

先天性肛门闭锁及其并发畸形的相关分析

刘小波 吴 缤 黄顺根 汪 健

(苏州大学附属儿童医院新生儿外科 江苏苏州 215025)

摘要: 目的: 分析先天性肛门闭锁及其并发畸形。方法: 回顾性分析我院近四年来收治的 125 例先天性肛门闭锁及其并发畸形的患儿的临床资料。结果: 118 例经肛门成形术患儿以及合并其他畸形已行手术者, 短期随访恢复情况基本满意。结论: 早期行肛门成形术, 及时发现合并畸形并予以针对治疗, 对患儿预后及生长发育至关重要。

关键词: 肛门闭锁; 并发畸形; 小儿

先天性肛门闭锁是小儿最常见的消化道畸形, 多数学者报道世界范围内的平均发病率约为 1/5000^[1], 男女比例约为 3:1, 部分病例有家族性发病倾向^[2]。肛门闭锁类型繁多, 目前以高位肛门闭锁和低位肛门闭锁来区分。患儿一旦确诊, 均应行手术治疗。肛门闭锁患儿往往伴发其他系统的畸形, 包括先天性心脏病, 泌尿系统发育异常, 食管及气管畸形, 脊柱发育异常, 四肢外观畸形等^[3]。及时早发现、早治疗肛门闭锁及其相关畸形, 对于患儿的预后及生长发育至关重要。本文通过回顾性分析我院近四年来治疗的先天性肛门闭锁患儿, 并分析其合并畸形的情况, 为后续发现和治疗先天性肛门闭锁患儿的合并畸形提供一些临床思路。

资料与方法

一、一般资料

回顾性分析 2015 年 6 月至 2019 年 11 月在我院诊断为“先天性肛门闭锁”患儿共 125 例, 其中男性 85 例, 女性 40 例, 年龄从 0 天至 1 岁 4 月, 其中有 7 例患儿被家属放弃治疗, 包括 4 例高位肛门闭锁, 1 例合并先天性心脏病、食道闭锁及拇指多指畸形, 2 例合并唐氏综合征。此 125 例肛门闭锁患儿中, 高位肛门闭锁 28 例, 低位肛门闭锁 97 例, 占比分别为 22.4% 和 77.6%。42 例未有明确合并畸形, 83 例存在合并畸形, 存在畸形比率为 66.4%。最多见的合并畸形是先天性心脏病, 为 78 例, 其次是泌尿系统畸形, 为 18 例, 脊柱畸形 9 例, 食管及气管畸形 1 例, 四肢外观畸形 6 例。除 7 例被放弃治疗患儿, 其余均行“肛门成形术”, 术后恢复基本满意。在已行“肛门成形术”治疗的患儿中, 合并先天性心脏病患儿, 4 例于我院心胸外科行手术治疗; 合并“脊髓栓系”患儿, 9 例于我院神经外科行手术治疗; 合并泌尿系统畸形患儿, 2 例于我院泌尿科行手术治疗; 四肢外观畸形患儿, 6 例均于我院行手术治疗。

二、临床表现及辅助检查

绝大多数患儿以生后查体被发现其正常肛门位置无开口, 常伴有腹胀或呕吐, 部分患儿存在直肠会阴瘘, 且瘘口较大者, 早期排便基本正常, 不易被发现, 在增加辅食后, 出现反复便秘, 至医院就诊才被发现。对于肛门闭锁合并其他畸形的患儿, 如房间隔缺损, 部分表现为哭闹或喂奶时出现嘴唇青紫; 脊髓栓系患儿查体可见骶尾部凹陷; 泌尿系统畸形主要以外生殖器发育异常为表现, 腹腔内畸形不通过辅助检查难以诊断; 食道畸形患儿早期即出现呕吐, 呛咳表现, 有经验医生会考虑食道闭锁可能; 而对于四肢外观畸形, 入院查体时即可发现。对于没有明显临床表现的或者诊断不明确的合并畸形, 行心脏彩超, 泌尿系 B 超, 骶尾部核磁, 消化道造影以及染色体筛查等进一步明确诊断。

三、手术治疗

118 例患儿行肛门成形手术, 其中 24 例高位肛门闭锁患儿均早期行“乙状结肠造瘘术”, 二期行“肛门成形术”, 合并尿道瘘者术中同时行“尿道瘘修补术”, 三期行“乙状结肠关瘘术”。低位肛门闭锁患儿, 直接行“肛门成形术”。118 例行肛门成形手术患儿, 3 例存在房(室)间隔缺损, 我院行“房(室)间隔缺损修补术”, 1 例诊断为肺动脉吊带, 行“肺动脉吊带纠治术(左肺动脉重新移植)”; 9 例存在脊髓栓系, 我院行“脊髓栓系松解术”; 1 例合并尿道下裂, 行“尿道下裂修补术”, 1 例系双阴道、双宫颈, 我院行“膀胱镜检查+阴道口成形术”; 6 例合并“多指(趾)畸形”, 行“多指(趾)切除术”。

四、结果

我科行“肛门成形术”的 118 例患儿, 配合术后扩肛治疗, 短期随访大多数排便情况满意, 部分患儿存在脊髓栓系, 排便功能欠佳, 经神经外科行“脊髓栓系松解术”后, 短期随访排便功能较前改善。合并先天性心脏病者, 经手术治疗后症状明显改善, 心胸外科门诊随访。合并尿道下裂者, 经“尿道下裂修补术”后, 外观良好, 排尿情况满意, 合并双阴道、双宫颈者, 行“阴道口成形术”, 短期门诊随访恢复情况满意。合并多指(趾)畸形者, 行“多指(趾)切除术”, 术后外观及功能良好。

讨论

先天性肛门闭锁是小儿最常见消化道畸形, 一旦发现, 均应早期行手术治疗。对于低位肛门闭锁, 直接行“肛门成形术”; 对于高位肛门闭锁, 早期行“乙状结肠造瘘术”, 分期行“肛门成形术”和“乙状结肠关瘘术”。先天性肛门闭锁往往合并其他畸形, 其发生率为 50%~60%^[4]。1973 年 Quan 和 Smith 提出了在诸多伴发畸形中, 累及的系统以 VACTER 表述^[5]。有的伴发畸形可直接影响预后, 甚至危及患儿生命。因此, 早期进行全面检查, 发现合并畸形, 予以必要的对症治疗, 对患儿的预后产生至关重要的影响。所有就诊于我院的肛门闭锁患儿, 均完善心脏彩超, 泌尿系统 B 超, 骶尾部核磁等相关检查, 基本可以明确有无伴发畸形。近四年来至我院就诊的 125 例肛门闭锁患儿, 其中高位肛门闭锁 28 例, 低位肛门闭锁 97 例, 分别占比为 22.4% 和 77.6%。以上患儿中, 有 7 例被家属放弃治疗, 其中 2 例合并唐氏综合征, 4 例系高位肛门闭锁, 手术通常分三期, 费用相对较高, 1 例合并食道闭锁、先天性心脏病和多指畸形, 治疗相对复杂; 其余 118 例肛门闭锁患儿均行手术治疗, 术后短期随访恢复情况基本满意。对先天性肛门闭锁合并畸形情况, 我们进行了统计和分析, 42 例未发现有明确合并畸形, 83 例存在合并畸形, 伴发畸形比率为 66.4%。最多见的合并畸形是先天性心脏病, 有 78 例, 在这些先心病中, 绝大多数是卵圆孔未闭, 门诊定期随访复查, 预后良好; 仅少许需要手术干预, 如房(室)间隔缺损, 极少见复杂先心。泌尿系统畸形和骶尾部畸形分别排在第二、第三位, 分别是 18 例和 9 例, 部分患儿行手术干预, 短期随访恢复基本满意, 未行手术者门诊随访。四肢外观畸形有 6 例, 均行手术治疗, 术后外观及功能恢复良好。食道闭锁有 1 例, 家属放弃治疗。我们通过对 125 例肛门闭锁患儿合并畸形的统计分析发现, 合并心脏畸形最多见, 泌尿系畸形和骶尾部畸形次之, 四肢外观畸形和食道畸形相对少见。

参考文献

- [1]施诚仁, 金先庆, 李仲智. 小儿外科学[M]. 人民卫生出版社, 2010: 324.
- [2]梁娟, 王艳萍, 代礼, 等. 中国人直肠肛门畸形 1262 例分析[J]. 中华小儿外科杂志, 1999. 20(1): 9~11.
- [3]吴永隆, 陈思远, 陈秀兰, 等. 男性先天性中高位肛门直肠畸形的诊断及伴发畸形评估的临床研究[J]. 第三军医大学学报, 2015, 37(013):1349~1352.
- [4]Smith E D, Saeki M. Associated anomalies in anorectal malformations in children: Update 1988. Birth defects, 1988, 24:501.
- [5]Quan L, Smith D W. The VACTER association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects. J Pediatr, 1973, 82(1):104~107.