

# Valutazione morfo-funzionale dei soggetti operati per malformazione ano-rettale secondo la tecnica di Peña

S. CACCIAGUERRA, A. PAPALE, F. LENTINI, F. DI BENEDETTO,  
S. GRESTA, A. RACALBUTO, A. DI BENEDETTO

**Morpho-functional evaluation of subjects undergoing surgery for ano-rectal malformation according to Peña technique.**

The approach to patients with Ano-Rectal Malformations (ARM) has undergone a substantial change in these last years due to the evolution of the studies of the anatomy and physiology carried out by Peña and de Vries. The authors report their experience on 15 patients and analyse the clinical and instrumental results according to the quality of life of the patients. There are different clinical criteria for the postoperative evaluation of these patients. The authors considered the Kelly, Kieseewetter, Peña and Holdschneider methods and compared the different values obtained. Moreover, they analysed the results of anorectal manometry performed in 10 patients and their correlations with clinical scores. The authors assert that the TC or NMR tests are unnecessary for these patients, since these methods demonstrate a correct position of the rectum within the muscular structure, but do not allow a correct evaluation of the quality of life of these patients. The clinical results obtained by the authors are satisfying; however, the number of patients is limited and the follow-up is relatively short.

Key words: **Anorectal malformations - Fecal incontinence - Manometry.**

Pervenuto il 17 ottobre 1995.  
Accettato il 20 maggio 1996.

Indirizzo per la richiesta di estratti: S. Cacciaguerra -  
Piazza Verga, 29 - 95129 Catania.

Università degli Studi - Catania  
Cattedra di Chirurgia Pediatrica  
Istituto di I Clinica Chirurgica Generale  
e Terapia Chirurgica

Le conoscenze sulle Malformazioni Ano-Rettali (MAR) si sono evolute gradualmente nel corso dei secoli, grazie al raffinarsi degli studi di anatomia e fisiologia e, parallelamente, al perfezionarsi delle tecniche diagnostiche e chirurgiche.

Negli ultimi anni le cognizioni «tradizionali» sulle strutture muscolari deputate alla continenza anale sono state messe in discussione da Peña e de Vries, i quali hanno ridefinito l'anatomia della regione perineale e proposto una nuova tecnica chirurgica per il trattamento delle malformazioni di questa regione<sup>1-3</sup>.

Nella nuova concezione della regione perineale<sup>1,2</sup>, la muscolatura volontaria del perineo è organizzata in modo tale da costituire una struttura imbutiforme complessa che prende inserzione, procedendo dall'avanti verso l'indietro, dalla sinfisi pubica, dallo stretto inferiore della piccola pelvi, e dalla faccia anteriore della porzione più bassa dell'osso sacro. Nel contesto di questa struttura muscolare sono presenti due componenti principali: superiormente, il *muscolo elevatore dell'ano* e, inferiormente, il *muscolo sfintere esterno*. Quest'ultimo

TABELLA I. — *Classificazione secondo Peña e de Vries* <sup>1</sup>.

Tipo	Maschio	Femmina
Malformazioni che <i>non richiedono</i> colostomia	Fistola cutanea (perineale) Stenosi anale Membrana anale	Fistola cutanea (perineale)
Malformazioni che <i>richiedono</i> colostomia	Fistola retto-uretrale Fistola retto-bulbare Fistola retto-prostatica Fistola retto-vescicale Agenesia rettale senza fistola	Fistola vestibolare Fistola retto-vaginale Agenesia anorettale senza fistola Atresia rettale Cloaca persistente Malformazioni complesse

si costituisce a partire da un altro gruppo di fibre, dette *parasagittali*, che decorrono superficialmente in direzione postero-anteriore a partire dal coccige ed avvolgono il canale anale. Le fibre dell'elevatore dell'ano decorrono parallele al retto, ed incrociano le fibre parasagittali. Le fibre localizzate nella regione intermedia vengono denominate *complesso muscolare*. Questo nuovo concetto supera la vecchia suddivisione, che prevedeva l'esistenza di vari fasci muscolari, quali i muscoli ischio-coccigeo, pubo-coccigeo, pubo-rettale, ileo-coccigeo, sfintere esterno profondo e sfintere esterno superficiale.

Applicando una stimolazione elettrica sulla parte superiore dell'elevatore dell'ano, la conseguente contrazione muscolare sposta il retto in avanti, verso il pube; se la stimolazione viene applicata a livello del complesso muscolare si avrà come risposta l'elevazione dell'ano; applicando, invece, la stimolazione a livello delle fibre parasagittali, si determina una contrazione che tende a chiudere l'ano, dando l'impressione che queste fibre siano circolari. L'insieme di muscoli striati sopradescritto, secondo Peña, contribuisce anche alla costituzione dello sfintere uretrale; nella femmina questa struttura si prolunga lungo l'intero decorso dell'uretra <sup>2</sup>. Lo sfintere interno è costituito da un ispessimento dello strato circolare della muscolatura liscia dell'intestino nella sua porzione più distale.

Le MAR presentano una frequenza che va da 1:4000-5000 nati vivi <sup>4 5</sup>. Stephens e Smith proposero una classificazione delle MAR che, in base ai rapporti anatomici, le

ordinava razionalmente <sup>6</sup>. Questa classificazione si basava sul sesso del paziente, sul livello di arresto, definito radiologicamente, della tasca rettale rispetto alla linea pubo-coccigea e sulla presenza o meno di fistole.

Una nuova classificazione è stata proposta da Peña e de Vries. Questa classificazione ha delle rilevanti implicazioni pratiche. Essa si basa sull'altezza del cul di sacco, in base alla quale gli A. pongono l'indicazione o meno per l'esecuzione di una colostomia preliminare all'intervento chirurgico <sup>1 2</sup> (tab. I).

Le più frequenti malformazioni che si riscontrano associate alle MAR interessano l'apparato urinario con una frequenza che va dal 20 al 54% <sup>7 8</sup>. In genere, le MAR «alte» sono più frequentemente associate a patologie del tratto genitourinario <sup>2</sup>; mentre quelle basse lo sono nel 14% dei casi <sup>9</sup>. I pazienti affetti da cloaca o fistola retto-vescicale presentano anomalie dell'apparato urinario con una frequenza pari al 90% <sup>9</sup>.

Di frequente riscontro sono le alterazioni della colonna vertebrale; queste di solito interessano il sacro, ed in particolare sono caratterizzate dall'assenza o dalla deformazione dei suoi elementi. Queste malformazioni si associano frequentemente a difetti neurologici (vescica neurologica, difetto della continenza rettale) <sup>10</sup>. Nei segmenti vertebrali più alti si può riscontrare la presenza di emivertebre <sup>2</sup>.

### Materiali e metodi

Dal 1991 al 1995 abbiamo trattato 15 pazienti affetti da MAR (tab. II); di questi,

TABELLA II. — *Casistica personale.*

Caso	Sesso	Tipo MAR	Colostomia	Intervento
1	F	Fistola retto-vestibolare	Si - 3 gg Chiusura: 15 mm	PSARP - 10 mm
2	M	Ano anteposto	Si - 10 mm Chiusura: 18 mm	PSARP - 14 mm
3	F	Fistola retto-perineale	Si - 14 mm Chiusura: 24 mm	PSARP - 18 mm
4	F	Fistola retto-vestibolare	Si - 2 mm Chiusura: 11 mm	PSARP - 6 mm
5	F	Fistola retto-vestibolare	No	PSARP - 1 mm
6	F	Fistola retto-vestibolare	No	PSARP - 11 mm
7	M	Agenesia anale senza fistola	Si Chiusura: 9 mm	PSARP - 9 mm
8	M	Fistola retto-bulbare	Si Revisione - 2 mm Chiusura: 9 mm	PSARP - 5 mm
9	F	Fistola retto-vestibolare	No	PSARP - 14 gg
10	M	Imperforazione anale «a manico di secchiello»	No	Dilatazioni - 1 sett
11	M	Stenosi anale	Si Chiusura: 6 mm	PSARP - 3 mm
12	F	Fistola retto-vestibolare	No	PSARP - 2 mm
13	M	Imperforazione anale «a manico di secchiello»	No	Anoplastica - 1 gg
14	F	Ano anteposto	No	PSARP - 5 mm
15	F	Cloaca	Si - 1 mm	In attesa di trattamento

9 erano femmine e 6 maschi. Abbiamo riscontrato 2 pazienti maschi con ano imperforato, 2 bambini affetti da ano anteposto (1 maschio ed 1 femmina), 1 maschio con agenesia anale senza fistola, 1 bambino con fistola retto-bulbare, 1 paziente femmina con fistola retto-perineale, 6 pazienti di sesso femminile con fistola retto-vestibolare, 1 maschio con stenosi anale ed, infine, 1 bambina affetta da cloaca.

Alla prima osservazione, i pazienti sono stati valutati mediante un esame obiettivo accurato, un invertogramma secondo Wangsteen e Rice <sup>11</sup>, seguito, nei casi con fistola, da una fistolografia. Inoltre, tutti i pazienti sono stati sottoposti ad esame ecografico delle vie urinarie; ad un esame delle urine con urinocoltura e, in casi selezionati, ad una cistografia minzionale. Sei pazienti (40%) al momento della diagnosi hanno presentato alcune malformazioni associate: in un paziente (caso 1) l'esame ecografico dell'apparato urinario ha messo in evidenza un'ectopia renale bilaterale. Una paziente (caso 4) ha presentato agenesia dei genitali interni, atresia vaginale ed agenesia renale destra ed un reflusso vescico-ureterale sinistro. Un bambino (caso 7) era affetto da sindrome di Down. Due bambini (un maschio ed una femmi-

na), (casi 8 e 9) erano affetti da tetralogia di Fallot; di questi la bambina presentava, inoltre, un'alterazione dei metameri del tratto dorso-lombare con assenza della XII costa e della XII vertebra. Un paziente (caso 10) polimalformato presentava al momento della visita ambulatoriale criptorchidismo bilaterale, micropene, palatoschisi ed una malformazione a carico del padiglione auricolare destro.

Una colostomia è stata confezionata in 5 casi (n. 1, 2, 3, 4, 15). L'età massima in cui è stata eseguita è stata di 14 mesi, la minima 3 giorni (età media: 5 mesi). Nei primi casi della nostra serie essa è stata eseguita anche in presenza di varianti nelle quali, teoricamente, essa non sarebbe stata strettamente necessaria; questo per consentire una maggiore «tranquillità» nel management globale dei piccoli pazienti. Una volta acquisita maggiore dimestichezza con la nuova tecnica, invece, si è cercato di seguire i principi suggeriti da Peña.

In 3 pazienti (casi: 7, 8, 11) era già stata confezionata una colostomia in altro Ospedale subito dopo la nascita; di queste una è stata da noi revisionata a causa di ripetuti prolassi (caso 8).

L'intervento definitivo è stato eseguito secondo la tecnica di Peña (età media: 6 mesi, max: 18 mesi, min: 1 mese).

TABELLA III. — *Valutazione quantitativa secondo Kelly.*

Frequenza di comparsa delle «macchie»	
— Mai	2
— Occasionale	1
— Sempre	0
Frequenza di comparsa di defecazioni incontrollate	
— Mai	2
— Occasionale	1
— Sempre	0
Forza di contrazione del muscolo pubo-rettale all'esplorazione digito-ano-rettale	
— Forte	2
— Debole	1
— Assente	0

Punteggio da 6 a 5 = Buono; Punteggio da 4 a 3 = Discreto; Punteggio da 2 a 0 = Insufficiente.

Nei due pazienti affetti da ano imperforato, entrambi con variante a «manico di secchiello» (casi: 10, 13), si è proceduto, in un caso, ad anoplastica per via posteriore, eseguita con l'ausilio dello stimolatore; nell'altro si era prodotta spontaneamente una fistola con la fossetta anale e, poiché il piccolo presentava malformazioni multiple, si è preferito procedere a delle semplici dilatazioni con Hegar. Il paziente è stato poi perduto al follow-up.

A partire da due settimane dall'intervento, è stato iniziato un protocollo di dilatazioni progressive, secondo il protocollo consigliato da Peña<sup>2 12</sup>.

Raggiunto il diametro desiderato è stata eseguita la chiusura della colostomia. I pazienti hanno proseguito le dilatazioni, con l'Hegar di diametro massimo in rapporto all'età, ad intervalli sempre più distanti tra loro.

Il follow-up è stato eseguito dopo un periodo medio di 8 mesi (età media: 12 mesi, max: 20 mesi, min: 6 mesi). La valutazione dei risultati è stata resa possibile solo in 13 dei nostri pazienti, in quanto il caso 10 è stato perso al follow-up ed il caso 15 (cloaca persistente) è stato sottoposto a colostomia ed è in attesa di trattamento. Il caso 8, essendo deceduto durante il trattamento della malformazione cardiaca associata, è stato valutato solo clinicamente, ma non sottoposto ad esame

TABELLA IV. — *Valutazione qualitativa secondo Kiesewetter.*

Risultato	Descrizione
Buono	Continente quasi sempre; perdite occasionali (diarrea, sforzo notevole)
Discreto	Perdite occasionali (feci normali)
Insufficiente	Incontinenza abituale, continenza saltuaria

manometrico. Anche il caso 14 non è stato valutato mediante manometria perché sottoposto ad intervento chirurgico solo da un mese.

Ricordiamo che esistono diversi criteri di valutazione, e diversi «score» sono stati messi a punto negli anni. Per la valutazione postoperatoria dei nostri pazienti abbiamo preso in considerazione quattro diversi metodi.

Il criterio di Kelly (tab. III)<sup>13</sup> si basa sulla valutazione di:

- frequenza della comparsa di macchie nel pannolino;
- frequenza della comparsa di defecazioni incontrollate;
- contrazione dei muscoli peri-anali all'esplorazione digito-ano-rettale.

Quello di Kiesewetter (tab. IV)<sup>14</sup>, invece, valuta qualitativamente i risultati in base al grado di continenza riscontrato.

Secondo Peña, particolare attenzione deve essere posta sulla presenza e frequenza dell'emissione controllata di feci, sulla presenza di stipsi o diarrea e sulla capacità del paziente di avvertire la tensione dell'ampolla rettale. In particolare, in caso di stipsi è da considerare se il paziente è costretto ad eseguire clisteri o ad utilizzare lassativi. Viene altresì posta attenzione riguardo la continenza urinaria (tab. V)<sup>12</sup>.

Il criterio valutativo introdotto da Holschneider (tab. VI)<sup>15</sup> è di tipo quantitativo e non prende in considerazione l'esame obiettivo del paziente. Esso si basa su:

- frequenza giornaliera delle defecazioni;
- consistenza fecale;
- presenza di macchie (soiling);

TABELLA V. — Valutazione secondo Peña.

Presenza di macchie	
Assente	
— Grado I	Minima, occasionale o meno di due volte a settimana, (non richiede il cambio di pannolino o slip)
— Grado II	Frequente, una volta al giorno (saltuariamente richiede il cambio del pannolino o degli slip)
— Grado III	Costante
<i>Stipsi</i>	
Assente	
— Grado I	Trattabile con lassativi
— Grado II	Trattabile con clisteri
— Grado III	Severa, intrattabile*
<i>Diarrea</i>	
Assente	
— Grado I	Trattabile con la dieta
— Grado II	Trattabile con farmaci
— Grado III	Intrattabile*
<i>Continenza urinaria</i>	
— Grado I	Normale
— Grado II	Enuresi notturna
— Grado III	Enuresi notturna e diurna, trattabile con cateterizzazione intermittente
— Grado IV	Incontinenza severa intrattabile*

\* Non trattabile.

- sensibilità rettale;
- capacità da parte del paziente di trattene le feci;
- necessità di terapia.

Holschneider valuta anche la capacità, da parte del paziente, di discriminare fra gas e feci formate, molli o liquide. Questo aspetto non è stato considerato nel nostro follow-up, poiché la nostra casistica è costituita solo da bambini i quali non possono riferire correttamente questa sensazione. Per tale motivo abbiamo ritenuto opportuno abbassare il punteggio valutativo di due punti.

Dieci pazienti (casi: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9, 11, 12) sono stati sottoposti ad un controllo manometrico in un periodo che va da 1 a 13 mesi dall'intervento chirurgico.

L'ampolla rettale è stata svuotata mediante clisteri eseguiti uno la sera precedente l'esame ed uno poche ore prima. La manometria è stata eseguita con i pazienti in posizione supina.

Nel nostro studio abbiamo utilizzato un

TABELLA VI. — Valutazione secondo Holschneider.

Parametri	Punteggio
<i>Frequenza delle defecazioni</i>	
Normale (1-2 / giorno)	2
Spesso (3-5 / giorno)	1
Molto spesso	0
<i>Consistenza fecale</i>	
Normale	2
Molli	1
Liquida	0
<i>Presenza di macchie (soiling)</i>	
No	2
Stress/diarrea	1
Costanti	0
<i>Sensibilità rettale</i>	
Normale	2
Deficiente	1
Assente	0
<i>Capacità di trattene le feci</i>	
Alcuni minuti	2
Alcuni secondi	1
Assente	0
<i>Discriminazione fra gas, feci formate o liquide</i>	
Normale	2
Deficiente	1
Assente	0
<i>Necessità di terapia (clisteri, farmaci, pannolini)</i>	
No	2
Occasionale	1
Spesso	0

Punteggio valutativo: 12=Normali abitudini intestinali; 8-11=Buona continenza (non costituisce un problema per la vita sociale); 7-3=Dicreto; (marcata limitazione nella vita sociale); 0-2=Incontinente. Nella valutazione non è stato tenuto conto della discriminazione da parte del paziente fra gas e feci formate o liquide, in quanto la nostra casistica comprende solo bambini.

sistema a perfusione continua di acqua bidistillata mediante sonda open-side ad un lume, costituita da un capillare in polivinile del diametro di 0,8 mm collegata ad una pompa idropneumatica Arndorfer, a sua volta collegata ad un poligrafo digitale (PC Polygraf HR ) con trasduttore di pressione esterno (Medx Inc. MX-860). Il tutto era connesso e gestito da un programma Synectis Lower GI computerizzato (IBM 286 1 MB RAM). La velocità di perfusione della soluzione di acqua bidistillata era di 0,7 ml/min, con un'escursione pressoria (Dp/Dt) di 800 mmHg/sec. La tecnica di registrazione è stata quella del pull-through.

Dopo la taratura a pressione atmosferica su di un piano passante per l'orifizio anale la sonda è stata introdotta attraverso l'ano e sospinta fino a giungere in ampolla rettale.

A questo punto è iniziata la misurazione della pressione vigente nell'ampolla stessa. Ritirando la sonda con velocità costante di 1 cm/sec, è stata registrata la Pressione Basale Anale (Resting Anal Pressure), rilevata come un aumento di pressione che nel soggetto normale è pari ad 8-10 volte quella presente in ampolla e la susseguente brusca caduta con l'uscita della sonda dall'ano. La Pressione Basale Anale è per la gran parte sostenuta dall'attività del muscolo sfintere interno. Considerando i diversi valori di essa, è stata calcolata la Pressione Basale Media (Mean Resting Pressure — MRP) che nei soggetti normali ha un valore superiore a 40 mmHg.

Posizionando poi il punto di rilevamento in corrispondenza della zona di alta pressione, è stata valutata la capacità contrattile della muscolatura volontaria. Poiché il piccolo paziente non è, ovviamente, in grado di collaborare, la capacità contrattile del complesso muscolare (Maximum Anal Squeeze Pressure) è stata valutata attraverso la registrazione delle variazioni pressorie corrispondenti al pianto (Squeeze Effort — SE).

Infine, si è ricercata la presenza del riflesso retto-ano-inibitore (RAI Reflex — RIRA). Per la stimolazione del retto, volta a simulare l'azione fisiologica del bolo fecale, è stato utilizzato un palloncino di lattice, della capacità massima di 300 ml, introdotto in ampolla a circa 5 cm dal margine anale. Il retto è stato stimolato con volumi crescenti, mantenendo il punto di rilevamento in corrispondenza della zona di alta pressione sfinteriale. Il riflesso, espressivo di una normale posizione dello sfintere interno, è stato considerato presente quando è stato registrato un decremento di almeno il 20% del tono pressorio basale.

In tre pazienti (casi: 1, 2, 4) è stata eseguita una TAC della regione perineale allo scopo di dimostrare il centraggio del-

l'intestino nel contesto delle strutture muscolari.

### Risultati (tab. VII, VIII, IX)

Seguendo lo schema di Kelly sono stati conseguiti i seguenti risultati:

— 11 pazienti (casi: 1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14) hanno presentato un valore pari a 6;

— 2 pazienti (casi: 2 e 3) pari a 5.

Questi valori indicano che i risultati sono *ottimali* o *sub-ottimali*, e che i pazienti godono di una buona qualità di vita.

Secondo lo score di Kiesewetter:

— 12 pazienti (casi: 1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14) hanno mostrato una qualità di vita classificabile come «buona»;

— 1 bambino (caso 2) ha mostrato un risultato «discreto».

Seguendo la valutazione secondo lo schema di Peña i nostri risultati sono stati i seguenti:

— 11 pazienti (casi: 1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14) mantengono pulito il pannolino o lo slip tra una defecazione e l'altra;

— 2 bambini (casi: 2 e 3) sporcano sporadicamente gli indumenti intimi senza renderne necessario il cambio.

La stipsi è risultata:

— assente in 11 pazienti (casi: 1, 2, 3, 4, 5, 8, 9, 11, 12, 13, 14);

— 1 bambino (caso: 6) ha presentato una costipazione trattabile con emollienti (grado I);

— 1 paziente (caso: 7) presenta una stipsi trattabile con clisteri (grado II).

La diarrea è risultata:

— *assente* in 12 pazienti (casi: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 13, 14);

— *presente* in 1 solo paziente (caso: 12), come fatto episodico, è stata trattata con la dieta (grado I).

Tutti i pazienti hanno presentato una perfetta continenza urinaria; in un bambino (caso: 7), però, questa non è valutabile in quanto il piccolo paziente porta ancora il pannolino.

TABELLA VII. — *Casistica personale: follow-up clinico.*

Caso	Intervento	Kelly	Kiesewetter	Peña	Holschneider
1	PSARP	6	Buono	Macchie: assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
2	PSARP	5	Discreto	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Grado I Stipsi: Assente Diarrea: Assente	11
3	PSARP	5	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Grado I Stipsi: Assente Diarrea: Assente	11
4	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
5	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
6	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Grado I Diarrea: Assente	12
7	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Grado II Diarrea: Assente	12
8	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: usa pannolino Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
9	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
10	Dilatazioni	—	—	—	—
11	PSARP	6	Buono	Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
12	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Grado I	10
13	Anoplastica	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente	12
14	PSARP	6	Buono	Continenza urinaria: Grado I Macchie: Assenti Stipsi: Assente Diarrea: Assente Continenza urinaria: Grado I	12

Secondo il punteggio di Holschneider sono stati riscontrati i seguenti dati:

— 10 pazienti (casi: 1, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 13, 14) hanno raggiunto il valore di 12,

che indica delle normali abitudini dell'alvo;

— 2 pazienti (casi: 2 e 3) hanno raggiunto il valore 11, che indica la presenza di una buona continenza. Entrambi, infatti,

TABELLA VIII. — *Valutazione manometrica dopo PSARP.*

Caso	MRP (mmHg)	SE (mmHg)	RIRA
1	31,71	+38,15	Presente
2	51,3	+67,51	Non rilevato
3	22,50	+62,17	Assente
4	36,24	+36,73	Presente
5	26,25	+34,24	Non rilevato
6	44	+45	Assente
7	38,3	Non rilevato	Non rilevato
9	28,93	+47,32	Presente
11	54,33	+130,48	Presente
12	31,6	+87,83	Presente

MRP=Mean Resting Pressure (v.n. >40 mmHg); SE=Squeeze Effort (v.n. Positivo); RIRA=Riflesso Inibitorio Retto-Anale (v.n. Presente).

accusano delle perdite solo in caso di diarrea;

— 1 bambina ha raggiunto lo score di 10, espressione di buona continenza. Questa paziente accusa, infatti, una diarrea episodica trattabile con la dieta (caso 12).

Gli esami TAC della regione perineale eseguiti dopo l'intervento chirurgico (casi: 1, 2, 4) hanno mostrato la posizione di retto ed ano sulla linea mediana, perfettamente centrati fra le strutture muscolari; queste ultime sono ben evidenti e presentano una normale morfologia.

Per quanto riguarda l'esame manometrico (tab. IX), solo in tre pazienti è stato riscontrato un valore della MRP superiore a 40 mmHg (casi: 2, 6, 11). Due bambini hanno presentato valori di poco inferiori (casi: 4 e 7). Nei restanti casi sono stati registrati valori nettamente inferiori alla

norma. Però, in ben cinque pazienti (casi: 1, 4, 9, 11, 12) è stato registrato una positività del RIRA, indicando la presenza e l'efficienza dello sfintere interno. Il RIRA era «assente» in tre bambini (casi: 3, 5, 6) e non è risultato rilevabile in due casi (n. 2 e 7). In tutti i pazienti, escluso il caso 7, si è riscontrato un valore positivo dello SE, indice di soddisfacente centraggio del retto nel complesso muscolare.

### Discussione e conclusioni

La tecnica chirurgica delle malformazioni anorettali è abbastanza standardizzata; infatti, la maggior parte dei gruppi chirurgici segue i principi suggeriti da Peña, apportando talvolta delle modifiche alla tecnica originale<sup>15-17</sup>. Questa tecnica permette di porre il neo retto-ano nella posizione più corretta possibile e, rispetto alle tecniche proposte ed eseguite in passato, sembra essere in grado di ridurre i rischi di incontinenza da malposizione<sup>1</sup>.

La valutazione obiettiva dei risultati è oggetto di discussione. Essa deve essere innanzitutto clinica, ma può avvalersi anche di indagini paracliniche<sup>18</sup>.

Secondo la maggior parte degli A., i risultati funzionali dal punto di vista della continenza sembrano essere dipendenti dal tipo di malformazione (alta, media o bassa), dalle caratteristiche della muscolatura e dell'innervazione del pavimento pelvico e, ovviamente, dalla capacità di applicare correttamente i principi di tecni-

TABELLA IX. — *Correlazione tra risultati clinici e manometrici.*

Caso	Malformazione	Macchie	Stipsi	Diarrea	RIRA
1	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Assente	Presente
2	Ano anteposto	Grado I	Assente	Assente	Non rilevato
3	Fistola retto-perineale	Grado I	Assente	Assente	Assente
4	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Assente	Presente
5	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Assente	Assente
6	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Assente	Assente
7	Agnesia anale senza fistola	Assenti	Grado II	Assente	Non rilevato
9	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Assente	Presente
11	Stenosi anale	Assenti	Assente	Assente	Presente
12	Fistola retto-vestibolare	Assenti	Assente	Grado I	Presente

ca chirurgica. Recentemente, è stato ipotizzato che disturbi della defecazione che si osservano nei pazienti operati per MAR siano conseguenti a difetti dell'innervazione intestinale. Si è osservato infatti che nel 96% dei pazienti, a livello del cul di sacco rettale e/o nella fistola, è presente agangliosi, ipoganglia o displasia neuronale<sup>19</sup>. Inoltre, la presenza di danno neurologico, sia esso centrale che periferico (ad esempio in caso di un'agenesia sacrale) comporta un certo grado di insufficienza di innervazione che determina, a sua volta, dei deficit nella funzione defecatoria, anche nel caso di un intervento chirurgico perfettamente eseguito sul piano tecnico. Viceversa, un posizionamento del rettoano al di fuori del complesso muscolare o un danno iatrogeno<sup>20</sup> della innervazione o della vascolarizzazione afferenti al retto possono determinare dei cattivi risultati funzionali, anche in soggetti nei quali si poteva prevedere un buona funzione postoperatoria.

Le complicanze riscontrate più di frequente sono la stipsi e l'incontinenza. Nella revisione di Peña<sup>12</sup>, ad esempio, nei soggetti con sacro normale, il «soiling» era presente nel 20% dei pazienti con fistola vestibolare, nel 30% dei pazienti senza fistola, nel 25% di quelli con atresia o stenosi e nel 61% dei pazienti con fistola retto-bulbare. Una stipsi era stata riscontrata ben nel 50% delle forme basse, nel 70% delle fistole retto-vestibolari, nel 55% delle forme senza fistola, nel 25% dei casi di stenosi o atresia e nel 30% dei casi con fistola retto-uretrale.

Bisogna anche tenere presente che i pazienti con una scarsa continenza, spesso, durante la crescita riacquistano la funzionalità sfinteriale. Alcuni pazienti, invece, manifestano nel tempo una stipsi che richiede un trattamento medico<sup>21</sup>. Risulta quindi evidente che il follow-up di questi pazienti deve essere condotto per un tempo sufficientemente lungo sino al conseguimento di una stabilizzazione clinica.

Gli «scores» di Kelly e di Kiesewetter, sebbene molto schematici, forniscono una buona valutazione della continenza e

danno la possibilità di seguire nel tempo la qualità di vita del paziente. Inoltre, la valutazione di Kelly prende in considerazione non solo i parametri forniti dal paziente o dai suoi familiari, ma introduce anche una valutazione obiettiva, rappresentata dall'esplorazione digito-ano-rettale.

Il criterio di valutazione formulato da Peña è in parte assimilabile a quello di Kiesewetter, poiché entrambi prendono in considerazione parametri di tipo qualitativo. Lo score di Peña, però, non solo tiene conto di dati riguardanti la perdita o meno di feci, ma valuta anche la presenza di stipsi o di diarrea, nonché la continenza urinaria e l'eventuale necessità di ricorrere all'uso di clisteri o lassativi. Si è visto infatti come la continenza fecale sia una funzione molto complessa. Essa richiede l'integrità di importanti strutture anatomiche e coinvolge diversi meccanismi fisiologici, come la sensibilità rettale, la motilità intestinale e la muscolatura volontaria.

Nel nostro studio è stata notata una sostanziale concordanza fra gli «scores» di Kelly e Kiesewetter, ma entrambi i criteri non hanno sempre fornito valori sovrapponibili a quelli proposti da Peña. Ad esempio, ad un paziente (caso: 7) sono stati assegnati un indice pari a 6 secondo Kelly ed un giudizio «buono» secondo il metodo di Kiesewetter, mentre seguendo le valutazioni di Peña, pur non mostrando il paziente né «macchie» né «diarrea» e presentando una buona continenza urinaria, in atto accusa una stipsi occasionale che si risolve con clisteri (grado II). Anche ad un secondo paziente (caso: 12) sono stati assegnati i massimi valori secondo gli score di Kelly e Kiesewetter, ma presenta alla valutazione secondo Peña una diarrea saltuaria trattabile con la dieta (grado I).

Il criterio di Peña è ben correlato, entro certi limiti, con quello di Holschneider. Quest'ultimo, però, non considerando, a differenza del metodo di Peña, la presenza di stipsi, crea alcune discordanze. Nella nostra casistica, infatti, i casi 6 e 7 hanno presentato una stipsi, rispettivamente di I e II grado, mentre lo score secondo Holschneider ha dato il valore massimo.



Fig. 1. — Esame manometrico: pressione basale dell'apparato sfinteriale in «slow pull-through».

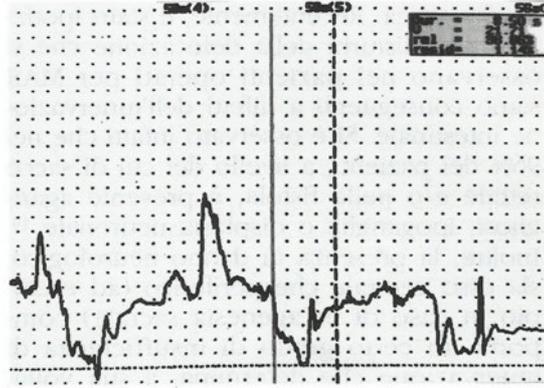


Fig. 2. — Esame manometrico: riflesso retto-anoinibitore.

La TAC e la RNM, pur dimostrando il risultato morfologico dell'intervento, non consentono di eseguire una corretta valutazione per quanto riguarda la qualità della vita<sup>22-23</sup>. Per le ragioni esposte in precedenza, queste metodiche possono solo dimostrare che il neo-retto-ano è stato posizionato nella maniera più corretta possibile; però, ad un risultato anatomico-chirurgico brillante, può non corrispondere un buon risultato funzionale. Analoghe considerazioni sono valide per l'eco-endoscopia, recentemente proposta per il follow-up strumentale dei pazienti operati per MAR<sup>24</sup>. L'esame TAC eseguito dopo l'intervento chirurgico in tre dei nostri pazienti ha mostrato comunque il centraggio ottimale del neo retto-ano nel contesto delle strutture muscolari. Nei pazienti successivi abbiamo deciso di non utilizzare più queste metodiche, perché indagative, quale mezzo di verifica di una corretta applicazione dei principi che ispirano l'intervento di Peña, se non in quei casi che possano presentare risultati clinici non soddisfacenti.

In diversi studi è stata notata una buona correlazione tra gli indici manometrici e l'evidenza clinica<sup>25-28</sup>. Nella nostra esperienza, però, abbiamo riscontrato che questa corrispondenza esiste solo in parte (tab. IX).

In cinque pazienti (casi: 1, 4, 9, 11, 12) è stata dimostrata una buona pressione

basale media dello sfintere interno (MRP), (fig. 1) associata alla presenza del Riflesso Inibitorio Anoretale (RIRA), (fig. 2); ciò indicherebbe che lo sfintere interno è stato rispettato durante l'atto chirurgico ed è perfettamente funzionante. È interessante notare che a questi dati strumentali corrisponde un risultato clinico ottimale solo in quattro di questi stessi pazienti (casi: 1, 4, 9, 11). Il caso 12 presenta, come già detto, episodi di diarrea, trattabile con la dieta. In un paziente (caso: 2) è stato rilevato un buon valore dell'MRP, ma non è stato possibile rilevare il RIRA. In questo caso, essendo il valore della pressione basale media abbastanza alto (51,3 mmHg), probabilmente lo sfintere interno è presente ed i movimenti del bambino potrebbero aver reso difficile il corretto svolgimento dell'esame, impedendo la misurazione del RIRA.

Lo Squeeze Effort (SE) è stato dimostrato in 9 pazienti, indicando il buon centraggio del retto nel complesso muscolare. In un bambino (caso: 7), il quale peraltro presenta una stipsi occasionale trattabile con clisteri, lo SE non è stato rilevato.

Un altro bambino (caso: 3), che attualmente macchia occasionalmente gli slip (grado I sec. Peña), alla manometria presenta un basso valore di MPR e l'assenza del RIRA. In questo paziente, si presume che il centraggio del retto fra le strutture muscolari striate sia stato, comunque, ese-

guito correttamente, poiché il valore dello Squeeze Effort (+62,17 mmHg) è da considerarsi sufficiente.

In due pazienti (casi 5 e 6), pur avendo ottenuto un buon risultato dal punto di vista clinico, all'esame manometrico è stata rilevata la mancata funzionalità dello sfintere interno. Di questi, però, uno (caso: 6) presenta un valore di MRP nella norma (44 mmHg). Ciò potrebbe essere dovuto o alla valida supplenza dello sfintere esterno col risultato di una buona continenza, o alla scarsa collaborazione del paziente. Bisogna, infatti, considerare che i piccoli pazienti spesso collaborano poco durante l'esame manometrico; ciò porta a comprometterne la corretta esecuzione falsandone i risultati. Anche nel caso 2, il quale presenta solo sporadicamente delle macchie negli indumenti intimi, i movimenti del bambino potrebbero aver reso difficile il corretto svolgimento dell'esame, impedendo la misurazione del RIRA.

I nostri risultati, dal punto di vista clinico, possono essere considerati globalmente soddisfacenti (tab. VII). Bisogna ricordare, comunque, che si tratta di una serie non molto estesa, che la maggior parte delle anomalie riscontrate sono basse o intermedie e che il follow-up clinico è ancora a medio termine, limitato ad un'età in cui l'acquisizione della capacità di gestire la defecazione non è ancora completa da parte del bambino e pertanto difficilmente valutabile. Bisogna però rimarcare che anche nelle due forme «alte» (casi: 7 e 8) abbiamo ottenuto dei risultati clinici soddisfacenti.

Per quanto riguarda le indagini manometriche, possiamo concludere che nella nostra casistica queste non hanno dato risultati univocamente interpretabili.

Infatti, non è stato sempre possibile correlare i dati clinici con le evidenze manometriche. In particolare, è interessante notare che anche in forme anatomo-cliniche del tutto sovrapponibili, o trattate con la stessa tecnica e dallo stesso operatore, a fronte di un risultato clinico sempre buono, i risultati manometrici sono stati differenti.

Inoltre, il significato della presenza in alcuni pazienti (casi: 1, 4, 9, 11, 12) del riflesso retto-ano inibitore, indice di funzionamento dello sfintere interno, è controverso<sup>15 21 29</sup>; esso potrebbe essere legato alla conservazione di parte dello sfintere durante la dissezione dell'ano ectopico, ma bisogna tenere presente che esso è rilevabile anche in presenza di Displasia Intestinale Neuronale<sup>30-33</sup> e quindi deve essere valutato attentamente.

### Riassunto

L'approccio al paziente affetto da una Malformazione Ano-Rettale (MAR) ha subito negli ultimi anni un sostanziale cambiamento dovuto all'evoluzione degli studi antomo-fisiologici condotti da Peña e de Vries. Gli Autori riportano la loro esperienza su 15 pazienti da essi trattati ed analizzano i risultati sia da un punto di vista clinico che strumentale, in rapporto alla qualità di vita dei pazienti. Diversi sono i criteri clinici attualmente utilizzati per la valutazione postoperatoria di questi pazienti. In questo studio gli Autori hanno preso in considerazione i metodi di Kelly, Kiesewetter, Peña ed Holschneider, analizzandoli singolarmente e confrontando i diversi valori riportati. Inoltre, hanno analizzato i risultati della manometria ano-rettale effettuata su 10 pazienti e le loro correlazioni con gli «scores» clinici. Secondo il parere degli Autori, è inutile sottoporre i pazienti ad esame TAC od RMN. Queste metodiche, infatti, pur mettendo in evidenza il centraggio del retto nella compagine muscolare, non consentono una corretta valutazione per ciò che riguarda la qualità di vita di questi pazienti. Gli Autori considerano soddisfacenti i risultati da essi conseguiti, pur considerando il limitato numero di pazienti e la durata del follow-up giunto, ancora, a medio termine.

Parole chiave: Anomalie anorettali - Continenza - Manometria.

### Bibliografia

1. Peña A, de Vries PA. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982;17:638.
2. Peña A. Surgical management of anorectal malformations. New York: Ed Springer-Verlag 1990.
3. Di Benedetto A, Cacciaguerra S, Vasta G, Meli R. Il trattamento delle malformazioni ano-rettali (MAR). Catania: Atti del XIV Congresso Nazionale SIPAD; Catania, 1993.
4. Brenner EC. Congenital defects of the anus and rectum. *Surg Gynecol Obstet* 1915;20:579-88.
5. Trusler GA, Wilkinson RH. Imperforate anus: a review of 147 cases. *Can J Surg* 1962;5:169-77.

6. Stephens FD, Smith ED. Classification, identification, and assessment of surgical treatment of anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 1986;1:200-5.
7. Belman BA, King LR. Urinary tract abnormalities associated with imperforate anus. *J Urol* 1972; 108:823-4.
8. Williams DI, Grant J. Urological complications of imperforate anus. *Br J Urol* 1969;41:660-5.
9. Rich MA, Brock WA, Peña A. Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 1988;3:110-3.
10. Stephens FD, Smith ED. Anorectal malformations in children. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1971.
11. Wangenstein OH, Rice CO. Imperforate anus. *Ann Surg* 1930;92:77.
12. Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty: results in the managements of 332 cases of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 1988;3:94-104.
13. Kelly JH. The clinical and radiological assessment of anal continence in childhood. *Aust NZ J Surg* 1972;42:62.
14. Kiesewetter WB, Chang JHT. Imperforate anus: a five to thirty year follow-up perspective. *Prog Pediatr Surg* 1977;10:111.
15. Holschneider AM. *Elektromanometrie des Enddarms*. Baltimore, MD: Urban & Schwarzenberg, 1983:213-8.
16. Caouette-Laberge L, Yazbeck S, Lberge JM, Ducharme JC. Multiple-flap anoplasty in the treatment of rectal prolapse after pull-through operations for imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1987; 22:665-7.
17. Ng WD, Chan YT, Fung H. Primary anoplasty with skin flaps in posterior sagittal anorectoplasty. *Br J Surg* 1988;75:795.
18. Nixon HH. A modification of the proctoplasty for rectal agenesis. *Pamiętnik I-zo Zjadzu Naukowego Polskiego Towarzystwa Chirurgów Dziecięcych* 1967;10:5-7.
19. Ure BM, Holschneider AM, Pfrommer W, Meier-Ruge W. Innervation patterns of the rectal pouch and fistula in anorectal malformation and small bowel atresia. *Atti 42<sup>o</sup> International Congress of BAPS, Sheffield, 25-28 luglio 1995*.
20. Davies MRQ. The anatomy of the nerve supply to the rectum, bladder and external genitalia in anorectal malformations. *Sheffield: Atti 42<sup>o</sup> International Congress of BAPS, 1995*.
21. Husberg B, Lindahl H, Rintala R, Frenckner B. High and intermediate imperforate anus: results after surgical correction with special respect to internal sphincter function. *J Pediatr Surg* 1992;27(2):185-9.
22. Aoyagi H, Takahashi H, Maie M. NMR imaging of the anal elevator and sphincter muscles in anorectal malformations. *J Jpn Soc Pediatr Surg* 1986;22:639-47.
23. Ikawa H, Yokoyama J, Sanbonmatsu T. The use of computerized tomography to evaluate anorectal anomalies. *J Pediatr Surg* 1985;20:640-4.
24. Emblem R, Diseth T, Monclair T. Anorectal anomalies: anorectal function in relation to psychosocial adjustment. *Atti 42<sup>o</sup> International Congress of BAPS, Sheffield, 25-28 luglio 1995*.
25. Rintala R. Postoperative internal sphincter function in anorectal malformations. A manometric study. *Pediatr Surg Int* 1990;5:127-30.
26. Frenckner B, Husberg B. Internal anal sphincter function after correction after imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 1991;6:202-6.
27. Taylor I, Duthie HL, Zachari RB. Anal continence following surgery for imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1973;8:497-503.
28. Scharli AF, Kiesewetter WB. Imperforate anus: anorectosigmoid pressure studies as a quantitative evaluation of postoperative continence. *J Pediatr Surg* 1969;4:694-704.
29. Hedlund H, Peña A. Long-term anorectal function in imperforate anus treated by a posterior sagittal anorectoplasty: manometric investigation. *J Pediatr Surg* 1992;27:906-9.
30. Holschneider AM, Pfrommer W, Gerresheim B. Results in the treatment of anorectal malformations with special regard to the histology of the rectal pouch. *Eur J Pediatr Surg* 1994;4(5):303-9.
31. Kiesewetter WB, Sukarochana K, Sieber WK. Frequency of aganglionosis associated with imperforate anus. *Surgery* 1965;58:877.
32. Parkkulainen KV, Hjelt L, Sulaama M. Anal atresia combined with aganglionic megacolon. *Acta Chir Scand* 1959;118:252.
33. Ricker WL. Diagnosis and treatment of aganglionosis of the myenteric plexus. *Arch Surg* 1957;75:362.