

Atresia anorrectal y malformación de genitales externos asociado a hemangioma perineal

D.J. Peláez Mata^a, J.M.^a García Crespo y J. Fernández Toral^b

^aServicio de Cirugía Pediátrica y ^bSección de Genética. Centro Materno-Infantil. Hospital Central de Asturias. Oviedo.

(*An Esp Pediatr* 2001; 55: 342-344)

Se presenta el caso de una niña con atresia anorrectal, malformaciones urinarias y en genitales externos y hemangioma perineal. Se realizó anorrectoplastia sagital posterior para corregir la atresia anal, con buen resultado funcional. El hemangioma no precisó tratamiento y regresó de manera espontánea a los 6 años de edad.

Aunque las malformaciones anorrectales se asocian con frecuencia a numerosas anomalías congénitas, la asociación descrita no es frecuente y sólo se han encontrado tres referencias similares en toda la bibliografía.

Palabras clave:

Malformación anorrectal. Hemangioma perineal. Anomalía genital.

ANORECTAL AND GENITOURINARY MALFORMATION ASSOCIATED WITH PERINEAL HEMANGIOMA

We describe a girl with anorectal and genitourinary malformation with perineal hemangioma. Posterior sagittal anorectoplasty was performed at 21 months of age with good functional results. The hemangioma required no treatment and involuted spontaneously when the patient was 6 years old. Although anorectal malformations are frequently associated with multiple congenital anomalies, the association described herein is uncommon and we found only three similar cases reported in the medical literature.

Key words:

Anorectal malformation. Perineal hemangioma. Genital anomaly.

INTRODUCCIÓN

Se trata de una niña con atresia anorrectal, malformaciones genitourinarias y hemangioma perineal. Aunque las

malformaciones de ano y recto se asocian con frecuencia a otras anomalías congénitas, lo hallado en nuestra paciente es infrecuente, habiendo encontrado solamente tres referencias previas en la literatura médica y no existiendo aún una explicación embriogénica para la misma.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niña recién nacida mediante parto eutócico tras 40 semanas de embarazo sin incidencias. Las ecografías prenatales fueron normales. Presentó un peso de nacimiento de 3.150 g (P₅₀) y talla de 49 cm (P₅₀). El padre de 37 años estaba sano y la madre de 36, sufría hemocromatosis y vitíligo. Hermano varón sano. En el segundo embarazo de la madre nació un feto muerto de 19 semanas con agenesia renal unilateral, sin otras malformaciones en la necropsia.

En la exploración se apreciaba atresia de ano con fistula rectovestibular por la que emitía meconio. En la región púbica, el periné y la parte más alta de la extremidad inferior izquierda existían lesiones telangiectásicas y otras discrómicas en forma de placas blanquecinas, de superficie lisa con discreto relieve, ligeramente atróficas, de carácter papuloide. La horquilla vulvar se encontraba levemente desviada hacia la izquierda. Se observaba asimismo hipertrofia de labio mayor derecho y presencia de pseudoapéndices de consistencia blanda y superficie rugosa por delante y a la izquierda de la horquilla (fig. 1).

Los estudios radiológicos, que incluyeron resonancia magnética, descartaron anomalías óseas sacras y de la medula espinal, detectándose agenesia renal izquierda mediante ecografía abdominal, con útero de morfología normal. El resultado del cariotipo fue 46 XX. El hemograma, la bioquímica sérica (sodio, potasio, calcio, glu-

Correspondencia: Dr. D.J. Peláez Mata.

Servicio de Cirugía Pediátrica. Centro Materno-Infantil. Hospital Central de Asturias. Celestino Villamil, s/n. 33006 Oviedo.
Correo electrónico: dpmata@terra.es

Recibido en julio de 2000.

Aceptado para su publicación en junio de 2001.

cosa, urea y creatinina) y el estudio de coagulación fueron normales.

El traslado de la niña desde el hospital comarcal donde nace a nuestro centro hospitalario retrasó la apertura de colostomía hasta las 48 h de vida.

Las lesiones discrómicas persistieron los meses siguientes y las telangiectasias evolucionaron hacia la forma de angioma plano en la pierna y de angioma tuberoso en región perivulvar que aumentó de tamaño hasta estabilizarse a la edad de 17 meses (fig. 2). Se decidió entonces realizar la anorrectoplastia sagital posterior correctora de la malformación anorrectal existente que se efectuó a los 21 meses. La presencia de angiomas perineales no dificultó el abordaje quirúrgico. Tres meses después se cerró la colostomía.

A los 4 años de edad se inició la regresión del componente angiomaso de las lesiones, persistiendo el componente tuberoso perivulvar, por lo que se mantuvo conducta conservadora.

En la última revisión, a los 6 años de edad, se apreció la práctica desaparición de los angiomas, persistiendo sobre el labio mayor izquierdo los pseudoapéndices de superficie rugosa han disminuido de tamaño a lo largo del último año. Desde el punto de vista funcional realiza deposiciones diarias y control de esfínteres anal y urinario con normalidad. La escolarización es normal y con buen rendimiento, y el crecimiento es normal en todos los parámetros.

Debido a la hemocromatosis materna se realizaron estudios inmunológicos a nuestra paciente, que es heterocigota para la mutación C282Y del gen HFE de la hemocromatosis con riesgo de desarrollo de la enfermedad casi nulo en un futuro.

DISCUSIÓN

La atresia anal ocurre en 1 a 4 de cada 5.000 nacimientos con una leve preponderancia masculina, y con frecuencia coexiste con malformaciones de otros órganos o sistemas¹⁻⁷. La proximidad anatómica en el desarrollo embriológico explica la mayor frecuencia de las del sistema genitourinario⁸ en el 6 y 59% de los casos, teniendo alguno entidad propia como la forma descrita por Wensstrup y Pagin de pseudohermafroditismo femenino, malformaciones del tracto urinario, anomalías mullerianas y ano imperforado⁹. Son asimismo frecuentes las vertebrales (13-45%), destacando entre éstas las del hueso sacro debido a su relación con las raíces nerviosas y la musculatura del suelo pélvico, lo que explicaría su significación patológica y su relación con el pronóstico funcional final^{1,7,9,10}. Más raramente aparecen lesiones esqueléticas, cardiovasculares, faciales, gastrointestinales y del sistema nervioso. El conjunto de malformaciones asociadas afecta de manera negativa el pronóstico vital de estos pacientes.

Los hemangiomas son tumores benignos propios de la infancia y caracterizados por un rápido crecimiento du-



Figura 1. Hipertrofia de labio mayor derecho y pseudoapéndices por delante y a la izquierda de la borquilla.



Figura 2. Telangiectasias en forma de angioma tuberoso en región perivulvar.

rante el primer año de vida seguido de una regresión lenta y espontánea que deja secuelas hasta en el 50% de los casos. Habitualmente se desarrollan en las capas más superficiales de la piel sin afectar estructuras subyacentes, por lo que sólo precisan tratamiento en caso de gran volumen, distorsión anatómica, obstrucción de orificios vitales, localización visceral o necrosis e infección. En estos casos, puede acelerarse su involución mediante interferón alfa, esteroides o incluso cirugía¹¹.

Aunque es conocida la relación de hemangiomas con defectos sacros y genitourinarios¹², la asociación de malformación anorrectal, malformación de genitales y hemangiomas perineales aparece como tal en tres referencias de la bibliografía revisada. Así, Bouchard et al² describen 2 pacientes con características similares a nuestro caso al que se añaden anomalías en la medula espinal y ulceración e infección del hemangioma perineal, a diferencia de nuestra niña en que regresó de forma espontánea entre los 4 y 6 años de edad, sin que se dificultara la cirugía correctora de su malformación anorec-

tal. Goldberg et al¹³ describieron en 1986 los casos de 5 pacientes en los que coexistían malformaciones anorrectales de diverso grado, anomalías genitales y sacras y lipomielomeningocele en diferentes combinaciones, sospechando una cierta relación no determinada entre este grupo de malformaciones. Por sus características pueden caber en este grupo tanto los pacientes de Bouchard como el nuestro, lo que parece confirmar las sospechas de Goldberg. Asimismo, González, Martín et al¹⁴ describen una mujer con hemangiomas en región perineal y miembro inferior, extrofia vesical, ano anterior, genitales externos anómalos y diversas malformaciones del tracto urinario¹⁴.

Se carece de la explicación etiopatogénica, que pudiera relacionarse con alteraciones de la notocorda caudal o con anomalías del desarrollo semejantes a las que ocurren en la embriogénesis de la tríada de Currarino¹⁵. En nuestra paciente no existían anomalías sacras ni espinales, ha presentado una evolución funcional muy satisfactoria hasta la actualidad, y el hemangioma no precisó tratamiento, a diferencia de otros casos descritos. Podríamos encontrarnos ante una asociación sindrómica de etiología desconocida que agrupa malformaciones anorrectales y urinarias, hemangiomas en periné y genitales y alteraciones óseas (sobre todo sacras) y de la medula espinal (lipomielomeningocele) en diversos grados y combinaciones.

La presencia de hemangiomas perineales, especialmente si se asocian malformaciones anorrectales, exige descartar malformaciones ocultas de medula espinal y óseas, en particular sacras. Siempre es necesario practicar el estudio radiológico de la columna lumbosacra en los recién nacidos con malformaciones anorrectales, lo que puede estar en relación con su pronóstico funcional. La existencia de un hemangioma perineal de gran tamaño o que distorsione la anatomía de la región puede dificultar el tratamiento definitivo de una atresia anorrectal (anorrectoplastia sagital posterior), precisando un tiempo de espera hasta la regresión espontánea del mismo o incluso tratamientos médicos más intensos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Boocock GR, Donnai D. Anorectal malformation: familial aspects and associated anomalies. *Arch Dis Child* 1987; 62: 576-579.
2. Bouchard S, Yazbeck S, Lallier M. Perineal hemangioma, anorectal malformation and genital anomaly: a new association? *J Pediatr Surg* 1999; 7: 1133-1135.
3. Hoekstra WJ, Scholtmayer RJ, Molenaar JL, Schreeve RH, Schroeder FH. Urogenital tract abnormalities associated with congenital anorectal anomalies. *J Urol* 1983; 130: 962-963.
4. Kiely EM, Peña A. Anorectal malformation. En: O'Neill JA, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG, eds. *Pediatric Surgery*, 5ª ed. Nueva York: Mosby, 1998; 1425-1448.
5. Misra D, Mushtaq I, Drake DP, Kiely EM, Spitz L. Associate urologic anomalies in low imperforate anus are capable of causing significant morbidity: a 15 year experience. *Urology* 1996; 48: 281-283.
6. Peña A. Imperforate anus and anorectal malformations. En: Ashcraft KW, Holder TM, eds. *Pediatric Surgery*, 2ª ed. Filadelfia: WB Saunders Company, 1993; 372-392.
7. Sauvage P, Bientz J, Leculée R, Elahi B. Anomalies de l'appareil génital dans la malformation ano-rectale. *Chir Pediatr* 1986; 27: 305-308.
8. Hager J, Menardi G. Anomalies associées aux malformations ano-rectales. *Chir Pediatr* 1989; 30: 14-16.
9. Wenstrup RJ, Pagin RA. Female pseudohermaphroditism with anorectal, müllerian duct, and urinary tract malformations. Report of four cases. *J Pediatr* 1985; 107: 751-754.
10. Nour S, Kumar D, Dickson JAS. Anorectal malformations with sacral bony abnormalities. *Arch Dis Child* 1989; 64: 1618-1620.
11. Enjolras O, Mulliken JB. Vascular cutaneous anomalies in children: malformations and hemangiomas. *Pediatr Surg Int* 1996; 11: 290-295.
12. Burns AJ, Kaplan LC, Mulliken JB. Is there an association between hemangioma and syndromes with dysmorphic features? *Pediatrics* 1991; 88: 1257-1267.
13. Goldberg NS, Hebert AA, Esterly NB. Sacral hemangiomas and multiple congenital abnormalities. *Arch Dermatol* 1986; 122: 684-687.
14. González Martín M, Vela Nieto D, Busto Castañón N, Candal Alonso J. Extrofia vesical con malformaciones múltiples asociadas. *Arch Esp Urol* 1982; 35: 265-269.
15. Köchling J, Pistor G, Marzhauser Brands S, Nasir R, Lanksch WR. The Currarino syndrome - Hereditary transmitted syndrome of anorectal, sacral and presacral anomalies. Case report and review of the literature. *Eur J Pediatr Surg* 1996; 6: 114-119.