

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VII

Dicembre 2004

numero 11

PEDIATRIA PER IMMAGINI

Un bambino con ano imperforato

CASO CLINICO

di L. Calligaris, S. Norbedo, R. Davanzo

Divisione di Neonatologia e TIN, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Indirizzo per corrispondenza: lorenzo.calligaris@inwind.it

Bambino nato di 40 settimane e 6 giorni di età gestazionale, da parto spontaneo, eutocico, con regolare adattamento neonatale (Apgar 9-10), HBsAg e tampone per streptococco negativi; PN 4300gr, L53 cm, CC 36 cm. Alla nascita viene rilevata la presenza di ano imperforato. Si segnala, inoltre, il riscontro ecografico prenatale di rene sx ptosico con idronefrosi e sospetta doppia arteria renale dx.

Durante la visita d'ingresso, oltre all'ano imperforato, si rileva la presenza di scroto bifido (fig.1); restante obiettività, in particolare agli arti, nella norma. Esami di laboratorio senza rilievo di elementi patologici.



Figura 1.

Durante il ricovero compaiono urine meconiali, quadro indicativo per la presenza di una fistola, e viene quindi avviata profilassi antibiotica.

Vengono quindi eseguiti alcuni esami strumentali per valutare l'aspetto intestinale e per lo studio di un eventuale quadro polimorfico:

- rx addome in posizione eretta (fig.2), che dimostra anse intestinali marcatamente distese, senza evidenza di gas a livello rettale.

- invertogramma (fig.3), che dimostra una distanza di circa 2 cm tra il cul di sacco del retto, disegnato dall'aria, e la sede dell'orifizio anale.
- ecografia renale, che dimostra un rene dx di dimensioni normali, senza dilatazioni ureterali e arteria renale duplice e un rene sx non visualizzabile.
- ecocardio che evidenzia la presenza di una pervietà del dotto arterioso con shunt sx-dx di grado lieve, senza altre alterazioni.
- rx-colonna (fatto per escludere malformazioni vertebrali) ed ecografia del SNC nella norma.

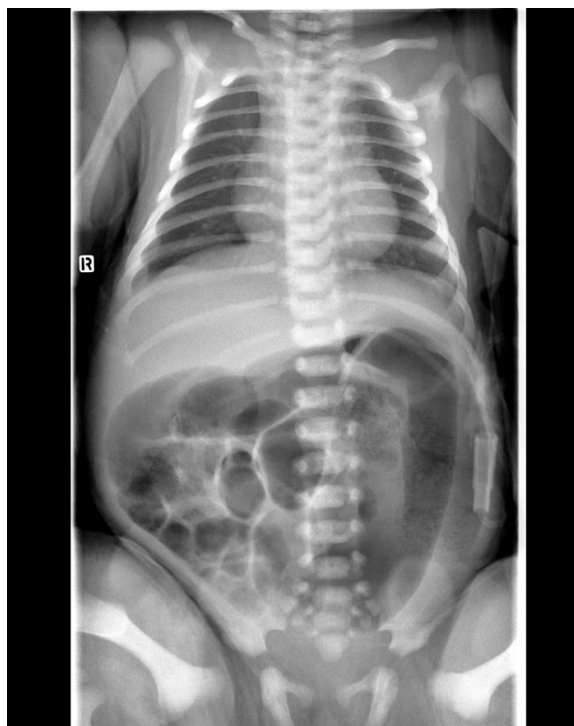


Figura 2. Radiografia diretta di torace ed addome, evidenzia marcata distensione delle anse intestinali e l'assenza del gas a livello rettale. (ingrandisci)



Figura 3. Invertogramma, cul di sacco del retto e sede presunta dell'orifizio anale. (ingrandisci)

Viene quindi eseguita una colostomia per malformazione ano-rettale alta di 2 cm e fistola retto uretrale.

Eseguita poi una cistouretrografia che dimostra il passaggio del mezzo di contrasto nel retto, confermando la presenza della fistola, senza però possibilità di evidenziare il tramite fistoloso; non evidenza di reflusso vescico-ureterale.

La ripetizione dell'ecografia renale conferma i risultati della precedente e viene programmata quindi una scintigrafia per completare la valutazione del quadro.

Nei giorni successivi all'intervento le condizioni generali appaiono buone e viene anche avviata alimentazione per via orale, ben tollerata.

In programma esecuzione di uno studio elettrofisiologico dell'udito (otoemissioni acustiche e PEU).

Chiusura della stomia prevista in prossimità dei tre mesi di vita.

In sostanza il quadro, per la presenza dell'atresia rettale con fistola, della malformazione renale e dello scroto bifido (malformazione minore) parrebbe inserirsi nell'ambito dell'associazione di VACTERL.

ASSOCIAZIONE DI VACTERL

(Vertebral defects, Anal atresia, Cardiovascular anomalies, Tracheoesophageal fistula, Renal defects, Limb anomalies)

Si tratta di un quadro polimalformativo che rientra nell'ambito delle associazioni, un insieme non casuale di malformazioni con eziologia comune non bene identificata, in cui l'acronimo VACTERL indica la presenza di: malformazioni vertebrali (V), atresia anale con o senza fistola (A), anomalie cardiovascolari (C), atresia esofagea con fistola tracheo-esofagea (TE), malformazioni renali (R), anomalie degli arti (L);

Altri difetti meno frequentemente riscontrabili sono il deficit di crescita pre- e post-natale, la stenosi laringea, anomalie all'orecchio, fontanelle di dimensioni aumentate, alterazioni dei genitali esterni, anomalie auricolari, spina bifida con midollo ancorato, atresia ombelicale singola e altri.

Secondo la definizione classica il riscontro della patologia sarebbe dato dalla presenza di tre dei segni tipici (difetti vertebrali, atresia anale, fistola tracheoesofagea, displasia radiale/arto) ma, seguendo le nuove indicazioni date dal Nelson Textbook of Pediatrics, sarebbero sufficienti due di questi elementi. L'incidenza della patologia è assai variabile a seconda degli studi, con dati che variano da 1 su 5000 a 0.03 su 10000 nati vivi.

Si tratta, nella grande maggioranza dei casi, di forme sporadiche, insorte in famiglie che non presentano precedenti anamnestici di rilievo; sono stati però descritti casi in cui le malformazioni si inserirebbero in un quadro geneticamente determinato (x-linked o autosomico recessivo), descritto come una VATER con idrocefalo associato, dovuto a stenosi dell'acquedotto.

Tutti i soggetti con una delle anomalie dell'associazione vanno indagati per la presenza di deficit aggiuntivi e deve essere effettuata un'attenta anamnesi prenatale e familiare.

I soggetti con ano imperforato possono presentarsi senza aperture esterne oppure presentare una fistola perineale; l'approccio chirurgico viene deciso in base al livello della tasca anorettale. In caso di atresia esofagea sono presenti salivazione eccessiva e distress respiratorio e in questi soggetti va esclusa la presenza di una fistola tracheoesofagea; l'intervento riparativo andrebbe fatto immediatamente, tranne in bambini prematuri o con distanza significativa tra le due estremità dell'esofago. Appare utile uno studio elettrofisiologico dell'udito per escludere l'associazione con ipoacusia.

In genere non si rileva la presenza di forme di ritardo mentale, tuttavia un ritardo nello sviluppo può presentarsi in con-

seguenza delle malformazioni; possibile anche un deficit di crescita.

Bibliografia

- Jones KL. 1997. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 5th ed. Philadelphia: WB Saunders, 664
- Jones KL. 2004. Nelson. Textbook of Pediatrics, 17th ed., 623
- Spoon JM, Trotter C, Carey B. 2003. VATER Association. Neonatal Radiology 22(3): 71-75
- Botto LD et al. 1997. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: An international study. American Journal of Medical Genetics 71(1): 8-15