

# Vet doktorn hur en barnrumpa ser ut?

## Sent upptäckta anorektala missbildningar hos barn

**HUSSEIN NAJI**, avdelningsläkare  
**LISELOTTE ZETTERLIND**, barnsjuksköterska, ano- och uroterapeut  
**HELENE ENGSTRAND LILJA**, med dr, överläkare  
**ELISABET GUSTAFSON**, överläkare

**KERSTIN LINDBLAD**, barnsjuksköterska, ano- och uroterapeut  
**ROLF CHRISTOFFERSON**, docent, överläkare  
 rolf.christofferson@kbh.uu.se  
 samtliga barnkirurgiska kliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Varje år föds det ca 25 barn i Sverige med anorektala missbildningar. Oftast upptäcks dessa redan efter förlossningen. Om föräldrarna anger ett avvikande utseende på anus och dess placering eller om spädbarnet utvecklar symtomgivande förstoppning bör detta väcka misstanke om anorektal missbildning. Perineum bör då inspekteras och anorektum palperas.

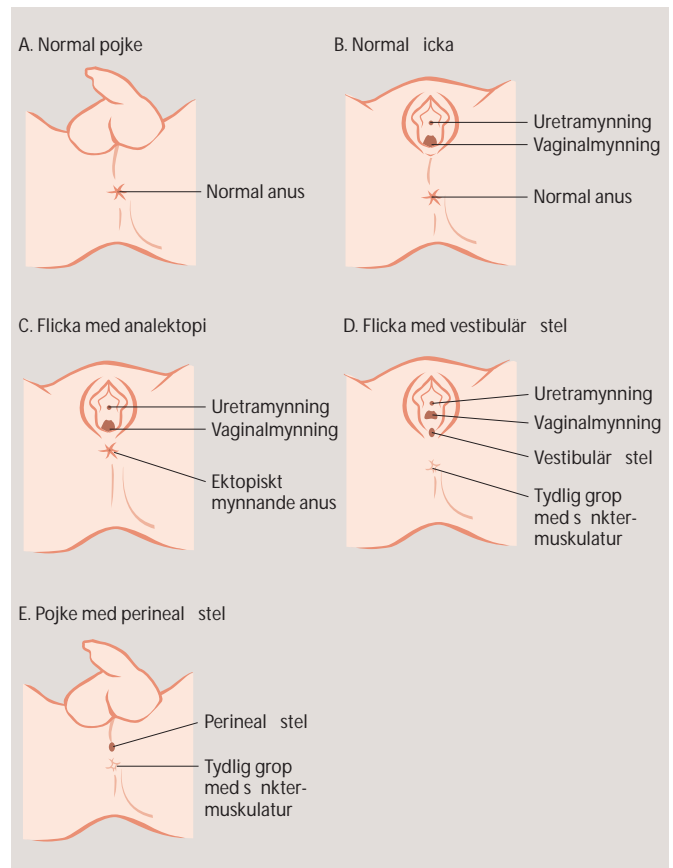
Vid anorektala missbildningar föreligger ökad risk för missbildningar i andra organ. Ju äldre barnet är vid diagnos, desto besvärligare blir dilatationerna av neoanus efter en anorektoplastik. Barn opererade för anorektala missbildningar har ökad risk att utveckla förstoppningsbesvär eller avföringsläckage. Därför bör dessa barn följas av ett multidisciplinärt team. Vi beskriver arbetet i vårt team.

### Patientfallen

**Fall 1** rör en 5 månader gammal flicka född i fullgången tid. Hon remitterades till vår klinik på grund av uttalad förstoppning med krystavföring var tredje till var femte dag. Modern hade flera gånger påpekat på BVC att ändtarmsmyningen inte såg normal ut och att avföringen verkade komma från vagina. Hon hade enbart fått lugnande besked.

Vid undersökning noterades analatresi med vestibulär fistel (fisteln mynnar innanför bakre kommissuren men utanför hymen, Figur 1 D). Cirka 1 cm dorsalt om fisteln fanns en tydlig grop på platsen för den förväntade anus. Gropen omgavs av sfinktermuskulatur, som kontraherades när huden på ena klinkan stimulerades med fingret (anokutana reflexen, »anal wink«). Hjärttekokardiografi visade förmaksseptumdefekt, vilken kommer att kateter Slutas i skolåldern.

Flickan genomgick bakre sagittal anorektoplastik vid 6 månaders ålder. De postoperativa dilatationerna av neoanus med Hegarstift (som krävs för att förhindra strikturer) blev ytterst besvärliga då hon protesterade kraftfullt på skötbordet. MR-undersökning av ryggen visade flera kotmissbildningar, och flickan uppfyllde därmed kriterierna för s.k. VACTERL-association [1]. Vid det senaste återbesöket, vid 2 års ålder, mätte flickan bra. Hon följde sin viktkurva på -2 SD och hade spontan avföring var till varannan dag utan läckage under behandling med 13 g makrogol dagligen och sorbitolklysma om avfö-



**Figur 1.** Perineums utseende hos normal pojke, normal flicka, flicka med analektopi, flicka med vestibulär fistel och pojke med perineal fistel. Vid analektopi är anus ventraliserad, men den radiära stråkligheten i den perianala huden och den normala anokutana reflexen visar att anus ligger centraliserad i sfinktermuskulaturen. Den vestibulära fisteln är lättast att se om en kateter förs in i mynningen innanför bakre kommissuren. Ofta ses en grop på platsen för den förväntade anus där sfinktermuskulaturen finns. Vid perineal fistel saknas den radiära stråkligheten och fistelmyningen är stel och trång. Sfinktermuskulaturen återfinns runt en oftast tydlig grop mer dorsalt.

ringen uteblev ett dygn. Neoanus hade normalt utseende, normalt sfinkertonus och var inte trång. Det fanns ingen avföring i ampulla recti.

**Fall 2** rör en pojke, född i vecka 37+2 dagar. Han ammad helt och hade normalt avföringsmönster. Från 4 månaders ålder uppmärksammades uttalad förstoppning med som mest 14 dagar mellan avföringarna, buksmärta, skrikighet och krystavföring. Anus bedömdes som normal av barnläkare på akutmottagningen efter lavemangsbehandling. Pojken kom

### ■ sammanfattat

Av de 28 senaste barnen med anorektala missbildningar på vår klinik hade tolv fistel till perineum, analmembran eller fistel till vestibulum vaginae. Av dem upptäcktes fem sent – upp till sju månader efter födelsen.

Tre av dessa fem hade uttalade förstoppningsbesvär med krystbeteende, och föräldrarna hade påpekat att anus hade avvikande utseende. Hos två av barnen visade utredning missbildningar i fler organ.

till vår klinik på remiss från distriktsbarnläkare vid 7 månaders ålder med frågeställningen analstenos.

Vi fann en analatresi med perineal fistel (Figur 1 E). 7 mm bakom fistelmyningen, på den förväntade platsen för anus, sågs en tydlig grop med sfinktermuskulatur. Hjärtundersökning var normal. Pojken genomgick en begränsad sagittal anorektoplastik vid 8 månaders ålder. De postoperativa dilatationerna av neoanus med Hegarstift blev ett inferno för familjen eftersom pojken började skrika, slåss och gråta redan när pappan (som oftast gjorde dem) kom hem. I samråd med familjen beslutades om att göra dilatationerna i narkos en gång i veckan. Familjen upplevde då en stor lättnad, och efter någon vecka kunde familjen återuppta dilatationerna i hemmet. MR visade multipla kotmissbildningar i halsryggen. Dessutom noterades klumpfot på vänster sida.

Vid det senaste återbesöket, vid 1 år och 9 månaders ålder, hade pojken spontana avföringar fyra dagar i veckan under behandlingen med 7 g laktulos dagligen och 60 ml sorbitolklysma med rektalsond om avföringen uteblev ett dygn. Inget avföringsläckage sågs. Neoanus låg ortotopt och hade god sfinktermuskulatur, och det fanns ingen avföring i ampulla recti. Vikten var 11 kg (-1 SD).

## Anorektala missbildningar

Eftersom anorektala missbildningar är ovanliga (1/3 500–4 000 levande födda, något vanligare bland pojkar än bland flickor) är det få läkare som träffar dem. Med anorektala missbildningar menas avsaknad av anus på dess normala plats [2]. Det rör sig om ett spektrum av missbildningar från analektopi (normal anus med normal sfinktermuskulatur, som mynnar något mer ventralt än normalt) till komplicerade missbildningar, ibland omfattande även urinvägarna (tex kloakmissbildning). De flesta anorektala missbildningar upptäcks på förlossningsavdelningen då barnmorskan inspekterar anus och för in en mjuk kateter.

Vid anorektala missbildningar med fistel till perineum kan det vara svårare att avgöra om öppningen är normal. Det är därför viktigt att ta föräldrarna på allvar om de anger att anus inte ser normal ut eller har avvikande placering, likaså om barnet har förstoppning med krystningar vid tarmtömning, rektala blödningar eller slemhinneprolaps, vilket kan tala för att öppningen är trång och stel. Första steget blir då att inspektera perineum och palpera anus. Hos ett fullgånget barn kan anus oftast palperas med lillfingertoppen. Är perineum och anus inte säkert normala bör barnet remitteras till barnkirurg med kunskap om anorektala missbildningar.

## Patienterna på vår klinik

Mellan september 2007 och augusti 2009 remitterades 28 barn med anorektala missbildningar till barnkirurgiska kliniken i Uppsala. Missbildningarna klassificeras [3] bla utifrån var eventuell fistel mynnar. Den äldre klassificeringen »höga« och »låga« analatresier finns dock kvar eftersom höga atresier alltid får en avlastande stomi innan neoanus konstrueras, medan de låga ofta (men inte alltid) genomgår primär anorektoplastik utan avlastande stomi.

Av de 28 barnen hade tio en fistel till perineum, ett barn ett analmembran utan fistel och ett barn en fistel till vestibulum vaginae. Av dessa tolv låga atresier, som alla kunde diagnostiseras genom klinisk undersökning, remitterades fem sent (vid 1, 2, 5, respektive 7 (två barn) månaders ålder). Denna förseening innebar dels lidande för barnet, dels en viss misstro från föräldrarna gentemot sjukvården, men framför allt försvårade barnets ålder de dilatationer av neoanus som alltid måste göras efter en anorektoplastik för att förhindra strikturering

(patientfallen ovan). Sannolikt har den försenade diagnostiken [4] inte försämrat det funktionella resultatet, men patientgruppen är för liten och uppföljningstiden för kort för att bedöma detta. Vi anser det därför viktigt att läkare som bedömer barn är bekanta med både det normala utseendet hos anus och utseendet vid anorektala missbildningar (Figur 1).

## Tarm- och stomimottagningen för barn

På tarm- och stomimottagningen arbetar vi i ett team kring patienter med anorektala missbildningar, Hirschsprungs sjukdom, ryggmärgsbräck och förstoppningsbesvär som inte svarat på medicinsk behandling. Navet i verksamheten är mottagningen, med två barnsjuksköterskor som är utbildade stomi-, tarm- och uroterapeuter. I teamet ingår även barnkirurg, barnurolog, dietist, barnpsykolog och kurator.

Tillgängligheten är god. Mottagningen är bemannad måndag till fredag, och förutom en fast daglig telefontid kan meddelanden lämnas på telefonsvarare, som regelbundet lyssnas av. Barnsjuksköterskorna har stor erfarenhet av barnkirurgisk vård och omvårdnad. De driver också egen verksamhet med tarm- och uroterapi samt planerar läkarmottagningarna. Vissa av barnen med anorektala missbildningar har även blästömningsrubbingar. Med dubbelkompetens minimeras logistiken runt barnet, och personalkontinuiteten för familjerna blir hög. Ju mer besvär barnet har, desto tätare blir återbesöken. Ibland innebär ett besök att exempelvis förstoppningsbehandling påbörjas [5]. Barnsjuksköterskan kan utvärdera behandlingsresultatet och vid behov justera behandlingen. Uppföljningen kan ske i form av ett nytt mottagningsbesök eller per telefon.

När barnet närmar sig skolåldern kan det i vissa fall vara värdefullt med tarmterapi, dvs barnet får lära sig att hitta de muskler som används vid tarmtömning. Tillsammans med barnet tränas knip- och krystteknik samt rektal sensibilitet. Under tarmterapi följer varje anoterapeut sin patient eftersom man arbetar nära barnet med övningar som kan uppfattas som både obehagliga och kränkande, och samtal om ett ämne som ofta är tabu efter blöjalderen förs med ett rakt och tydligt språk. Vi ordnar även återkommande utbildningsdagar för familjer vars barn opererats för anorektal missbildning eller Hirschsprungs sjukdom. Syftet är att ge föräldrarna fördjupad kunskap om sitt barns sjukdom genom tex föreläsningar och att barn får träffa jämnåriga med samma diagnos. Dessa utbildningsdagar brukar vara uppskattade av familjerna och ge möjlighet till utbyte av både erfarenheter och mejladresser.

## ■ Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

### REFERENSER

1. Shaw-Smith C. Genetic factors in esophageal atresia, tracheo-esophageal fistula and the VACTERL association: roles for FOXF1 and the 16q24.1 FOX transcription factor gene cluster, and review of the literature. *Eur J Med Genet.* 2010;53(1):6-13.
2. Rintala R.J. Congenital anorectal malformations: anything new? *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2009; 48 Suppl 2:579-82.
3. Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, et al. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg.* 2005; 40:1521-6.
4. Eltayeb AA. Delayed presentation of anorectal malformations: the possible associated morbidity and mortality. *Pediatr Surg Int.* 2010; 26(8):801-6.
5. Levitt MA, Kant A, Peña A. The morbidity of constipation in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2010;45(6): 1228-33.

Kommentera denna artikel på Lakartidningen.se