

Malformaciones anorrectales. ¿Qué tiene que conocer el radiólogo?

Alejandro García Muñoz, José Lope Garrido Rull, Teresa María Guijo Hernández, Ildefonso Muñoz Alcántara, María Rosario Campos Arenas, Daniel Herrera Carrión.
Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

Objetivos

- Las malformaciones anorrectales (MARs) son un complejo grupo de anomalías congénitas que interesa al ano distal y al recto.
- Prevalencia: 1 de cada 5000 nacimientos.
- Predominio sexo masculino.
- En la mayoría de los casos el ano no está perforado.
- Componente entérico distal, puede ser ciego o estar fistulizado al tracto urinario, genital y periné.
- 70% de los casos asociado a otras anomalías congénitas.
- Pronóstico dependiente de la presencia y gravedad de las mismas.
- Presentes en gran número de síndromes y asociadas a múltiples anomalías congénitas multisistémicas.
- Nuestro objetivo es exponer de la forma más didáctica posible, el algoritmo radiológico fundamental para el diagnóstico y seguimiento de dicha patología, así como los hallazgos fundamentales en cada una de las diferentes técnicas de imagen, a partir de casos de nuestro centro.

Revisión del tema

Anomalías asociadas

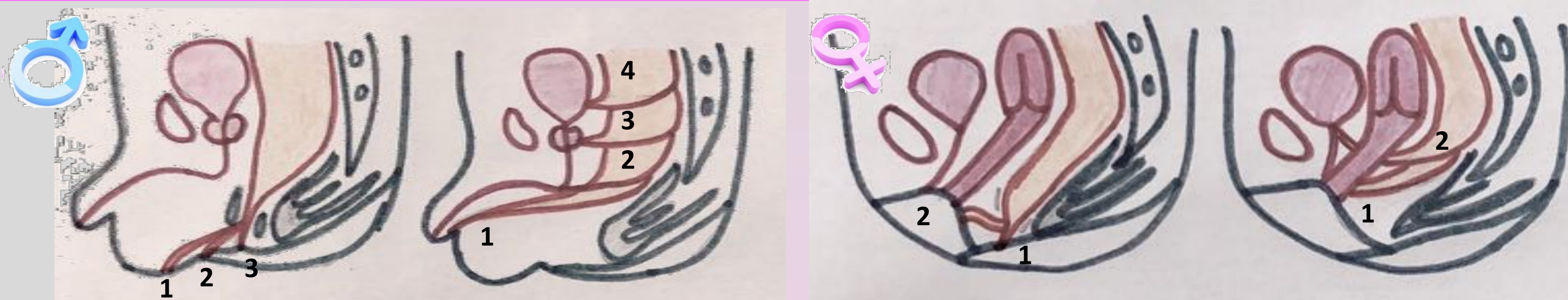
- Las anomalías urogenitales son las más frecuentes y son observadas en un 60% de los pacientes con reflujo vésico-ureteral e hidronefrosis.
- La médula espinal y la columna vertebral también se pueden ver afectados, encontrándose entre estas anomalías la agenesia y displasia del sacro y la displasia vertebral. Las principales anomalías asociadas están recogidas en la siguiente tabla:

Sistema afectado	Anomalías
Cardiovascular	Tetralogía de Fallot, defecto del tabique auricular o ventricular, dextrocardia, coartación de aorta.
Gastrointestinal	Atresia esofágica, duodenal, yeyunal o ileal, malrotación intestinal, vólvulo, divertículo de Meckel.
Musculo-esquelético	Displasia o luxación de cadera, fusión de huesos iliacos, deformidad de Madelung, artrogriposis, polidactilia, sindactilia,...
Médula espinal	Agenesia sacra, displasia vertebral, espina bífida, mielomeningocele, médula anclada.
Urogenital	Reflujo vésico-ureteral, hidronefrosis, agenesia renal, displasia renal, ectopia renal, riñón en herradura, riñón poliquístico, duplicación renal, megaureter, extrofia vdesical, micropene, hipospadia, duplicidad uterina o vaginal, atresia vulvovaginal, genitales ambiguos.

Clasificación

Basada en la posición del saco rectal, suspensorio puborrectal y la existencia o no de fístulas.

- La primera clasificación es de Wingspread, data de 1984, y divide la MAR en tres tipos en función de la localización del saco rectal en relación con el suspensorio puborrectal.
 - **Altas** cuando existe una distancia de más de 15 mm.
 - **Bajas** cuando la distancia es menor de 10 mm.
 - **Intermedias** entre 15-10 mm.
- Existe otra clasificación más reciente, de Krickenbeck, que data del año 2005, y está basada sobre todo en la presencia o ausencia de fistulas, el tipo y la localización de las mismas, así como la posición del saco rectal.

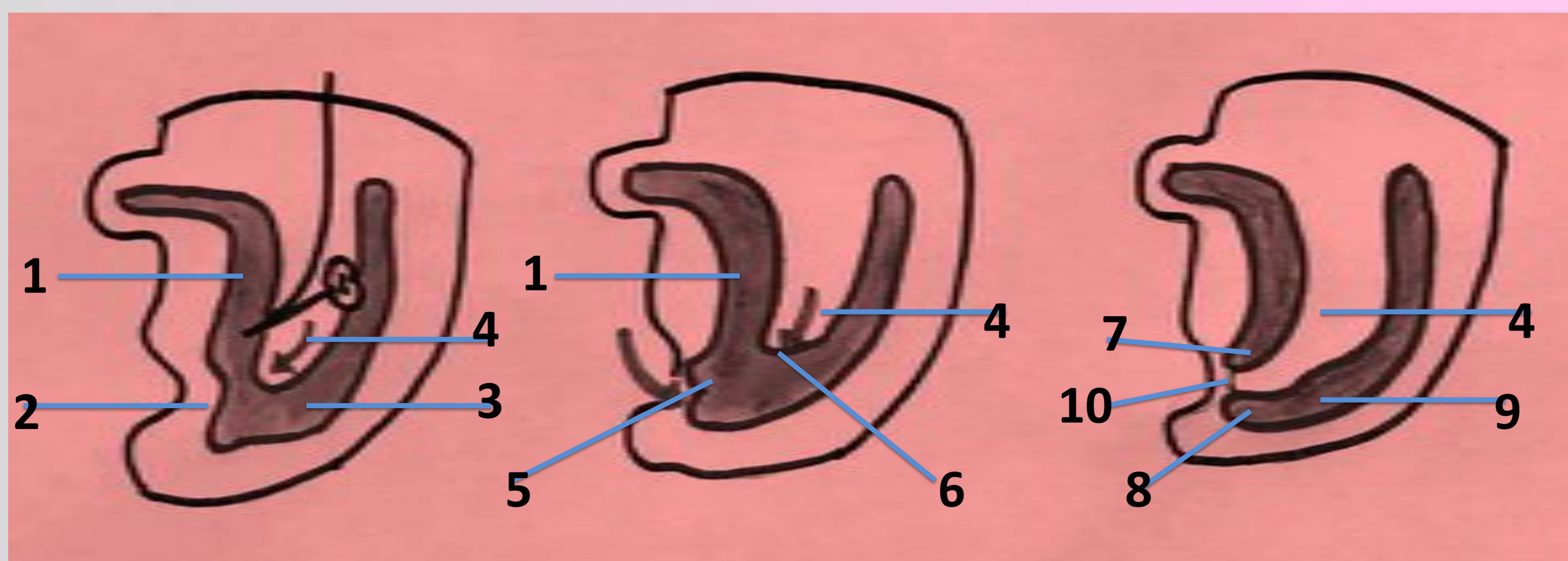


Posibles localizaciones de fístulas en varones con MAR según la clasificación de Krickenbeck. (a) Las MAR bajas tienen una abertura anterocutánea externa en el escroto (1) o en el periné (2, 3). (b) Las MAR de nivel intermedio y alto se extienden anteriormente a la base del pene (1), la uretra bulbar (2) o prostática (3) o la vejiga urinaria (4).

Posibles ubicaciones de fístulas en mujeres con MAR según la clasificación de Krickenbeck. (a) Las MAR bajas tienen una abertura externa en el perineo (1) o en el área vestibular (2). (b) La anomalía cloacal es un trastorno anatómico complejo que se manifiesta como una abertura perineal externa única con un canal común corto (1) o largo (2) para los sistemas genital, urinario y digestivo. Las fístulas rectovaginales aisladas son extremadamente raras y se consideran una variante de la anomalía cloacal.

Embriología

- El intestino primitivo se forma durante la cuarta semana de vida embrionaria, dividiéndose en tres porciones: intestino anterior, medio y posterior. La porción terminal del intestino posterior (cloaca) se divide a su vez en dos partes, ventral y dorsal, por un tabique coronal mesenquimal llamado tabique uro-rectal, separado de la cavidad amniótica por la membrana cloacal.
- Entre la cuarta y sexta semana de gestación, el intestino primitivo posterior y el seno urogenital primitivo entran dentro de la cloaca, formándose un tabique verdadero y disminuyendo la distancia entre la membrana cloacal y la punta del septo.
- En la séptima semana, la cloaca se divide definitivamente por el avance del tabique uro-rectal, originando hacia dorsal el seno ano-rectal (recto y canal anal cefálico) y hacia ventral el seno urogenital (sistema urinario y genital), que resultarán completamente independientes. Persiste aún la membrana anal que posteriormente involucionará por un proceso de apoptosis dando lugar a dos orificios uno en situación ventral o uro-genital y otro en situación dorsal o anal.
- Según el tipo de MAR que nos encontremos podremos deducir en qué momento del desarrollo embrionario se ha producido la alteración. La mayoría de las MAR dependerán de un desarrollo anormal del septo urogenital.



(a) Evolución de la cloaca en el día 32. (b, c) Subdivisión de la cloaca y el comienzo de la formación del periné en el día 36 (b) y el día 56 (c). 1 = seno urogenital primitivo, 2 = membrana cloacal, 3 = cloaca, 4 = tabique urorectal, 5 = pliegue Rathke, 6 = pliegue de Tourneux, 7 = seno urogenital primitivo, 8 = ano, 9 = recto, 10 = área perineal.

Diagnóstico

- Las pruebas de imagen tienen un papel esencial en la evaluación inicial de las MARs.
- Permiten clasificación, identificación, y determinación de la severidad de las anomalías asociadas.
- El diagnóstico prenatal ocurre en raras ocasiones (16 %), pudiendo identificarse hallazgos como oligohidramnios o presencia de una masa quística pélvica.

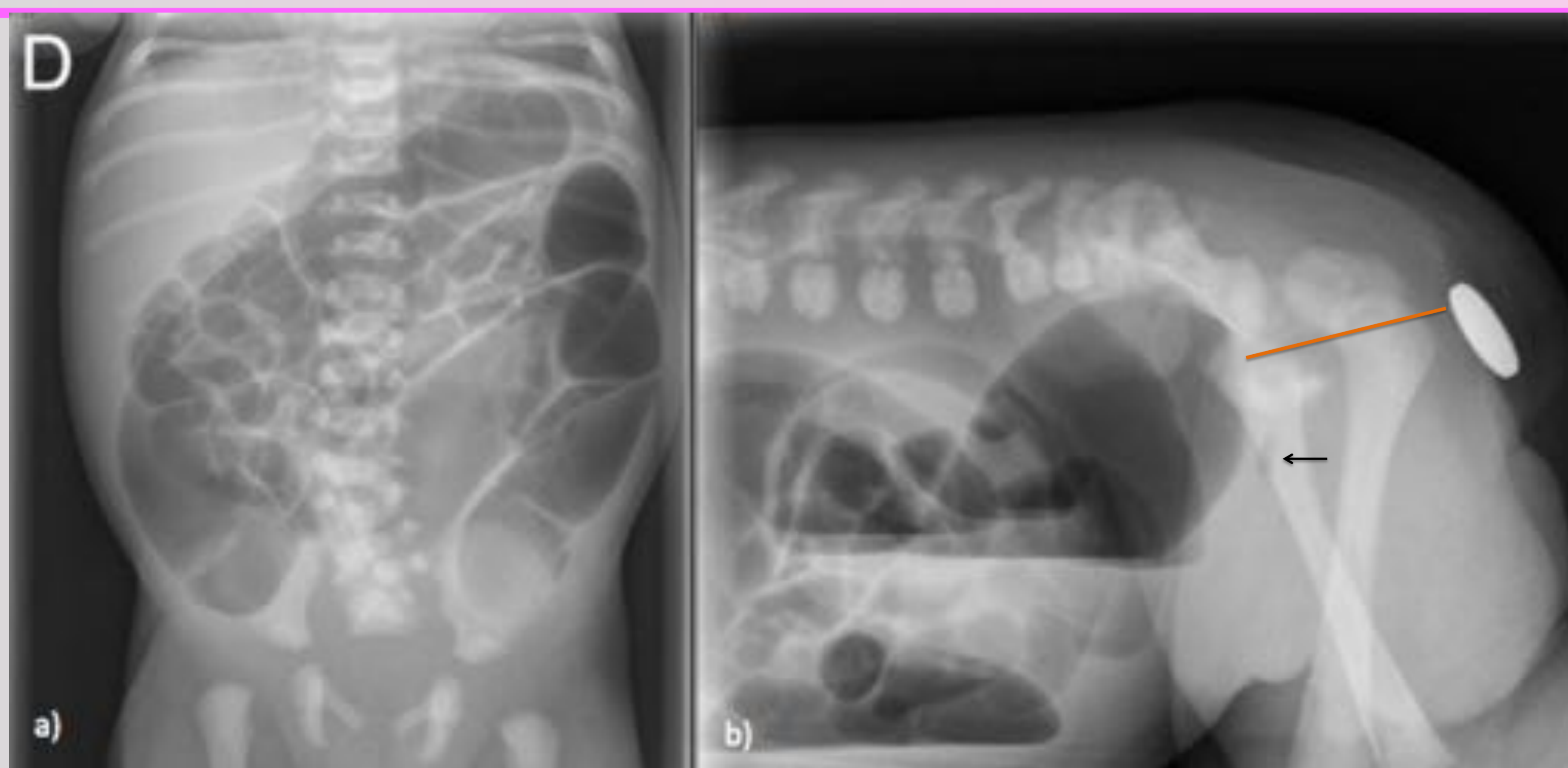
Pruebas de imagen

Radiografía convencional (Rx) de tórax, columna y pelvis (AP y lateral): puede ayudar a detectar anomalías cardíacas, costales, y vertebrales, incluyendo alteraciones en la alineación de la columna vertebral y anomalías sacras. En este caso sería recomendable completar estudio con RM.

Cada vez es menos frecuente el uso de la clásica radiografía con el niño invertido o invertograma, realizada entre las 12 y 24 horas de vida de tal manera que el aire ya ha alcanzado la parte más distal del recto. Se coloca un material radiopaco en el teórico ano y se mide la distancia desde el saco rectal repleccionado por aire y el teórico ano.

Ecografía perineal: se realiza con el niño en decúbito supino, con piernas y pelvis elevadas. Muchas veces puede ser difícil de diferenciar, ya que el llanto y el movimiento del pequeño pueden elevar la posición del saco rectal, por el aumento de la presión intra-abdominal. El examinador coloca un dedo en el periné en la localización del orificio anal y se mide la distancia entre el periné y el saco rectal distal.

Ecografía abdomino-pélvica: Permite valorar el tracto urinario y la vejiga, el cuello vesical y la uretra posterior en niños. La valoración del tracto urinario se encuentra limitada en las primeras 24 horas de vida, ya que puede existir dilatación del tracto superior por deshidratación y oliguria fisiológica del recién nacido. La detección de alguna anomalía requiere completar mediante cistouretrografía.



a) Rx anteroposterior del abdomen donde se aprecia alteración en la morfología de las vertebrales sacrococcígeas y distensión de asas con ausencia de gas distal. b) Invertograma: saco rectal lleno de aire a unos 30 mm del teórico ano (línea naranja). Pequeño trayecto de gas compatible con trayecto fistuloso (flecha negra).



a) Ecografía transperineal, donde se aprecia una distancia una distancia del saco rectal al teórico ano de 23,2 mm, en relación con MAR alta. b) Ecografía abdomino-pélvica: Terminación abrupta del recto con meconio en su interior, de aspecto oncogénico, con un punteado hiperecogénico característico. c) Ecografía abdominal: dilatación pielocalicial del riñón derecho en recién nacido con MAR.

Ecografía canal medular: Se realiza en decúbito prono, en planos sagital y trasverso. Está aceptada como valoración inicial del disrafismo espinal. Permite valorar el cono medular, presencia de masa presacra, y la integridad de la columna vertebral distal.

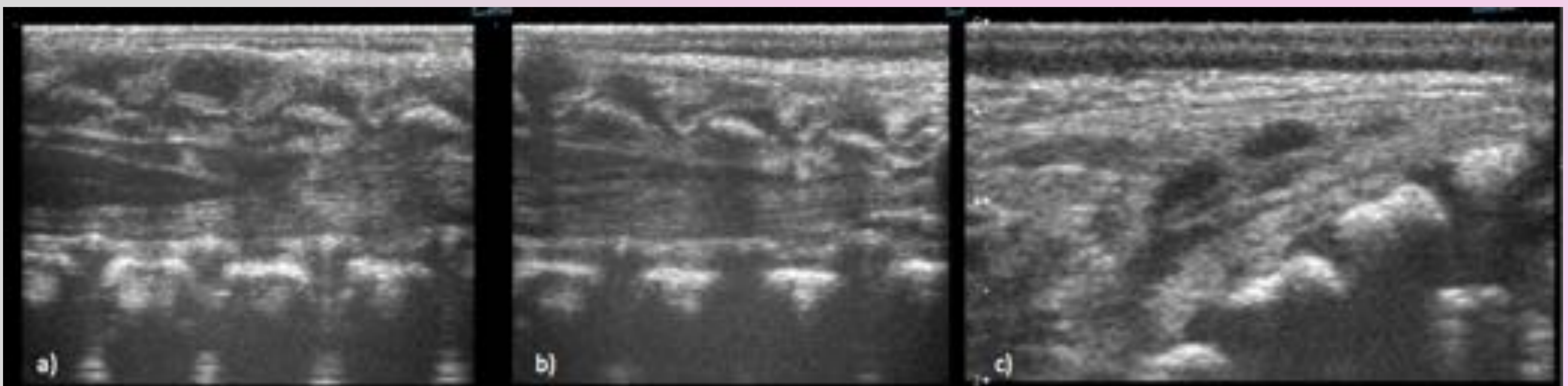
Cistouretrografía (CUMS): con administración contraste hidrosoluble intravesical.

Se realiza en pacientes con alteraciones renales y vesicales vistas en ecografía, o clínica sugestiva de fistula urinaria (e.j.: meconio en orina).

Colostograma distal con inyección de contraste hidrosoluble a alta presión: Es el mejor método para detectar las fistulas. Se debe realizar hasta que el paciente vacíe la vejiga para incrementar las opciones de localizar la fistula. Debemos tener cuidado ya que, a veces, la presión puede disminuir la distancia real, entre el saco rectal y el ano.

Resonancia Magnética (RM): Obligatorio en el caso de alteraciones óseas. Es recomendable realizarla a todos los pacientes, ya que puede haber alteraciones del cordón medular. Permite evaluar la posición real del saco rectal, tamaño, morfología y el grado de desarrollo de la musculatura antes de la cirugía.

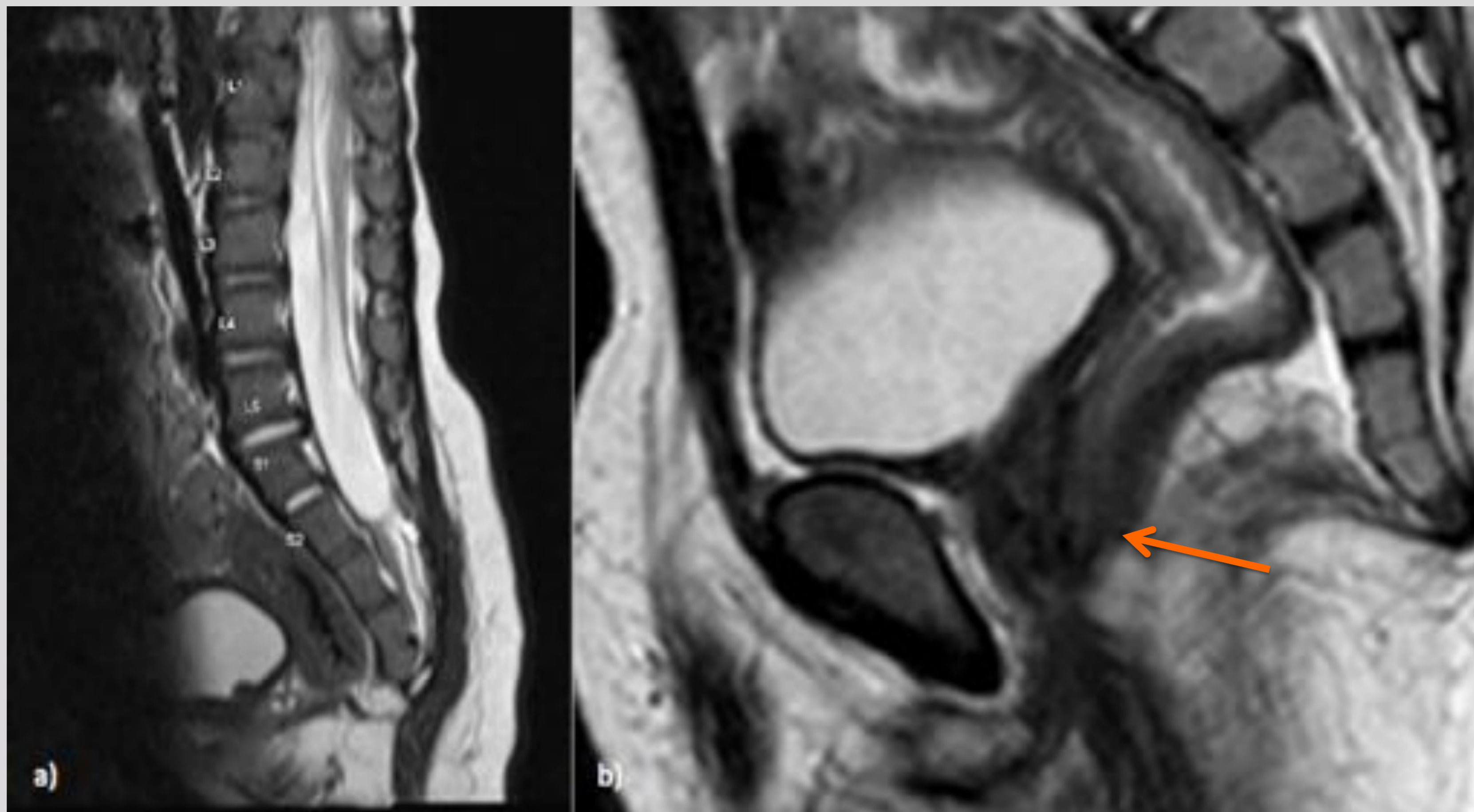
Debemos incluir: Secuencias T1 y T2 de la pelvis en los tres planos del espacio. En el plano axial obtendremos la secuencias con orientación paralela a la línea pubococcígea y en plano coronal perpendicular a la misma. En el sagital debemos incluir todo el canal medular y la fosa craneal posterior.



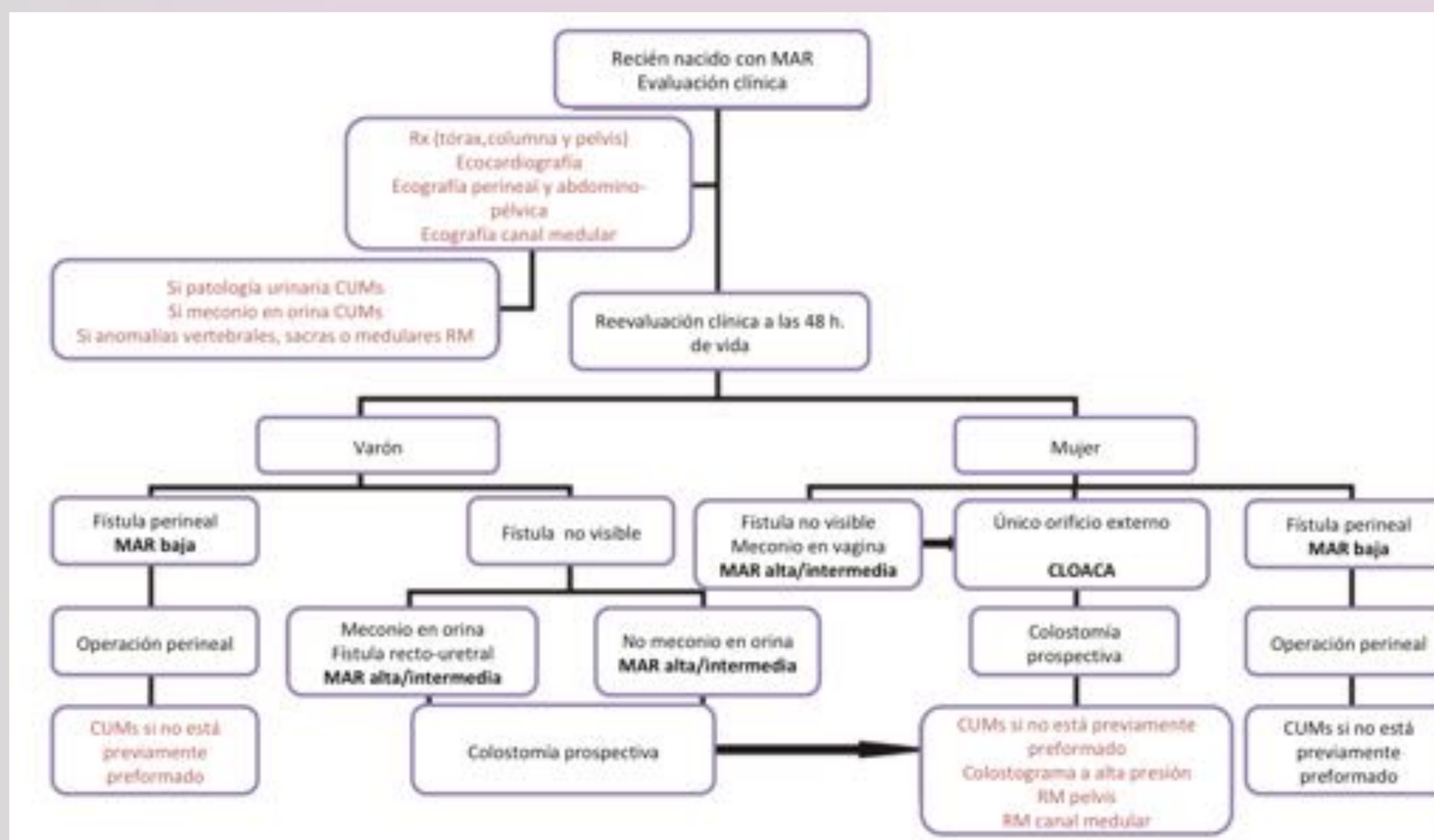
a) Ecografía de canal medular: Punta del cono medular en el nivel correspondiente a L1, que se debe afilar gradualmente como vemos en la imagen. b) se pueden ver las raicillas nerviosas individuales y móviles, de características normales. c) No se aprecian masas en región sacra ni trayectos hipoecogénicos sospechosos.



(a, b) Colostograma distal con sonda Foley mediante perfusión de contraste yodado de baja osmolaridad. Testigo de plomo en la región anal teórica. Se identifica un trayecto fistuloso a vejiga, consiguiéndose una repleción completa de la misma. c) CUMS apreciándose RVU derecho grado II, como anomalía asociada en un paciente con MAR.



a) Secuencia sagital T1, variante leve del síndrome de regresión caudal con ausencia parcial de S5 y cóccix. b) Secuencia sagital T1, hipoplasia del segmento cocciógeo. Recto inferior comunicándose con uretra membranosa a través de un sutil trayecto fistuloso hiperintenso (flecha naranja).



**Algoritmo para clasificar las MARs en base a los hallazgos clínicos y de imagen en los primeros días de vida según la clasificación de Krickenbeck. Los métodos de diagnóstico por imagen propuestos están en rojo.

Tratamiento

- **Bajas:** tratadas con anoplastia perianal (instalando en ano en la posición normal)
- **Altas:** requieren de colostomía el primer día de vida y posteriormente una ano-rectoplastia durante el primer año de vida



Enema opaco realizado después de la reparación quirúrgica de una MAR alta, sin alteraciones.

Conclusiones

- Las MARs son un complejo grupo de anomalías.
- Son resultado de un desarrollo anormal del septo uro-rectal durante el periodo prenatal.
- Las pruebas de imagen van a desempeñar un papel fundamental en la evaluación de esta patología y ayudarán a seleccionar el tratamiento más adecuado en cada caso.

Referencias

- *Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth.* Leonor Alamo, MD., Blaise J. Meyrat, MD., Jean-Yves Meuwly, MD., Resto A. Meuli, MD., PhD., Francois Gudinchet, MD. *Radiographics* 2013; 33:491-512.
- *Imágenes en anomalías anorrectales.* Dra. Karla Moënné B. *Revista Chilena de Radiología.* Vol. 9 Nº 1, año 2003; 10-12.
- Morris J, Spencer JA, Ambrose NS. MR imaging classification of perianal fistulas and its implications for patient management. *Radiographics.* 2000;20:623-635.