

ANO IMPERFORATO

Iter Formativo Colon-Proctologia – Anno 2008

Luca Moraldi

Introduzione

Andrew W. Wilkinson nel 1972 afferma che “...the indiscriminate use of the term ‘imperforate anus’ adds to the confusion because it implies that only the anus is abnormal and that the rest of the anal canal and rectum are unaffected...”, per tale ragione viene utilizzato il termine “malformazioni anorettali (MAR)”, in modo da sottolineare che il difetto sia dovuto ad un arresto nello sviluppo embriologico dell’ano e del retto, unitamente alle strutture muscolari e nervose circostanti.

A seconda del momento in cui tale processo si arresta, il canale anale e gli apparati di continenza possono risultare scarsamente sviluppati, dislocati in una posizione anteriore o mancare del tutto nella loro ultima porzione.

L’incidenza è pari a 1 su 3000 – 5000 nati vivi. I maschi sono più spesso affetti dalle forme alte (più gravi), mentre le femmine da quelle basse. Tale incidenza non è influenzata nè dall’età della madre nè da fattori razziali.

Per comprendere in modo corretto tale malformazioni è utile soffermarsi sulla descrizione dello sviluppo embriologico dell’intestino posteriore e dell’anatomia del canale anale.

Embriologia normale dell’intestino posteriore.

Nell’embrione di 4 settimane (4 mm) si forma una cavità unica, la “cloaca interna”; chiusa in basso dalla membrana cloacale, che la separa dalla cloaca esterna. La cloaca viene suddivisa nelle porzioni dorsale (posteriore) e ventrale (anteriore) da una lamina, chiamata setto urorettale. Man mano che questo setto si accresce caudalmente, la cloaca si divide in due parti: 1) il retto e la parte craniale del canale anale, dorsalmente 2) il seno urogenitale, centralmente. Dalla fine della VII settimana il setto urorettale appare fuso in basso con la membrana cloacale, dividendola in una membrana anale (dorsale) e una membrana urogenitale più estesa (ventrale). L’area di fusione del setto urorettale con la membrana cloacale è rappresentato nell’adulto dal tendine perineale centrale (corpo perineale). Questo nodo fibromuscolare è situato al centro del perineo ed è il punto in cui convergono e si inseriscono i muscoli.

Proliferazioni mesenchimali intorno alla membrana anale formano una fossetta poco profonda, detta fossetta anale o proctodeo. La membrana anale, ora sul fondo di questa fossetta, si perfora alla fine dell’ottava settimana, mettendo in comunicazione la parte caudale del tubo digerente (retto e canale anale) con l’esterno (cavità amniotica).

Circa i due terzi superiori (circa 25 mm) del canale anale dell’adulto derivano dall’intestino posteriore; il terzo inferiore (circa 13 mm) si sviluppa dal proctodeo. La giunzione fra l’epitelio derivato dal proctodeo e l’intestino posteriore è grossolanamente indicata dalla linea pettinata situata al limite inferiore delle valvole anali; tale linea indica approssimativamente il sito primitivo della membrana anale. A livello dell’ano, l’epitelio è cheratinizzato e si continua con l’epidermide perineale.

Come conseguenza si avrà che il gruppo rettale delle malformazioni sarà caratterizzato da anomalie legate al processo di divisione della cloaca interna (difetti della cloaca interna), mentre il gruppo

anale sarà riconducibile ad errori di divisione del proctodeo, del perineo e delle pliche genitali (difetti della cloaca esterna).

Quindi esistono MAR più gravi (alte o intermedie) e MAR meno gravi (basse).

Anatomia

Nell'individuo normale i muscoli striati responsabili del controllo fecale sono rappresentati da una struttura imbutiforme che è inserita sul pube, sulla parte bassa del sacro e sulla porzione mediana della pelvi. Tale struttura si estende ad avvolgere completamente il retto sino alla cute perineale. Le strutture principali di questo piano muscolare (m. ileococcigeo, m. pubococcigeo, m. puborettale, m. sfintere esterno profondo e superficiale) sono difficilmente identificabili e separabili in vivo. A tale proposito Peña sostiene che le strutture sfinteriche sono caratterizzate dalla presenza di coalescenza lungo la linea mediana di gruppi muscolari simmetrici, che formano una struttura unica, comunemente definita fionda pubo-rettale. Pertanto, secondo Peña, seguendo rigorosamente questa disposizione mediana è possibile separare e successivamente ricomporre queste fibre rispettandone l'anatomia e provocando un danno anatomo-funzionale assai limitato. Anche nelle malformazioni anorettali questo apparato muscolare è sempre presente ed identificabile mediante una meticolosa dissezione, anche se incompleto essendo strettamente correlato alla gravità della malformazione anorettale ed alla presenza o meno di malformazioni del sacro.

Classificazione

La classificazione precedentemente utilizzata era quella di Ladd e Gross (1934) che suddivideva le anomalie congenite in 4 tipi: stenosi anorettali; ano coperto; atresia anorettale interessante il terzo inferiore con o senza fistola e atresia rettale interessante il terzo medio del retto.

Successivamente Peña ha elaborato un'ulteriore classificazione, che attualmente è quella più utilizzata.

Maschio

Fistola (cutanea) perineale

Fistola rettouretrale

Bulbare

Prostatica

Fistola al collo della vescica

Ano imperforato senza fistola

Atresia Rettale

Femmina

Fistola (cutanea) perineale

Fistola Vestibolare

Cloaca Persistente

Cloaca con canale comune < 3 cm

Cloaca con canale comune > 3 cm

Ano imperforato senza fistola

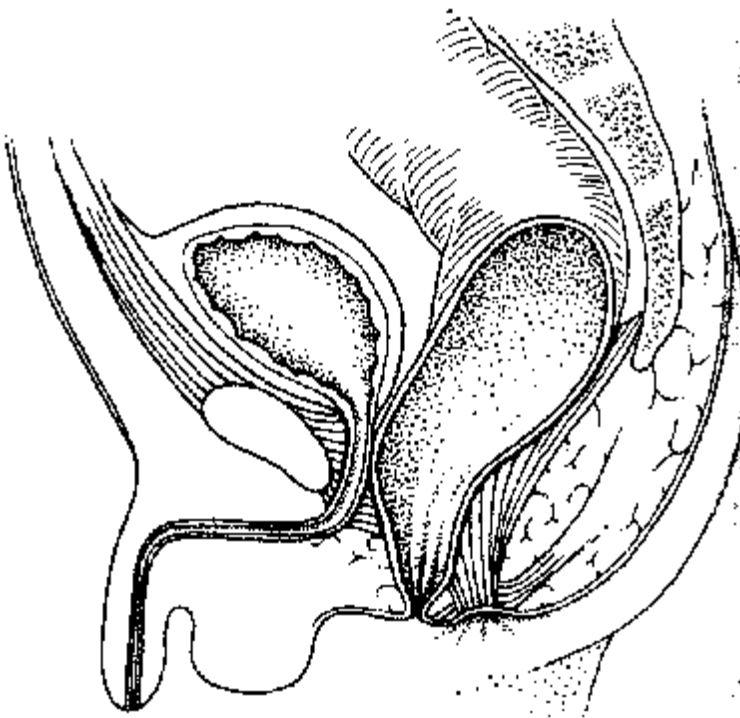
Atresia Rettale

MASCHI

Fistola cutanea perineale

Questo tipo di malformazione è anche conosciuto come malformazione bassa di ano imperforato. Il retto è collocato all'interno della maggior parte dei meccanismi sfinteriali. Solo l'ultima parte del retto è collocata anteriormente.

Il trattamento consiste in una anoplastica durante il periodo neonatale, quasi sempre senza confezionamento di colostomia. Quando il trattamento è appropriato, tutti i pazienti ritornano alla normalità. Questi pazienti hanno un'alta percentuale di stipsi. Circa il 28% ha una malformazione genitourinaria associata.



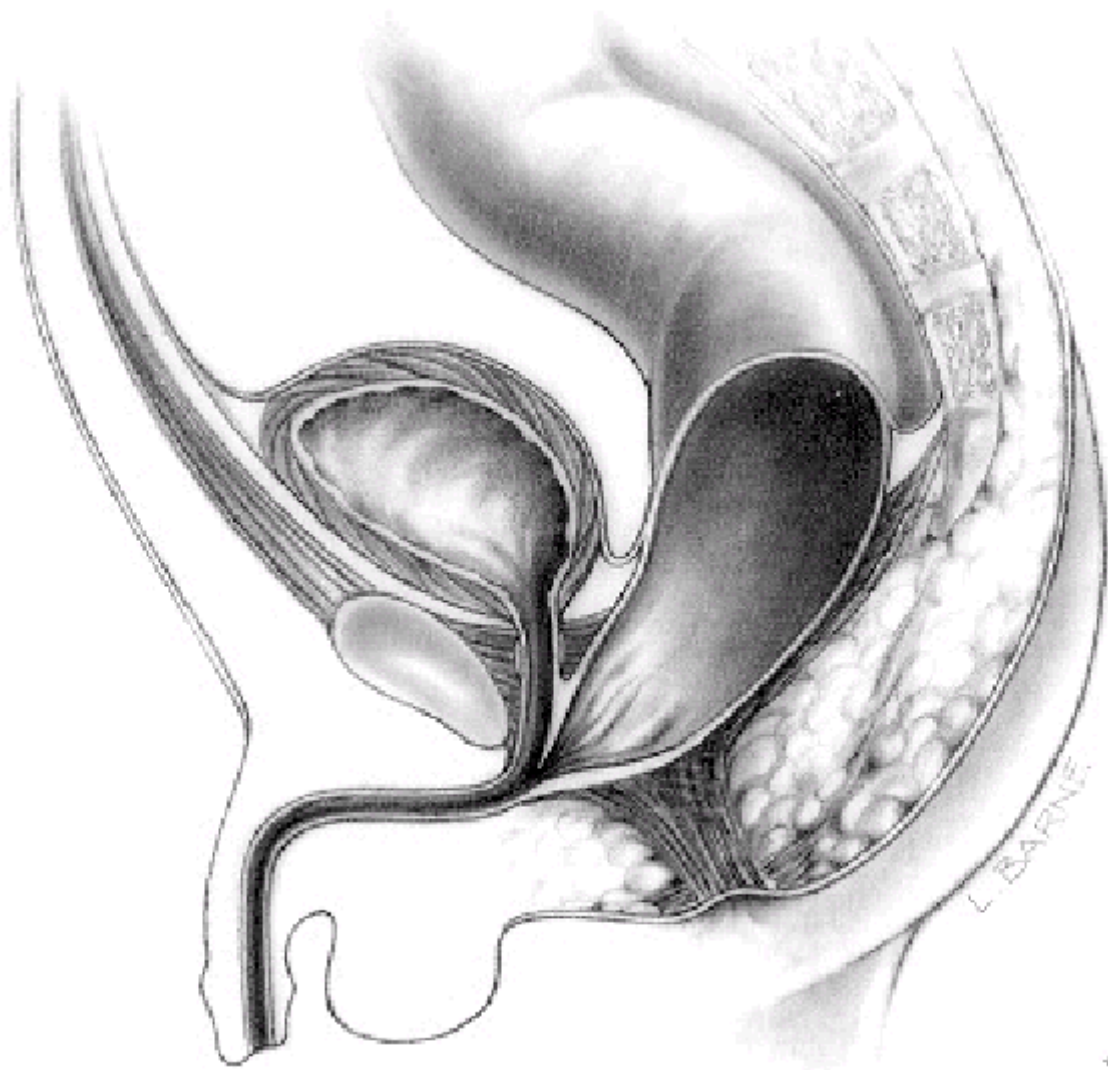
Fistola rettouretrale

In queste malformazioni il retto potrebbe comunicare con la parte più bassa dell'uretra (fistola bulbare) o con la parte più alta dell'uretra (fistola prostatica). Immediatamente sopra la fistola, il retto e l'uretra condividono una parete comune.

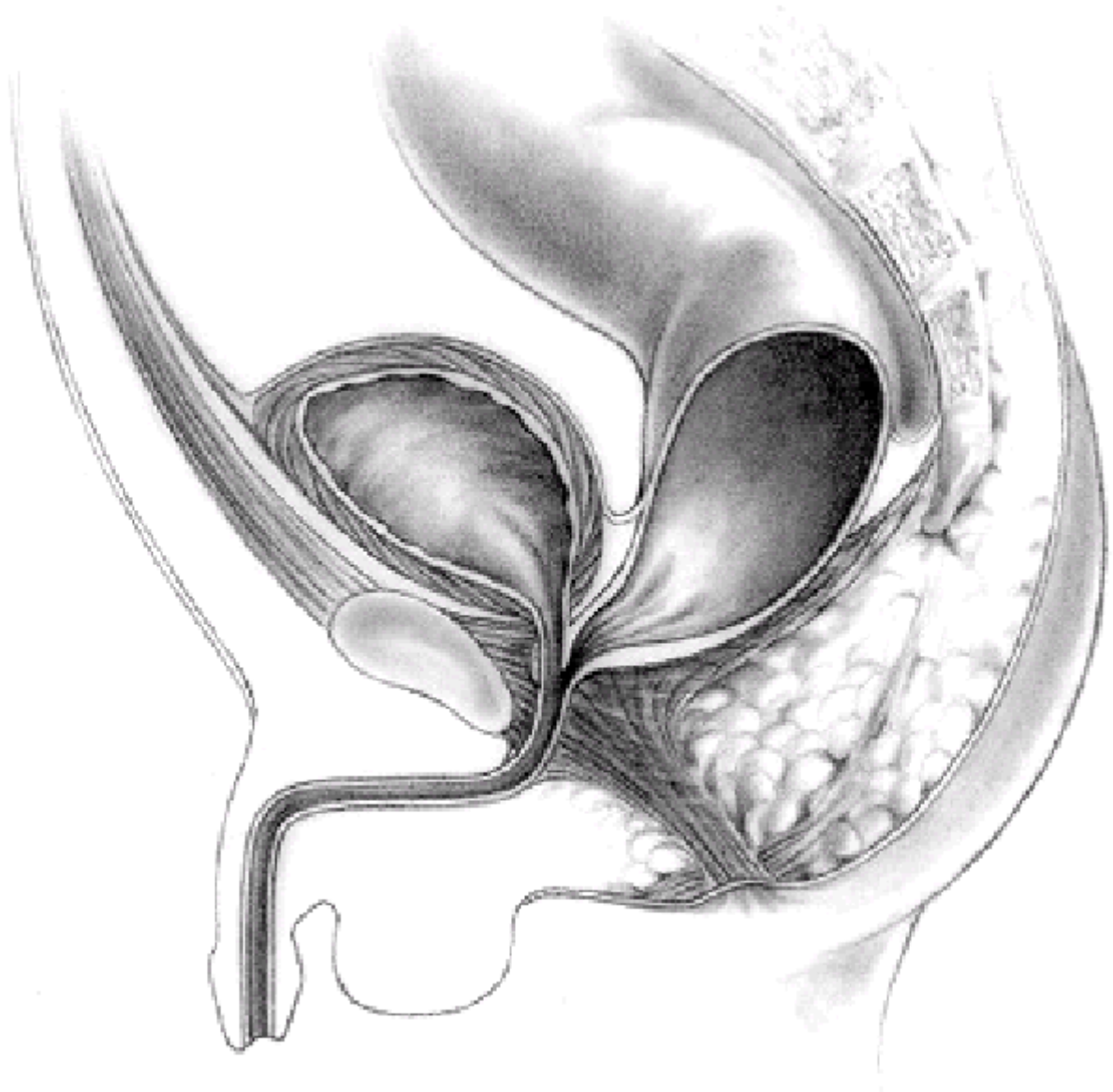
I pazienti con fistola rettobulbare di solito hanno un sacro normale e un perineo "di buon aspetto" con un solco in mezzo ai glutei, mentre i pazienti con fistola rettoprostatica tendono ad avere un'incidenza maggiore di un sacro anormale con un perineo piatto

I pazienti con fistola retto-bulbare sviluppano una normale funzione intestinale nell'81% dei casi dopo 3 anni di età. Circa il 46% hanno associato difetti urologici. I pazienti con fistola rettoprostatica sviluppano una normale funzione intestinale nel 70% dei casi. Circa il 60% dei pazienti hanno associato difetti urologici.

Fistola retto-bulbare



Fistola rettoprostatica



Fistola al collo della vescica

In queste malformazioni il retto comunica con il tratto urinario a livello del collo vescicale. Il muscolo elevatore, muscoli sfinteriali e le fibre parasagittali sono spesso poco sviluppati. Il sacro è spesso deformato o assente. L'intera pelvi sembra essere poco sviluppata. Di solito il perineo è piatto. Per tutte queste ragioni la prognosi funzionale è minima (elevata incidenza di incontinenza fecale).

Il più grave difetto nel gruppo dei maschi è la fistola rettovescicale. Solo il 30% dei pazienti sviluppano una normale funzione intestinale. Fortunatamente questo gruppo rappresenta solo il 10% dei pazienti maschi con MAR. Questo è l'unico tipo di malformazione che richiede una laparotomia in aggiunta all'approccio sagittale posteriore. Circa 80% dei pazienti hanno associato difetto urologico.

Ano imperforato senza fistola

In questi casi il retto finisce a fondo cieco e di solito si situa allo stesso livello di una fistola bulbare rettouretrale. Il sacro e i meccanismi sfinteriali di solito sono normali e quindi questi bambini hanno una buona prognosi. Circa la metà di questi soffrono di sindrome di Down. L'altra metà sono frequentemente affetti da altre sindromi, come l'assenza del corpo calloso, la sindrome di Apert o altri disordini neurologici. Circa 38% dei casi hanno associato difetti genitourinari. Da 80 a 90% di questi pazienti hanno un buon controllo della funzione intestinale, anche se affetti da sindrome di Down

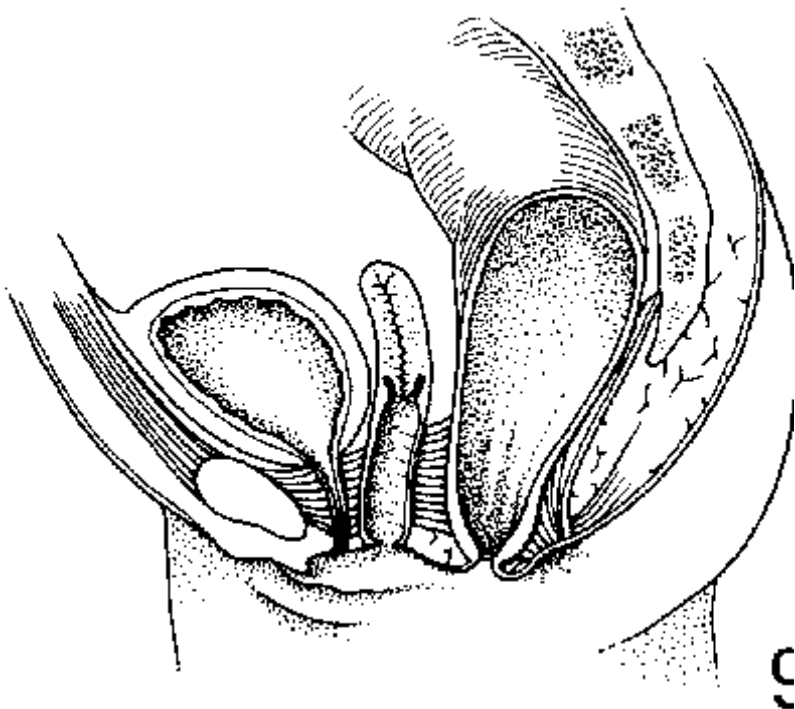
Atresia rettale

Questa è una malformazione molto inusuale che ha un'incidenza solo dell'1% dei casi. Questi sono gli unici pazienti con ano imperforato che nascono con un canale anale normale. Esternamente l'ano appare normale. La parte alta cieca del retto è di solito situata molto vicino al canale anale; il sacro è normale e i meccanismi sfinteriali sono eccellenti, quindi la prognosi è buona.

FEMMINE

Fistola perineale

Questa malformazione è equivalente alla fistola perineale descritta nel maschio. Il retto e la vagina sono ben separati, il meccanismo sfinteriale è molto buono e quindi anche la prognosi è buona.

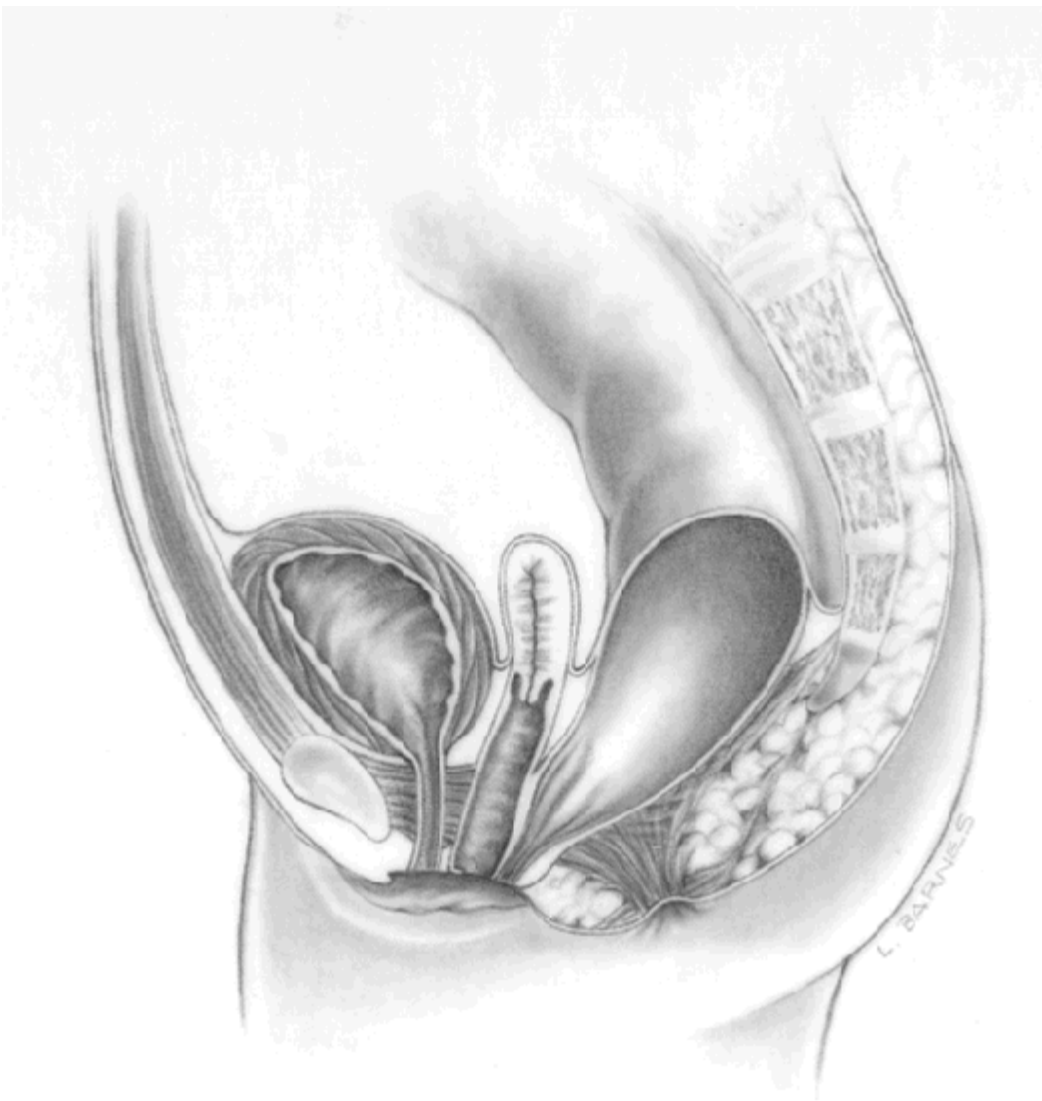


Fistola vestibolare

Questa è la malformazione più frequente vista nelle bambine. La sua prognosi è eccellente, ma sfortunatamente è anche la malformazione più frequente con interventi chirurgici non condotti correttamente.

Il retto si apre nel vestibolo dei genitali femminili posteriormente all'imene. La caratteristica anatomica di questa malformazione è che immediatamente sopra la fistola il retto e la vagina condividono una parete molto sottile. Queste bambine di solito hanno una buona muscolatura e un sacro normale.

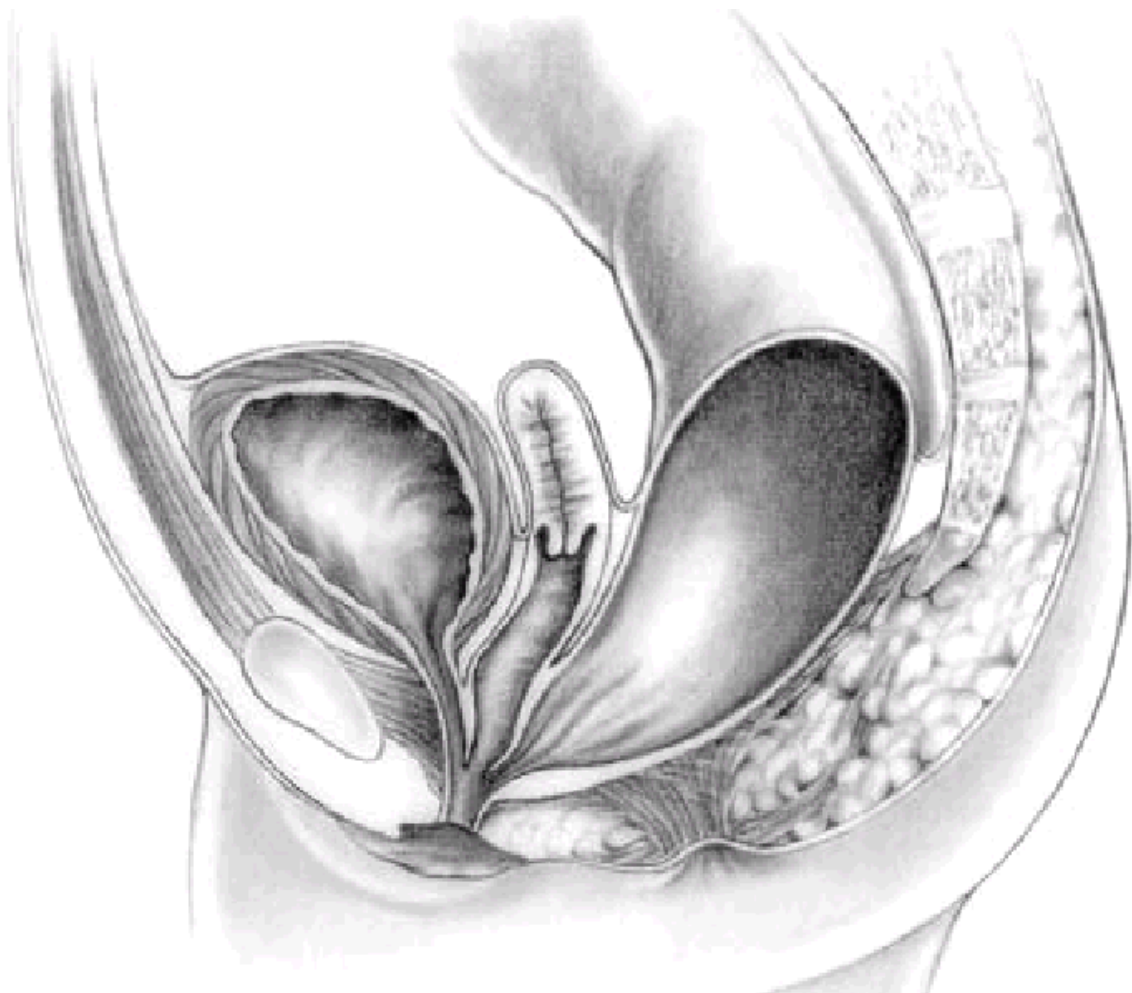
Il retto si apre immediatamente dietro la vagina. Circa il 90% di questi pazienti un normale controllo intestinale. Il 60% dei pazienti hanno stipsi. Sfortunatamente occorre sottolineare che nei casi di insuccesso, le sequele sono severe. Circa il 40% di queste pazienti soffrono di difetti urologici.



Cloaca

La cloaca rappresenta la forma più grave di MAR: è praticamente esclusiva del sesso femminile. È rappresentata dalla confluenza del retto, della vagina e dell'uretra in un singolo canale comune. La vagina e il retto condividono una parete comune così come il tratto urinario e la vagina. L'incidenza è pari a 1 ogni 20.000 bambine nate.

Le femmine con malformazione cloaca hanno un orifizio perineale unico con retto, vagina e uretra fusi fra loro, formando un singolo comune canale. Le pazienti che hanno un canale comune più corto di 3 cm possono essere riparate con approccio sagittale posteriore, mentre quando è maggiore di 3 cm usualmente richiedono un approccio sia sagittale posteriore che addominale. La lunghezza del canale comune è un fattore prognostico importante. I pazienti con canale minore a 3 cm di lunghezza hanno 80% di probabilità di avere una buona funzione intestinale mentre il 20% necessiteranno di una cateterizzazione intermittente per svuotare la vescica. I pazienti con canale comune più lungo hanno 55% di possibilità di avere una buona funzione intestinale mentre il 70% necessiteranno di una cateterizzazione intermittente per svuotare la vescica.



Le bambine con cloaca possono avere nel 50% dei casi idrocolpi, che spesso comprime il trigone vescicale, interferendo con il drenaggio ureterale nella vescica, provocando megauretere e idronefrosi.

Le femmine con cloaca, idrocolpo, megauretere e idronefrosi dovrebbero essere trattate inizialmente con decompressione vaginale (semmai nello stesso tempo operatorio del

confezionamento della colostomia). Ciò spesso crea una decompressione ureterale e quindi la non necessità di diversione urinaria.

Inoltre occorre fare una valutazione di una possibile atresia esofagea (presente nel 5% dei casi) e di anomalie cardiache. Può essere presente anche una displasia sacrale. In caso di presenza di emisacro è probabile l'associazione con massa presacrale (più comunemente dermoidi, teratomi, meningocele)

Anomalie congenite associate

L'incidenza globale di malformazioni associate si aggira intorno al 50-60%. Sono più frequenti nei casi di MAR alte raggiungendo anche il 92% di incidenza.

Le anomalie sono di tipo:

- Genito-urinario 38% (Reflusso Vescica Ureterale, Agenesia Renale, Criptorchidismo)
- Scheletriche 31% (Emivertebre, Spina Bifida, Agenesia sacrale parziale/completa)
- Intestinali 16% (Labiopalatoschisi, atresia esofagea, malrotazioni, m. di Hirschprung)
- Cardiache 9%
- Neurologiche 4%
- Polmonari 1%

Le malformazioni associate possono essere singole o multiple.

È importante citare l'associazione VATER, acronimo che individua una situazione polimalformativa che interessa completamente: Vertebre, Anoretto, Cuore, Trachea, Esofago, o l'associazione VACTERL (malformazione anche di Rene e Arti). Raramente queste sindromi si presentano complete (incidenza del 20% per le forme incomplete)

Diagnosi

Non esiste la possibilità di una diagnosi in utero.

La semplice ispezione del perineo del neonato è di solito sufficiente a rivelare la presenza dell'anomalia. Nei casi in cui la clinica appare dubbia, per l'assenza di comunicazioni fistolose con la cute, il perineo o le vie urinarie, una delle possibilità diagnostiche è rappresentata dall'invertografia. Si tratta di una semplice radiografia del bacino e dell'addome a paziente capovolto con un repere metallico posto sul perineo, in modo da permettere di stabilire la distanza tra il cul di sacco rettale e la cute perineale. Se tale distanza è maggiore di 1 cm la MAR è considerata "alta".

Attualmente l'ecografia perineale è da considerarsi il gold standard, anche se in alcuni casi può essere utile la Risonanza Magnetica.

Terapia

MAR che necessitano Colostomia

È necessario per queste forme un trattamento chirurgico in tre tempi (colostomia alla nascita, ricostruzione anale dopo qualche mese e quindi all'età di 6-9 mesi si procede a intervento chirurgico). La colostomia ha la funzione di evitare infezioni delle vie urinarie, dato che il colon atresico comunica frequentemente con le vie urinarie tramite una fistola).

La tecnica più diffusa per l'intervento correttivo è quella introdotta da Pe e De Vries nel 1982, nota come PSARSP (Posterior Sagittal AnoRectal Plasty).

Nelle MAR molto alte (fistola rettovescicale) si deve aggiungere una laparotomia per isolare il retto per via addominale (spesso non raggiungibile dal basso).

MAR che non necessitano di Colostomia

In questi casi la prognosi è migliore in quanto il retto è molto vicino alla cute ed è già all'interno della fionda puborettale, generalmente ben costituita. Inoltre lo Sfintere Interno è efficiente e quello Esterno è sufficientemente ben rappresentato. Pertanto il chirurgo esegue una PSARP senza necessità della colostomia.

Sesso	Malformazione	Colostomia
Maschi	Fistola retto-perineale	No
Maschi	Fistola Retto-Bulbare	Si
Maschi	Fistola Retto-Prostatica	Si
Maschi	Fistola retto-vescicale	Si
Maschi	Agenesia anorettale senza fistola	Si
Maschi	Atresia rettale	Si
Femmine	Fistola retto-perineale	No
Femmine	Fistola retto-vestibolare	Si
Femmine	Agenesia anorettale senza fistola	Si
Femmine	Atresia rettale	Si
Femmine	Persistenza della Cloaca	Si

Colostomia

Sono da sconsigliare “loop” colostomie perché può persistere un passaggio di feci con il rischio di contaminare il tratto urogenitale. Sono da sconsigliare anche trasversostomie perché è difficile poter pulire il colon distale alla stomia; inoltre le urine potrebbero passare nel colon per via retrograda ed essere assorbite dalla mucosa colica con conseguente acidosi ipercloremica. Inoltre un’analisi retrospettiva ha dimostrato che i pazienti con trasversostomia soffrono più frequentemente di prolasso e dilatazione rettosigmoidea

Approccio Sagittale Posteriore

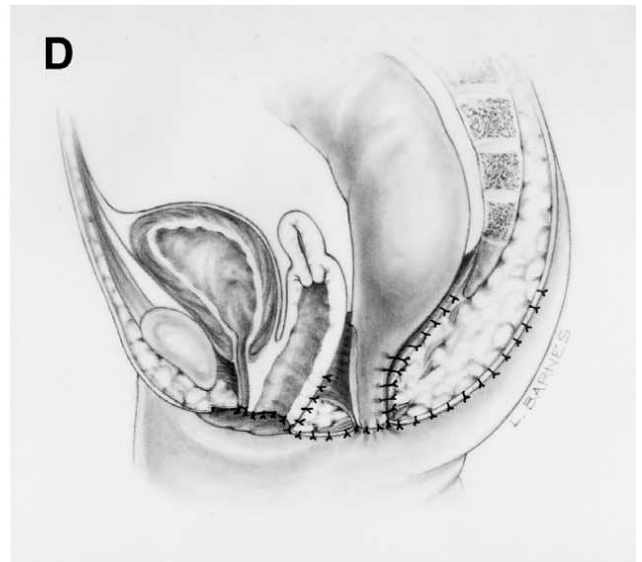
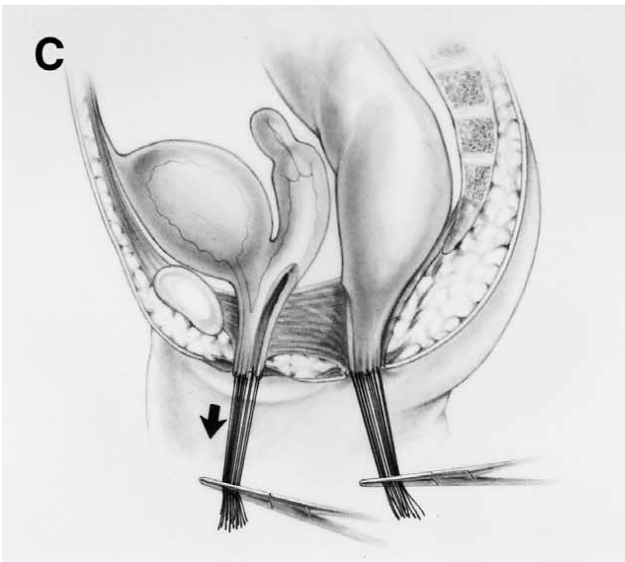
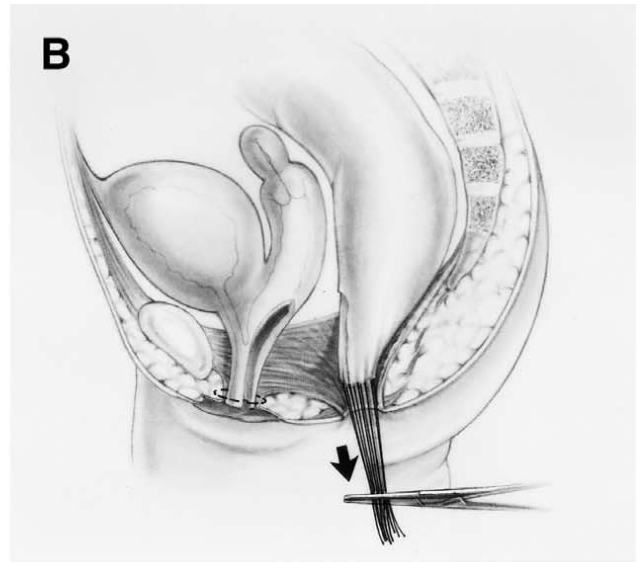
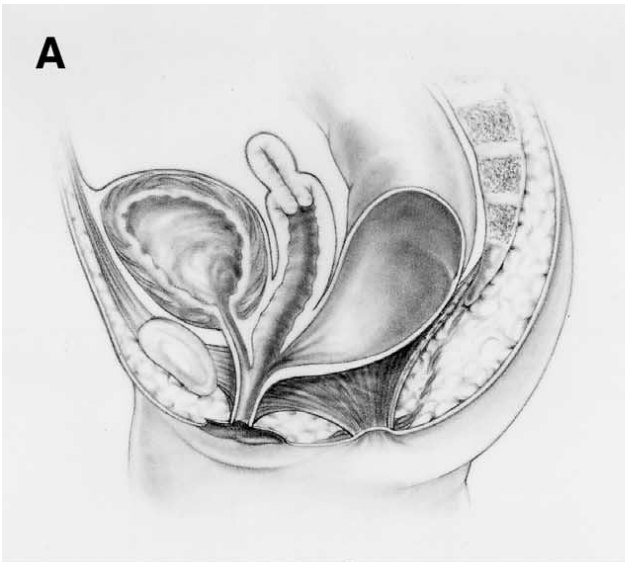
In caso di colostomia, è utile aspettare almeno un mese prima di effettuare il riparo definitivo. Una preparazione intestinale non è necessaria anche se usualmente si effettua un’irrigazione dalla colostomia la notte precedente. Il paziente è posizionato prono con la pelvi sollevata. Un’incisione sagittale mediana è effettuata, dopo che uno stimolatore elettrico è stato utilizzato per valutare la contrattilità del muscolo sfinteriale in entrambi i lati. Il retto è separato dal tratto urogenitale ed è mobilizzato per tutta la lunghezza. Inoltre il retto deve essere separato anche dalla parete vaginale. Queste due operazioni rappresentano una vera e propria sfida perché non esiste un naturale piano di dissezione.

Questo approccio permette di visualizzare in modo corretto l’anomalia e correggerla di conseguenza. La lunghezza del taglio può variare da 1-2 cm in caso di fistola perineale fino a 12-14 cm in caso di malformazione complessa.

Utile è la manovra di dissezione del legamento fra uretra e vescica in modo da aumentare l’esposizione delle strutture anatomiche e ridurre il rischio di fistola uretrovaginale e di stenosi vaginale (tale complicanze sono pari a 10% secondo alcuni Autori)

Trattamento post-operatorio del neo-ano

Nel periodo post-operatorio sono necessarie dilatazioni quotidiane del neoano con sonda di Hegar in modo da mantenere un sufficiente calibro.



1. Total urogenital mobilization. (A) Sagittal view of a cloaca, (B) rectal separation and mobilization, (C) urogenital sinus was completely divided and is being mobilized, (D) operation completed.

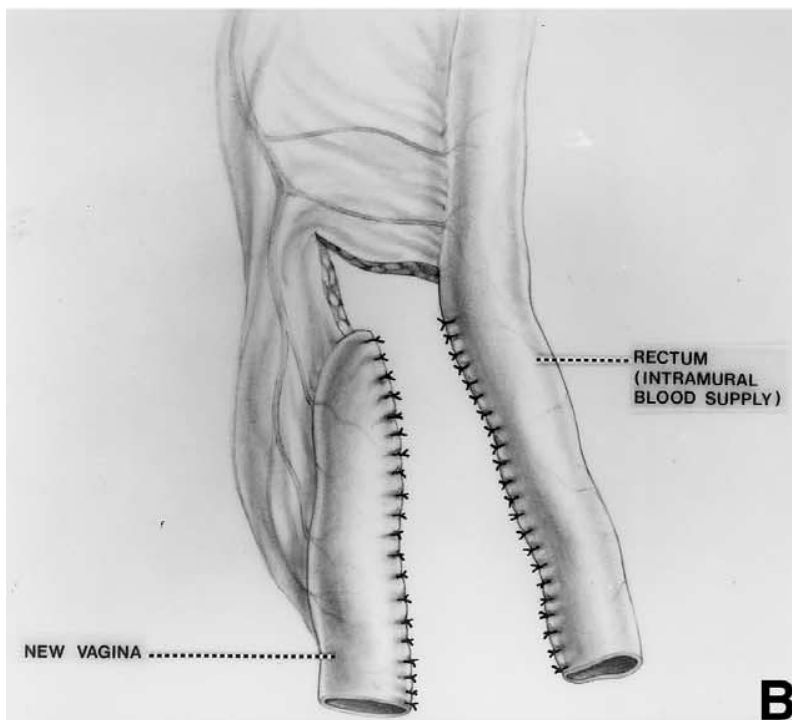
TECHNIQUE FOR VAGINAL REPLACEMENT USING RECTUM

INFERIOR
MESENTERIC
VESSELS

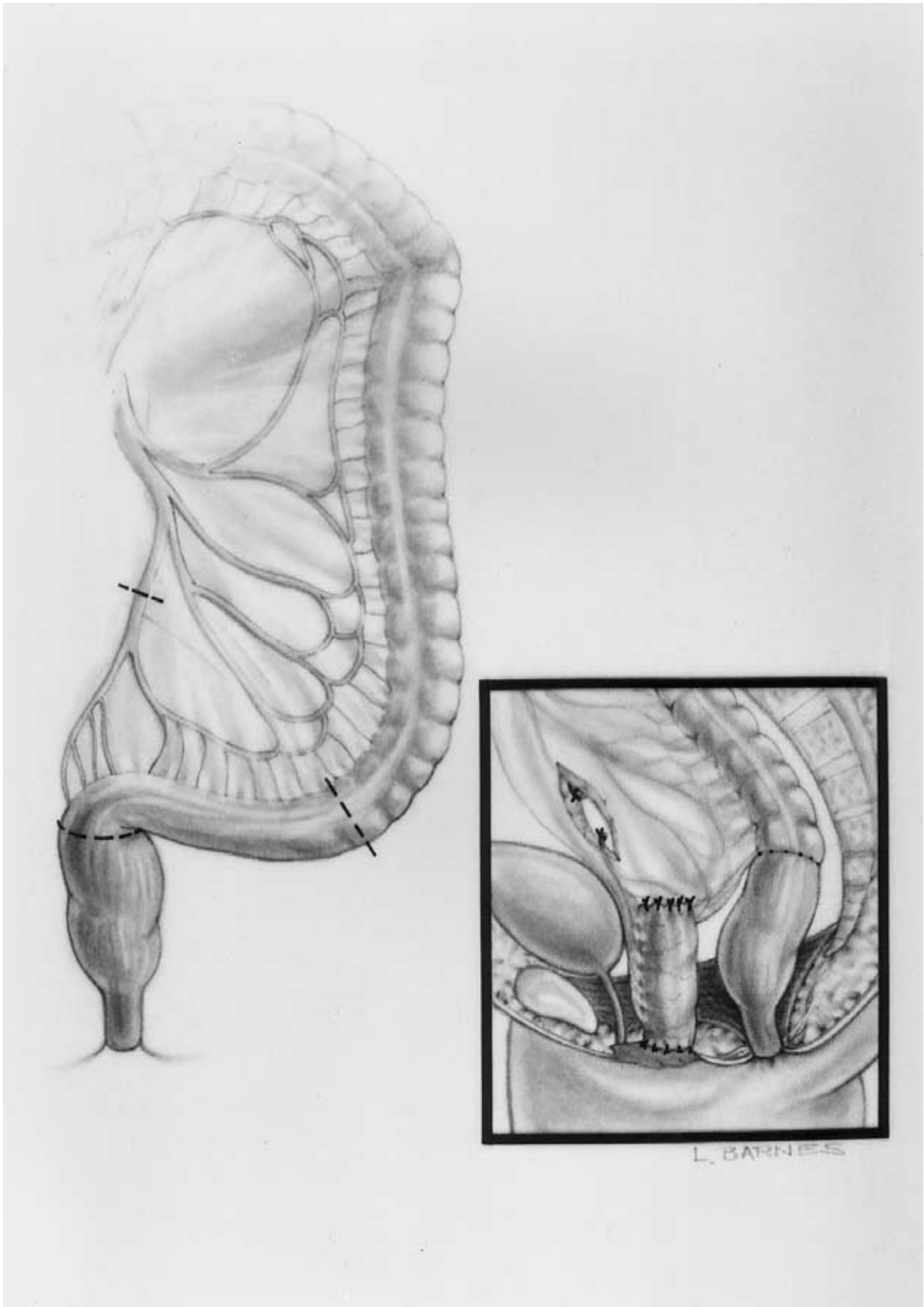
FUTURE VAGINA

LINE OF DIVISION

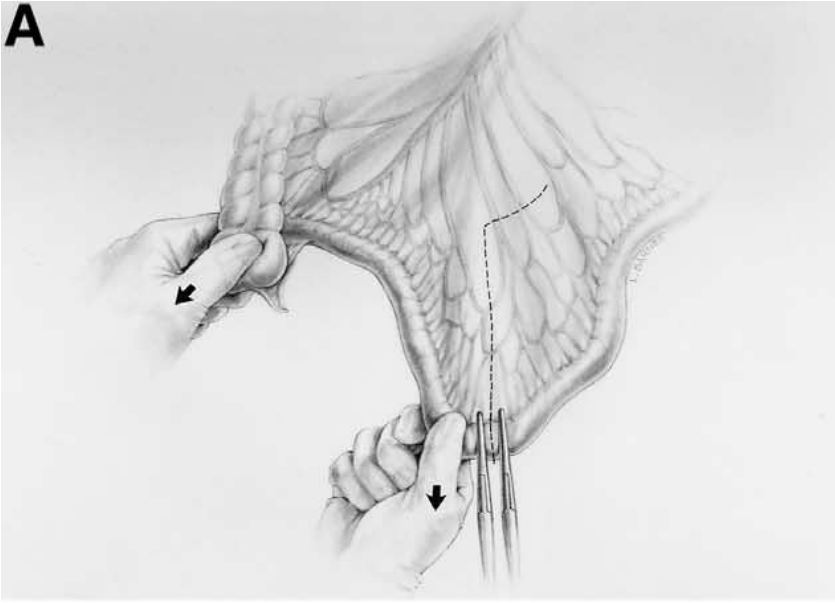
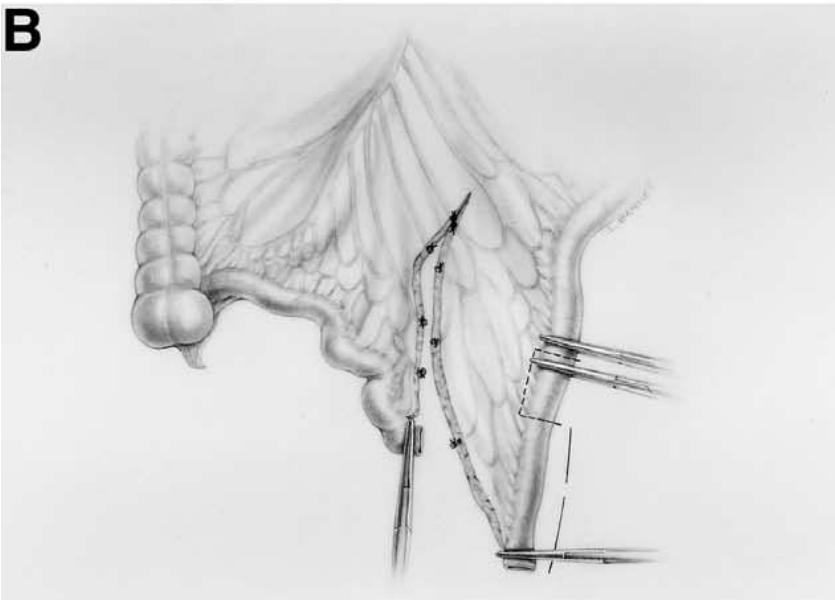
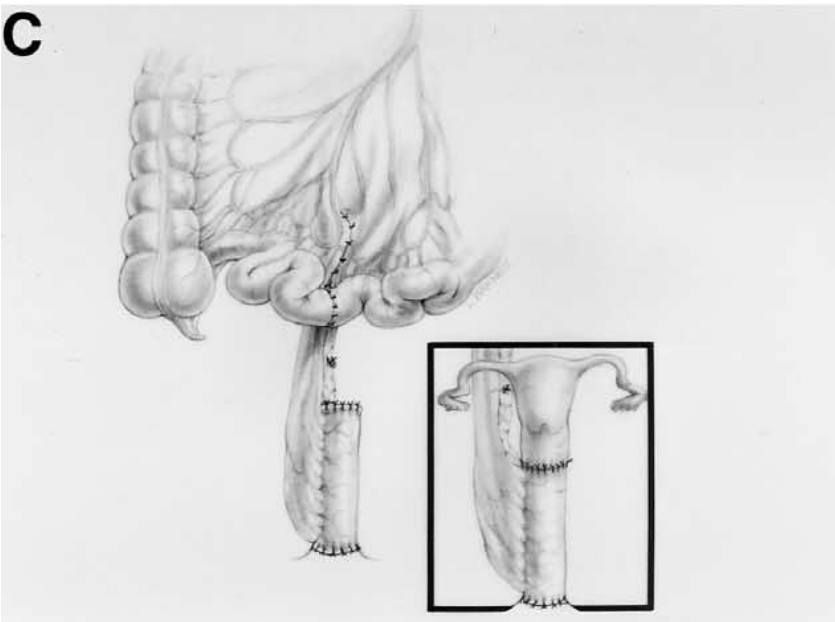
A



B



Vaginal replacement with colon.

A**B****C**

Indici prognostici

Indici di buona prognosi:

- sacro normale
- glutei e perineo ben sviluppati
- alcuni tipi di malformazione (-atresia rettale – fistola vestibolare – ano imperforato in assenza di fistola – cloaca con breve canale comune – fistola perineale)

Indici di cattiva prognosi:

- sacro anormale
- perineo piatto, glutei poco sviluppati
- alcuni tipi di malformazione (- fistola rettovescicale – cloaca con lungo canale comune – malformazioni complesse)

Segni di buona prognosi:

- buon ritmo di evacuazioni (1-3 al giorno)
- pannolino pulito nell'intervallo fra evacuazioni
- evidenza che il bambino avverte il passaggio delle feci
- continenza urinaria

Segni di cattiva prognosi:

- passaggio di feci pressoché costante (pannolino sempre sporco)
- incontinenza urinaria
- nessuna sensazione anorettale

Risultati

Tipo di difetto	Sesso	Evacuazioni Volontarie	Soiling	Stipsi
Fistola Perineale	M; F	100%	0%	26%
Atresia Rettale	M; F	100%	16%	80%
Fistola Vestibolare	F	94%	38%	64%
Fistola Bulbare	M	88%	65%	59%
MAR senza fistola	M; F	85%	41%	47%
Cloaca (canale comune breve)	F	83%	78%	32%
Cloaca (canale comune lungo)	F	59%	89%	53%
Fistola Prostatica	M	76%	78%	50%
Fistola Vaginale Vera	F	75%	100%	25%
Fistola Retto-Vescicale	M	28%	100%	29%

Bibliografia

- AW. Wilkinson. "Congenital Anomalies of the Anus and Rectum". Arch Dis Childhood 1972, 47, 960
- Chau-Jing Chan. "The Treatment of Imperforate Anus: Experience with 108 Patients". J Pediatric Surg 1999, 34, 11, 1728 – 1732
- WH Hendren. "Cloaca, The Most Severe Degree of Imperforate Anus. Experience with 195 cases". Ann Surg 1998, 228, 3, 331-346
- PJ Javid, DC Barnhart, RB Hirschl, AG Coran, CM Harmon. "Immediate and Long-Term Results of Surgical Management of Low Imperforate Anus in Girls". J Pediatric Surg 1998, 33, 2, 198-203
- LR Vick, JR Gosche, SC Boulanger, S Islam. "Primary laparoscopic repair of high imperforate anus in neonatal males". J Pediatric Surg 2007, 42, 1877 – 1881
- A Pena, A Hong. "Advances in the Management of Anorectal Malformations" . Am J Surg 2000, 180, 370 - 376