

Derleme

Çocuklarda Anorektal Malformasyonlar

Ünal BAKAL^a, Mustafa T. GÜRBAS, Ahmet KAZEZ

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Elazığ, Türkiye

ÖZET

Anorektal malformasyonlar (ARM) ürorektal septumun bir kısmında veya tamamında hindgut, allantois ve Müllerian kanalın anormal gelişiminden kaynaklanan ek onomalilerin eşlik ettiği karmaşık bir konjenital anomalidir. Deneyimli cerrahi ve iyi tanımlanmış bir anatomi ile maksimum verimli bir fonksiyonel anorektal bölge oluşturmak anal atrezili olguların tedavisindeki temel amaçlardır. Son yıllarda tanı ve tedavisinde önemli ilerlemeler olmasına rağmen, alçak tipler dışında anal atrezili olguların geç dönem sorunları hala devam etmektedir. Bu çalışmada ARM ile ilgili güncel çalışmaları bir araya getirdik.

Anahtar Kelimeler: Anal atrezi, Perineal fistül, Kolostomi, İnkontinans.

ABSTRACT

Anorectal Malformations in Children

Anorectal malformations (ARM) are congenital abnormalities that are accompanied by additional malformations resulted from the abnormal development of Müllerian duct, allantonis and hindgut which occupies the whole or a part of the urorectal septum. To create a functional anorectal part with maximum efficiency by means of experienced surgery and well-defined anatomy are the main goals of the treatment. Despite significant advances in the diagnosis and treatment in recent years, late-period problems still remain except by lower types. Recent studies related to ARM are gathered together in this study.

Key words: Anal atresia, Perineal fistula, Colostomy, Incontinence.

Anorektal malformasyonlar (ARM) ürorektal septumun bir kısmında veya tamamında hindgut, allantois ve Müllerian kanalın anormal gelişiminden kaynaklanan karmaşık bir konjenital anomalidir. Bu hastalarda anorektal kanal bozukluklarının yanında birçok sisteme ait ek anomaliler de eşlik edebilir (1). Son yıllarda tanı ve tedavisinde önemli ilerlemeler olmasına rağmen, alçak tipler dışında geç dönem sorunları-azalmakla birlikte hala devam etmektedir. Prognozu belirleyen faktörler arasında cerrahın bölge anatomisi çok iyi bilinmesi ve uygun tekniklerle ameliyatı gerçekleştirmesinin önemi kadar perineal kasların, sinirlerin ve kemik yapılarının iyi gelişmiş olması da bir o kadar önemlidir. Olguya ait faktörleri değiştirmek mümkün olamayacağına göre cerrahi deneyimin artması fonksiyonel bir ARM cerrahisi için en önemli parametre olmaktadır.

Tarihçe

Anorektal malformasyon, oldukça eski çağlardan beri bilinen bir anomalidir. Yüzyıllar öncesinde anüsü kapalı olarak doğan bebeklerin perinesine parmakla, bıçakla yahut farklı aletler ile delik açma girişimleri olmuş ve günümüzde alçak tip olarak tanımlanan bir

hastalık grubu o günün şartlarında anestezişiz, antibiyotiksiz ve parenteral sıvılar olmadan yaşatılabilmektedir (1).

Anorektal bölge cerrahisinden ilk söz eden kişi Hipokrat'tır. Aristo ise ilk olarak "kolon" kelimesini kullanmış ve kongenital malformasyonların erkeklerde kızlara göre daha fazla ortaya çıktığını ifade etmiştir (2). Anal atrezi ile alakalı olan ilk kayıt, Ege bölgesinde yaşayan Paul Aegina (M.S. 625-690) tarafından anal atrezili bir olguda bisturi ile anüsün açılması ve körlemesine dilatasyonu ile ilgilidir (1). Pena ve de-Vires (3) tarafından 1982 yılında geliştirilen posterior sagittal anorektoplasti (PSARP) tekniği, anorektal malformasyonlara yaklaşım ve cerrahi tedavide bir çığır açmıştır. Georgeson (4) tarafından yakın tarihte uygulamaya konulan laparoskopi yardımcı anorektoplasti tekniği ise en son yenilik olup, sonuçları tartışılmaya devam edilmektedir (5-7).

Sıklığı

Anorektal malformasyon sıklığı ülkelere göre farklılık gösterse de genel itibarıyla 4500-5000 canlı

^a Yazışma Adresi: Dr. Ünal BAKAL, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Elazığ, Türkiye

Tel: 0424 233 35 55

Geliş Tarihi/Received: 26.11.2014

e-mail: ubakal@firat.edu.tr

Kabul Tarihi/Accepted: 15.12.2014

doğumda 1 oranındadır. Görülme sıklığı erkeklerde kızlara göre 1,4-1,6/1 oranında daha fazladır (8). Anne yaşı, doğum sayısı, ırk ve genetik ilişkiden kuşulanılsa da bu ilişkiler tam manasıyla ortaya konulamamıştır. Fakat aynı ailenin üç neslinde anorektal malformasyon görülebildiği gibi, ilk çocuklar anorektal malformasyon bulunması sonraki çocuklarda anorektal malformasyon oluşma riskini ciddi ölçüde artırmakta olup bu oran yaklaşık olarak %1'dir (8).

Etiyoloji

Anorektal malformasyonlu hastalarda etiyoloji tam manasıyla açık olmamakla beraber genetik yatkınlığın, multisistem sendromlarının (VACTERL, Townes-Broks, Currarino's ve Pallisten-Hall), bunların yanı sıra deneysel çalışmalar neticesinde adriamisin, etretinate ve A vitamini eksikliğinin ARM'ye neden olduğu saptanmıştır (1, 9, 10).

Patogenez

Intrauterin yaşamın 4-5. haftasında üriner (allantois), genital (mezonefrik kanal) ve sindirim sisteminin distal ucu (son barsak), U şeklindeki "kloaka" ismi verilen tek bir boşluk halindedir. Kloakal boşluğun dış yüzü, yüzey ektodermi ile kaplı iken iç yüzü de endoderm ile kaplıdır. Endoderm ile ektodermin birbirine temas ettiği bölge kloakal membran olarak adlandırılmaktadır. Allantois ve son barsak arasında, yolk kesesi ve allantois çevresindeki mezenşimden oluşan ürorektal septum yahut *torneaux* plikası ismi verilen mezenşim kökenli bir doku bulunmaktadır. Geleneksel embriyoloji bilgilerine göre kloakal boşluk, embriyonun 16mm uzunluğa ulaştığı 6. haftada yukarıdan aşağı doğru inen ürorektal septumun yanlardan ilerleyen *Rathke* plikaları ile birleşmesi sonucu ikiye ayrılır. Bunun neticesinde daha önce tek bir boşluk halinde olan kloaka, önde primitif ürogenital sinüs ve arkada da anorektal kanal olarak birbirinden bağımsız iki ayrı boşluk haline dönüşür. Son barsağın terminal parçası kloakanın posterior bölümüne, yani primitif anorektal kanal, Wollfian kanalları ve allantois de kloakanın anterior bölümüne, primitif ürogenital sinüse açılır. Yine klasik embriyoloji bilgilerine göre bu dönemde her iki boşluğun önu dışarıdan, ürogenital membran ve anal membran adı verilen yapılarca örtülür (11-13).

Stephens'in geleneksel ifadesine göre; rektumda genitoüriner sistemin birbirinden ayrılmasında yahut ayrılmış olsalar bile perineyi delişlerinde yetersizlik olduğunda anorektal malformasyonlar ortaya çıkmaktadır (12). Daha yeni bir teoriye göre ise, ürorektal septum distale doğru ilerleyip kloakal membrana çok yaklaşmasına rağmen asla temas etmemektedir (13, 14).

Ek anomaliler

Wingspread tarafından yapılan sınıflamaya göre yüksek ve ara tip ARM olgularının yaklaşık %60'ında

bazı tip genitoüriner malformasyonlar ve vezikoüreteral reflü bulunurken, alçak tip anorektal malformasyonlarda genitoüriner malformasyonların sıklığı yalnızca %15-20'dir (15).

Anorektal malformasyonlar sınıflandırma yapılmadan değerlendirildiğinde ek anomali insidansının %25-%75 arasında değiştiği tespit edilmiştir (16). Kör sonlanan barsağın distal ucu ne kadar proksimalde ise, ek anomali görülme sıklığı ve ciddiyeti o derece fazladır. Anorektal malformasyonlarda özellikle sakral vertebra deformiteleri ve üriner sistem anomalileri bir hayli fazla görülmekte olup kötü prognozda belirleyicidirler (1, 15).

Görüntüleme tekniklerinin (US ve MR) kullanıma başlanmasıyla alçak tip ARM'lerin % 17'si, yüksek tiplerin % 34'ü ve kloakal malformasyonların % 46'sında spinal disrafizm olduğu görülmüştür (17).

En sık görülen anomali grubu genitoüriner sistem anomalileridir. ARM'lerde genitoüriner anomali sıklığı % 28-89 arasındadır (18-24). Rakamlar arasındaki farkın fazla olmasının çok çeşitli nedenleri bulunmaktadır. Bu nedenler bazı kliniklere sadece ağır vakaların başvurusu, radyolojik çalışmaların her çalışmada farklı olması, görüntüleme tekniklerinin gelişmesi gibi sıralanabilir. En sık görülen genitoüriner sistem anomalisi veziko üreteral reflüdür. Geriye yönelik bir çalışmada alçak tiplerde bile % 59 oranında görüldüğü bildirilmiştir (25). Renal agenezi ve displazi ikinci sıradadır. Anorektal malformasyonlu erkek çocuklarda % 3-19 oranında inmemiş testis ve % 6 oranında hipospadias görülür (20, 26). Kız çocuklarının ise yaklaşık 1/3' ün de vaginal duplikasyon, bikornu uterus, uterus didelfis gibi vajen ve uterus anomalileri görülür (27).

Vertebral anomaliler ise sakral agenezi ve sipina bifida gibi daha çok sakrokoksigeal bölgeye ait olan anomalilerdir. Bir tane sakral vertebranın eksik olmasının prognoz üzerine önemli bir etkisi yoktur. Fakat iki ya da ikiden fazla vertebranın eksik olması anal inkontinans oluşması üzerine etkilidir (17).

Tethered kord (gergin kord) anorektal malformasyonlarla birlikteliği en fazla olan spinal anomalidir (28). Tethered kord' un var olmasının dışkılama fonksiyonu üzerine olumsuz etkilerinin olduğu aşıkardır. Ancak anal inkontinansın tethered kordun cerrahi olarak tedavi edilmesine rağmen çok az oranda düzeldiği görülmüştür. Bu nedenle anal inkontinansla ilgili kötü prognozun sadece gergin kordlamı ilgili yoksa beraberindeki sakral deformite veya sipina bifida gibi anomalilerdenmi kaynaklandığını söylemek çok zordur (29). Anorektal malformasyonlu çocuklarda kalça çıkığı, hemivertebra gibi başka iskelet sistemine ait anomalilerde görülmektedir (30).

Anorektal malformasyonlara yüksek oranda gastrointestinal sistem anomalileride eşlik etmektedir. Anorektal malformasyonların % 10' un da özefagus atrezisi görülmektedir (31). Duodenum ve ince barsak atrezileri, hirschsprung hastalığı ve malrotasyonlar % 1-2 oranında görülmektedir (1).

Anorektal malformasyonlar ile ilişkili VATER sendromu Quan and Smith tarafından tanımlandıktan sonra VACTERL (vertebral, anorectal, cardiac, tracheoesophageal and limbs) şeklinde genişletilmiştir (32-34). Sıklığı 5000 canlı doğumda bir olarak tespit edilmiştir (35). Etiyolojisi büyük oranda belli değildir ancak kanıtlar genetik bir kökeni olabileceğini göstermektedir (36, 37).

Sınıflandırma

Rektumun kör ucunun levator kaslar ile olan ilişkisine göre yapılan Wingspread sınıflandırmasında anorektal malformasyonlar yüksek tip (supralelevator), alçak tip (infralelevator) ve yüksek veya alçak tipe uymayan ara tip (intermediate) olmak üzere 3 temel gruba ayrılmaktadır (Tablo 1).

Tablo 1. Wingspread sınıflaması

Tip	Kız	Erkek
Supralelevator (Yüksek)	Fistülsüz rektal atrezi Rektovajinal fistül	Fistülsüz rektal atrezi Rektoprostatik fistül
Intermediate (Orta)	Fistülsüz anal agenezi Rektovaginal fistül Rektovestibüler fistül	Fistülsüz anal agenezi Rektobulbar fistül
Infralelevator (Alçak)	Anal stenoz Anokutanöz fistül Anovestibüler fistül	Anal stenoz Anokutanöz fistül
Diğer	Kloakal malformasyon Nadir malformasyon	Nadir malformasyon

Uzun dönem ameliyat sonrası sonuçlar göz önüne alındığında, Wingspread sınıflamasının yetersiz kaldığı anlaşılmıştır. Pena, ARM'leri cinsiyet, fistül tipi, tedavi yaklaşımı ve klinik sonuçlara göre yeniden gruplandırmak gerektiğini savunmuştur (3). Bu görüş dünyanın önde gelen bilim insanlarıncı 2005 yılında Almanya'nın Kriekenbeck şatosunda tartışılmış ve kabul edilmiştir (6). Bu bağlamda Pena sınıflaması son on yıla damgasını vuran bir çalışma olmuştur (Tablo 2).

Tablo 2. Anorektal malformasyonlarda Pena sınıflaması

Cinsiyet	Malformasyon
Erkek	Perineal fistül
	Rektoüretral bulbar fistül
	Rektoüretral prostatik fistül
	Rektovezikal (mesane boynu) fistül
	Fistülsüz anorektal agenezi
	Rektal atrezi veya stenoz
	Anokutanöz (perineal) fistül
Kız	Rektovestibüler fistül
	Fistülsüz anorektal agenezi
	Rektal atrezi veya stenoz
	Persistan kloaka

Tanı

Anorektal malformasyonlar acil cerrahi girişim gerektiren hastalık grubu değildir. Hastaya nazogastrik sonda takılıp sindirim kanalı dekompresye edildiği ve uygun sıvı elektrolit takviyesi yapıldığı takdirde diğer ek anomalilerin anlaşılması için yeterli zaman vardır. Uygun tedavi planı belirlemenin yolu, anomali tipinin doğru bir şekilde tayin edilmesine bağlıdır. Bu amaç doğrultusunda yapılacak olan fizik muayene ve laboratuvar çalışmalarında başlıca; atrezi tipinin belirlenmesi, fistüllerin gösterilmesi ve ilave anomalilerin tespiti hedeflenmektedir. Bunlardan atrezi seviyesinin tespit edilmesi ile bebeğe kolostomi yapıp yapılmayacağına karar verilmesi ve ilave anomalilerin varlığı çok daha büyük öneme sahiptir. Anorektal malformasyonlarda cerrahi tedavisinin başarısı, mevcut ek anomaliler, uygulanacak cerrahi teknik ve özellikle de anorektal bölge invazyon durumuyla yakından ilgilidir. Bu nedenlerle anorektal malformasyonlu bir yenidoğan başvurduğunda, rutin incelemeler yanında, vertebral, anal, kardiak, trakeaözofajial, renal ve ekstremiteler anomalilerinin varlığı titizlikle araştırılmalıdır. Aslında ideal olanı, prenatal dönemde fetal US, gerekirse fetal MR, amniosentez ve diğer incelemelerin yapılarak, doğum öncesinde ayrıntılı bilgiye sahip olunmasıdır. Gerek prenatal dönemde gerekse doğum sonrası erken dönemde özellikle merkezi sinir sistemi ve spinal disrafizm anomalileri yönünden yapılacak değerlendirmeler, prenatal dönemde postnatal cerrahi tedavi başarısının öngörülmesi ve/veya gebeliğin sonlandırılması açısından büyük önem taşımaktadır.

Anorektal malformasyon ön tanısı konulan bir yenidoğanda, yapılacak ayrıntılı muayeneyle cinsiyet saptanmalı, anal, üretral, genital fistül açıklıkları, açıklıklardan varsa gelen kapsamın özellikleri ve anomaliler belirlenmelidir. Posteroanterior akciğer grafisinde diyafragmatik seviyeler, plevral sinüsler, kalp ve akciğer gölgeleri, vertebra ve kosta anomalileri ve olası özofagus atrezisi proksimal poşunda görülebilecek orta hat hava sıvı seviyesi görüntüsü değerlendirilmelidir. Direkt karın grafisinde pnömoperiton, barsaklara ait hava sıvı seviyeleri, lumbosakral anomaliler ve kalsifikasyonlar incelenmelidir.

Rutin kan ve biyokimya analizleri yapılmalı, oral beslenme kesilmeli, intravenöz sıvı elektrolit tedavisi, gram pozitif ve gram negatif organizmalara etkili geniş spektrumlu antibiyotik başlanılmalıdır. Doğum sonrası 24. saatten sonra anal bölgeye radyoopak işaret konularak ayaklar yukarıda olacak şekilde başaşağı pozisyonunda (Wangenstein-Rice) çekilen yan grafide veya Cross-table lateral grafide radyoopak işaret ile distal rektal poş mesafesi değerlendirilmelidir. Mesafe 1cm ve üzerindeyse yüksek tip olarak kabul edilir. Ek anomalileri ve rektal poş seviyesini daha net ortaya

koyabilmek amacıyla US ve gerekirse BT incelemesi yapılmalıdır.

Anorektal malformasyonlu olguların % 90'ında malformasyon tipi perine muayenesiyle tanımlanabilir. Erkek bebeklerde penisin radiksi ile koksiks arasında anüs olması gereken yerde küçük bir açıklıktan mekonyum geliyor olması, anokutanöz bir fistül olduğunu (alçak tip) gösterir. Skrotal rafede beyaz veya siyah noktacıklar halinde mekonyum birikintilerinin olmasına inci işareti (pearl sign), anüsün olduğu yerde bavul sapı (bucket handle) denilen deri katlantısının olması, bebeğin ıkındığı zaman ya da ağladığı zaman anüsün olduğu yerdeki kabarıklık (bulging) alçak tip atrezinin belirtilerindendir. Erkeklerde idrarda mekonyumun varlığı (13), Gluteal oluğun oluşmadığı Flat bottom yapısındaki düz perine ve gluteal kıvrımın olmaması yüksek tip anal atreziye işaret ederken kızlarda tek bir açıklığın olduğu kloaka, vajinal yada vestibüler fistül varlığı yine yüksek tip anal atrezinin fizik muayene bulguları arasındadır (8).

İlave anomalilerin tespit edilmesi amacıyla da:

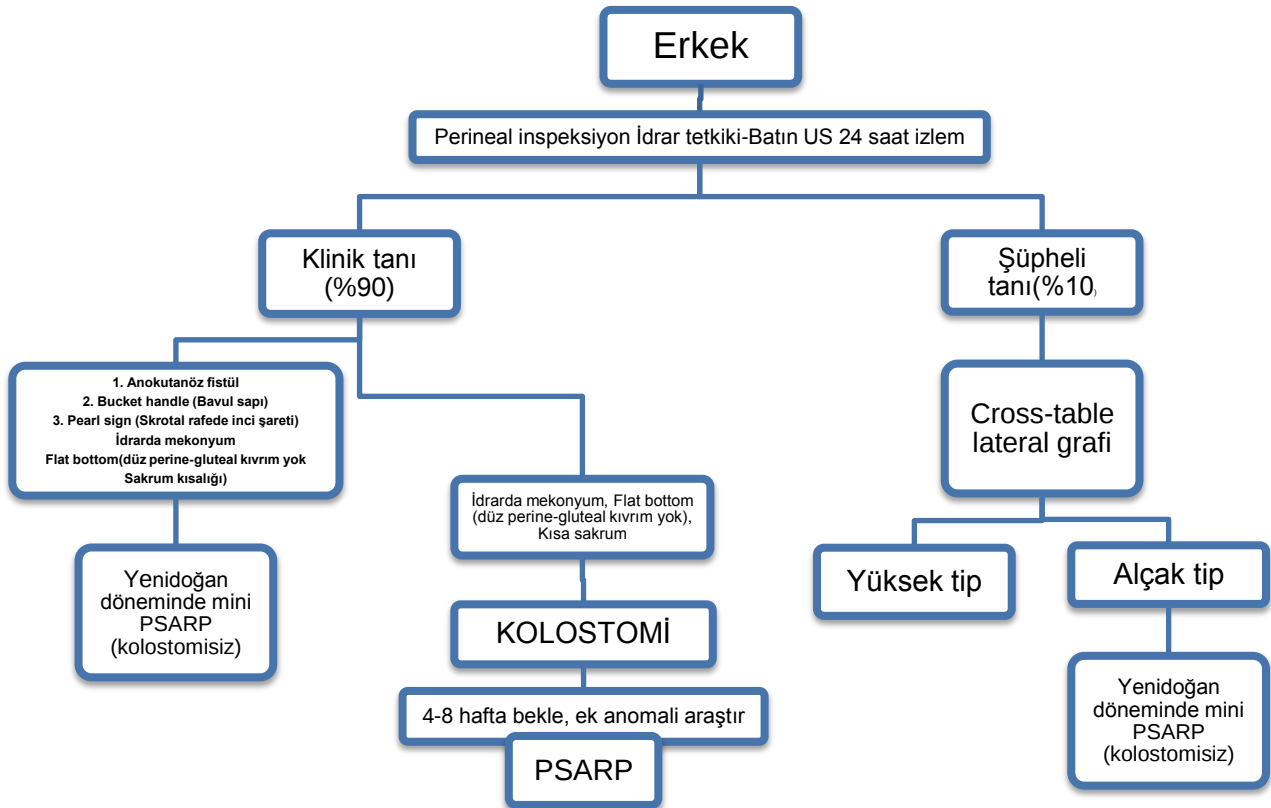
Özofagus atrezisinin ekarte edilebilmesi için nazogastrik tüp takılmalı, kalp, vertebra ve kosta anomalilerinin tespiti için akciğer grafisi çekilmeli, dinleme bulguları ile konjenital kalp hastalığından şüphelenilmesi durumunda EKG ve EKO yapılmalıdır.

Lumbosakral vertebra anomalilerinin ve diğer sindirim sistemi anomalilerinin tespiti için ayakta direkt karın grafisi çekilmeli, üriner anomalilerin tespiti için ise renal US yapılmalıdır.

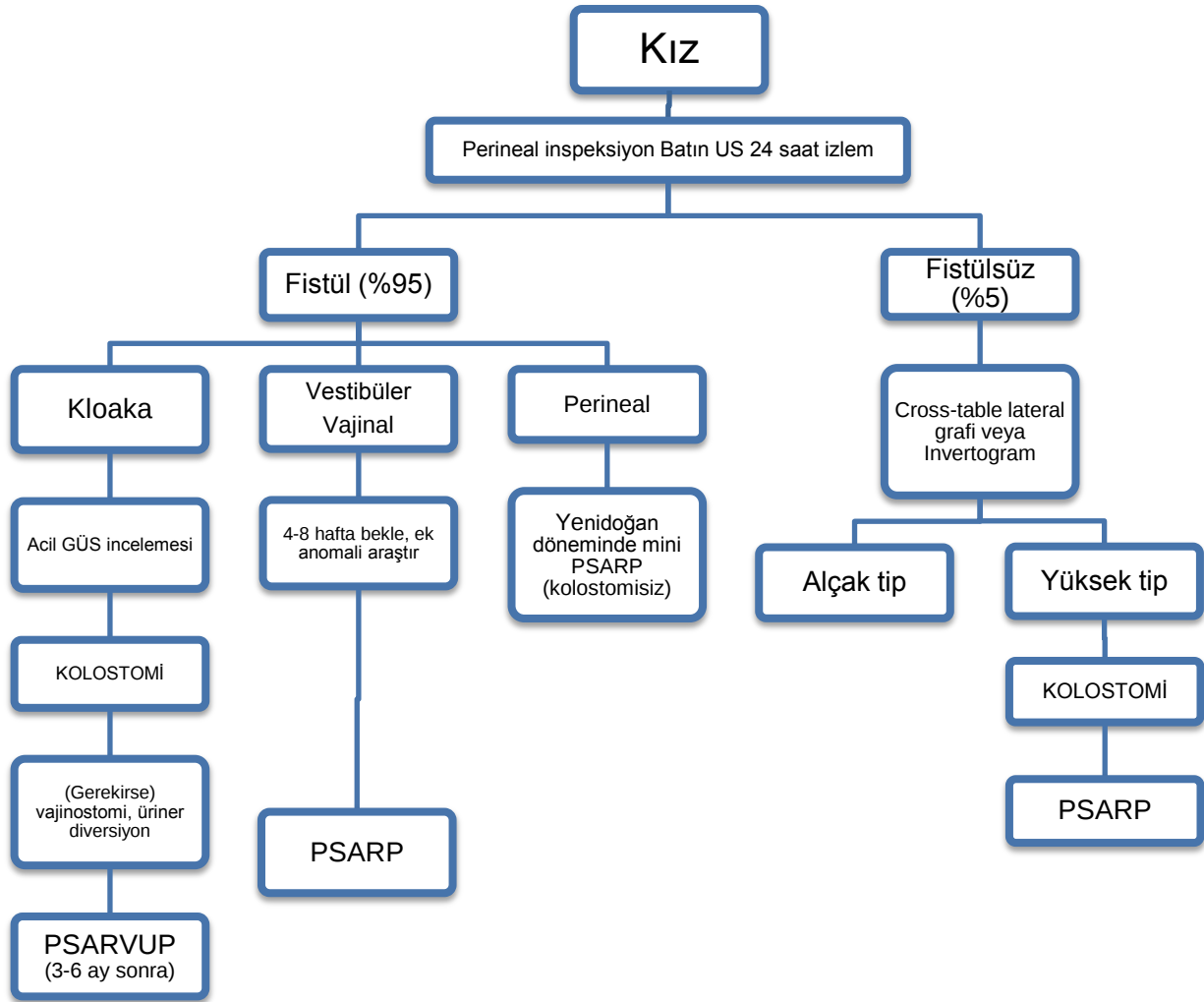
Tedavi

Anorektal malformasyonun tipi ve anomali ya da anomaliler tanımlandıktan sonra, yapılması gereken ilk şey aileyle görüşmektir. Bu görüşme çok önemlidir. Buradaki en önemli nokta, özellikle yüksek tip anorektal malformasyonlarda yapılan ameliyatın başarılı olmuş olsa bile çocuklarının normal bir anal kontinansa sahip olamayabileceğidir. Genelde ailelerin beklentisi hep yüksektir ve hastalığın tamamen düzeleceği yönündedir. Aileye esas yorucu sürecin postoperatif dönemde olacağı ayrıntılı bir biçimde anlatılmalıdır.

Anorektal malformasyon tipi ve anomali kombinasyonları belirlenmeli, kolostomisiz primer cerrahi girişim veya önce kolostomi, sonra geciktirilmiş cerrahi girişim kararı verilmelidir (Şekil 1-2). Definitif cerrahi girişim öncesinde, kontinansı etkileyecek nöral anomaliler ve sfinkter kaslarının durumu değerlendirilmelidir. Ön, arka ve yan lumbosakral grafiler, fistülografi, kolostogafi, sistoskopi, elektrostimülatör ile sfinkter kaslarının muayenesi, pelvik MR ve gerekirse EMG yapılmalıdır.



Şekil 1. Erkek bebeklerde anorektal malformasyonlara yaklaşım algoritması (8).



Şekil 2. Kız bebeklerde anorektal malformasyonlara yaklaşım algoritması (8).

Kolostomi, ARM'li hastalarda eskiden beri uygulanan güvenli bir başlangıç tedavisidir (1, 38-40). Pena ve de-Vries tarafından 1982 yılında geliştirilen ve halen tüm dünyada ARM tedavisinde standart cerrahi yöntem olarak uygulanan PSARP tekniğinde, sfinkter kasları ve perirektal sinirlerin daha iyi korunduğu iyi bilinmektedir (3).

Yüksek tip anal atrezilerde Georgeson ve ark. (4) tarafından geliştirilen laparoskopi yardımlı abdominoperineal pullthrough, son yıllarda tercih edilen ve umut vadeden bir yöntemdir. Bu yöntemde, posterior sagittal insizyona, sfinkter kaslarının ikiye ayrılarak tekrar dikilmesine ve orta çizgiyi kaybetme riskine gerek kalmadan pullthrough yapılabilir. Henüz yaygın olarak uygulanmayan bu yöntemin farklı merkezlerde oluşacak uzun dönem sonuçları için zamana ihtiyaç bulunmaktadır (4).

Alçak Tip Anorektal Malformasyon: Perinede fistül traktı olduğunda yahut fistülsüz agenezi olup atrezi olan segmentin uzunluğu 1cm'den kısa olan olgularda "cut-back anoplasti" yeterlidir. Normal

yerleşime sahip olan anüste dirençli ciddi stenoz mevcut ise Y-Z anoplasti uygulanır (10).

Anterior Yerleşimli Ektopik Anüs: Sınırlı PSARP yahut anal transpozisyon uygulanır. Sınırlı PSARP için bebekler prone pozisyonunda yatırılır. Anal transpozisyon cerrahisi için ise hastalar litotomi pozisyonunda yatırılarak aynı işlem uygulanır.

Yüksek Tip Anorektal Malformasyon: Bu tip anomalilerin ilk aşama tedavisinde kolostomi yapılmaktadır (1). Sonrasında PSARP ile definitif ameliyat yapılmakta, en sonunda kolostomi kapatılmalıdır.

Komplikasyonlar

Definitif ameliyat öncesinde hastalığın kendi özelliklerinden kaynaklanan hiperkloremik asidoz, vajinit ve üriner infeksiyon gibi komplikasyonlarla karşılaşılabilir (40, 41).

Anorektal malformasyonların cerrahi tedavisinde karşılaşılan komplikasyonlar intraoperatif, erken

(cerrahi tedaviden sonraki 6 hafta) ve geç komplikasyonlar olarak sıralanabilir. Bu komplikasyonların bir kısmı cerrahi işleme, bir kısmında anorektal malformasyonun tipine ve ek anomalilerine bağlı olarak değişir. Ameliyat sırasında oluşabilecek komplikasyonlar, kanama, aspirasyon pnömonisi, bakteriyel kontaminasyon, sfinkter kas demetlerinin hasarı, perirektal invazyon hasarı, iyatrojenik üriner ve genital organ yaralanmaları ve indirilen barsakta iskemi oluşmasıdır. Bu komplikasyonlar daha çok preoperatif süreçte rektumun yerinin tesbit edilmediği hastalarda rektumun aranması için yapılan yanlış disseksiyonlarla meydana gelmektedir.

Ameliyat sonrası komplikasyonlar ise, indirilmiş barsağın tamamının, bir kısmının veya sadece ucunun nekrozu, barsak ucunun yukarı kaçması, anal stenoz ve enfeksiyondur (39, 42, 43).

Rektal mukoza prolapsusu ise geç dönem komplikasyonlarından. Bunun nedeni ameliyatta barsağın geçtiği sfinkter kası tünelinin geniş olması, rektumun sfinktere tesbit edilmemesi veya tesbit edilen kasın yetersiz olmasından kaynaklanmaktadır. PSARP ameliyatında rektum kas grubuna tesbitlendiğinden dolayı, bu ameliyatta rektal mukoza prolapsusu çok az görülmektedir (14).

Anorektal malformasyon tedavisinin uzun dönem sonuçlarında yapılan ameliyat ne kadar başarılı yapılmış olsada kötü prognozlu grupta yer alan hasta için anal inkontinansın iyi olabilme şansı düşüktür.

Anal kontinansının sağlanmasında istemli kasların varlığı, duyu ve barsak motilitesinin durumu önemli üç faktör olup, sakrum yapısı da büyük önem taşımaktadır. ARM'li hastalarda sakral agenezi, sakral hipoplazi ve/veya hemisakrum varlığında, anorektal bölge invazyonu sakral 2. ve 4. sinir kökleri arasından sağlandığından, nöromusküler fonksiyon bozukluğu nedeniyle gaita ve idrar kontinansında da sorun olabilecektir. Sakral anomali ve/veya düz perinesi olan veya duyu mekanizması bozulmuş çocuklarda kontinansın sağlanmasının çok zor olacağı, belki de sağlanamayacağı, bu durumda kalıcı kolostomi yapılması gerekebileceği aileye ayrıntılı biçimde anlatılmalıdır (40). Anal kontinansın sağlanmasında perianal cildin de önemli rolü vardır. Perianal deri, özelleşmiş yoğun sinir uçları bulunması nedeniyle oldukça hassas olup, düzeltici ameliyat sırasında cilde de maksimum hassasiyet gösterilmelidir. Ayrıca, düzeltici ameliyatın daha erken dönemde yapılmasının, gaita kontinansını sağlamada kortikal düzeyde daha etkili olacağı dikkate alınmalıdır (1).

Anorektal malformasyonlu hastalarda hastanın zeka seviyesi, eğitim durumu, aile ve çevresel ortam büyük önem taşımaktadır. Anorektal malformasyonlu çocuklarda kontinans daha geç gelişmekte, yaş ile artan adaptasyon yeteneğiyle nöromusküler fonksiyonda iyileşmeler olmakta ve bu duruma rektal matürasyon

denilmektedir (5). Yaş ile birlikte kas kitlesinin de artmasına nedeniyle, pelvik kasların daha iyi kontrol edilebilmesi, diyet, eğitim ve sosyal uyumun çocuğun büyümesiyle birlikte daha iyi sağlanabilmesi gibi nedenlerle kontinans için erken dönemde karar vermek doğru olmayabilir (5).

Anorektal malformasyonun cerrahi tedavisi sonrası sonuçların değerlendirilmesinde, gaz-gaita kontrolünün hissedilişi, kabızlık ve külot kirlenmesi kriterlerini içeren Krickenbeck Kriterleri kullanılmaktadır (Tablo3).

Tablo 3. Anorektal malformasyonda ameliyat sonuçlarının değerlendirilmesinde Krickenbeck Kriterleri

Gaz gaita kontrolü (İBH)	1. Derece	Var
Kabızlık var	2. Derece 1. Derece	Yok Diyetle çözülüyor
	2. Derece 3. Derece	Laksatifle çözülüyor Diyet ve laksatifle çözülüyor
Külot kirlenmesi var	1. Derece 2. Derece 3. Derece	Haftada 1-2 kez Hergün, sosyal sorun yok Sürekli, sosyal sorun var

Anorektal malformasyonların cerrahi tedavi sonrası uzun dönem sonuçlarıyla ilgili olarak önceleri farklı merkezlerden oldukça farklı sonuçlar alınmaktaydı. Son yıllarda kullanılmakta olan Krickenbeck Kriterlerinin basit, açık ve net kriterler olması nedeniyle çeşitli merkezlerden gelen son sonuçlar birbirlerine yakın olup, tam kontinans oranı %34 ile % 41 arasında değişmektedir (40, 42, 44, 45).

Mortalite

Anorektal malformasyonlu hastalarda cerrahi tedaviler ilerledikçe mortalite oranı çok düşmüştür. Mortalite 1930'lu yıllarda % 24,8, 1960'larda yüksek tipler için % 35,9 alçak tipler için % 5,7, 1990'lı yıllarda ise yüksek tipler için % 15,6 alçak tipler içinse % 5,4 olarak tesbit edilmiştir (8, 30, 40). Anorektal malformasyonlu hastaların büyük bir çoğunluğunda ölüm nedeni kardiyovasküler sistem anomalileri ve genitoüriner sisteme bağlı ek anomalilerdir. Mortalite oranı erkek hastalarda kız hastaların iki katıdır (8).

Sonuç

Anorektal malformasyonlu hastalarda tanı ve eşlik eden anomalileri belirlemek fonksiyonel prognoz açısından önemlidir. Aileler uzun dönem sonuçlar için iyi bilgilendirilmelidir. Deneyimli cerrahi ve iyi tanımlanmış bir anatomi ile maksimum verimli bir fonksiyonel anorektal bölge oluşturulmaya çalışılmalıdır. Fonksiyonel bir dışkılama ve kontinansa sahip olamayan hastalar için medikal destek sağlanmalıdır.

Teşekkür; Yazarlar şekillerin çiziminde katkıda bulunan Sayın Habibe KAZEZ'e teşekkür ederler.

KAYNAKLAR

- Levitt Marc A, Pena A. Anorectal Malformations. Coran AG, Adzick NS, Krummel TM, Laberge J-M, Shamberger RC, Caldamone AA (Eds) *Pediatric Surgery*. 7th Ed. Philadelphia: Elsevier Saunders Company, 2012; 1289-1309.
- Herman RS, Teitelbaum DH. Anorectal malformations. *Clin Perinatol* 2012; 39: 403-22.
- De Vries, Pena A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982; 17: 638-43.
- Georgeson KE, Inge TH, Albenese CT. Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus a new technique. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 927-31.
- Rintala RJ, Mikko P, Pakarinen MP. Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008; 17: 79-89.
- Holschneider A, Hutson J, Pena A. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *Journal of Pediatric Surgery* 2005; 40: 1521-26.
- Belizon A, Levitt MA, Shoshany G, Rodriguez G, Pena A. Rectal prolapse following posterior sagittal anorectoplasty for anorectal malformations. *Journal of Pediatric Surgery* 2005; 40: 192-96.
- Başaklar AC, Demiroğulları B. Anorektal malformasyonlar. Başaklar AC (Eds). *Bebek ve Çocukların Cerrahi ve Ürolojik Hastalıkları.1. Baskı*, Ankara: Palme Yayıncılık, 2006; 665-718.
- Levitt MA, Pena A. Anorectal malformations. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007; 2: 33.
- Millissa C D, Sarah MC. Long-term outcomes of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2004; 6: 383-94.
- Stephens FD. Embryology of the cloaca and embryogenesis of anorectal malformations. *Birth Defects* 1988; 24: 177.
- Hassink EA, Rieu PN, Hamel BC, Severijnen RS, vd Staak FH, Festen C. Additional congenital defects in anorectal malformations. *Eur J Pediatr* 1996; 155: 477-82.
- Sadler TV. *Langman's Medical Embryology*. Ninth Edition, Baltimore. Williams & Wilkins 2004; 243-45.
- Kiely EM, Pena A. Anorectal Malformations. O'Neill JA, Rowe MI, Grofeld JL, et al (eds): *Pediatric Surgery*, St. Louis, Mosby 1998; 1425-48.
- McLorie GA, Sheldon CA, Fleisher M, Churchill BM. The genitourinary system in patients with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1987; 22: 1100-104.
- Paidas CN, Morreale RF, Holoski KM, Lund RE, Hutchins GM. Septation and differentiation of the embryonic human cloaca. *J Pediatr Surg* 1999; 34: 877-84.
- Pena A: Surgical management of anorectal malformations. *Pediatric Surgery Int* 1988; 3: 88.
- Murken JD and Albert A: Genetic counseling in cases of anal and rectal atresia. *Prog Pediatr Surg*. 1976; 9: 115-18.
- Belman AB, King LR. Urinary tract abnormalities associated with imperforate anus. *J Urol* 1972; 108: 823-25.
- Hoekstra WJ, Scholtmeijer RJ, Molenaar J. Urogenital tract abnormalities associated with congenital anorectal anomalies. *J Urol* 1983; 130: 962-63.
- Munn R, Schillinger JF. Urologic abnormalities found with imperforate anus. *Urol* 1983; 21: 260-64.
- Parrott TS. Urologic implications of anorectal malformations *Urol Clin North Am* 1985; 12: 13-21.
- Rich MA, Brock WA, Pena A. Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 1988; 3: 110-13.
- Wiener ES, Kiesewetter WB. Urologic abnormalities associated with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1973; 8: 151-57.
- Yeung CK, Kiely EM. Low anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 1991; 6: 333.
- Cortes D. Cryptorchidism in boys with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1995; 30: 631-35.
- Hall R. The genital tract in female children with imperforate anus. *J Obstet Gynecol* 1985; 151-69.
- Carrer FM, Flannery AM, Nelson MD. Anorectal malformations: Evaluation of spinal dysraphic syndromes. *J Pediatr Surg* 1988; 23: 45-48.
- Appignani BA: Dysraphic myelodysplasias associated with urogenital and anorectal anomalies: Prevalence and types seen with MR imaging. *AJR* 1994; 163: 1199-1203.
- Say B, Balci S, Pınar T, Hiçsönmez A. Imperforate anus vertebral anomalies syndrome: a hereditary trait? *J Pediatr* 1971; 79: 1033-1034.
- Smith ED, Saeki M. Associated anomalies. Anorectal malformations in children. *Update 1988. Birth Defects* 1988; 24: 501-49.
- Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia: a spectrum of associated defects. *J Pediatr* 1973; 82: 104-07.
- Kaufman RL. Birth defects and oral contraceptives. *Lancet* 2005; 1: 1396.
- Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure. *Arch Environ Health* 1975; 30: 17-21.
- Martinez-Frias ML, Bermejo E, Frias JL. The VACTERL association: lessons from the sonic hedgehog pathway. *Clin Genet* 2001; 60: 397-98.
- Nezarati MM, McLeod DR. VACTERL manifestations in two generations of a family. *Am J Med Genet* 1999; 82: 40-42.
- McMullen KP, Karnes PS, Moir CR, Michels VV. Familial recurrence of tracheoesophageal fistula and associated malformations. *Am J Med Genet* 1996; 63: 525-28.
- Weinberg G, Boley SJ. Anorectal Continence and Management of Constipation. Ashcraft K, Holcomb G, Murphy JP (Eds). *Pediatric Surgery*. 4th Ed., Philadelphia: Elsevier Saunders Company, 2007; 518-32.
- Pena A, Hong A. Advances in the management of anorectal malformations. *Am J Surg* 2000; 180: 370-76.
- Rintala RJ, Mikko P, Pakarinen MP. Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Seminars Pediatr Surg* 2008; 17: 79-89.
- Rickwood AM, Spitz L. Primary vesicoureteric reflux in neonates with imperforate anus. *Arc Dis Child* 1980; 55: 149-52.

42. Demiroğulları B, Ozen IO, Karabulut R, et al. Colonic motility and functional assesment of the patients with anorectal malformations according to Krickbeck consensus. J Pediatr Surg 2008; 43: 1339-43.
43. Henry W, Grosfeld JL. The atonic baggy rectum: A cause of intractable obstipation after imperforate anus repair. Journal of Pediatric Surgery 1992; 27: 1071-74.
44. Holschneider A, Ure BM, Pfrommer W, Ruge WM. Innervation patterns of the rectal pouch and fistula in anorectal malformations: a preliminary report. Journal of Pediatric Surgery 1996; 31: 357-62.
45. Gürbaz MT, Bakal Ü, Saraç M, Kazez A. Anorektal Malformasyonlu Hastalarda 15 Yıllık (1996-2011) Deneyim. XXXII. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi, 17-21 Eylül 2014, Trabzon.