

11237



*Universidad Nacional Autónoma
de México*

Hospital Infantil de México
"DR. FEDERICO GOMEZ"

84

MALFORMACION ANORRECTAL EN EL HOSPITAL INFANTIL
DE MEXICO "FEDERICO GOMEZ". RELACION FAMILIAR Y
MALFORMACIONES ASOCIADAS.

TESIS

Que para obtener el Título de

PEDIATRA

Presenta:

Dr. Alberto Halabe Bucay

296258



MEXICO, D.F.

2001



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

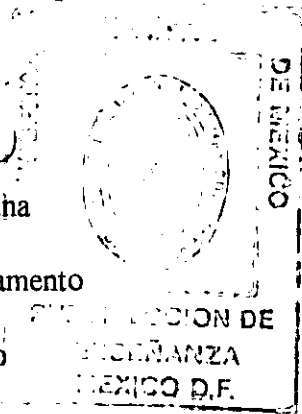
TITULO:

MALFORMACION ANORRECTAL EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO
"FEDERICO GOMEZ". RELACION FAMILIAR Y MALFORMACIONES
ASOCIADAS.

DIRECTORES DE TESIS:



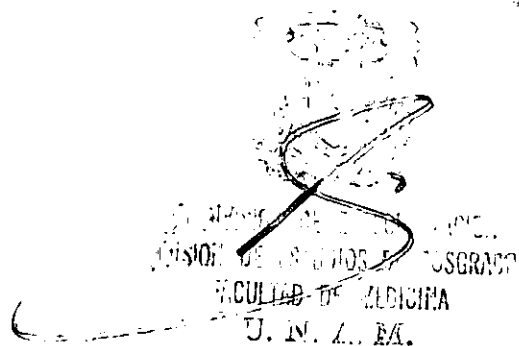
Dra Rosa Isela Ortiz de Luna
Pediatra Genetista
Médico adscrito al Departamento
de Genética
Hospital Infantil de México
"Federico Gómez"



Dr Manuel Tovilla Mercado
Cirujano Pediatra
Médico adscrito al departamento
de Cirugía
Hospital Infantil de México
"Federico Gómez"

PRESENTA:

Dr Alberto Halabe Bucay
Residente de tercer año de
Pediatria
Hospital Infantil de México
"Federico Gómez"



AGRADECIMIENTOS.

A mis padres

Al Dr. José Halabe Ch.

A los niños del Hospital Infantil de México “Federico Gómez”

INDICE:

	PAGINA
TITULO	1
DEFINICIÓN DEL PROBLEMA	2
ANTECEDENTES	3
JUSTIFICACIÓN	11
HIPOTESIS	12
OBJETIVO GENERAL	13
MATERIAL Y METODOS	14
CONSIDERACIONES ETICAS	17
RESULTADOS	18
CONCLUSIONES	38
CONCLUSIONES GENERALES	48
BIBLIOGRAFÍA	49

1. TITULO.

MALFORMACIÓN ANORRECTAL EN EL HOSPITAL
INFANTIL DE MÉXICO "FEDERICO GOMEZ" .

RELACION FAMILIAR Y MALFORMACIONES ASOCIADAS.

2. DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

Las malformaciones anorrectales son una patología frecuente en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez", debido a que se considera un centro de referencia para esta malformación; constituyen un reto para el pediatra, tanto por su detección oportuna, como por la orientación que debe darse a los padres del paciente sobre otras alteraciones asociadas y sobre el tipo de herencia que puede asociarse.

Un paciente con malformación anorrectal, ya sea recién nacido o de cualquier edad, debe estudiarse integralmente, y no sólo enfocar la atención del clínico a la región anal y rectal, ya que las malformaciones asociadas son muy frecuentes.

Establecer si existió o no algún tipo de relación familiar en los pacientes estudiados es importante para el manejo a futuro de estos pacientes u otros que presenten malformaciones similares.

3. ANTECEDENTES:

A) HISTORIA:

Desde la antigüedad se han reconocido y tratado las malformaciones anorrectales, los griegos, desde la época de Hipócrates, ya las describían en sus tratados; pero es hasta el siglo VII cuando Paul de Aegina (625-690) realizó una apertura anorrectal con bisturí y la mantuvo con dilataciones mediante bujías; en 1660 Sculter mantuvo abierta una malformación anorrectal con dilataciones con raíz de genciana, pero no fue sino hasta 1787 cuando Bell realizó la primer intervención quirúrgica exitosa. Amussat es considerado el cirujano que en 1835 realizó el primer abordaje sagital posterior; en 1936 Stone describió un método en el cual el ano era transferido sin incluir cuerpo perineal ni músculos. En México, en 1856 Servín y Villagrán realizan exitosamente una exploración perineal; posteriormente, en 1944, Lozoya Solís en su libro sobre cirugía pediátrica recomienda el procedimiento quirúrgico descrito por Rhoads; por otro lado, el Dr. Beltrán Brown establece que el acceso abdomino-perineal era el método de elección (1). En el Hospital Infantil de México "Federico Gómez", uno de los principales pioneros en el manejo de pacientes con malformación anorrectal es el Dr. Eduardo Nasrallah Rada, quien en 1961 funda la Clínica de ano y recto (2). Posteriormente a esta etapa, el Dr. Alberto Peña establece la clasificación de las malformaciones anorrectales en base a la presencia o no de fistula, dejando atrás la clasificación de malformación anorrectal alta o baja; describe la operación denominada ano recto plastia sagital posterior (3), dando con esto la pauta para el

establecimiento de la técnica actual de manejo quirúrgico más aceptada para pacientes con malformación anorrectal que hasta el momento ha demostrado ser la más efectiva, tener menor complicaciones y menos secuelas.

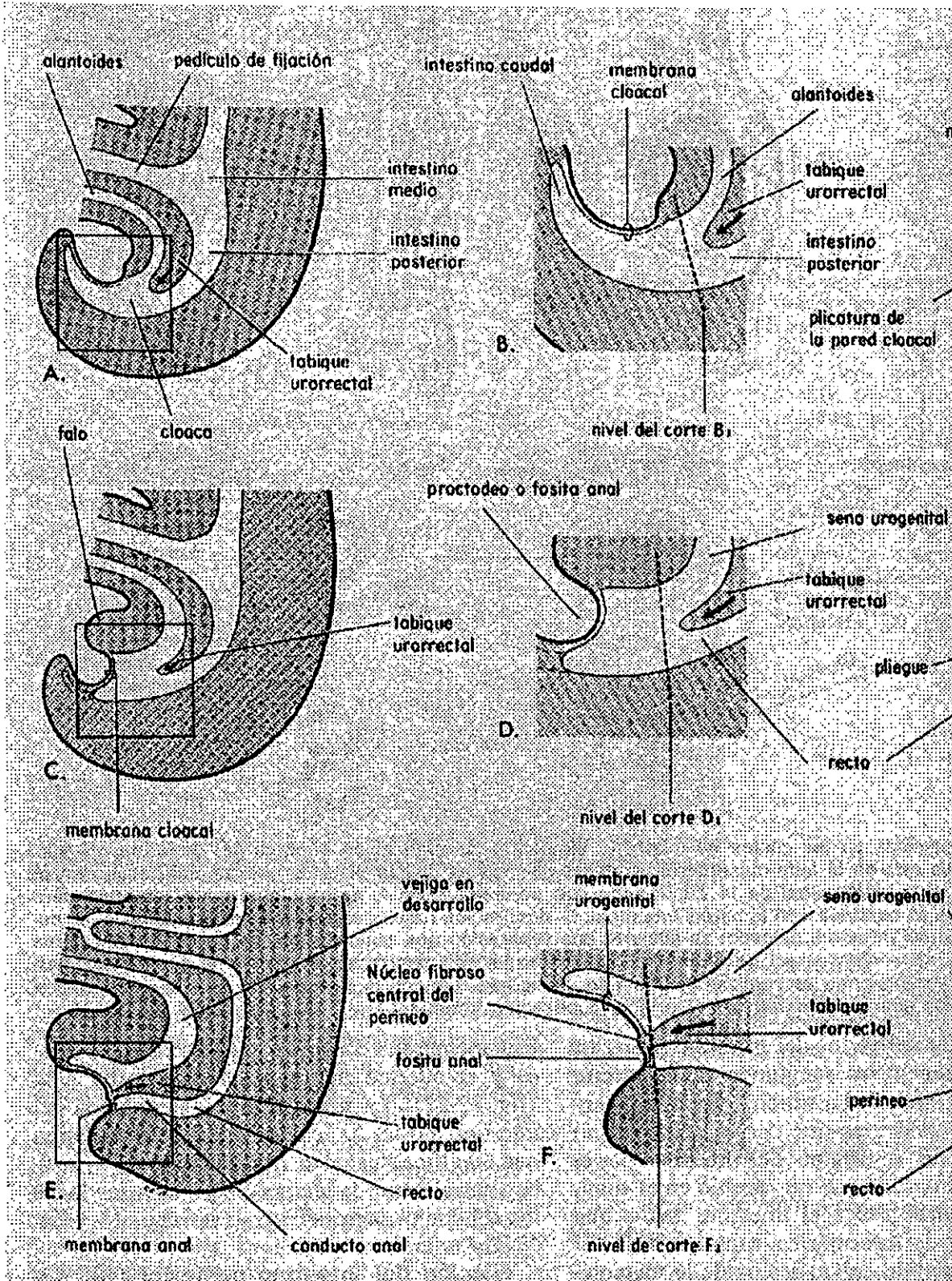
En su totalidad, los 120 pacientes con malformación anorrectal incluidos en éste estudio fueron operados con la técnica de abordaje sagital posterior.

B) EMBRIOLOGÍA:

El desarrollo del recto y del ano es muy temprano y ocurre desde la cuarta semana de gestación, cuando el producto mide cuatro mm; la cloaca que es la desembocadura primitiva de genitales, conductos urinarios y ano, se forma de la unión del intestino medio, el alantoides y el conducto mesonéfrico; la división de la cloaca forma la porción del recto que se extiende de la parte superior del canal anal a la reflexión peritoneal. Desde la octava semana de gestación se advierte la depresión en el ectodermo que posteriormente pasará a ser el ano, llamada fosa anal o proctodeo; en la novena semana se rompe la membrana anal y el recto se comunica con el exterior; por lo tanto, la porción superior del conducto anal es de origen endodérmico, y la porción inferior es de origen ectodérmico, la unión entre las porciones endodérmica y ectodérmica está representada por la línea pectínea, es donde el epitelio cilíndrico de la mucosa intestinal se convierte en epitelio plano estratificado del ano. La mayor parte de las malformaciones anorrectales resultan del desarrollo anormal del tabique uorrectal, que origina separación incompleta de la cloaca en porciones urogenital y anorrectal. La agenesia anal con fistula resulta de separación incompleta de la cloaca por el tabique uorrectal (4).

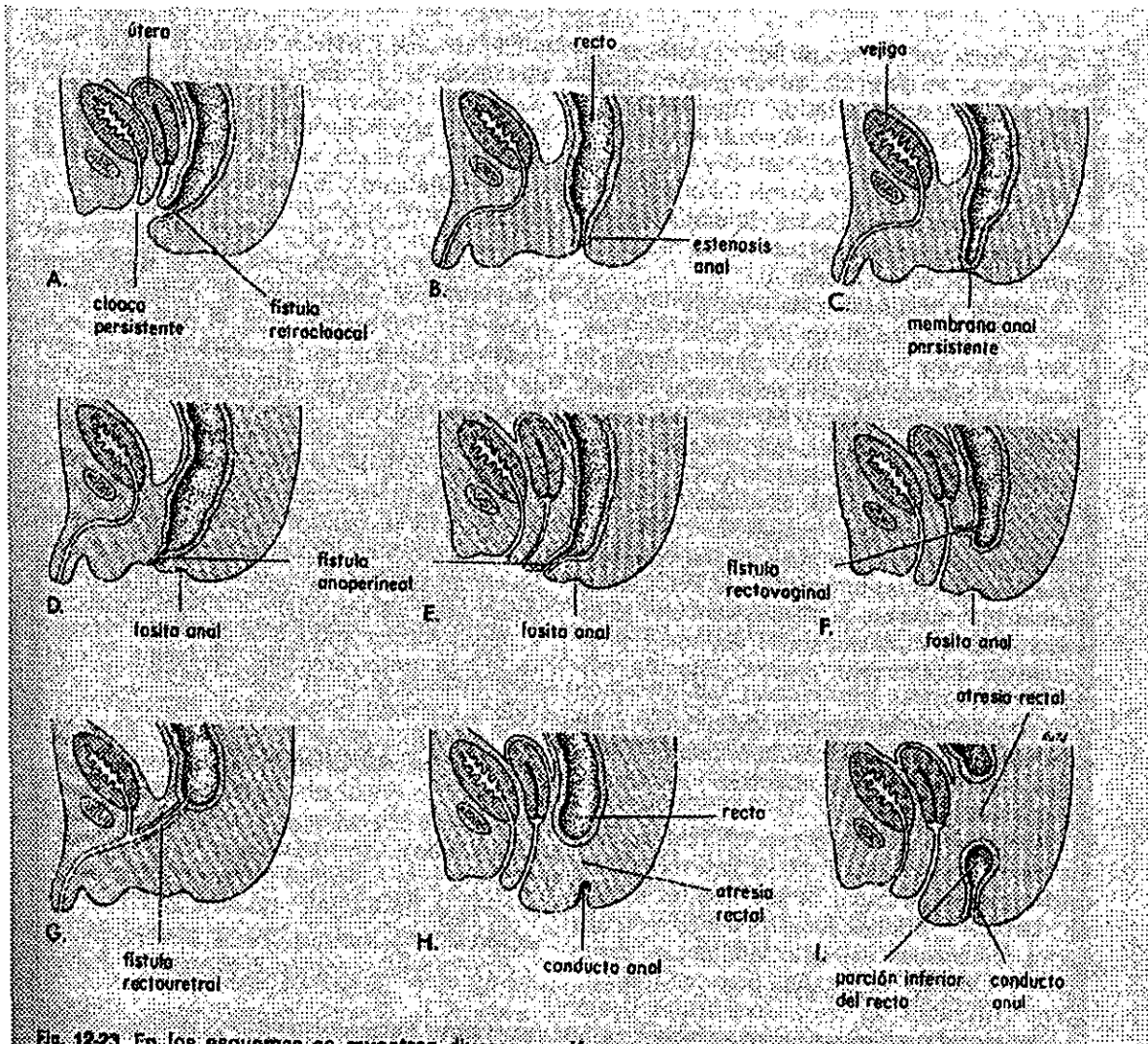
En el siguiente esquema se muestra el desarrollo embrionario de la región anorrectal por pasos. Desde la formación de la cloaca hasta su división:

(esquema tomado de Moore K. Embriología Clínica. Interamericana, México, 1985).



Esquema que muestra los diferentes tipos de malformaciones anorrectales que se pueden presentar en base al desarrollo embrionario.

(Esquema tomado de Moore K. Embriología Clínica, Interamericana, México, 1985)



C) GENERALIDADES:

Las malformaciones anorrectales se presentan en aproximadamente 1 de cada 4000 recién nacidos vivos; no son simplemente la ausencia de ano, constituyen un espectro de malformaciones ya que pueden presentarse desde una malformación leve hasta muy compleja (5).

La malformación anorrectal con fistula perineal es el defecto más simple en ambos sexos;

La entidad es más frecuente en varones en una proporción 1.5:1 y en general en las mujeres tiene mejor pronóstico ya que en 35% de ellas la malformación es superior, y en hombres hasta en 52%; en varones las fistulas se presentan en 8 de cada 10 con malformaciones asociadas en vías urinarias y en mujeres 9 de cada 10 hacia vestíbulo o vagina (6).

Las malformaciones de sacro asociadas a malformación anorrectal son muy frecuentes(7); en general, entre mayor displasia de sacro, peor pronóstico (8).

Según la literatura, del 26 al 50% de los pacientes con malformación anorrectal presentan alguna malformación urológica asociada (9).

Se ha reportado que el 10.8% de los pacientes con malformación anorrectal presentan malformaciones gastrointestinales, 8% cardiovasculares, 2% defectos de pared abdominal, 1.6% labio y paladar hendidos, 1.5% síndrome de Down y 0.5% mielomeningocele (10).

Dentro de las causas predisponentes para presentar malformación anorrectal, la diabetes gestacional es una de las principales (10).

En cuanto a relación familiar, los estudios realizados reportan muy baja incidencia en las familias estudiadas, con 2 a 3 casos por serie de 52,60 y 169 pacientes con malformación anorrectal respectivamente (11,12,13).

Se han reportado casos con probable herencia autosómica dominante (14), autosómica recesiva (11), y casos con herencia ligada al sexo (15), pero han sido casos aislados.

En general, la malformación anorrectal se considera de bajo riesgo hereditario, de igual manera, los padres de los pacientes afectados deben recibir orientación y consejo genético, con mayor énfasis si los pacientes presentan otras malformaciones asociadas que pudieran tener un patrón hereditario independiente del que se presentó con la malformación anorrectal.

D) BIOLOGÍA MOLECULAR:

Aunque aún no existe evidencia de la relación de algún gen en específico cuya mutación sea responsable de las malformaciones anorrectales que se presentan, se ha estudiado una región genética específica, denominada sonda de “erizo “ Ssh (16), la cual es responsable del desarrollo de estructuras tubulares como vértebras, ano, tráquea y esófago, y, en modelos animales con alteración o mutación de dicha sonda genética, la repercusión es malformación de éstos órganos (17).

Se han determinado factores de transcripción de la región Ssh denominados Gli2 y Gli3, que son esenciales para el desarrollo embrionario general de los mamíferos; la mutación de estos factores son los que más se han asociado a malformación anorrectal en modelos murinos (16).

4. JUSTIFICACIÓN:

Dar a conocer, mediante la elaboración de la tesis, la relación familiar, así como las principales alteraciones asociadas a malformación anorrectal de un grupo de pacientes representativo del Hospital Infantil de México “Federico Gómez”, así como su edad, su lugar de origen, sus antecedentes heredo familiares, antecedente de diabetes gestacional y si las malformaciones asociadas que presentan conforman algún tipo de síndrome ya descrito.

5. HIPÓTESIS:

H1. Si la relación familiar en malformación anorrectal existe, entonces se podría hablar de algún patrón de herencia.

H2. Si hay una correlación entre malformación anorrectal y malformaciones asociadas, se podrán buscar estas en todos los pacientes con malformación anorrectal intencionadamente.

6. OBJETIVO GENERAL:

1. Establecer la relación familiar encontrada en los pacientes con malformación anorrectal en un grupo representativo en el Hospital Infantil de México “Federico Gómez”
2. Determinar las principales malformaciones asociadas a malformación anorrectal en la población estudiada, así como su porcentaje.

7. MATERIAL Y METODOS:

Se trata de un estudio retrospectivo.

Se revisaron 120 expedientes de pacientes manejados por malformación anorrectal en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez", en un periodo comprendido entre Julio de 1996 y Enero de 2001.

Se obtuvieron los datos de los pacientes en base a una hoja de recolección de datos ya establecida, con mayor énfasis en el tipo de malformación anorrectal que presentaron, en la incidencia familiar y las malformaciones asociadas a malformación anorrectal, además de la edad, el género, lugar de origen, antecedentes heredo familiares, historia de diabetes gestacional, antecedentes perinatales y el manejo quirúrgico que recibieron.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Se incluyeron todos los pacientes con malformación anorrectal que ingresaron para su manejo al Hospital Infantil de México "Federico Gómez" en un periodo comprendido entre Mayo de 1994 y Marzo del 2001, hasta completar un grupo representativo de 120 pacientes, de un total de 194 pacientes.

Las edades comprendidas fueron desde recién nacidos, hasta 10 años; incluyendo ambos sexos.

Se excluyeron todos los pacientes con malformación anorrectal adquirida.

Se anexa hoja de recolección de datos:

Hoja de recolección de datos

Paciente número	Registro
Edad	
Fecha de ingreso	
Origen	
Diagnóstico de ingreso	
Antecedentes heredo familiares	
Edad de la madre	Edad del padre
Consanguinidad	
Antecedentes perinatales	
Gemelar	
Peso del recién nacido	
Talla	
Perímetro cefálico	
Perímetro abdominal	
Exploración física	
Región anal	
Cirugía realizada	

Se analizaron las siguientes variables:

- A) Edad
- B) Género
- C) Localización geográfica de origen de los pacientes
- D) Tipo de malformación anorrectal
- E) Relación familiar, pacientes que presentaron familiares cercanos con malformación anorrectal
- F) Familiares con otras malformaciones
- G) Diabetes gestacional asociada
- H) Hermanos de pacientes con malformación anorrectal
- I) Malformaciones lumbo-sacras asociadas
- J) Malformaciones renales asociadas
- K) Otras malformaciones asociadas
- L) Pacientes con síndromes ya definidos

8. CONSIDERACIONES ETICAS:

Por tratarse de un trabajo retrospectivo, de revisión de expedientes, no se afectó la integridad de los pacientes incluidos, además, su identidad quedó en anonimato.

Los pacientes se analizaron mediante un número de identificación.

9. RESULTADOS

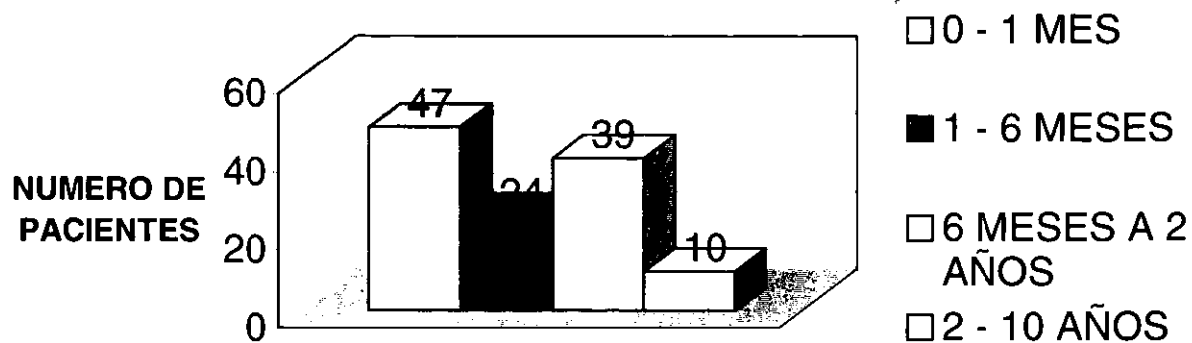
A continuación se muestran los resultados del análisis realizado de los pacientes incluidos en el estudio:

A) EDAD DE LOS PACIENTES ESTUDIADOS:

NUMERO DE PACIENTES

Cero a un mes	47
Uno a seis meses	24
Seis meses a dos años	39
Dos a Diez años	10

EDAD DE LOS PACIENTES



Gráfica que muestra la distribución de los pacientes incluidos por edad.

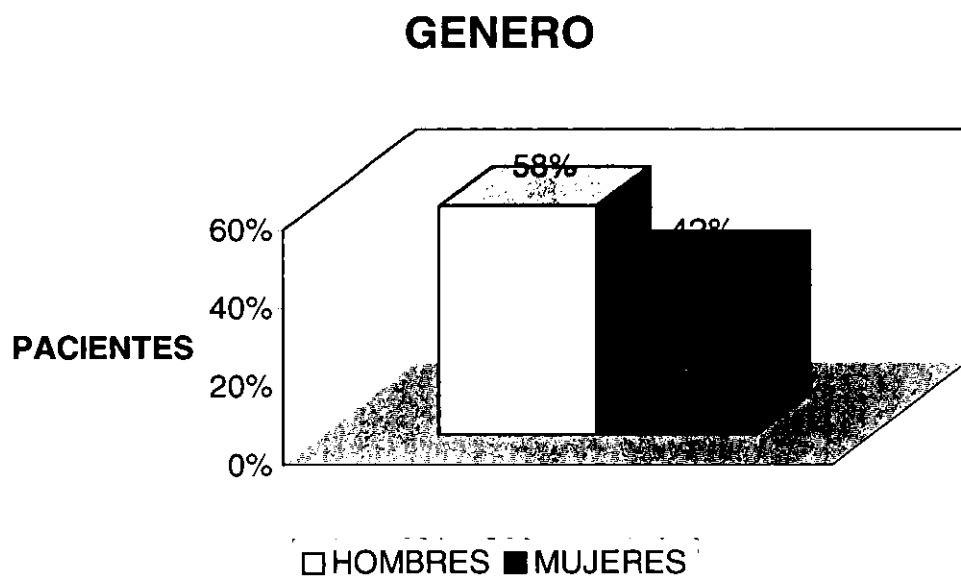
B) GENERO:

De los 120 pacientes estudiados:

Hombres..... 70 (58.3%)

Mujeres..... 50 (41.7%)

Relación hombre-mujer 1:0.7

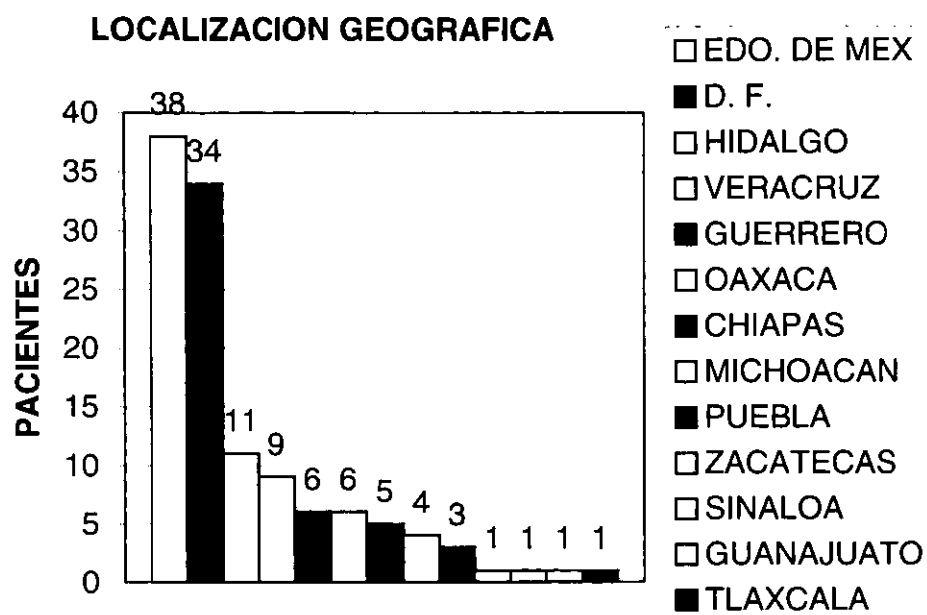


Gráfica que muestra la relación hombre – mujer de los 120 pacientes incluidos en el estudio.

c) LOCALIZACIÓN GEOGRAFICA:

Se muestra el lugar de origen de los pacientes incluidos en el estudio.

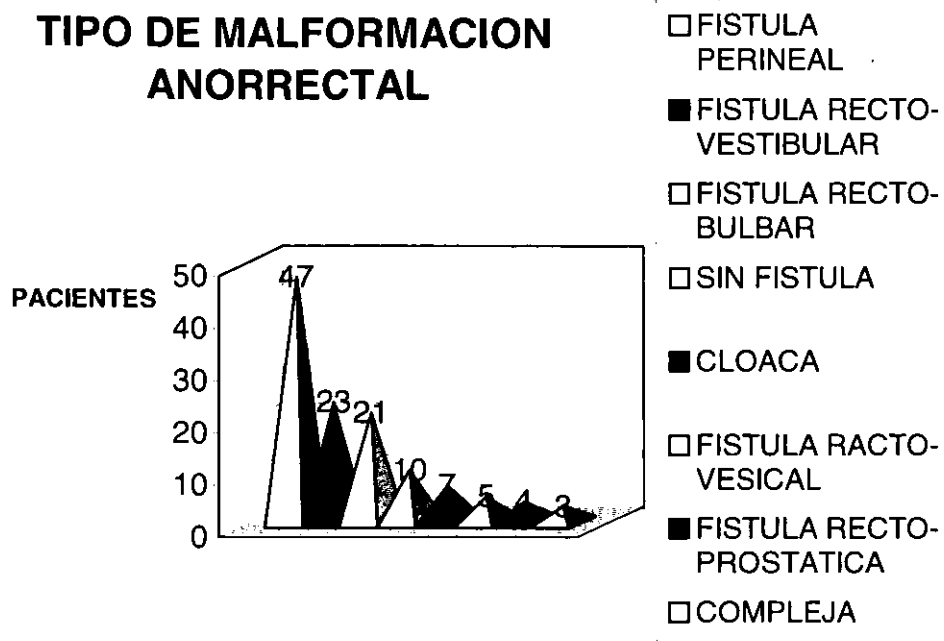
LOCALIZACION	NUMERO DE PACIENTES
ESTADO DE MÉXICO	38
D.F.	34
HIDALGO	11
VERACRUZ	9
GUERRERO	6
OAXACA	6
CHIAPAS	5
MICHOACAN	4
PUEBLA	3
ZACATECAS	1
SINALOA	1
GUANAJUATO	1
TLAXCALA	1



Gráfica que muestra la distribución de los pacientes por entidad federativa.

D) TIPO DE MALFORMACIÓN ANORRECTAL:**NUMERO DE PACIENTES**

Malformación anorrectal sin fistula.....	10
Malformación anorrectal con fistula recto-vestibular.....	23
Malformación anorrectal con fistula recto-bulbar.....	21
Malformación anorrectal con fistula recto-vesical.....	5
Malformación anorrectal compleja.....	3
Malformación anorrectal con fistula perineal.....	47
Malformación anorrectal tipo cloaca.....	7
Malformación anorrectal con fistula recto-prostática.....	4



Gráfica que representa el porcentaje de pacientes con cada tipo de malformación anorrectal.

E) RELACION FAMILIAR:

De los 120 pacientes estudiados, sólo en 3 se encontró algún familiar cercano con malformación anorrectal.

- Un paciente con malformación anorrectal con un tío paterno afectado.
- Un paciente con malformación anorrectal, su padre afectado.
- Dos hermanos no gemelos con malformación anorrectal.

F) FAMILIARES CON OTRAS MALFORMACIONES:

- Un paciente con malformación anorrectal con una tía abuela materna con síndrome de Down.
- Una paciente afectada con un hermano con retraso psicomotor.
- Una paciente afectada con una hermana finada con mielomeningocele.
- Una paciente con malformación anorrectal y polidactilia, con una tía paterna con polidactilia.
- Una paciente afectada con un primo materno con cardiopatía.

G) DIABETES GESTACIONAL:

Dos de los pacientes del estudio presentaron antecedente de Diabetes gestacional, con administración de insulina a la madre, uno de ellos presentó malformación anorrectal con fistula perineal y el otro malformación anorrectal con fistula recto bulbar , no se demostró síndrome de regresión caudal en ninguno de ellos.

H) HERMANOS DE PACIENTES CON MALFORMACION ANORRECTAL:

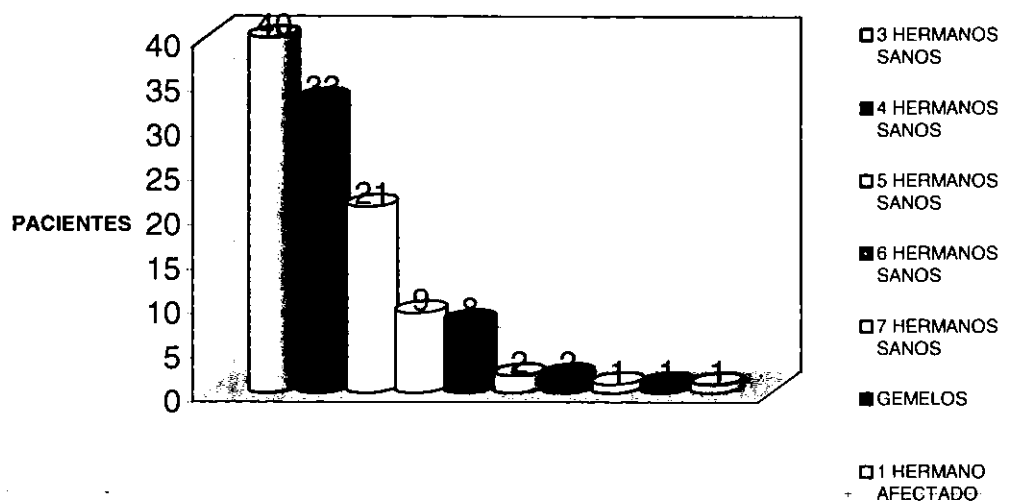
De los pacientes estudiados:

- 40 pacientes..... sin hermanos
- 33 pacientes.....con un hermano sano
- 21 pacientes.....con 2 hermanos sanos
- 9 pacientes.....con 3 hermanos sanos
- 8 pacientes.....con 4 hermanos sanos
- 2 pacientes.....con 5 hermanos sanos
- 2 pacientes.....con 6 hermanos sanos
- 1 pacientecon 7 hermanos sanos.

Se presentó únicamente un caso de hermanos gemelos, uno de ellos con malformación anorrectal y el otro sano.

Se presentaron 2 hermanos con malformación anorrectal en la serie de 120 pacientes.

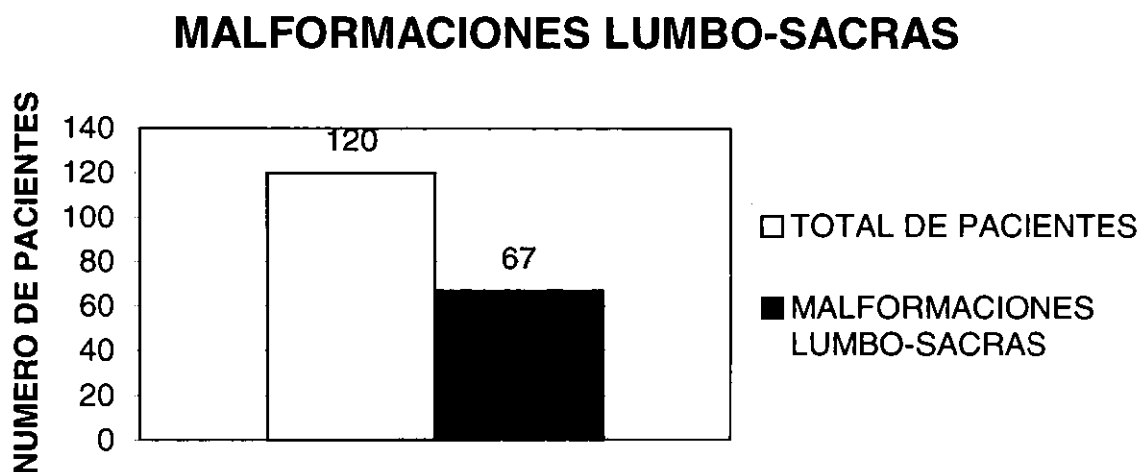
HERMANOS DE PACIENTES CON MALFORMACION ANORRECTAL



Gráfica que muestra la presencia o no de hermanos de los pacientes con malformación anorrectal ; únicamente se encontró un caso con un hermano afectado.

I) MALFORMACIONES LUMBO-SACRAS ASOCIADAS:

De los 120 pacientes estudiados, 67 presentaron algún tipo de malformación lumbo-sacra, que representa el 55.8% de los pacientes, se presentaron principalmente malformaciones de sacro, ya sea sacro corto, fusión de vértebras, hemivértebras o desalineación; dos casos de meningocele y un caso de teratoma sacro-coccígeo.



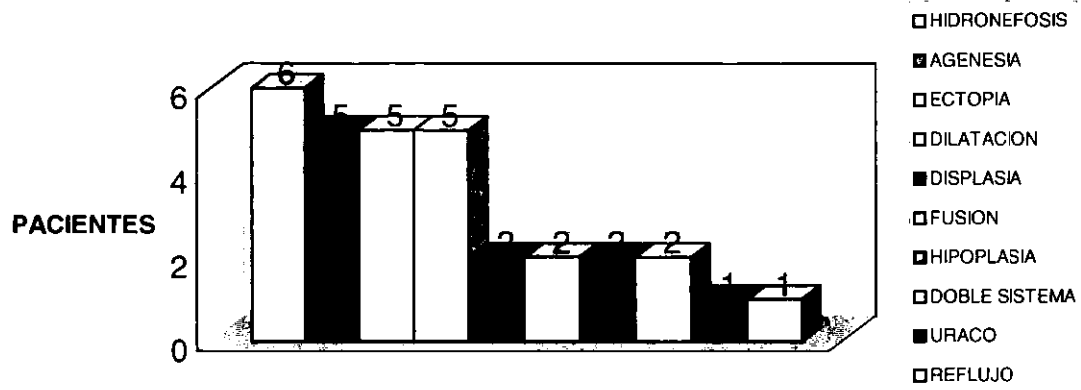
Gráfica que muestra el total de pacientes con malformaciones lumbo-sacras en comparación con el total de la muestra de pacientes estudiados.

J) MALFORMACIONES RENALES ASOCIADAS:

Se encontraron las siguientes malformaciones renales en los pacientes estudiados:

Agenesia renal unilateral:	5 pacientes
Hidronefrosis:	6 pacientes
Ectopia renal unilateral:	5 pacientes
Displasia renal:	2 pacientes
Fusión renal:	2 pacientes
Doble sistema colector:	2 pacientes
Dilatación pielocaliceal:	5 pacientes
Persistencia de uraco:	1 paciente
Hipoplasia renal unilateral:	2 pacientes
Reflujo vesico ureteral:	1 paciente

MALFORMACIONES RENALES ASOCIADAS



Gráfica que muestra la frecuencia de malformaciones renales en los pacientes estudiados

K) OTRAS MALFORMACIONES ASOCIADAS:

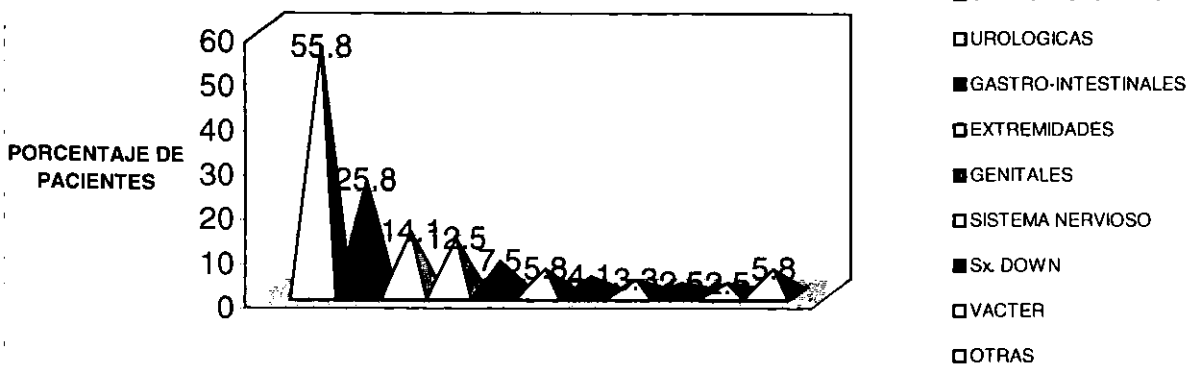
Criptorquídea	3 pacientes
Vejiga hipotónica	3 pacientes
Hipospadias	4 pacientes
Epispadias	1 paciente
Microtia	1 paciente
Síndrome de primer arco	1 paciente
Duplicación de colon	3 pacientes
Persistencia de conducto arterioso	7 pacientes
Comunicación Inter. auricular	1 paciente
Comunicación interventricular	5 pacientes
Conexión anómala de venas pulmonares	1 paciente
Tetralogía de Fallot	1 paciente
Aorta bicúspide	1 paciente
Cardiopatía no especificada	1 paciente
Síndrome de Down	3 pacientes
Glaucoma	1 paciente
Doble vagina	1 paciente
Extrofia vesical	2 pacientes
Mielomeningocele	2 pacientes
Sx Currarino	2 pacientes

Teratoma sacrococcígeo	1 paciente
Atresia esofágica tipo I	1 paciente
Atresia esofágica tipo III	1 paciente
Duplicación de uretra	1 paciente
Atresia de recto	1 paciente
Estrabismo	1 paciente
Quiste broncogénico	1 paciente
Polidactilia	2 pacientes
Sindactilia	1 paciente
Ausencia de pulgares	1 paciente
Malrotación intestinal	1 paciente
Megacolon	1 paciente
Asociación VACTER	2 pacientes
Seno dérmico	2 pacientes
Hemiútero	1 paciente
Duplicación vesical	1 paciente
Hidrocefalia	2 pacientes
Pie de Bott	1 paciente
Ambigüedad de genitales	1 paciente
Luxación congénita de cadera	1 paciente
Pie equino varo	1 paciente
Acidosis tubular renal	1 paciente
Utero doble	1 paciente

L) MALFORMACIONES ASOCIADAS, EN PORCENTAJE:

Lumbo-sacras.....	55.8%
Renales.....	25.8%
Cardiovasculares.....	14.1%
Urológicas.....	12.5%
Gastro-intestinales.....	7.5%
Extremidades y dedos.....	5.8%
Genitales.....	4.1%
Sistema nervioso.....	3.3%
Síndrome de Down.....	2.5%
VACTER.....	2.5%
Otras.....	5.8%

MALFORMACIONES ASOCIADAS



Gráfica que representa las malformaciones asociadas a malformación anorrectal encontradas en los pacientes.

M) PACIENTES POR SÍNDROMES:

De los síndromes descritos asociados a malformación anorrectal, se encontraron los siguientes en los pacientes estudiados:

1. Síndrome de Down: En 3 pacientes, los 3 con malformación anorrectal aislada, sin otras malformaciones asociadas, sin cardiopatía.
2. Asociación VACTERL: En 3 pacientes, el síndrome incluye malformaciones vertebrales, malformación anorrectal, malformaciones cardíacas, traqueo-esofágicas, renales o de extremidades; los 3 pacientes presentaron asociación de por lo menos 3 de éstas malformaciones que conforman la asociación; ninguno de ellos con antecedente de diabetes gestacional.
3. Asociación ASP: En 3 pacientes, incluye malformación anorrectal, defecto de sacro y masa pre-sacra; en cuanto a la masa pre-sacra, uno de los pacientes presentó meningocele, otro mielomeningocele y el tercero teratoma sacro-coccígeo.

10. CONCLUSIONES.

Se describen las conclusiones de los resultados obtenidos en el mismo orden en el que fueron analizados, tal como se muestra a continuación:

A) EDAD DE LOS PACIENTES ESTUDIADOS:

El mayor número de pacientes estudiados correspondió a la edad neonatal, de cero a un mes, en número total de 47 pacientes, correspondiendo al 39% del total de pacientes; se atendieron 24 pacientes en edad de uno a seis meses, representando el 20% del total; el segundo grupo en cuanto a número de pacientes, fueron los pacientes que ingresaron entre 6 meses y dos años, 39 pacientes, siendo el 32% del total; únicamente se presentaron 10 pacientes entre dos y diez años, representando el 1%.

Cabe mencionar que los demás pacientes fueron admitidos al programa de corrección de malformación anorrectal a edades más tardías ya que fueron tratados en otras instituciones, donde se les realizó colostomía tempranamente; otros pacientes por presentar algún tipo de fistula funcional, por la que presentaban evacuación, fueron referidos a mayor edad.

B) GENERO:

Se reportó mayor número de hombres que de mujeres dentro del grupo de pacientes estudiados con malformación anorrectal, la literatura refiere una relación general hombre:mujer de 1.5:1; en el presente estudio se encontró una relación hombre:mujer de 1:0.7, que es el equivalente a 1.5:1.

C) LOCALIZACIÓN GEOGRAFICA:

La mayor parte de los pacientes estudiados fueron originarios del Estado de México o del Distrito Federal, 38 y 34 pacientes respectivamente, tal como se presenta con otras enfermedades que son de referencia para el Hospital Infantil de México "Federico Gómez"; los demás pacientes fueron originarios de Hidalgo, Veracruz, Guerrero, Oaxaca, Chiapas, Michoacán, Puebla, Zacatecas, Sinaloa, Guanajuato y Tlaxcala, en orden decreciente.

Hay zonas de la República Mexicana que cuentan con centros de atención para pacientes con malformación anorrectal, por lo que el número de pacientes referidos a ésta Institución son pocos o nulos, algunos pacientes son referidos por presentar complicaciones o mala evolución.

D) TIPO DE MALFORMACIÓN ANORRECTAL:

Únicamente se presentaron 10 pacientes con malformación anorrectal sin fistula asociada, como lo describe la literatura, la mayor parte de los pacientes presentan fistula asociada a malformación anorrectal, 8 de cada 10 hombres y 9 de cada 10 mujeres, 100 pacientes presentaron algún tipo de fistula, y, como lo menciona la literatura, la fistula más frecuente es la fistula perineal, presentándose en 47 pacientes.

Se presentaron 3 pacientes con malformación anorrectal compleja.

El número de pacientes con malformación anorrectal de tipo cloaca fue elevado, 7 pacientes del total de 120, siendo esta una malformación poco frecuente en la literatura; en el presente estudio representó el 6% del total de los pacientes:

E) RELACION FAMILIAR:

Del total de pacientes estudiados, unicamente en tres se encontró algún familiar cercano con malformación anorrectal, lo que confirma el conocimiento ya establecido de baja incidencia familiar en este tipo de malformación.

Un paciente con antecedente de un tío paterno afectado con malformación anorrectal, no se describe en la historia clínica el tipo de malformación, pero se asumió que pudiera tratarse de una malformación anorrectal congénita.

Un paciente cuyo padre presentó algún tipo de malformación anorrectal en la infancia y fue intervenido quirúrgicamente, no se especifica el tipo de malformación.

Dos hermanos incluidos en el estudio con malformación anorrectal, es el único caso reportado dentro de la serie de pacientes donde dos hermanos están afectados, ambos hombres, ambos presentan malformación anorrectal con fistula perineal, sin otras malformaciones asociadas, y no tienen familiares cercanos afectados.

F) FAMILIARES CON OTRAS MALFORMACIONES:

Dentro de las historias familiares revisada, el porcentaje de familiares de los pacientes con malformación anorrectal que presentaron algún tipo de malformación fue bajo, unicamente 5 pacientes con antecedentes heredo familiares con otras malformaciones.

Una tía abuela de un paciente con síndrome de Down, ya fallecida.

Un hermano de una paciente con retraso en el desarrollo psicomotor, aparentemente por asfixia perinatal.

Una hermana de una paciente que presentó mielomeningocele al nacimiento y falleció, aparentemente sin malformación anorrectal.

Una tía paterna de una paciente con polidactilia, la paciente también con polidactilia, es el único caso documentado en el estudio en el que una malformación asociada a malformación anorrectal presentó carácter hereditario.

Un primo materno de una paciente con algún tipo de cardiopatía no especificado, la paciente nació con síndrome de Down pero no se documentó cardiopatía.

G) DIABETES GESTACIONAL:

Únicamente se encontró dentro de los antecedentes perinatales a dos pacientes cuyas madres presentaron diabetes gestacional y requirieron de la administración de insulina.

Uno de los pacientes presentó únicamente malformación anorrectal con fistula perineal, sin otras malformaciones asociadas.

El segundo paciente presentó cardiopatía con comunicación interventricular, malformaciones vertebrales y malformación del riñón derecho, además de la malformación anorrectal.

No se presentó ningún caso de regresión caudal, que es la complicación más asociada a diabetes gestacional.

H) HERMANOS DE PACIENTES CON MALFORMACIÓN ANORRECTAL:

40 de los 120 pacientes estudiados son hijos únicos, los demás pacientes, del total de 120, presentaron uno a siete hermanos, y un caso de gemelos, únicamente se reportó el caso de dos hermanos afectados, ambos con malformación anorrectal con fístula perineal, los hermanos de los 118 pacientes restantes se reportaron como sanos, lo que demuestra aún más la baja incidencia familiar de malformación anorrectal.

Esta información es de importancia para el manejo integral de pacientes con malformación anorrectal a futuro, así como aportación para el consejo genético que puede ofrecerse.

D) MALFORMACIONES LUMBO-SACRAS:

Como se describe en la literatura, las malformaciones lumbosacras son muy frecuentes en los pacientes con malformación anorrectal, pueden presentarse como sacro corto, ausencia de sacro, fusión de vértebras, hemivértebras o desalineación; el total de pacientes en el estudio con algún tipo de malformación lumbo-sacra fue 67 de un total de 120, lo que corresponde a la información obtenida de la literatura.

La desventaja de los pacientes que presentan malformación lumbo-sacra es el peor pronóstico a largo plazo en cuanto a incontinencia fecal.

El gran número de malformaciones lumbo-sacras asociadas a malformación anorrectal obligan al clínico a estudiarlas obligatoriamente en todos los pacientes con malformación anorrectal.

El porcentaje de pacientes con algún tipo de malformación renal asociada a malformación anorrectal coincide con la información de la literatura, 25.8%.

En el estudio se presentaron gran variedad de malformaciones renales asociadas, desde agenesia renal hasta reflujo vésico-ureteral, dos casos de fusión renal y dos casos de doble sistema colector. Un paciente con persistencia de uraco.

El presente estudio muestra la necesidad de estudio renal de todos los pacientes con malformación anorrectal, con el fin de detectar a tiempo estas malformaciones y manejarlas adecuadamente en conjunto con la corrección de la malformación anorrectal.

K) MALFORMACIONES ASOCIADAS:

Las malformaciones cardiovasculares, urológicas y gastro-intestinales fueron las más frecuentes, en porcentajes de 14, 12.5 Y 7.5% , respectivamente, dentro de las malformaciones cardiovasculares, la persistencia de conducto arterioso y la comunicación interventricular fueron las más frecuentes, dos pacientes con polidactilia y un paciente con ausencia de pulgares,.

Como se muestra en los resultados, la variedad de malformaciones encontradas en los pacientes fue muy amplia, lo que obliga a estudiar a los pacientes con malformación anorrectal integralmente.

L) PACIENTES POR SÍNDROMES:

De los síndromes descritos asociados a malformación anorrectal, los que se encontraron en el estudio fueron síndrome de Down con tres pacientes, asociación VACTERL con tres pacientes, ninguno de ellos con antecedente de diabetes gestacional, y asociación ASP tres pacientes.

De los cuatro pacientes con hipospadias, ninguno de ellos se asoció a hipertelorismo, con lo que se integra el síndrome de Opitz G.

De los dos pacientes con polidactilia, ninguno presentó cardiopatía, con lo que se integra el síndrome de Fuhrmann.

11. CONCLUSIONES GENERALES:

En base a la alta frecuencia de malformaciones lumbo-sacras y renales que se encontraron en los pacientes estudiados, se recomendará, como ya se practica en la práctica clínica, que todo paciente que ingresa con malformación anorrectal cuente con ultrasonido rectal y radiografía de esqueleto.

Considerando que estos pacientes pueden cursar con gran variedad de malformaciones a todos niveles, la exploración física completa será un requisito indispensable en la valoración de éstos pacientes.

Siempre considerar la probabilidad de cardiopatía asociada.

Aunque las malformaciones anorrectales no muestran una tendencia familiar importante, y aún no se conoce la etiología definitiva de las mismas, como lo demuestra el trabajo, todos los pacientes con malformación anorrectal y sus familias deberán ser valorados por un genetista, o un médico con suficientes conocimientos de genética.

12. BIBLIOGRAFÍA:

1. Baeza C, Real V, García J, Herrera V. Origen y evolución del acceso sagital posterior para el manejo de las malformaciones anorrectales y su aplicación en otras entidades. Bol Méd Hosp. Infant Méx 1997;54:98-104.
2. Beltrán F, Nasrallah E. Actualización en la clasificación, diagnóstico y tratamiento de las malformaciones anorrectales. Bol Med Hosp. Infant Méx 1973;30:571-582.
3. Peña A, DeVries P. Posterior sagital anorectoplasty. Important technical considerations and new applications. J Pediatr Surg 1982;17:796-811.
4. Moore K. Embriología Clínica. Interamericana, México. 1985:241-296.
5. Peña A. Anorectal malformations. Nelson. Pediatrics 16th Edition 2000:1145-1147.
6. Nieto J. Malformaciones anorrectales. Urgencias en Pediatría. Hospital Infantil de México "Federico Gómez", 4ta Edición. Interamericana 1996:795-799.
7. Nour S, Kumar D, Dickson J. Anorectal malformations with sacral bony abnormalities. Arch Dis Child 1989;64:1618-1620.
8. Peña A. Anorectal malformations. Sem Ped Surg 1995;4:35-47.
9. McLorie G, Fleisher M, Churchill B. The genitourinary system in patients with imperforate anus. J Pediatr Surg 1987;22:1100-1104.

ESTA TESIS NO SALE
DE LA BIBLIOTECA

10. Stevenson R. Rectum and anus. Malformations and related anomalies. Oxford Univ Press 1993:493-499.
11. VanGelder D, Kloepfer W. Familial anorectal anomalies. Pediatrics 1961;27:334-336.
12. Schwoebel M, Hirsig J, Schinzel A, Stauffer U. Familial incidence of congenital anorectal anomalies. J Pediatr Surg 1984;19:179-182.
13. Boocock G, Donnai D. Anorectal malformation: familial aspects and associated anomalies. Arch Dis Child 1987;62:576-579.
14. Kiely H, Peña A. Anorectal malformations. O'neal Pediatric Surgery, Mosby 1988:1425-1448.
15. Weinstein D. Sex linked imperforate anus. Pediatrics 1965;35:715-718.
16. Kimmel S, Mo R, Hui Ch, Kim P. New mouse models of congenital anorectal malformations. J Pediatr Surg 2000;35:227-231.
17. Kim P, Mo R, Hui Ch. Murine models of VACTERL syndrome: role of sonic hedgehog signaling pathway. J Pediatr Surg 2001;36:381-384.