

## Atresia anal: reporte de un caso

Andrés Jesús Huerta Gil<sup>1\*</sup>; Emily Nicole Rivera Morales<sup>2</sup>

(Recibido: diciembre 06, 2023; Aceptado: mayo 15, 2024)

<https://doi.org/10.29076/issn.2602-8360vol8iss14.2024pp102-104p>

### Resumen

Se describe el caso de una paciente con atresia anal. El ano imperforado o atresia anal es una malformación anorrectal congénita en la que no existe una abertura anal normal al nacer. Aproximadamente la mitad de los pacientes con atresia anal también tienen anomalías de otros sistemas de órganos. El diagnóstico tardío puede ocurrir en uno de cada cinco recién nacidos, a pesar de la evaluación posparto de rutina. Tal retraso puede aumentar la morbilidad y la mortalidad. Se reporta el caso de una fémina de 2 meses y 15 días de edad, quien acudió en compañía de su madre a primer control de niño sano en un centro de salud tipo A en una parroquia rural. En esta paciente es importante destacar que no había recibido ningún control médico hasta que llegó a nuestro centro de salud a los 2 meses y 25 días de nacida. Durante la exploración física se evidenció la ausencia de ano y la evacuación de heces a través de la vagina (cloaca) si bien es cierto que el diagnóstico tardío puede ocurrir en uno de cada cinco recién nacidos, en esta paciente el retraso fue de más de 2 meses lo cual no pudimos encontrar casos similares en la literatura.

**Palabras Clave:** ano imperforado; cloaca; incontinencia fecal pediátrica; malformación anorrectal.

## Anal Atresia: a case report

### Abstract

It describes the case of a patient with anal atresia. Imperforate anus or anal atresia is a congenital anorectal malformation in which there is no normal anal opening at birth. Approximately half of the patients with anal atresia also have anomalies in other organ systems. Late diagnosis can occur in one out of every five newborns, despite routine postnatal evaluation. Such delay can increase morbidity and mortality. It reports a case a 2 months and 15 days old female patient, accompanied by her mother, presented for her first checkup at a Type A health center in a rural community. In this patient, it is important to highlight that she had not received any medical attention until she came to our health center at almost 3 months old. During the physical examination, the absence of an anus and the passage of feces through the vagina (cloaca) were evident. While it is true that late diagnosis can occur in one out of every five newborns, in this patient, the delay was over 2 months, for which we could not find similar cases in the literature.

**Keywords:** imperforate anus; cloaca; pediatric fecal incontinence; anorectal malformation.

<sup>1</sup> Universidad de Guayaquil, Facultad de Ciencias Médicas, Guayaquil, Ecuador. Email: andreshue@gmail.com. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0425-2005>

<sup>2</sup> Universidad de Guayaquil, Facultad de Ciencias Médicas, Guayaquil, Ecuador. Email: emi95rm@gmail.com

## INTRODUCCIÓN

El ano imperforado o atresia anal es una malformación anorrectal congénita en la que no existe una abertura anal normal al nacer. Entre este tipo de malformaciones existen un amplio espectro de defectos que van desde malformaciones menores (p. ej., cubierta membranosa) hasta malformaciones cloacales complejas que afectan también los tractos urinario y genital. Por tanto, el pronóstico puede variar mucho. Aproximadamente la mitad de los pacientes con atresia anal también tienen anomalías de otros sistemas de órganos. El diagnóstico tardío puede ocurrir en uno de cada cinco recién nacidos, a pesar de la evaluación posparto de rutina. Tal retraso puede aumentar la morbilidad y la mortalidad (1).

Los pacientes con este diagnóstico no tienen una abertura anal normal, sino que un tracto fistuloso se abre en el perineo anterior al complejo muscular anal o en estructuras anatómicas adyacentes. En el hombre, el tracto fistuloso puede conectarse al sistema urinario y en una mujer, a las estructuras ginecológicas. La distancia a la que se abre el tracto fístula desde donde la ubicación adecuada de la abertura anal generalmente determina la gravedad del defecto. Cuanto más se abra el tracto desde la ubicación anatómica normal, más probable es que haya problemas asociados adicionales, como la musculatura subdesarrollada y el complejo muscular anal (2). La clasificación correcta de la malformación anorrectal tiene importancia con respecto al pronóstico del paciente, y es un componente crucial para determinar el potencial a largo plazo de los pacientes para el control intestinal (3).

Los resultados a largo plazo son buenos siempre que haya una reconstrucción anatómica precisa y un enfoque en maximizar los resultados funcionales. Las malformaciones anorrectales ocurren en aproximadamente 1 de cada 5.000 nacimientos y son ligeramente más comunes en los hombres (4, 5) con un riesgo del 1% para que una familia tenga un segundo hijo con una malformación de este tipo (6, 7).

La cloaca, en el pasado, se consideraba un defecto raro, mientras que la fístula rectovaginal se ha reportado comúnmente, pero lo contrario

es cierto, ya que las cloacas constituyen el tercer defecto más común en las hembras (después de las fístulas vestibulares y perineales). Una verdadera fístula rectovaginal congénita es rara, y ocurre en menos del 1 % de los casos (8). En el recién nacido, la evaluación para hacer un diagnóstico anatómico y una revisión de las anomalías asociadas son los objetivos clave (9). Una cuidadosa inspección perineal da pistas sobre el tipo de malformación presente.

Es importante no tomar ninguna decisión con respecto al manejo quirúrgico antes de las 24 horas de vida porque se requiere una presión intraluminal significativa para que el meconio sea forzado a través de un tracto fístus, lo que ayuda a establecer el diagnóstico. Si se ve meconium saliendo de la piel perineal, hay una fístula rectoperineal. Si hay meconio en la orina, hay una fístula rectouretral. Las evaluaciones radiológicas realizadas antes de las 24 horas pueden ser engañosas, ya que el recto se diagnosticará incorrectamente como muy alto (10).

## REPORTE DE CASO

Femenina de 2 meses y 15 días de edad, quien acudió en compañía de su madre a primer control de niño sano en un centro de salud tipo A en una parroquia rural, Guayas, Ecuador. Los padres no tenían conocimiento de la malformación congénita previo a la valoración médica por parte de nosotros. El mismo día se refirió a cirugía pediátrica para su valoración y resolución quirúrgica.



Figura 1. Exploración de la vulva posterior a evacuación fecal a través de la vagina



Figura 2. Examen del periné para identificar anomalías en la apariencia o estructura de la región anal.



Figura 3. No se pudo realizar un examen rectal digital para evaluar la profundidad y la presencia de obstrucción en el recto



Figura 4. Ausencia de ano

## DISCUSION

En esta paciente es importante destacar que no había recibido ningún control médico hasta que llegó a nuestro centro de salud a los 2 meses y 25 días de nacida. Durante la exploración física se evidenció la ausencia de ano y la evacuación de heces a través de la vagina (cloaca) si bien

es cierto que el diagnóstico tardío puede ocurrir en uno de cada cinco recién nacidos (1), en esta paciente el retraso fue de más de 2 meses lo cual no pudimos encontrar casos similares en la literatura.

## REFERENCIAS

1. Singh M, Mehra K. Imperforate Anus. 2023.
2. Smith CA, Avansino J. Anorectal Malformations. 2023.
3. Sawada H, Toyota K, Ikeda M, Hakoda K, Hotta R, Inoue M, et al. Anal Atresia in a Patient Who Had Undergone Hartmann Procedure. *Am J Case Rep.* 2021; 22: e932764-1–e932764-4. doi: 10.12659/AJCR.932764.
4. Stephens F D SE eds. Incidence, frequency of types, etiology. In: *Anorectal Malformations in Children.* Chicago, IL: Year Book Medical.:160–71.
5. Santulli T V. The treatment of imperforate anus and associated fistulas. *Surg Gynecol Obstet.* 1952;95(5):601–14.
6. Falcone RA, Levitt MA, Peña A, Bates M. Increased heritability of certain types of anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2007;42(1):124–7; discussion 127-8. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2006.09.012. PMID: 17208552.
7. Mundt E, Bates MD. Genetics of Hirschsprung disease and anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2010 May;19(2):107–17. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2009.11.015
8. Rosen NG, Hong AR, Soffer SZ, Rodriguez G, Peña A. Rectovaginal fistula: a common diagnostic error with significant consequences in girls with anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2002;37(7):961–5.
9. Shaul DB, Harrison EA. Classification of anorectal malformations--initial approach, diagnostic tests, and colostomy. *Semin Pediatr Surg.* 1997 Nov;6(4):187–95.
10. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. *Clin Colon Rectal Surg.* 2018 Mar;31(2):61–70.