

## Anorektal malformasyonlu olgularda klinik deneyimimiz: 115 olgunun analizi

### *Our clinical experience on anorectal malformations: Analysis of 115 cases*

Mehmet Hanifi Okur, Murat Kemal Çiğdem, Abdurrahman Önen, Selçuk Otçu

#### ÖZET

**Amaç:** Bu çalışmada, anorektal malformasyonlu (ARM) hastalar ile ilgili deneyimlerimizi ve bunlarla beraber görülen anomalileri sunmayı amaçladık.

**Yöntemler:** 2000-2006 tarihleri arasında kliniğimizde ARM nedeniyle takip ve tedavi edilen 115 olgu geriye dönük olarak değerlendirildi. Olgularda genel sistem muayenesi, perineal muayene, laboratuvar, direk grafi, ultrasonografi, ekokardiyografi ve gereğinde işeme sistoüretrografisi yapılarak ARM tipi ve ek anomaliler araştırıldı. Olgular ARM çeşidi ve sistem patolojisine göre sınıflandırıldı.

**Bulgular:** Olguların %40,8'i yüksek tip, %31,3'ü alçak tip, %17,3'ü intermedier tip, %9,5'i anterior yerleşimli ektopik anüs ve %0,86'sı kloakal malformasyon idi. Tüm olguların %48,6'sında ek anomaliye rastlandı. Ek anomali en sık yüksek tipte (%59,5) görüldü. Kolostomi yapılan 80 olgunun, 56'sına (%70) sağ transvers loop kolostomi, kalan 24 (%30) olguya ise yüksek sigmoid kolostomi yapıldı. Sağ transvers loop kolostomi yapılan olguların %17,8'sinde kolostomi prolapsusu saptandı.

**Sonuçlar:** ARM'li hastaların ilk başvuru ve sonraki takibinde perine muayenesinin dikkatli yapılması ve ek anomali açısından detaylı tetkik edilmesi faydalıdır. Bu olgularda ekokardiyografi, ultrasonografi, distal kolostogram, tüm vücut grafisi ve bazı olgularda işeme sistoüretrografisi faydalıdır. Anorektal malformasyonlu tek seans planlanmayan hastalara yüksek ayrıık sigmoid kolostomi uygulaması komplikasyonları azaltabilir.

**Anahtar kelimeler:** Anorektal malformasyon, ek anomaliler, kolostomi, çocuk

#### GİRİŞ

Anorektal malformasyonlar (ARM) nadir görülen anomaliler olup, yaklaşık 1500-5000 canlı doğum-

#### ABSTRACT

**Objective:** In this study, we aimed to evaluate our results on children with anorectal malformations (ARM) and associated anomalies.

**Methods:** A total of 115 children who treated and followed in our clinic between 2000 and 2006 were retrospectively evaluated. Physical examination including perineal region, laboratory exams, abdominal X-ray, ultrasonography, echocardiography, and voiding cystourethrography when necessary were done to determine the type of ARM and associated anomalies. The patients were classified according to type of ARM and other pathologies.

**Results:** Of the patients, 40.8% had high type ARM, 31.3% had low type, 17.3% had intermediate type, 9.5% had ectopic anterior located anus, and 0.86% had cloacal malformation. Associated anomalies were seen in 48.6% of patients. Associated anomalies were most commonly seen in high type of ARM patients (59.5%). Colostomy was performed in 80 patients; right transverse loop colostomy was performed in 56 (70%) cases, while high sigmoid colostomy was performed in 24 remaining cases. Stoma prolapse was developed in 17.8% of patients who underwent right transverse loop colostomy.

**Conclusion:** It is crucial to examine perineal area carefully during the first admission and follow-up to determine the type of ARM and associated anomalies. It is beneficial to perform ultrasonography, echocardiography, distal colostogram, X-ray, and voiding cystourethrography when necessary. High divergent sigmoid colostomy may decrease complication rate in ARM patients.

**Key words:** Anorectal malformation, associated anomalies, colostomy, children.

da bir görülmektedir [1,2]. Üniversitemizin 3. basamak hizmet veren bir kurum olması nedeniyle doğumsal anomaliler ile daha fazla karşılaşılmaktadır. Bu doğumsal anomalilerin önemli bir grubu-

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk cerrahi AD Çocuk Ürolojisi Bilim Dalı Diyarbakır, Türkiye

**Yazışma Adresi /Correspondence:** Mehmet Hanifi Okur,

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk cerrahi AD Çocuk Ürolojisi BD Diyarbakır, Türkiye Email: m.hanifi-okur@hotmail.com

Geliş Tarihi / Received: 29.12.2013, Kabul Tarihi / Accepted: 12.02.2014

Copyright © Dicle Tıp Dergisi 2014, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

nu ARM'ler oluşturmaktadır. Çalışmamızda kliniğimizde takip ve tedavi edilen ARM'li hastalar ile ilgili deneyimlerimizi ve bunlarla beraber görülen anomalileri sunmayı amaçladık.

## YÖNTEMLER

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahi Kliniğine, Ocak 2000 ile Aralık 2007 tarihleri arasında başvuran ARM'li 115 hastanın verileri geriye dönük olarak incelendi. Hastaların cinsiyeti, başvuru yaşı, akraba evliliği, şikâyetleri, anomalili kardeş öyküsü, doğum sonrası sistemik ve perineal muayeneleri ve diğer organ patolojileri kaydedildi. Prenatal tanı konan hasta olmadı. Tam kan ve biyokimya tetkiki ile ayakta tüm vücut grafisi, ultrasonografi, invertogram (upside-down) ve ekokardiyografi tetkikleri ve ultrasonografi'de üriner anomali saptanan olgularda işeme sistoüretrografisi çekilip sonuçları değerlendirildi. Hastalar Stephens ve Smith (Wingspread) tarafından yapılan sınıflamaya göre yüksek, intermedier ve alçak tip olarak sınıflandırıldı [3]. Klinik ve radyolojik bulgular ile atrezinin seviyesine göre alçak tip olduğuna karar verilen olgulara anoplasti yapıldı. Yüksek ve intermedier tip olanlara ise önce kolostomi yapıp daha sonra definitif posterior sagittal anorektoplasti (PSARP) uygulanıp takip edildi. Kolostomi için ilk yıllarda sağ transvers loop kolostomi tercih edilirken son yıllarda ise daha çok sigmoid kolostomi tercih edildi. Definitif ameliyattan 2 hafta sonra hegar anal dilatatörü ile

anal dilatasyon programına başlandı. Daha sonra, dilatatör numarası artırılarak hastanın yaşına uygun numaraya ulaşıncaya kolostomisi kapatıldı. Kolostomi komplikasyonları not edildi.

## BULGULAR

Çalışmaya alınan 115 hastanın 79'u (%69) erkek 36'sı(%31) kız idi ve ebeveynlerin %30'un da akraba evliliği vardı. Hastaların başvuru yaşları ARM tiplerine göre Tablo 1 'de belirtildi. Hastalarımızda en sık rastlanan ARM tipi yüksek tip (%41), en sık gözlenen sistem anomalisi ürogenital sistem (%31) olarak bulundu. Diğer ARM tipleri, başvuru yaşları ve sistem anomalileri Tablo 1 de gösterildi. Alçak tip ARM'li 35 (%30) hastanın 3'ü ameliyat sonrası sepsisten dolayı kaybedildi, 2'si takipten çıktı, bu hastaların tümüne anoplasti yapıldı. Geriye kalan 80 (%69) hastaya ise öncelikle kolostomi yapıldı. Kolostomi yapılan hastaların 56'sına (%70) sağ transvers loop kolostomi, geriye kalan 24 (%30) hastaya ise sigmoid kolostomi açıldı. Stoma açılan 46 hastaya PSARP yapılırken, 9 hastaya ise anterior sagittal anorektoplasti (ASARP) yapıldı. Kolostomi komplikasyonu olarak en sık dermatit (%46,5), ikinci olarak ise prolapsus (%12,5) saptandı. Sağ transvers kolostomi yapılan olguların %17,8'inde prolapsusa rastlanırken, sigmoid ostomi yapılanlarda prolapsusa rastlanmadı. Stoma açılan hastaların 16'sı sepsis ve/veya kardiyak anomaliler nedeni ile kaybedildi 9'u takipten çıktı.

**Tablo 1.** Anorektal malformasyonların tipleri, sıklığı ve eşlik eden anomaliler.

	Yüksek Tip n (%)	Alçak Tip n (%)	İntermedier Tip n (%)	Anterior Ektopik n (%)	Kloaka n (%)	Total n (%)
Hasta sayısı	47	36	20	11	1	115
<b>Ek anomaliler</b>						
Gastrointestinal	10 (21)	-	2 (10)	-	-	12 (10)
Ürogenital	20 (42)	9 (25)	2 (10)	4 (36)	1 (100)	36 (31)
Kardiyak	3 (6)	5 (14)	3 (16)	1 (9)	-	12 (10)
Spinal	6 (13)	2 (5,5)	-	-	-	8 (7)
İskelet	3 (6)	1 (3)	4 (20)	-	-	8 (7)
Diğer (diafragma hernisi vb.)	1 (2)	-	-	-	-	1 (0,9)
Vacterl send.	4 (8,5)	1 (3)	2 (10)	-	-	7 (6)
Down send.	3 (6)	1 (3)	-	-	-	4 (3)
<b>Eksitus</b>	13 (28)	3 (8)	3 (16)	-	-	19 (16)
<b>Başvuru yaşı</b>	2 gün	5 gün	6 ay	13 ay	2 gün	
Ort. (aralık)	(1-3 gün)	(1 gün-2 ay)	(1gün- 3 yaş)	(1ay- 5yaş)		

Ort: Ortalama

## TARTIŞMA

ARM'li hastalar çoğunlukla üçüncü basamak sağlık kurumlarında takip ve tedavisi yapılması gereken önemli bir yenidoğan sağlık problemidir. ARM'lerin ailesel özelliği bazı yayınlarda bildirilmiştir [4, 5]. İlk bebeklerinde ARM olan anne ve babanın diğer çocuklarında da ARM insidansı %1' olarak belirtilmiştir [6]. Ailevi olgularda hastaların çoğunluğunu erkek çocukların oluşturması kalıtımın seks kromozomları ile ilgili olduğunu düşündürmektedir [7]. Çalışmamızda, akraba evliliği olguların %30'unda bulundu. ARM'nin yaklaşık 2/3'ü erkekler, 1/3'ü ise kızlarda görülmektedir [4]. Bizim çalışmamızda da, hastaların 79'u (%69) erkek olduğu gözlemlendi. Stoll ve ark. kardiovasküler anomalilere, serilerindeki 174 hastanın 15'inde (%8,6) rastlamışlardır [3]. Diğer çalışmalarda bu oran %6-27 arasında rapor edilmiştir [4,8-10]. Bizim çalışmamızda literatüre benzer şekilde ARM'li hastaların 12'sinde (%10,4) kardiovasküler anomali saptandı ve bunların içinde en sık PDA tespit edildi. İskelet sistemine ait anomaliler çeşitli kaynaklarda ARM'li hastalarda %12-44 arasında bildirilmiştir [3,11,12]. Biz de ise hastaların 8'inde (%6,9) iskelet sistemine ait anomaliler literatüre göre düşük bulundu. Spinal kanal ile ilgili anomalileri, Mittal ve ark. kendi serilerinde %10 olarak (en sık meningo-myelose ve lipom) bildirmişlerdir [12]. Bizim çalışmamızda ise literatüre yakın (%6,9) spinal kanal anomalileri bulundu ve bunların içinden en sık meningo-myelose saptandı. VACTERL sendromu değişik seriler %5-%8,75 arasında bildirmiştir [12,13]. Çalışmamızda hastaların 7'sinde VACTERL sendromu tespit edildi. Literatürde ARM'li hastalarda gastrointestinal sistem ile ilgili ek anomalilerin %10 civarında olduğu belirtilmektedir [12]. Bizim çalışmamızda ise hastaların 12 (%10,7)'sinde gastrointestinal sistem ile ilgili ek anomali bulundu. Ürogenital anomaliler ARM'lerle beraber en sık görülen bir başka önemli anomali grubunu oluşturur. Hidronefroz, ürosepsis ve böbrek fonksiyonlarındaki yetersizliğe bağlı metabolik asidoz yüksek tip ARM'li bebeklerde önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olabilir. Değişik serilere göre ürogenital anomali sıklığı %28-89 arasında bildirilmiştir [11,13-16]. Bununla birlikte Cuschieri ve arkadaşları genitoüriner anomaliye sahip anorektal malformasyonlu hastaların sıklığını %26,2 bildirilmiştir [17]. Bizim çalışmamızda ürogenital

anomali oranı literatür ile uyumlu (%31,4) görüldü ve en sık Hidronefroz olarak tespit edildi. Ayrıca 7 hastamızda birden fazla ürogenital anomali tespit edilmesi dikkat çekmiştir.

Kolostomi uygulanan hastalarda transvers kolostomi çabuk ve kolay yapılabilme özelliğine sahipken, prolapsus ve distaldeki uzun segmentin temizlenmesinin güç olması gibi bazı dezavantajları mevcuttur [18]. Bischoff ve ark. bu dezavantajlar ve primer tamir öncesi distal basınçlı kolostogramın kolay çekilebilmesinden dolayı, kolostomi olarak yüksek ayrık distal uç fistül tipi sigmoid kolostomiyi önermektedirler [19]. Literatürdeki diğer serilere benzer olarak bizim serimizde de transvers ve loop tip kolostomilerde prolapsus görülme ihtimali daha yüksek olmuştur. Bunun muhtemel nedeni transvers kolonun daha mobil olması olabilir [20]. Serimizde prolapsus %12,5 olarak tespit edildi ve bu hastaların hepsi transvers kolostomi yapılan olgularda görüldü. Sigmoid ostomi yapılan olgularda ise prolapsusa rastlanmadı. Prolapsus rastlanan vakaların sadece %2,5'inde cerrahi düzeltme gerekti. Bize göre, kolostomi arasından cilt köprüsü yapılan kolostomiler, loop tip kolostomi tercih edilecekse daha etkili bir yöntem olabilir. Ancak, loop kolostomiler sonrasında gelişen prolapsusu gidermenin en etkili yolu kolostominin ayrık uçlara dönüştürülmesidir [21]. Kliniğimizde yapılan bir çalışmada ayrık tip stoma tercihinin kolostomi komplikasyon oranını azalttığını göstermiştir [18]. Dermatit, hayatı tehdit eden bir komplikasyon olmamasına rağmen yaşam kalitesini önemli ölçüde etkilemektedir. Literatürde bildirilen dermatit oranı %2,7 ile %42 arasındadır [20]. Oysa serimizde % 46,5 olarak saptanmıştır. Serimizdeki dermatit oranının yüksek olmasının muhtemel nedenleri, bölgemizdeki sosyo-ekonomik düzeyin düşüklüğü, kliniğimizde ilk yıllarda stoma bakımı konusunda deneyimli personelin olmaması ve transvers kolostomi uygulanan hasta sayısının fazlalığının neden olduğunu düşünmekteyiz.

Anal atrezinin definitif cerrahisinde önceleri uygulanan Stephens yönteminde puborektalisin belirlenmesi körlemesine yapılmaktaydı [22]. 1980'lerin başlarında Pena ve ark. tarafından tarif edilen PSARP (Posterior Saggital Anorektoplasti) yöntemi ile orta hattın, sinir veya damara zarar vermeden ve karnı açmaya gerek kalmadan ARM'lerin %90'ının tedavisi mümkün kılındı [23]. Georgeson

ve ark. tarafından 2000 yılında tanımlanmış olan laparoskopi eşliğinde anorektal pull-through yöntemiyle yüksek tip ARM'nin cerrahi tedavisi posterior sagittal kesiye gerek kalmadan yapılabildiğini belirtmelerine rağmen PSARP tekniği günümüzde geçerliliğini korumaktadır [24]. Kliniğimizde alçak tip anomali dışında veya yenidoğan döneminde stoma açılan hastalara definitif ameliyatta bu teknik tercih edilmiştir.

Sonuç olarak ARM'li hastalar ek sistem anomalisi yönünden ayrıntılı tetkik etmek cerrahi yaklaşımımız ve sağ kalımı etkileyebileceğinden çok önemlidir. Kolostomi uygulanacak ARM'li hastalarda, ayrık yüksek sigmoid kolostomi yapılması ile komplikasyonların azaldığı görülmüştür.

## KAYNAKLAR

1. Wijers CH, de Blaauw I, Marcelis CL, et al. Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations. *Pediatr Surg Int* 2010;26:1093-1099. Doi: 10.1007/s00383-010-2688-2690.
2. Marc A Levitt, Alberto Peña. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:33. Doi: 10.1186/1750-1172-2-33
3. Stephens FD, Smith ED. Classification, identification and assessment of surgical treatment of anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 1986;1: 200-205.
4. Boocock GR and Donnai D. Anorectal malformations: familial aspects and associated anomalies. *Arch Dis Child* 1987;62:576-579.
5. Naveli Y, Friedman A. Familial imperforate anus. *Am J Dis Child* 1976;130:441-442.
6. Murken JD, Albert A. Genetic counseling in cases of anal and rectal atresia. *Prog Pediatr Surg* 1976;9:115-118.
7. Carter TC, Kay DM, Brown ML, et al. Anorectal atresia and variants at predicted regulatory sites in candidate genes. *Ann Hum Genet* 2013;77:31-46. doi: 10.1111/j.1469-1809.2012.00734.
8. Berdon WE. The radiologic evaluation of imperforate anus. *Radiology* 1968;90:466.
9. Boraedis AG, Gershon-Cohen J. Aeration of respiratory and gastrointestinal tracts during the first minute of neonatal life. *Radiology* 1956;67:407.
10. Hassink EA, Rieu PN, Hamel BC, et al. Additional congenital defects in anorectal malformations, *Eur J Pediatr* 1996;155:477-482.
11. Hoekstra WJ, Scholtmeijer RJ, Molenaar JC, et al. Urogenital tract abnormalities associated with congenital anorectal anomalies. *J Urol* 1983;130:962-963.
12. Mittal A, Airon RK, Magu S, et al. Associated anomalies with anorectal malformations, *Indian J Pediatr* 2004;71:509-514.
13. Nah SA, Ong CC, Lakshmi NK, et al. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickenberg anatomic classification. *J Pediatr Surg* 2012;47:2273-2278. doi: 10.1016/j.
14. Adkins JC, Kiesewetter WB. Imperforate anus. *Surg Clin North Am* 1976;5:379-394.
15. Parrott TS. Urologic implications of anorectal malformations. *Urol Clin North Am* 1985;12:13-21.
16. Rich MA, Brock WA, Pena A. Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 1988;3:110-113.
17. Cuschieri A. EUOROCAT Working Group, Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies, *Am J Med Genet* 2002;110:122-130.
18. Çiğdem MK, Önen A, Duran H. The mechanical complications of colostomy in infants and children, *Pediatr Surg Int* 2006;22:671-676.
19. Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Update on the management of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2013;29:899-904. doi: 10.1007/s00383-013-3355-z.
20. Nour S, Stringer MD, Beck J. Colostomy complications in infants and children. *Ann R Coll Surg Engl* 1996;78:526-530.
21. Wilkins S, Pena A. the role of colostomy in the management of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int*. 1988;3:105.
22. Stephens FD, Smith ED. Imperforate rectum: A new surgical technique. *Med J Aust* 1953 202-206.
23. Pena A. Surgical management of anorectal malformations: A unified concept. *Pediatr Surg Int* 1988;3:88.
24. Georgeson KE, Inge TH, Albanese CT. Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus- a new technique. *J Pediatr Surg* 2000;35:927-931.