos, una MAR con bajo riesgo quirúrgico lo que ha invitado a que se realiza su corrección, en muchas ocasiones, sin colostomía.⁶ A pesar de que esto, en cirujanos con experiencia puede ser cierto, debemos reconsiderar este punto, pues es la MAR que tiene el

mayor número de malformaciones asociadas con valores de p estadísticamente significativos, principalmente asociación VACTER en un 50%, malformaciones cardíacas y urinarias en el 40% de los casos, lo que contraindicaría una irrigación intestinal total necesaria para la anorrectoplastía sin colostomía. Esto nos obliga a realizar siempre un estudio integral, sobre en niñas con MAR con fístula recto-vestibular..

Como ya se ha descrito anteriormente, nosotros también corroboramos la peculiaridad de la asociación entre MAR sin fístula y síndrome de Down, en algunas series se describe que alrededor del 50% de los pacientes con MAR sin fístula presentan síndrome de Down, nosotros encontramos que el 100% de los pacientes con síndrome de Down, tienen MAR sin fístula.¹

La cloaca, sigue siendo una MAR que además de tener una alta complejidad en su reparación quirúrgica, es un grave problema por su alta frecuencia de asociación a otras malformaciones.

En nuestro medio, los pacientes con fístula recto-perineal llegan en forma tardía lo cual obliga a una preparación intestinal pre-quirúrgica. Nuestra serie revela que pueden tener aunque en un bajo porcentaje malformaciones cardíacas y urinarias asociadas que contraindican una irrigación intestinal que permita operarlos sin colostomía, por lo que no debemos menospreciar esta información para la toma de decisiones en estos pacientes.

La clasificación y tratamiento quirúrgico de las MAR, ha alcanzado un avance sin precedentes y pocos serán los avances en estas áreas en el futuro. Los dos aspectos fundamentales donde se deben dirigir todos los esfuerzos en el estudio de estas malformaciones son:

1. El tratamiento médico, quirúrgico o ambos, de los trastornos funcionales post operatorios manifestados por incontinencia fecal y estreñimiento principalmente

2. El estudio en forma temprana de las malformaciones asociadas que en muchos casos pueden poner en riesgo la vida de estos pacientes, principalmente en el grupo de cardiopatías, y en otras, tiene implicaciones importantes a mediano y largo plazo sobre la calidad de vida de los niños.

CONCLUSIONES

En el Instituto Nacional de Pediatría se atienden 24 pacientes con MAR por año, en promedio. El género que se afecta con mayor frecuencia es el masculino, 62%, similar a lo ya descrito en otras series.

Las tres MAR más frecuentes son fístula recto-perineal en niños, fístula recto-vestibular y fístula recto-uretra-bulbar, ocupando el 63.4% de todas las MAR.

El 74.2% de los pacientes con MAR tienen al menos una malformación asociada. Las tres malformaciones asociadas más frecuentes son urinarias, cardíacas y asociación VACTER.

Las malformaciones urinarias más frecuentes son hidronefrosis, vejiga neurogénica, reflujo vesicoureteral, criptorquidia, hipospadias y agenesia renal.

Las malformaciones cardíacas más frecuentes fueron persistencia de conducto arterioso, comunicación interventricular y comunicación interauricular.

El 25% de los pacientes tienen malformación en la columna vertebral, principalmente a nivel del sacro.

Las alteraciones del eje radial, son las malformaciones músculo-esqueléticas más frecuentes.

Las malformación gastrointestinal más frecuente es la atresia de esófago.

Quince por ciento de los pacientes cursan con acidosis tubular renal.

Siete por ciento de los casos tienen síndrome de Down.

El 25.8% de los pacientes tuvo la MAR en forma aislada. En particular, la MAR con fístula perineal, en donde, poco menos de la mitad, 47%, no malformación asociada, siendo el porcentaje más elevado y estadísticamente significativo.

La hidronefrosis, vejiga neurogénica y agenesia renal son las malformaciones urinarias más frecuentes que afectan a la MAR con fístula vestibular y a uretra-bulbar y con significancia estadística.

La criptorquidia y el hipospadias se presentan con mayor frecuencia en pacientes con MAR con fístula urinaria.

Los pacientes con MAR con fístula al vestíbulo, a uretra-bulbar, al periné y sin fístula, tienen cardiopatías con mayor frecuencia y con valor de p significativo.

La comunicación interventricular es la única cardiopatía que demostró valores con significado estadístico al compararse con los tipos de MAR, y se presentó con mayor frecuencia en pacientes con MAR sin fístula.

La asociación VACTER, las malformaciones vertebrales, el sacro malformado y las malformaciones músculo-esqueléticas, son muy frecuentes en pacientes con fístula vestibular y con significado estadístico.

La acidosis tubular renal se presenta con mayor frecuencia en pacientes con fístula vestibular y a uretra-bulbar. Puede presentarse, incluso en pacientes sin evidencia de uropatía que explique el daño tubular, su sospecha y diagnóstico son imperativos, ya que en ocasiones detiene el crecimiento y desarrollo.

Las MAR que siempre se acompañan de malformaciones asociadas son cloaca, fístula recto-vaginal y recto-vesical. Otras MAR que se asocian en más de 80% a otras malformaciones son fístula recto-vestibular y MAR sin fístula.

La cloaca presenta con mayor frecuencia malformaciones urinarias, vertebrales, acidosis tubular renal y asociación VACTER.

Solamente el 14% de las niñas con fístula recto-vestibular no tienen ninguna malformación asociada a la MAR.

La MAR sin fístula fue prácticamente exclusiva de los pacientes con síndrome de Down, por lo tanto, a esta MAR se asocian con alta frecuencia cardiopatías. En nuestra serie, hubo una paciente que fue catalogada como MAR sin fístula, sin embargo, creemos que corresponde a una fístula vestibular que se atresió.

A las fístulas recto-urinarias, las malformaciones que con mayor frecuencia se asocian son urinarias, cardíacas y asociación VACTER.

REFERENCIAS

1. Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Peña RA. Anorectal malformations and Down's syndrome. J Pediatr Surg 33:194-97, 1998
2. Rintala R, Lindahl H, Louhimo I. Vater association and anorectal malformations. Z Kinderchir 41: 22-26, 1986
3. Peña RA. Imperforate anus and cloacal malformations. In: Ashcraft KW (ed): Pediatric Surgery. 3rd ed, Philadelphia, WB Saunders, 2000, pp 473 – 492
4. Peña RA. Anorectal malformations. Sem Pediatr Surg 4: 35-47, 1995
5. Quan L, Smith D. The VATER association. J Pediatr 82: 104-106, 1973
6. Peña RA. Atlas of surgical management of anorectal malformations. New York, Springer Verlag, 1990

INE
CENTRO DE INFORMACION
DOCUMENTACION