

T.C.
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ
CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK CERRAHİSİ ANABİLİM DALI

**ANOREKTAL MALFORMASYONLU HASTALARDA
GEÇ DÖNEM BAŞVURU SORUNLARI**

(Uzmanlık Tezi)

Dr. Sevil Aktemur

İSTANBUL 2014

ÖNSÖZ

Her çocuğun tedavisinin ne kadar özel ve Çocuk Cerrahisi olmanın ne kadar kıymetli bir iş olduğunu öğrendiğim CTF Çocuk Cerrahisi ailesinin değerli anabilim dalı başkanı sayın Prof. Dr. Haluk Emir ve değerli öğretim üyeleri Prof. Dr. Cenk Büyükünâl, Prof. Dr. Osman Faruk Şenyüz, Prof. Dr. Yunus Söylet, Prof. Dr. Ergun Erdoğan, Prof. Dr. Nüvit Sarımurat, Prof. Dr. Sinan Celayır, Prof. Dr. Gonca Tekant'a ve tez çalışmamı birlikte yürüttüğüm ağabeyim sayın Prof. Dr. Mehmet Eliçevik'e, Çocuk Cerrahisi AD'nin kuruluşunu ve devamlılığını sağlayan emekli öğretim üyeleri sayın Prof. Dr. Daver Yeker ve Prof. Dr. Nur Danişmend'e,

İyi doktor olmanın ne kadar fedakarlık, sabır ve çalışma gerektirdiğini gösteren sevgili ablam Op. Dr. Rahşan Özcan ve ağabeyim Op. Dr. Şenol Emre'ye;

Anestezi Kliniği'nin değerli üyeleri sayın Prof. Dr. Güner Kaya, Doç. Dr. Çiğdem Tütüncü ve Uzm. Dr. Pınar Kendigelen'e; Radyoloji AD öğretim üyesi sayın Prof. Dr. Sebuğ Kuruğöğlü, Prof. Dr. İbrahim Adaletli ve Uzm. Dr. Evrim Özmen'e; Nöroşirurji AD öğretim üyesi sayın Prof. Dr. Ali Kafadar'a;

Asistan olarak birlikte çalıştığım, uzman olan tüm abi ve ablalarım;

Uzun ve zorlu yolda birlikte olma fırsatı bulduğum, tanıdığımız herkesten fazla beraberce zaman geçirdiğimiz, her biri birbirinden özel sevgili araştırma görevlisi arkadaşlarım Op. Dr. Agil Abilov, Op. Dr. Osman Uzunlu, Op. Dr. Emrah Aydın ve Dr. Mirzaman Hüseyinov, Dr. Vüsal Caferov, Dr. Ali Ekber Hakalmaz, Dr. Ceren Bakır'a;

Bizimle uyum içerisinde serviste, poliklinikte, ameliyathanede çalışan tüm sevgili hemşire abla ve arkadaşlarım ve kliniğimizin bütün alanlarında bize yardımcı olan personel ekibine;

Değerli meslektaşım ve sevgili kardeşim Op. Dr. Bilge Can Hasde'ye;

Tüm bu yorucu yıllar içerisinde sonsuz sevgisi ve sabrı ile her daim yanımda olduğunu bildiğim, Nergis'in babası, sevgili eşim Dr. Barış Aktemur'a; sınırsız desteklerini hiçbir zaman esirgemeyen, bugünlere en iyi koşullarda gelmemi sağlayan fedakar Aileme,

Sonsuz teşekkürler.

İÇİNDEKİLER

ÖNSÖZ.....	ii
İÇİNDEKİLER	iii
ŞEKİLLER	v
TABLolar	vii
KISALTMALAR	ix
1. GENEL BİLGİLER.....	1
1.1. ANOREKTAL MALFORMASYON.....	1
1.1.1. Tarihçe	1
1.1.2. İnsidans	2
1.1.3. Embriyoloji	2
1.1.4. Anatomi ve fizyoloji.....	3
1.1.5. Etyoloji ve genetik.....	6
1.1.6. Sınıflandırma	7
1.1.7. Eşlik eden anomaliler	9
1.1.8. Erkeklerde görülen defektler	12
1.1.9. Kızlarda görülen defektler	13
1.1.10. Prenatal tanı	15
1.1.11. Yenidoğan dönemi.....	15
1.1.12. Cerrahi tedavi.....	17
1.1.13. Anorektal malformasyon onarımı sonrası izlem ilkeleri	22
1.1.14. Üriner fonksiyon.....	28
1.1.15. Seksüel durum ve fertilité.....	29
1.1.16. Psikoloji.....	30
2. GİRİŞ	31
3. HASTALAR VE YÖNTEM.....	32
4. BULGULAR.....	36
4.1. ANOREKTAL MALFORMASYON ONARIMI İÇİN YAPILAN CERRAHİ GİRİŞİMLER.....	39

4.1.1. Kolostomi yapılmadan ARM onarımı	39
4.1.2. Enterostomi sonrası ARM onarımı	40
4.1.3. Yeniden ARM onarımı	41
4.2. ANOREKTAL MALFORMASYON TIPLERİ VE EŞLİK EDEN ANOMALİLER	43
4.3. EŞLİK EDEN ÜRİNER VE GENİTAL SİSTEM ANOMALİLERİ VE TEDAVİSİ	43
4.4. EŞLİK EDEN SAKRAL, VERTEBRAL VE/VEYA SPİNAL ANOMALİLER VE TEDAVİSİ	45
4.5. DİĞER SİSTEM ANOMALİLERİ	46
4.6. FEKAL KONTİNANS DEĞERLENDİRMESİ	46
4.7. ÜRİNER KONTİNANS DEĞERLENDİRMESİ	48
5. TARTIŞMA	53
6. SONUÇ	63
ÖZET	65
ABSTRACT	67
KAYNAKLAR	69

ŞEKİLLER

Şekil 1.1 Rektum ve anüs anatomisi.....	4
Şekil 1.2 İnvortogram görüntüleri. Sol: Alçak tip malformasyon. Orta: İntermediate tip. Sağ: Yüksek tip malformasyon.	8
Şekil 1.3 Sakral oran.	10
Şekil 1.4 Dismorfik sakrum örnekleri, direkt grafide önden görünüm (sol), MR görüntülemeye lateral görünüm (orta ve sağ).....	10
Şekil 1.5 Normal seviyede sonlanan conus medullaris (üst-sol), low level conus (üst-sağ), filum terminale lipomu (alt sol), filum terminale lipomu nadiren spinal kanalda orta hatta izlenebilir (alt-sağ).	11
Şekil 1.6 Erkek hasta, perineal fistül, kova sapı bulgusu.	13
Şekil 1.7 Rektovezikal fistül.....	13
Şekil 1.8 Kız hasta, perineal fistül.	14
Şekil 1.9 Vestibüler fistül.	14
Şekil 1.10 Kloaka anomalisi.	15
Şekil 1.11 Kloaka anomalisinde hidrokolpos.	15
Şekil 1.12 Yenidoğan kız ARM hastalarında tedavi algoritması.....	16
Şekil 1.13 Yenidoğan erkek ARM hastalarında tedavi algoritması.....	16
Şekil 1.14 Distal loopogram ile rektoüretal fistülün gösterilmesi.	18
Şekil 1.15 Kloaka anomalili hastada distal kolostogramda her iki vajene kontrast madde geçişi.....	18
Şekil 1.16 Kloaka anomalisinde posterior sagittal yaklaşım sonrası anatomi.....	20
Şekil 1.17 Kloaka anomalisinde posterior sagittal anorektovaginoplasti ameliyatı sırasında double vajen ve vajinal septum görüntüsü.	20

Şekil 1.18 Kloaka anomalisinde total ürogenital mobilizasyon	21
Şekil 1.19 Lavman Opak grafide dilate rektosigmoid kolon örnekleri.....	24
Şekil 1.20 Lavman Opak grafide kısa kolon örnekleri.	25
Şekil 1.21 Lavman tedavisi öncesi ve sonrası çekilen direkt karın grafileri.	27
Şekil 3.1 Tam gelişmiş sakrum (sol). Sakrum 4. ve 5. vertebralarda agenezi (orta). Sakrum 3., 4. ve 5. vertebralarda agenezi (sağ).....	33
Şekil 4.1 Hastalarda uygulanan tedavi.....	36



TABLULAR

Tablo 1.1 ARM ile ilişkili sendromlar	7
Tablo 1.2 Anorektal malformasyonların Wingspread sınıflandırması.	7
Tablo 1.3 Anorektal malformasyonların uluslararası sınıflaması	8
Tablo 1.4 Anorektal malformasyonların genel sıklığı.	9
Tablo 1.5 Cerrahi tekniklerin Krickenbeck sınıflandırması.	21
Tablo 1.6 ARM tiplerine göre istemli barsak hareketleri (İBH), konstipasyon ve soiling sıklıkları	22
Tablo 1.7 Anorektal malformasyonlarda fekal inkontinansa yaklaşım.	23
Tablo 1.8 Kabızlık yapan ve kabızlığa neden olmayan diyet önerileri.	26
Tablo 1.9 Pena kontinans değerlendirme kriterleri	28
Tablo 4.1 Anorektal malformasyon tipleri.	36
Tablo 4.2 Üriner sistemde yapılan cerrahi girişimler.	38
Tablo 4.3 Kolostomi yapılmadan ARM onarımı yapılan hastaların ameliyatları.....	39
Tablo 4.4 Enterostomi sonrası ARM onarımı yapılan hastaların ameliyatları.	40
Tablo 4.5 ARM tipleri ve yeniden ARM onarımı ile anoplasti yapılan hasta sayıları. ..	41
Tablo 4.6 Yeniden ARM onarımı yapılan hastalara ait bilgiler.	42
Tablo 4.7 Anorektal malformasyon tiplerine göre ek anomali sıklığı ve dağılımı	43
Tablo 4.8 Üriner sistem anomalileri.	43
Tablo 4.9 Veziköüretal reflü hastalarında böbrek tutulumu ve VUR derecesi açısından dağılım.	44
Tablo 4.10 Anorektal malformasyon onarımı sırasında üriner sistemde yapılan cerrahi girişimler.....	44

Tablo 4.11 Anorektal malformasyonlarda vertebra ve/veya spinal anomalileri için yapılan incelemelerin sonucu.	45
Tablo 4.12 Barsak eğitim programında ARM tiplerine göre uygulanan tedavi ve sonuçları.	46
Tablo 4.13 Tüm hastalarda BEP’te uygulanan tedavi ve sonuçları.	46
Tablo 4.14 ARM tipine göre İBH veya lavman ile boşalımı sağlanan hastalar ile fekal inkontinansın dağılımı.	47
Tablo 4.15 Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan hastalarda fekal kontinans değerlendirmesi.	47
Tablo 4.16 Sakrum anomalilerine göre fekal kontinans değerlendirmesi.	48
Tablo 4.17 Sakrum ve spinal anomalilerin birlikteliğine göre fekal kontinans değerlendirmesi.	48
Tablo 4.18 Anorektal malformasyon tipine göre hastaların idrar boşaltma özellikleri ve üriner kontinans değerlendirilmesi.	49
Tablo 4.19 Anorektal malformasyon tipine göre üriner inkontinans değerlendirilmesi.	49
Tablo 4.20 Anorektal malformasyonlu hastalarda tedavi sonrası üriner kontinans değerlendirilmesi.	50
Tablo 4.21 Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan hastalarda üriner kontinans değerlendirilmesi.	50
Tablo 4.22 Sakrum anomalilerine göre üriner kontinans değerlendirilmesi-I.	50
Tablo 4.23 Sakrum anomalilerine göre üriner inkontinans değerlendirilmesi-II.	51
Tablo 4.24 Sakrum ve spinal anomalilerin birlikteliğine göre üriner kontinans değerlendirilmesi.	51
Tablo 4.25 Tüm hastaların güncel anal ve üriner kontinans değerlendirilmesi.	52

KISALTMALAR

ACE	: Antegrad continence enema
ACE (İleum)	: ACE kanalının ileum ile oluşturulması
ACE (Malone)	: Malone Appendikostomi
ARM	: Anorektal malformasyon
ASD	: Atrial septal defekt
BEP	: Barsak eğitim programı
Bil	: Bilateral
BT	: Bilgisayarlı tomografi
Bulber fistül	: Rektobulber üretral fistüllü anorektal malformasyon
C/S	: Caeserean sectio
DMSA	: Dimerkaptosüksinik asit (Statik böbrek sintigrafisi)
DTPA	: Dietilen triamin pentaasetik asit (Dinamik böbrek sintigrafisi)
EKO	: Ekokardiyografi
Fistülsüz	: Fistülsüz imperfore anus
HN	: Hidronefroz
İBH	: İstemli barsak hareketi
İleum (Monti)	: Mitrofanoff kanalının ileum ile oluşturulması
KBY	: Kronik böbrek yetmezliği
Kloaka	: Kloaka anomalisi
LEARP	: Laparoskopik eşliğinde anorektoplasti
MKDB	: Multikistik displastik böbrek
MR	: Manyetik rezonans görüntüleme
MTR	: Mitrofanoff (Appendikovezikostomi)
PDA	: Patent duktus arteriozus
Perineal fistül	: Rektoperineal fistüllü anorektal malformasyon
Prostatik fistül	: Rektoprostatik üretral fistüllü anorektal malformasyon
PSAP	: Posterior sagittal anoplasti
PSARP	: Posterior sagittal anorektoplasti
PSARVUP	: Posterior sagittal anorektovajinoüretroplastisi
PUV	: Posterior üretral valv
RePSARP	: Yeniden posterior sagittal anorektoplasti

TAK	: Temiz aralıklı kateterizasyon
UPJ	: Üreteropelvik bileşke
US	: Ultrasonografi
UVJ	: Üreterovezikal bileşke
Vestibüler fistül	: Rektovestibüler fistüllü anorektal malformasyon
Vezikal fistül	: Rektovezikal fistüllü anorektal malformasyon
VSD	: Ventiküler septal defekt
VUR	: Vezikoureteral reflü
MAG-3	: Merkaptoasetiltrigliserin (Dinamik böbrek sintigrafisi)



1. GENEL BİLGİLER

1.1. ANOREKTAL MALFORMASYON

1.1.1. Tarihçe

Anorektal malformasyonlar (ARM) eski çağlardan beri bilinen, tarih boyunca cerrahların ilgisini çeken, anüs ve rektum ile en başta ürogenital sistemi olmak üzere diğer sistemleri de etkileyen bir hastalık grubudur. Anorektal malformasyon tipi, basit perineal fistül veya karın ön duvarı malformasyonlarının da eşlik ettiği kloakal ekstrofi gibi ağır tipte olabilir.

Diğer sistemlere ait malformasyonların sıklığı özellikle ağır tiplerde daha yüksektir. Tüm sistemleri içeren ayrıntılı muayene ve radyolojik görüntüleme yapılmalıdır. Bu bulguların sonuçları, cerrahi girişim indikasyonları ve takipte fekal ve üriner kontinans açısından belirleyicidir.

Onbeşinci yüzyılda, Şerafettin Sabuncuoğlu kendi kitabında imperfore anüsün delinmesi ile ilgili resim ve teknikleri yayınlamıştır. Cerrahi yaklaşım konusunda Türk literatüründe ilk örnek olan bu eserde birçok cerrahi uygulama minyatürler eşliğinde anlatılmaktadır. Sabuncuoğlu geliştirdiği yeni tekniklerle birçok alanda olduğu gibi Çocuk Cerrahisi alanında da önemli katkıları ile anılmaktadır [1,2]. İlk inguinal kolostomi 1700'lü yılların başında Littre tarafından önerilmiş ve 1783'te Dubois tarafından yapılmıştır. Kolostomi açılan olguların ölmesi nedeniyle, bu yaklaşım uzun bir süre terk edilmiştir. Perineal yaklaşımların öncüsü olan ilk anoplasti, 1835'de Amussat tarafından perineal insizyon yoluyla kolonu mobilize edip, cilde suture ederek yapılmıştır. Onsekizinci ve 19. yüzyılda birçok yazar perineal yoldan kolonun bulunamaması durumunda peritonun açılmasını önermiştir. Yirminci yüzyıl ortalarında tek seans abdominoperineal yaklaşım popüler hale gelmiştir. Stephens, kadavra çalışmaları sonrasında sakral ve abdominoperineal yaklaşımı birleştirmiş, rektumun puborektal askıdan geçirilmesini önermiştir [3]. Bu teknik ve modifikasyonları 1980'li yıllara kadar kullanılmış ve ardından yerini posterior sagittal yaklaşıma bırakmıştır. Posterior sagittal yaklaşım ilk kez 1980 yılında deVries ve Alberto Pena tarafından duyurulmuştur [4,5]. Posterior sagittal anorektoplasti (PSARP) anorektal malformasyonlu hastalarda yaşam kalitesini en üst düzeye çıkarmayı hedefleyen ve tüm dünyada kabul gören bir ameliyat olmuştur [6–10]. 2000 yılında Georgeson tarafından

laparoskopi eşliğinde anorektoplasti (LEARP) tanımlanmıştır [11]. Çok daha yakın dönemde robotik ARM cerrahisi ile ilgili vaka serileri yayınlanmıştır [12].

Anorektal malformasyon tedavisinde güncel amaçlar; anatomik olarak bütün malformasyonların düzeltilmesi, eşlik eden ve hayatı tehdit edebilecek ek anomalilerin tanısı ve tedavisi ve hastaya iyi bir yaşam kalitesinin sunulmasıdır. Barsak eğitim programı (BEP) ARM onarımı sonrasında gelişen fekal inkontinansın tedavisi için uygulanmaktadır. Barsak eğitim programında bireye özgün tedavi düzenlenir [13–16]. Tedavi ve takipte sağlanan başarılı uygulamalar sonucunda günümüzde mortalitenin en büyük sebebi ağır, düzeltilemeyen kardiyovasküler anomalilerdir [17].

1.1.2. İnsidans

Genel olarak tüm dünyada bildirilen anorektal malformasyon insidansı 1/5000 canlı doğumdur [18]. Her iki cinste görülmekle birlikte, sıklık erkeklerde hafifçe daha fazladır. Genetik predispozisyon ve ailevi yatkınlık vardır [19–23]. İlk bebeklerinde ARM olan ailelerin, sonraki çocuklarında ARM insidansı %1'dir [20,24]. Erkeklerde en sık görülen tip rektoüretal fistül iken, kızlarda ilk sırada vestibüler fistül gelmektedir. Kloaka sıklığı, malformasyonun vajinal fistüllü ARM tipinden ayrımının yapılabilmesi ile artmıştır [25]. Fistülsüz imperfore anüs daha nadir (%5 sıklık) olmakla birlikte, hastaların yarısında eşlik eden Down Sendromu vardır. ARM'li Down sendromluların ise %95'inde fistülsüz tip malformasyon olur [26].

1.1.3. Embriyoloji

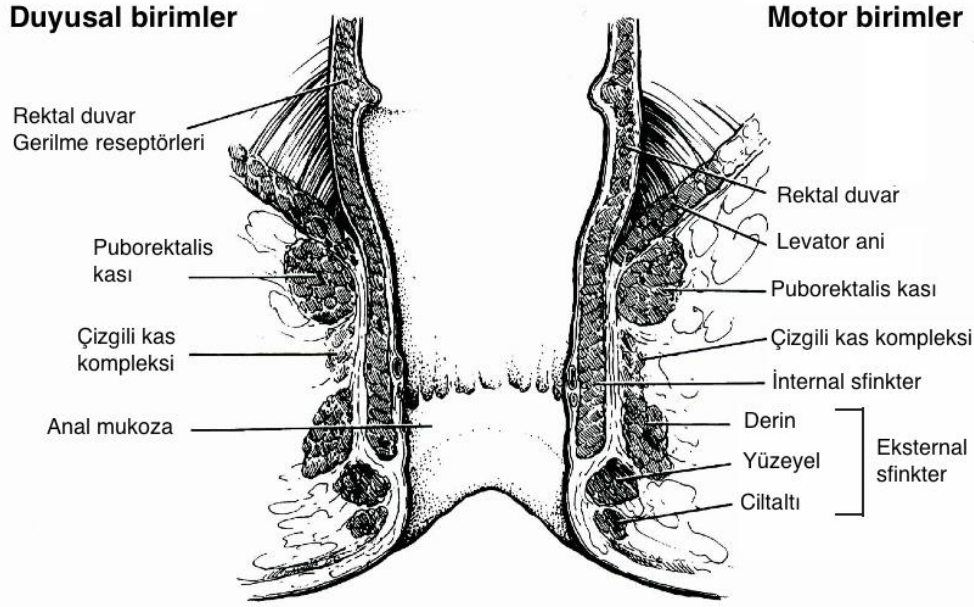
Anorektal malformasyonlar, gestasyonun 2-8. haftasına ait olan hastalıklardır. 3. haftada endoderm ve ektodermden oluşan bilaminar germ disk, mezodermin gelişmesi ile trilaminar germ diske dönüşür ve *primitif streak* adını alır. Embriyonun her iki ucunda ektoderm ve endoderm birleşir ve kranial bukkofaringeal ve kaudal kloakal membranlar oluşur. Kloakal membranın 8. haftada birleşip kanalize olduğu ve anüs ve distal üretrayı oluşturduğu düşünülmektedir. Gelişmekte olan kloakanın dorsal kısmı veya kloakal membrandan herhangi birinde yokluk, son barsak ve ürogenital trakt arasında çeşitli seviyelerde fistül oluşumuna yol açmaktadır [27,28]. Geçmişte ürorektal septumun kaudale, kloakal membrana doğru hareketinde meydana gelen bir sorun teorisi düşünülse de, bu bulgular, ARM'ların gestasyonun çok erken evrelerinde oluştuğunu ve sadece ürorektal septumun ilerleyişi ile ilgili olmadığını

desteklemektedir. Bu anormal gelişim paterni mutant fare serileri (mutant Mouse strain)-Sd farelerinde gösterilmiş olmakla birlikte, insanlarda da aynı mekanizmanın gerçekleşmesi olası kabul edilmektedir [29]. Sd farelerinde yapılan ileri araştırmalar, anormal notokordun kaudal vertebra sayısında azalma, anormal kloaka, kaudal gastrointestinal ve ürogenital patolojilere yol açtığını ortaya koymuştur [30].

1.1.4. Anatomi ve fizyoloji

1.1.4.1. Normal sfinkter mekanizması

Sfinkter mekanizmasını istemli çalışan çizgili kas grubu (eksternal sfinkter ve levator kasları) ile istemsiz çalışan düz kaslar (internal sfinkter) oluşturur. Eksternal sfinkter anüs etrafında sirküler seyrederek ve ciltaltı, yüzeysel ve derin olmak üzere 3 bölümdür. Dinlenme halinde tonik halde kasılıdır. Sakral 2-4. pleksustan köken alan pudental sinir ve yine aynı kökten orijin alan otonom sinir sistemi (nn.erigentes) tarafından innerve edilir. Pudental sinir, eksternal sfinkter için motor, anüs etrafı cilt için duyuşal lifler taşır. Parasempatik pelvik splanknik sinir, rektumun doluluğu ve gerginliği hakkında bilgi iletir. Levator ani kasını oluşturan kaslar iliokoksigeus, pubokoksigeus ve puborektalis kaslarıdır. Pubik kemikten sakrumun en alt kısmına, aşağıya doğru pelvisin ortasına ve eksternal sfinkter ile birleşmek üzere mediale uzanır. Motor innervasyonu, sakral 3-4. sinirler kaynaklıdır. Otonom sistem (sempatik ve parasempatik) tarafından da innerve edilir. İnternal sfinkter, rektal muscularis proprianın sirküler düz kaslarının devamıdır. İnternal sfinkter sempatik (istirahat) ve parasempatik (gevşeme) kontrol altındadır. Normal anatomi Şekil 1.1'de gösterilmektedir.



Şekil 1.1 Rektum ve anüs anatomisi.
Şekil [31]'ten uyarlanmıştır.

Ağrı, dokunma, sıcaklık ve basınç duyuları anal mukozada bulunan ve dentat line'in yaklaşık 1 cm yukarısına kadar uzanan duysal afferent lifler ile iletilir. Rektum duysal afferent liflerden yoksundur; sadece eksternal ve internal sfinkter arasında, presakral mesafede ve anal kanalın submukozasında yer alan Pacini cisimleri sayesinde basıncı hissedebilir. Anal mukozadaki duysal afferent uyarılar spinal kord üzerinden kortekse ulaşır. Rektal doluluk ve defekasyon ihtiyacı hakkında bilgi taşır. Proprioseptif gerilme reseptörleri istemli çizgili kas lifleri arasında yer alır. Rektal gerilmeye bağlı afferent uyarıları taşırlar. Mesoderm kaynaklı kas, kemik ve sinir liflerinin aksine, duysal afferent lifler nöral krest kaynaklıdır [32,33].

1.1.4.2. Normal fizyoloji

Kontinans, fekal materyal pasajının istemli kontrolü olarak tanımlanmaktadır. Fekal kontinans için beklenen sınır yaş üçtür. Loening-Baucke'nin tanımına göre kontinans; rektumun doluluğunu hissetmek, içeriğin katı-sıvı-gaz olduğuna karar vermek, uygun zaman ve şartlar altında rektal boşalımı sağlayabilmektir [34]. Kontinans mekanizması, sağlam sfinkter fonksiyonu, anal kanal duyarlılığı ve proprioepsiyona bağlıdır. İnternal sfinkterin istirahat basıncına daha büyük katkı sağladığı manometrik çalışmalarla gösterilmiştir. Bir valv mekanizması gibi görev

yapan 90 derecelik anorektal açılanma da özellikle karın içi basıncın aniden arttığı durumlarda kontinansa katkı sağlar.

Rektal dolun, kolonik motilitenin kontrolündedir; ince barsaklardan çekuma ulaşan sıvı içeriğinin rektuma ulaşması 20-24 saat sürmektedir. Rektumun gerilmesi sonucu rektal duvardaki gerilme reseptörleri uyarılmakta, rektal kontraksiyonlar başlamakta ve puborektalis kası gevşemektedir. Rektal doluluk rektoanal inhibitör refleksi de uyarmaktadır; bu refleks internal sfinkterin otonom inhibisyonudur. Feçes anal kanala doğru ilerlediğinde korteks düzeyinde algı oluşmakta ve defekasyon hissi uyanmaktadır. Rektal içeriğin anal kanalda analiz edilmesine örnekleme refleksi de denmektedir, gaz-sıvı-katı ayrımı yapılır. Bulunulan sosyal ortama göre sfinkter mekanizması kasılır ya da gevşetilir; rektal içerik rektuma geri itilir ya da dışarı atılır.

1.1.4.3. Anorektal malformasyonlu hastalarda anatomi

Anorektal malformasyonlu hastalarda sfinkter mekanizması değişik oranlarda etkilenmiştir. Çizgili kaslar tamamen normal ya da hiç gelişmemiş olabilir. Rektumun en distali, malformasyonun ağırlığına göre, huni şeklindeki levator kas planının üzerinde veya altı bir hizada olabilir. İnternal anal sfinkterin kontinansa önemli derecede katkısı olduğu bilirse de, ARM'li hastalarda bu yapının korunduğuna dair kanıt bulunmamaktadır [35]. Bazı çalışmalar yüksek tip ARM'li çocuklarda, spinal kordun medial ventral boynuzundaki sinir hücrelerinin azalmış olduğunu göstermektedir [36].

1.1.4.4. Anorektal malformasyonlu hastalarda fizyoloji

Anorektal malformasyonlu hastalarda duyu ve propriosepsiyon çeşitli düzeyde etkilenmiştir. Rektal distansiyona gerilme reseptörlerinin yanıtı azalabilir. Anorektal cerrahi sonrası gelişen skarlar da rektal birikime yol açabilir.

PSARP tanımlanmadan önce ameliyat sonrası takipte en önemli sorun sfinkter yetersizliğine bağlı inkontinans iken; bu tekniğin tanımlanmasının ardından kabızlık, kabızlığa bağlı taşma inkontinansı ve barsak motilite bozuklukları ön plana çıkmıştır [37].

Cerrahi sırasında rektosigmoidin korunduğu hastalarda konstipasyon önemli bir sorundur. Onarım sonrası en sık karşılaşılan sekeldir. Özellikle alçak tip ARM

hastalarında daha yaygındır. Nedeni bilinmemektedir. Daha önceleri, perirektal disseksiyonun denervasyona yol açtığı düşünülmüştür. Büyük seriler ile alçak tiplerde daha yaygın olduğu ortaya konulduğundan, bu fikirden uzaklaşmıştır. Konstipasyonun nedeni rektosigmoid motilitesinin az olmasına bağlanmaktadır. Konstipasyona bağlı megarektosigmoid gelişebilir ve barsak hareketinin iyice bozulmasına, taşma tarzında fekal inkontinansa –psödoinkontinansa- neden olabilir. Konstipasyon ve fekal inkontinans birlikteliği ilerleyicidir. Tedavi, konstipasyonun düzeltilmesidir.

Stoma olarak transvers ve loop stomanın tercih edilmesi, stomada veya anorektal alanda striktür oluşumu, uygun oral veya lavman tedavisinin düzenlenmemesi konstipasyona katkıda bulunan faktörlerdir.

1.1.5. Etyoloji ve genetik

Etyoloji belirsizdir ve multifaktöryel olduğuna inanılmaktadır. Ailesel vakalarda az sayıda gen tanımlanmıştır. Çevresel faktörlerin etkisinin az olduğu düşünülmektedir [38]. Ailesel sıklık düşüktür, bazı olgularda otozomal dominant kalıtım bildirilmiştir. Fareler ile yapılan çalışmalarda Six1-Eya1 genlerinden birinde veya her ikisinde delesyonun persistan kloaka oluşumu ve genitoüriner sistem defektlerine yol açabileceği gösterilmiştir [39]. ARM'nin birliktelik gösterdiği sendromlar Tablo 1.1'de sunulmuştur. Currarino Triadı parsiyel sakral agenezi (hemisakrum), anorektal malformasyon ve presakral kitle birlikteliğine verilen isimdir [40]. Diğer konjenital anomalilerle, sıklıkla da okült spinal disrafizm ile beraberlik gösterir [41]. Ailesel geçiş gösterilmiştir ve olguların büyük kısmında MNX1 geninde mutasyon saptanmıştır [41–44]. Currarino Triadında geç bulgu görülebilir [45].

Gebelikte geçirilen hastalıklar ve ARM ilişkisi incelendiğinde, ARM vakalarının çoğunun ilk çocuk olduğu; fertilitate tedavilerinin ve ikiz veya üçüzlerden biri olmanın, ek anomalisi olan ARM olma olasılığını arttırdığı görülmüştür. Gebelik sırasında maternal ateş ve preeklampsi tablosu sadece ek konjenital anomalilerin olduğu ARM'lerde gözlenmiştir. Gebelikte maternal epilepsi ARM'nin tüm tipleri için 5 kat fazla risk doğurmaktadır [46].

VACTERL (Vertebral, anal atrezi, kardiyak malformasyonlar, trakeoözofageal fistül, renal anomaliler, ekstremiteler anomalileri)	Trizomi 21 Trizomi 13 Trizomi 18 Pallister-Killian sendromu Cat-eye sendromu Parental unidisomi 16	Feingold sendromu Kabuki sendromu Optitz BBB/G sendromu Johanson-Blizzard sendromu Spondylocostal disostozis Kısa kot-polidaktili sendromu
MURCS (Müllerian kanal aplazisi, renal aplazi, servikotorasik somit displazisi)	22q11 delesyonu sendromu (del22q11.2) Currarino sendromu Pallister-Hall sendromu	Baller-Gerold sendromu Siliopatiler Fraser sendromu Lowe sendromu
OEIS (omfalosel, kloaka ekstrofisi, imperfore anus, spinal defektler)	Townes-Brock sendromu Ulnar-mammary sendromu Okihiro sendromu	Heterotaksi FG sendromu X'e bağlı geçen mental retardasyon
Aksial mezodermal displazi	Rieger sendromu	
Klippel-Feil sendromu	Tanatorik cücelik	MIDAS sendromu
Sirenomelia-kaudal regresyon	Hirschsprung hastalığı	Christian sendromu

Tablo 1.1 ARM ile ilişkili sendromlar
Liste Levitt ve Pena *Anorectal Malformations* makalesinden [47] alınmıştır.

1.1.6. Sınıflandırma

Anorektal malformasyonların yaygın olarak kullanılan eski sınıflandırması Stephens ve Smith tarafından oluşturulan ve 1984'te Wisconsin'da kabul edilmiş olan Wingspread sınıflandırmasıdır. Anatomik bir sınıflama olan Wingspread sınıflandırmasında (Tablo 1.2) rektumun kör ucunun levator adeleleri ile olan ilişkisine göre 3 ana grup oluşturulmuştur. Ek olarak kloakal anomaliler ve nadir malformasyonlar eklenmiştir [48].

	Yüksek	İntermediate	Alçak	Sınıflandırılmayan
Kız	Anorektal agenezi Rektovajinal fistül Fistülsüz	Rektovestibüler fistül Rektovajinal fistül	Anovestibular fistül Anokutanöz fistül Anal stenoz	Nadir malformasyonlar Persistan kloaka
Erkek	Anorektal agenezi Rektovezikal fistül Fistülsüz	Fistülsüz anal agenezi Rektouretral fistül	Anokutanöz fistül Anal stenoz	Nadir malformasyonlar

Tablo 1.2 Anorektal malformasyonların Wingspread sınıflandırması.

Wangensteen-Rice invertogramı (Şekil 1.2) ile os pubis'in üst sınırından koksikse çizilen ve pubokoksigeal hat olarak adlandırılan hattın, levator ani kaslarının pelvik duvara olan bağlantısına karşılık geldiğine dikkat çekilmiştir. İskium kemiğinin ossifiye olan kısmından geçtiği varsayılan I hattı ile pubokoksigeal (PC) çizgileri kullanılarak; PC hattını geçemeyenler yüksek (supralevator), PC çizgisi ile I çizgisi arasında kalanlar orta (intermediate), I hattının distalinde kalanlar alçak (infralevator) tip olarak kabul edilmiştir [49,50]. Bu sınıflama uzun süre uygulanmıştır.



Şekil 1.2 İnvvertogram görüntüleri. Sol: Alçak tip malformasyon. Orta: İntermediate tip. Sağ: Yüksek tip malformasyon.

Pena, malformasyonların doğrudan fistül yerleşimine göre sınıflandırılmasını önermiştir [37]. 2005 yılında 26 Çocuk Cerrahinin* katılımı ile Krickenbeck sınıflandırması yapılmıştır (Tablo 1.3) [51]. Krickenbeck sınıflamasına göre ARM tipleri ve sıklıkları Tablo 1.4'te verilmiştir [52–54].

Uluslararası sınıflama (Krickenbeck)	
Majör klinik gruplar	Kompleks ve olağandışı anomaliler
Perineal (kutanöz) fistül	Kloakal ekstrofi, örtülü kloaka
Rektoüretal fistül	Posterior kloaka
Prostatik	Presakral kitle ile ilgili durumlar
Bulber	Rektal atrezi ve stenoz
Rektovezikal fistül	Rektal duplikasyon
Vestibüler fistül	H fistül (rektovajinal)
Kloaka	
Fistülsüz	
Anal stenoz	

Tablo 1.3 Anorektal malformasyonların Krickenbeck'te [51] kabul edilen uluslararası sınıflaması.

* Bu toplantıya Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi ABD öğretim üyesi Sayın Prof. Dr. Yunus Söylet de katılmıştır.

ARM tipi	Cins	Sıklık (%)
Perineal fistül	Kız	41
Vestibüler fistül	Kız	21-29
Vajinal fistül	Kız	1-5
Kloaka	Kız	4-10
Perineal fistül	Erkek	43
Rektoüretral fistül	Erkek	19-50
- rektobulber fistül	Erkek	5-15
- rektoprostatik fistül	Erkek	12-20
Rektovezikal fistül	Erkek	6-12
Fistülsüz	Her iki cins	3-12
Rektal atrezi	Her iki cins	1-3

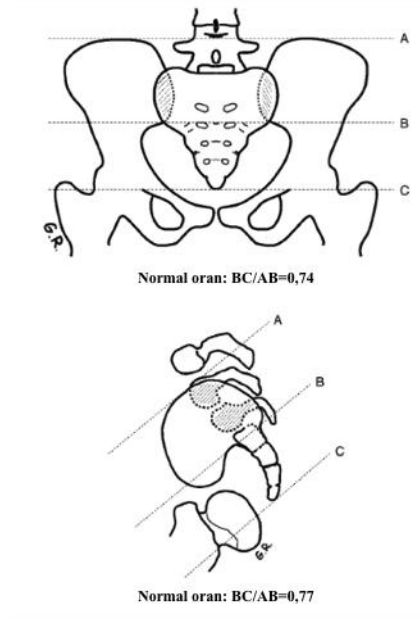
Tablo 1.4 Anorektal malformasyonların genel sıklığı.
Tablo [52–54]'ten derlenmiştir.

1.1.7. Eşlik eden anomaliler

Eşlik eden anomalilerin genel sıklığı %58-78 olarak bildirilmektedir [52,55,56]. Ürolojik anomalilerin görülme sıklığı %28-50 arasındadır [52–56]. Yüksek tip lezyonlarda ürogenital anomali görülme sıklığı daha yüksektir [57,58]. Kloaka anomalisi olgularında ürolojik anomali sıklığı %90'dır. Vezikoüreteral reflü en sık karşılaşılan sorundur. İkinci sıklıkla renal agenezi ve displaziler görülür.

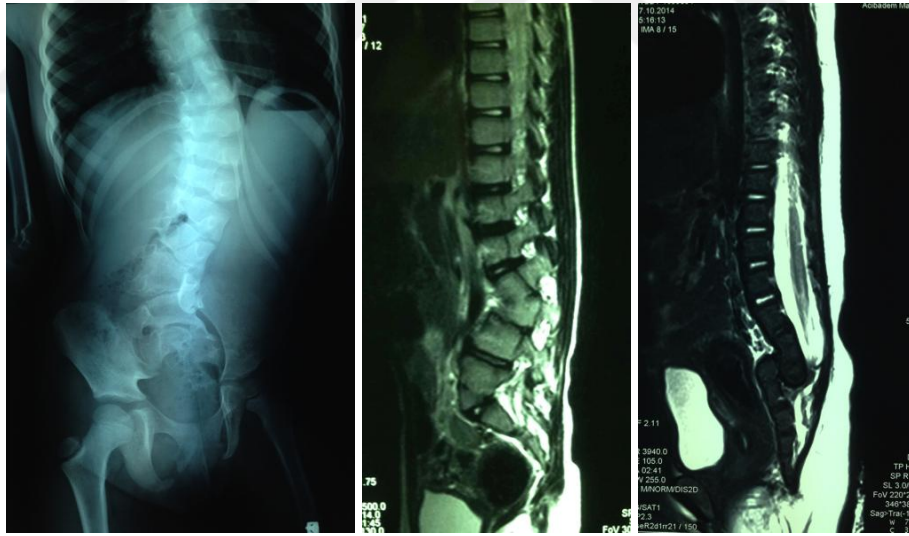
Erkeklerde inmemiş testis ve hipospadias en sık görülen genital anomalilerdir (%10-45) [59,60]. Müller malformasyon sıklığı %30-35 oranında görülmektedir [61–65]. Kloakada %50, perineal ve vestibüler fistülde %5 oranında vajinal septum bildirilmektedir [66]. Kloaka anomalisinde en sık görülen anomaliler uterus didelfis, vajinal septum ve bicornuat uterusur. Kardiyovasküler malformasyonlar hastaların üçte birinde vardır. ASD ve PDA en sık görülen sorunlardır [67–69].

Kemik yapılar içerisinde en sık etkilenen sakrumdur. Sakral anomali sıklığı %30-50 arasındadır. Hermivertebr, kelebek vertebra, skolyoz sık görülen diğer lumbosakral deformitelerdir [70]. Sakral oran, sakrumun gelişme düzeyini belirleyen bir orandır. Ön veya yan grafideki ölçümlerden hesaplanır (Şekil 1.3). Sakrumun öne veya arkaya açılma gösterebilmesi nedeniyle sakral oranın yan grafideki ölçüm sonuçları ön-arka grafilere göre daha güvenilirdir (Şekil 1.4).



Şekil 1.3 Sakral oran.

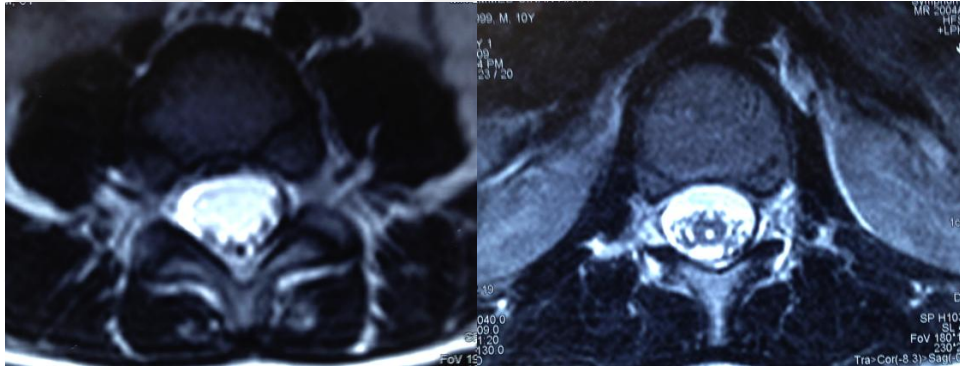
Oranın yan grafide 0.77, ön grafide 0.74 olması beklenir. 0.4'ten düşük orana sahip olunması fekal kontinansın iyi olmayacağına işaretir. Şekil Coran ve ark. *Pediatric Surgery* kitabından [3] alınmıştır.



Şekil 1.4 Dismorfik sakrum örnekleri, direkt grafide önden görünüm (sol), MR görüntülemesinde lateral görünüm (orta ve sağ).

(Sayın Prof. Dr. SN Cenk Büyükuşal'a katkıları için teşekkür ederiz.)

Spinal disrafizm sıklığı %34'tür [71]. Konus medullaris normal olarak L1-L2 arası mesafede sonlanır. Konus medullarisin bu seviyeden daha aşağıda yer alması ve fikse halde bulunması ile karakterize spinal patoloji tethered kord olarak adlandırılmaktadır (Şekil 1.5).



Şekil 1.5 Normal seviyede sonlanan conus medullaris (üst-sol), low level conus (üst-sağ), filum terminale lipomu (alt sol), siringohidromyeli (alt-sağ).

Yüksek tiplerde daha fazla olmak üzere, ARM hastalarında tethered kord insidansı %10-50 arasında bildirilmektedir [72–76]. Fiksasyona yol açan mekanizma lipom, fibröz adezyonlar, myelomeningosel, lipomeningosel, diastometamyeli, vertebra, dura, cilt, terminal filumun kalınlaşarak elastikiyetini kaybetmesi olabilir; sonuçta kordun kranial-kaudal yönde serbest hareketi engellenir [77]. Tethered korda bağlı gelişen semptomlar küçük çocuklarda kendini irritabilite olarak belli eden, dermatom hatlarına uymayan sırt ve bacak ağrısı; bacak ve ayaklarda güç kaybı, his kusuru, spastisite gibi ortopedik sorunlar; idrar yolu enfeksiyonu ve üriner inkontinans ile birlikte seyreden nörojen mesane hastalığı ve barsak fonksiyonlarında bozulmadır. Tanı, hayatın ilk üç ayında US ile konabilir ancak MR tanıda altın standarttır [78]. Günümüzde birçok merkezde rutin olarak MR çekilmesi ile birlikte spinal patolojilerin

insidansında artış olmuştur [79]. Tethered kordun tedavisi için farklı görüşler mevcuttur. Konus medullaris L1-L2 aralığından aşağı seviyeye uzanan, filumda yağlı değişiklik gözlenen, semptomatik hastalar için operasyon önerilmektedir [80]. Asemptomatik hastalarda ileride gelişebilecek fonksiyonel sorunların önüne geçilmesi için cerrahi öneren yazarların sayısı az değildir [79,81,82]. Buna karşın, operasyon sonrası ağrı ve ortopedik yakınmalar gerilese de özellikle barsak ve üriner fonksiyonlarda çok az fayda sağlandığı görüldüğünden bazı yazarlar asemptomatik hastalarda izlem önermektedir [72,75,83,84].

Birçok gastrointestinal anomali ARM'lara eşlik edebilir. Özofagus atrezisi, duodenal atrezi bunların başında gelmektedir. Hirschsprung hastalığı ile birliktelik nadirdir (%2.3-3.4) [85,86].

Anal atrezinin vertebral, trakeoözofageal anomalilerle ve radius aplazisi veya renal anomali ile birlikteliğine VATER adı verilmiştir (V=vertebra, A=anal atrezi, TE=trakeo-özofageal, R=renal anomali veya radial aplazi) [87]. Bu tanımdan bir süre sonra ekstremiteler de eklendi ve VACTERL oluşturulmuştur [88,89].

1.1.8. Erkeklerde görülen defektler

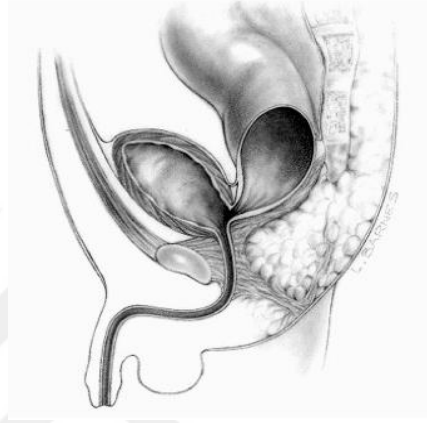
Perineal fistül: Alçak tip anomalidir. Rektumun en alt ucu perinede eksternal sfinkter yapısından daha öne açılmaktadır (Şekil 1.6). Proksimalde yer alan rektum sfinkter kasları içerisindedir. Skrotum tabanından başlayarak orta hat raphe'yi takip eden subepitelial fistül traktı gözlenebilir, bazen bu trakta bir cilt katlantısı eşlik edebilir (kova sapı deformitesi). Perineal fistüle sahip erkek ve kız hastalarda orta hat kıvrımları iyi gelişmiştir, normal sakrum, anal sfinkter kasları, normal gelişmiş gluteal yapıya sahiptirler. Üriner ve nörolojik anomalilerin sıklığı diğer ARM'lara göre daha azdır.

Rektoüretral fistül: Rektum ve üretra arasında alçak (bulbar) veya yüksek (prostatik) seviyede bağlantı vardır. Bulbar seviyede fistüle sahip hastaların iyi sayılabilecek sfinkterleri, normal sakrumları vardır; intergluteal sulcus kolayca görülür ve anal dimple yapısı da belirgindir. Prostatik seviyede fistüle sahip hastalarda ise, bunların aksine sfinkter yapısı zayıf, sakrum az gelişmiş, orta hat kıvrımları daha az belirgindir. Bu genelleme büyük çoğunluk hasta için geçerli olsa da sakrumu ve sfinkterleri iyi olan olgular da vardır.

Rektovezikal fistül: Rektum mesane boynuna T şeklinde açılmaktadır (Şekil 1.7). Rektouretral fistülde olduğu gibi rektum ve mesane boynu arasında ortak duvar yoktur. Rektum huni şeklindeki kas grubunun üzerinde bir seviyede yer almaktadır. Ektopik üreterler genel olarak fistül seviyesinde mesaneye açılmaktadırlar. Perine flat yapıdadır, perineal kas gelişimi kötüdür. Sakrum distrofiktir ve genellikle az gelişmiştir. Eşlik eden anomali sıklığı yüksektir.



Şekil 1.6 Erkek hasta, perineal fistül, kova sapı bulgusu.



Şekil 1.7 Rektovezikal fistül. Çizim [47]'den alınmıştır.

Fistülsüz tip: Rektum perineal ciltten yaklaşık 2 cm mesafede sonlanmaktadır. Sfinkter mekanizması, kaslar, sakrum genel olarak mevcuttur, barsak fonksiyonları açısından iyi sonuç beklenmektedir. Üretra ile arasında bağlantı yoktur ancak çok ince ortak duvara sahiptirler.

Rektal atrezi ve stenoz: Rektum kör olarak sonlanır (atrezi) ya da distal anal kanal ile parsiyel olarak bağlantı halindedir(stenoz). Normal görünen anüsleri, perineal ciltten 1-2cm mesafede sonlanır. Anal kanal ve rektumun gelişme kusurudur. Onarım sonrası kontinans ve rektal duyarlılık mükemmeldir. İstemli kaslar, sakrum ve perine normale yakın gelişmiştir.

1.1.9. Kızlarda görülen defektler

Perineal fistül: Anüs perineal body üzerinde, eksternal sfinkterin önünde sonlanmaktadır. Açıldığı nokta vestibulumun gerisinde yer almaktadır (Şekil 1.8). Gluteal gelişim ve anal dimple oldukça iyi gelişmiştir. Sakrum normaldir, levator gelişimi tamdır. Vajen ile rektum arasında ortak duvar bulunmaz.

Rektovestibüler fistül: Rektum himenin hemen arkasında vestibulum sınırları içinde sonlanmaktadır (Şekil 1.9). Rektovajinal fistül olarak yanlış tanı alma durumu söz konusudur. Rektum ve vajina ince bir duvarla ayrılmaktadır; sakrum ve kas yapılarının gelişimi iyidir.



Şekil 1.8 Kız hasta, perineal fistül.



Şekil 1.9 Vestibüler fistül.

Fistülsüz anal atrezi ve Rektal atrezi ile stenoz: Bu grubun anatomik özellikleri, tanı ve tedavi yöntemleri ile prognostik sonuçları erkeklerdeki defektler ile benzerdir. Fistülsüz imperfore anüs kızlarda erkeklere nazaran bir miktar daha fazla gözlenmektedir.

Rektovajinal fistül: Kızlarda en az görülen ARM tipidir (<%1). Vestibüler fistüllü ARM veya kloaka anomalileri yerine bu tanının konulduğu düşünülmektedir [90].

Kloaka: Rektum, vajina ve üretra ortak tek bir kanala açılmaktadır (Şekil 1.10). Kanalin uzunluğu 1-10 cm arasında değişmektedir. 3 cm'den kısa olması durumunda kısa, ya da tersi durumda >3cm olması durumunda uzun ortak kanal olarak adlandırılmaktadırlar. Kısa ortak kanala sahip hastaların perine yapıları, sakrumları iyi gelişmiştir. Sık olarak vajina içinde sıvı birikimi mevcuttur ve vajen genişlemiştir (hidrokolpos) (Şekil1.11). Hidrokolpos trigona bası etkisi ile üreter alt ucunda kısmi tıkanıklık ve hidronefroza neden olabilir. Vajina ve uterusu ait septasyon anomalilerine sık rastlanır. Eşlik eden anomali oranı yüksektir. En sık görülen Müller kanalı anomalileri uterus didelfis ve vaginal septum ile bicornuat uterusur.



Şekil 1.10 Kloaka anomalisi.
Çizim [47]'den alınmıştır.



Şekil 1.11 Kloaka anomalisinde hidrokolpos.
Çizim [47]'den alınmıştır.

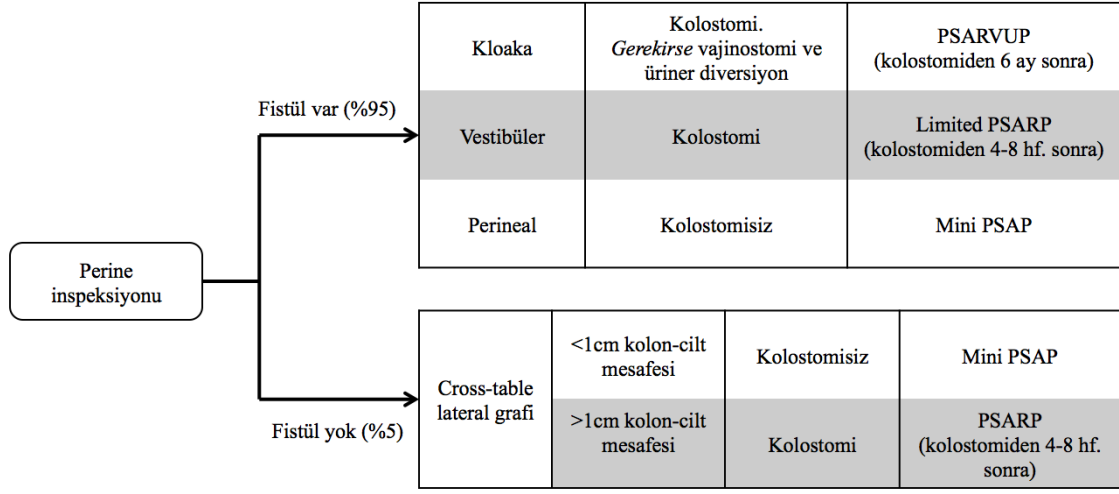
1.1.10. Prenatal tanı

Anorektal malformasyonların prenatal inceleme teknikleri ile doğrudan tanısı konulamamaktadır. Sıklıkla eşlik eden anomali varlığı ve bunların ultrason ile görüntülenebilmesi anorektal malformasyon şüphesini desteklemektedir. Prenatal incelemelerde genital, üriner, vertebral veya gastrointestinal anomalilerin birlikteliği anorektal malformasyon olasılığını akla getirmektedir. Prenatal ultrasonda şüpheli imajlar şunlardır; Dilate kalsifiye kolon, mekonyumun beklenen rektal seviyeye ulaşmamış olması, hidronefroz, böbrek yokluğu, nöral tüp defektleri, tethered kord, hidrokolpos, vertebra anomalileri, radius aplazisi, mesane görülemezken bu duruma omfaloselin de eşlik etmesi.

1.1.11. Yenidoğan dönemi

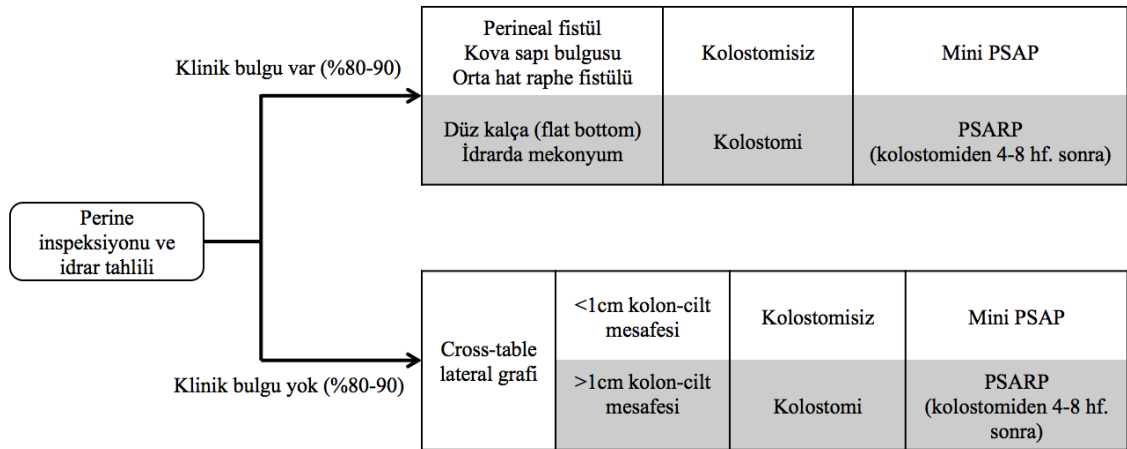
Anal atrezili yenidoğanda, doğumla birlikte yutulan ve kolon içerisinde ilerleyen gaz, 24. saatin sonunda çekilen direkt grafide anomalinin seviyesini belirlemeye yardımcıdır. İlk müdahalenin kolostomi ya da primer cerrahi olması konusunda karar verilir. Perineal muayene, fistül varlığının tespiti, üretra ve vajen yapılarının gözlemi, ayakta düz karın grafisi, ön-arka ve lateral sakral grafiler, batın ve sakrum ultrasonografisi ve EKO yapılır. Alçak tiplerde; cerrahın tercihi ile onarım yapılabilir. Yüksek tiplerde; descendan diverting stoma açılması sonrası onarım yapılır.

Yenidoğan kız ARM hastalarında tedavi algoritması Şekil 1.12’de, yenidoğan erkekler için ise Şekil 1.13’te verilmiştir.



Şekil 1.12 Yenidoğan kız ARM hastalarında tedavi algoritması.

Şema Oldham ve ark. *Principles and Praticce of Pediatric Surgery* kitabından [91] uyarlanmıştır. PSAP: Posterior sagittal anoplasti, PSARP: Posterior sagittal anorektoplasti, PSARVUP: Posterior sagittal anorektovajinoüretroplastisi.



Şekil 1.13 Yenidoğan erkek ARM hastalarında tedavi algoritması.

Şema Oldham ve ark. *Principles and Praticce of Pediatric Surgery* kitabından [91] uyarlanmıştır. PSAP: Posterior sagittal anoplasti, PSARP: Posterior sagittal anorektoplasti.

Cross table lateral grafi rutin uygulamada invertogramın yerini almıştır. Cross table grafi doğum sonrası en az 18 saat sonra çekilmek kaydıyla, rektumun en distalini cilde 5 mm mesafeye kadar gösterebilmektedir [92]. Rektum ve perine cildi arasındaki mesafe 1 cm’den kısa ise alçak tip, 1cm’den uzun ise yüksek tip ARM’den söz edilir ve yüksek tip ARM kolostomi açılmasını gerektirir.

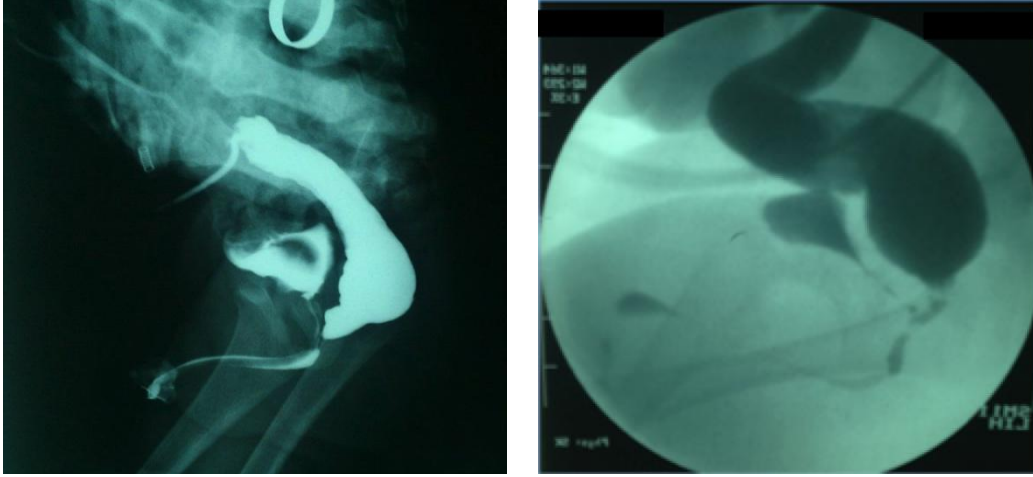
1.1.12.Cerrahi tedavi

1.1.12.1.Kolostomi ve hidrokolpos drenajı

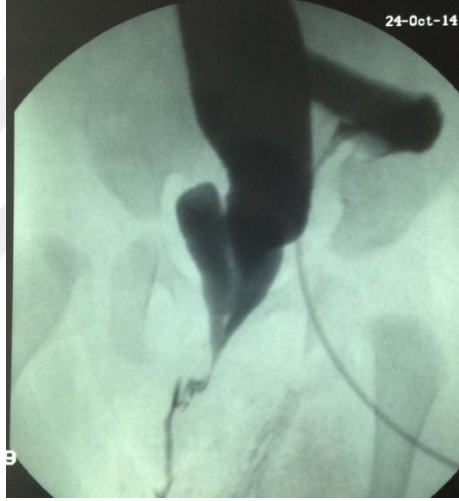
Fizik muayene, ilk laboratuvar ve radyolojik tetkikler sonucunda, genel olarak kolostomi indikasyonları şunlardır; hastanın perinesinin flat görünümüne sahip olması, idrarda mekonyum tespit edilmesi, lateral cross table grafide en distaldeki kolon gazının koksiksin üzerinde ya da pelviste daha yüksek bir seviyede olması, kloakal malformasyon varlığı.

Geçmişte transvers kolon üzerinde, proksimal ve distal kolon anslarını birbirinden ayırmadan (loop) kolostomiler oluşturulmuş ancak daha sonra dezavantajlarından dolayı bu tip stomalardan vazgeçilmiştir [93]. Açılacak olan stomanın fikse olması nedeniyle, prolapsus olasılığının en az olduğu descendan kolon distalinde açılması, distaldeki ansa gaita bulaşını engellemek üzere diverting tarzda açılması önem kazanmıştır. Stoma sol alt kadranda konumlanır ve distaldeki ansın ağzı müköz fistül haline getirilerek cilde ağızlaştırılır. Proksimal ansın karın cildi üzerinde çok laterale açılması veya distal ve proksimal anslar arasında yeterli mesafe bırakılmaması, stoma torbasının uygulanmasını zorlaştıracığından, stoma yerleşimi konusunda dikkatli olunmalıdır. Açılmış olan stomanın distalinde bırakılan kolon uzunluğunun daha sonra yapılacak pull through operasyonu sırasında sorun oluşturmaması için yeterli uzunlukta distal ans bırakıldığından emin olunmalıdır.

Diverting stomaların diğer avantajları arasında distalde kalan ve fonksiyon görmeyen barsak uzunluğunun kısa olması, distalde kalan barsağın temizlenmesi kolay olması, distal kolostogram (Şekil 1.14) çekiminin daha kolay olması ve prolapsus riskinin düşük olmasıdır.



Şekil 1.14 Distal loopogram ile rektouretral fistülün gösterilmesi.
Solda, bulber üretra fistülü. Sağda, prostatik üretra fistülü.
(Sayın Prof. Dr. Gonca Topuzlu Tekant'a katkıları için teşekkür ederiz.)



Şekil 1.15 Kloaka anomalili hastada distal kolostogramda her iki vajene kontrast madde geçişi.
(Sayın Prof. Dr. SN Cenk Büyükcünel'a katkıları için teşekkür ederiz.)

Loop stomalar distale fekal materyal girişine izin vererek fekal impaksiyona, üriner infeksiyonlara, geniş rektouretral fistüllü bebeklerde hiperkloremik asidoza yol açması nedeniyle; Hartman poş ve transvers kolostomiler megarektuma yol açması nedeniyle yapılmamalıdır [94,95]. En sık kolostomi komplikasyonları kolostomi ağzlarının yanlış konumlanması (mislokasyon), prolapsus ve striktürdür [96].

Bebeklik çağındaki en önemli ve acil tedavi gerektiren ürogenital sorun hidrokolpostur. Hidrokolpos antenatal dönemde ultrasonografi ve fetal MR'da saptanabilir. Hidrokolpos hidronefroz, infravezikal obstrüksiyon ve tedavi edilmez ise tekrarlayan tedaviye dirençli idrar yolları infeksiyonu nedenidir ve böbrekte yeni skar gelişimine neden olur. Kolostomi sırasında büyük hidrokolpos ve özellikle eşlik eden

hidronefroz durumunda vajinostomi açılmalıdır [97]. Definitif operasyona kadar, bir kateter yardımıyla hidrokolpos drenajı yapılması da başka bir yöntemdir. Vajinal septum varlığı durumunda, septum üzerinde bir insizyon yapılarak her iki vajinanın da drene olduğundan emin olmak gerekir. Ortak kanalın dar veya atretik olduğu, idrarın drene olmadığı vakalarda vezikostomi açılabilir.

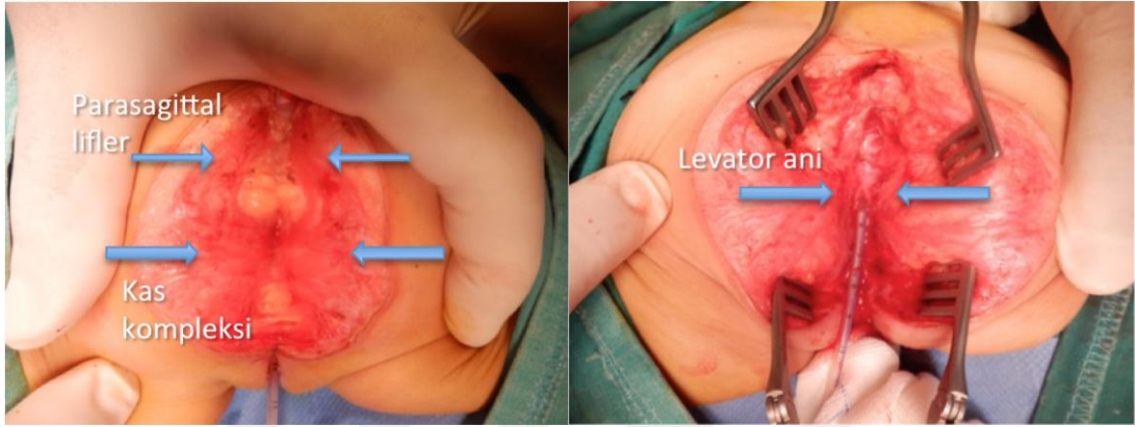
1.1.12.2. Anorektal malformasyon onarımı

Geçmişte alçak tip olarak kabul edilen perineal fistüllü ARM'lerde anal cut back, anal darlıkta V-Y anoplasti uygulanmaktaydı [98–100]. Anal transpozisyon, vestibüler fistüllü ARM için onarımı için tanımlanmış bir ameliyat idi [100,101]. Rektumun puborektalis askı içinden geçirilerek cilde anastomoz edildiği sakral yaklaşım (Stephen's tekniği); intermediate tip lezyonlarda tercih edilmekteydi [101].

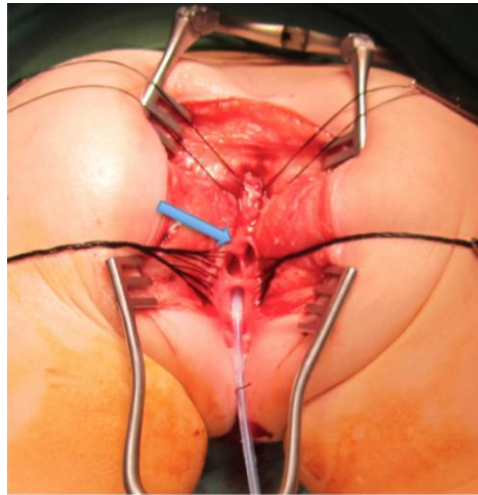
Rehbein'in endorektal pull through yönteminde rektal seromuskuler tabaka mukozasız hale getirilir. Kolon geride kalan kas kılıfı (muscle cuff) içinden geçirilerek perineye, sfinkter kasları ortasına ağızlaştırılır [102]. Abdominoperineal yaklaşım, supralelevator lezyonlar için tanımlanmıştır. Perineal ve abdominal yaklaşım birleştirilerek yapılır. Stephens'in sakroperineal yaklaşımı ve Rehbein'in abdominal endorektal rektum disseksiyonu teknikleri birleştirilerek sakroabdominoperineal yaklaşım geliştirilmiştir [103]. Anterior sagittal yaklaşım internal anal sfinkteri korumayı hedefleyen bir yaklaşımdır.

Posterior sagittal anorektoplasti ameliyatının ana ilkesi orta hattın yaklaşımıdır (Şekil 1.16) [4]. Orta hattın sağ ve sol yarısı eşit olarak açılır ve açılma yerinde yanlardan orta hattı geçen sinir ve damar yoktur. Cilt ve cilt altı kesisi sonrası deri altında paralel seyreden parasagittal kas lifleri vardır ve her iki yanda uzanır. Parasagittal lifler ile dik olarak birleşen kas kompleksi yapısı her iki yandadır ve rektum onarım sonrası bu kas kompleksi içine yerleştirilir. Parasagittal kasların aralığında iskiorektal yağ tabakası yer alır. Levator kas yapısı yağ dokusu altında deri kesisine paralel uzanır. Levator kas yapısı huni şeklindedir ve huninin dar ağzı yanlarda kas kompleksini oluşturur. Levator tam orta hattın açılarak anomali tipine göre cerrahi onarım yapılır. Varsa, rektoüriner fistül bağlanır. Rektum serbestleştirilerek pull through yapılır. Perineal ve vestibüler fistül onarımında rektum levator içinde kas kompleksi içine yerleştirilir [37]. Erkek hastaların %90'ında PSARP yeterli olurken,

yüksek tip atrezili (rektovezikal fistül) %10'luk bir grupta laparotomi veya laparoskopi gerekir [37]. Kızlarda tüm malformasyonlar bu teknikle onarılabilmektedir. Kloaka malformasyonlu hastalarda abdominal yaklaşım gerekebilir (Posterior sagittal anorektovajinoplasti, Şekil 1.17). Total ürogenital mobilizasyon ile kloaka anomalilerinde rektum, vagen ve üretra onarımı yapılabilir (Şekil 1.18) [47].

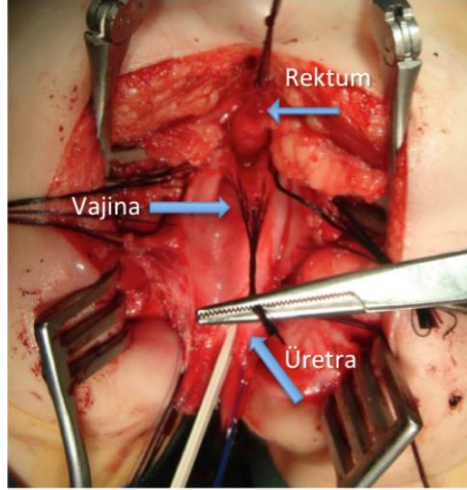


Şekil 1.16 Kloaka anomalisinde posterior sagittal yaklaşım sonrası anatomi.
(Sayın Prof. Dr. Haluk Emir'e katkıları için teşekkür ederiz.)



Şekil 1.17 Kloaka anomalisinde posterior sagittal anorektovajinoplasti ameliyatı sırasında double vajen ve vajinal septum görüntüsü.

(Sayın Prof. Dr. Haluk Emir'e katkıları için teşekkür ederiz.)



Şekil 1.18 Kloaka anomalisinde total ürogenital mobilizasyon
(Sayın Prof. Dr. Yunus Söylet'e katkıları için teşekkür ederiz.)

PSARP ameliyatının üstünlüğü levator ve kas kompleksi içinden ilerleyerek anomali olan alana rahat ulaşımın sağlanması ve yanlarda simetrik olarak oluşturulan kas kompleksi içine rektumun onarım sonrası sabitlenerek yerleştirilmesidir.

Yüksek tip ARM'lerde laparoskopi eşliğinde anorektal pull through (LEARP) tekniğini tanımlanmıştır [11]. Laparoskopik görüşün avantajları perineal disseksiyonun minimal olması, distal rektumun korunması ve levator ani ve eksternal sfinkter kas kompleksi içinde uygun bir şekilde yerleştirilebilmesi olarak sıralanmaktadır. Rektum, üretral veya vajinal fistüle kadar keskin disseksiyon ve koter yardımıyla ekspozé edilir; bu seviyede klip konularak ayrılır. Pelvik taban kasları ve puborektal askı ortaya konur. Perinede, anal dimple merkezi elektrostimülatör ile belirlenir. En güçlü kasılmanın olduğu alanda cilt insizyonu yapılır. Rektum cilde ağzlaştırılır. Robotik anorektal pull through ameliyatlarını uygulayan az sayıda merkez vardır.

Cerrahi teknikler, Krickenbeck toplantısı sonucunda Tablo 1.5'teki gibi derlenmiştir [51].

Cerrahi tekniklerin uluslararası sınıflandırması
Perineal operasyon
Anterior sagittal yaklaşım
Sakroperineal operasyon
PSARP
Abdominoperineal pull through
Abdominosakroperineal pull through
Laparoskopi eşliğinde pull through

Tablo 1.5 Cerrahi tekniklerin Krickenbeck sınıflandırması.

1.1.13. Anorektal malformasyon onarımı sonrası izlem ilkeleri

Anorektal malformasyon ve eşlik eden anomaliler nedeni ile cerrahi tedavisi tamamlanan hastalarda takipte günümüzdeki amaç 3 yaşından başlayarak çocukların kuru kalmasını sağlamaktır. Konstipasyon ve rektosigmoid kolonda aşırı birikim özellikle alçak tipte malformasyonlarda görülür. Konstipasyon sıklığı ARM tipi ağırlaştıkça azalmaktadır (Tablo 1.6).

ARM tipleri	İBH %	Konstipasyon %	Soiling %
Perineal	97	58	16
Vestibüler	90	55	36
Vajinal	60	20	80
Kloaka <3cm	66	39	63
Kloaka >3cm	35	28	84
Vezikal	20	14	90
Prostatik	65	42	78
Bulber	79	59	49
Fistülsüz	78	49	51
Atrezi veya stenoz	100	70	40
Total, %	70	46	56

Tablo 1.6 ARM tiplerine göre istemli barsak hareketleri (İBH), konstipasyon ve soiling sıklıkları.
Tablo Coran ve ark. *Pediatric Surgery* kitabından [3] alınmıştır.

İstemli barsak hareketinin (İBH) en yüksek olduğu ARM tipleri perineal, vestibüler, bulber fistül ve fistülsüz ARM hastalarıdır. Bu hasta gruplarında kabızlık olasılığı yüksektir ve buna bağlı soiling eğilimi azdır. Bu hasta grubunda istemli barsak hareketi oranı %79 ve %97 arasındadır [13–16]. Kloaka, prostatik fistül ve vezikal fistüllü ARM tiplerinde soiling oranı yüksektir ve kabızlık oranı daha düşüktür.

Üç yaşına kadar geçen sürede amaç konstipasyonun önlenmesi ve rektum ile sigmoid kolonun genişlemesinin engellenmesidir. Konstipasyonu önleyici diyet ve gerekirse laksatif verilir. Amaç, istemli barsak hareketi ile fekal kontinansın sağlanmasıdır. Anorektal malformasyon tipi yüksek olan hastalarda ise istemli barsak hareketi daha azdır (Tablo 1.6) [13–16].

Soiling, konstipasyondan daha nadir görülen bulaş tarzı kaka kaçırma şeklidir. Soiling iyi prognoza sahip tiplerde, sakrumu iyi gelişmiş, sfinkterleri iyi durumda olan hastalarda kabızlık ile beraber olabilir. Fekal impaksiyon ve soiling gözlenen bu

hastalar psödoinkontinandırlar ve tedavide fekal impakt temizlenmelidir. Sonrasında hastaların kontinan oldukları gözlenir. Bir kısım hastada soiling fekal gerçek inkontinansın belirtisidir. Bu hastalarda tedavi barsak eğitim programıdır (BEP). Gerçek veya psödoinkontinansın ayırımında lavman opak grafi ile değerlendirme önerilmektedir [14]. Soiling sıklığı ağır tip malformasyonlarda daha fazladır (Tablo 1.6) [13–16].

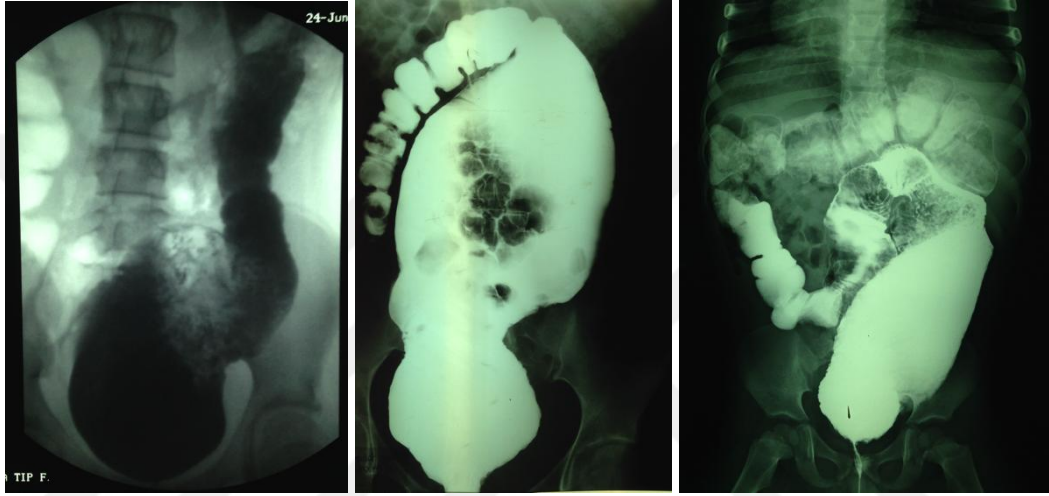
Barsak eğitim programına başlarken ARM tipi, eşlik eden anomaliler, uygulanan cerrahi girişimler, sakral oran, sakrum-diğer vertebra anomalileri, spinal anomaliler özellikle tethered kord, hastanın en son lavman opak kolon grafisi ve oluşturulan anüsün yerleşimi ve kasılma özellikleri değerlendirilir. İstemli barsak hareketi, işeme özellikleri sorgulanır. Nörojen mesane varlığında ürodinamik inceleme yapılır. Nörojen mesane olasılığı olmayan ancak aralıklı üriner inkontinans gösteren hastalarda öncelikli olarak BEP uygulanır. Bu hastaların önemli bir kısmında üriner inkontinans urge tarzında, rektum ve sigmoid kolonda aşırı fekalom birikimine bağlıdır ve BEP ile fekal kontinans sağlandığında üriner inkontinansa da düzelme görülür. Fekal inkontinansa tedaviye Tablo 1.7’de belirtilen akış şemasına göre karar verilir [13].

Değerlendirme				
	Anamnez, fizik muayene Spinal ve sakral grafiler Lavman opak ve MR			
Re-do cerrahi adayları	Barsak eğitim programı adayları		Psödoinkontinan hastalar	
Barsak kontrolü potansiyeline sahip İyi sfinkter İyi sakrum Alçak tip defekt Rektum lokalizasyonu yanlış	Barsak kontrolü potansiyeline sahip olmayan Kötü sfinkter Kötü sakrum Yüksek tip defekt		İyi sakrum İyi sfinkter Alçak tip defekt Rektum korunmuş Konstipasyon Megarektosigmoid	
Sekonder pull through	Konstipasyon veya diyare için Barsak eğitim programı		Laksatif tedavisi	
Gereği durumunda ek tedaviler	Başarılı <i>Kontinan</i> <i>appendikostomi</i>	Başarısız <i>Kalıcı</i> <i>kolostomi</i>	<i>Kontinan</i> <i>Sigmoid</i> <i>rezeksiyon</i>	<i>İnkontinan</i> <i>Barsak eğitim</i> <i>programı</i>

Tablo 1.7 Anorektal malformasyonlarda fekal inkontinansa yaklaşım.
İçerik Oldham ve ark. *Principles and Practice of Pediatric Surgery* kitabından alınmış ve yeniden biçimlendirilmiştir [91].

Hasta gruplarına BEP öncesi ortak sunum ile tedavi ilkeleri anlatılır. Yazılı bilgiler verilir. Soru ve cevap yapılır. Tedavi hedefi anlatılır. Tedavi süresi 7-10 gündür.

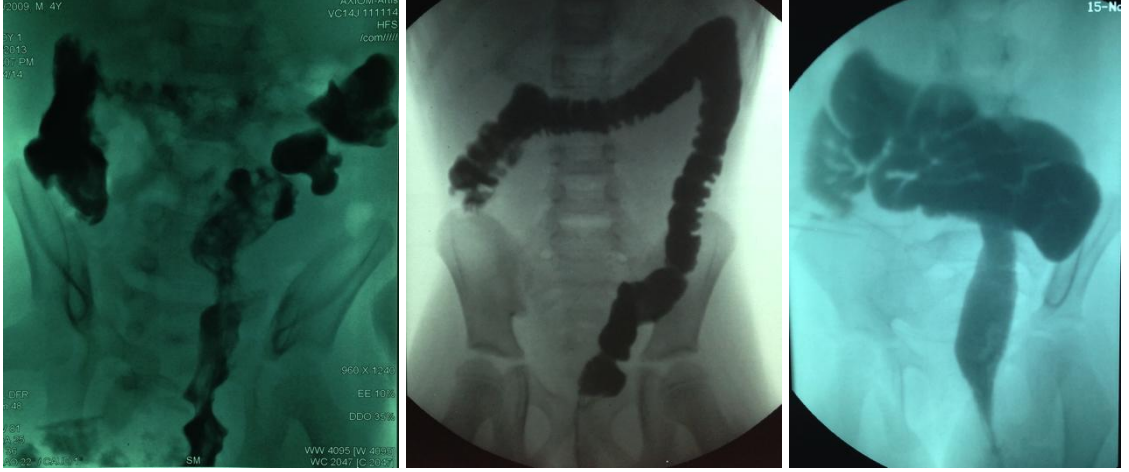
Tedavide ilk aşamada lavman opak grafisine göre hastalar iki gruba ayrılır. Lavman opak kolon grafisinde rektum sigmoid kolon genişliğine ve fekalom birikimine bakılır (Şekil 1.19). Fekalom birikimi kabızlık nedenidir. Fekal inkontinans rektum sigmoid kolonun her gün tam boşalmamasına ve taşma tarzında kaçırma ile soiling'e (Psödoinkontinans) bağlıdır (Hipomotilite grubu).



Şekil 1.19 Lavman Opak grafide dilate rektosigmoid kolon örnekleri.

Rektum ve sigmoid kolonu olmayan ve lavman opak kolon grafisinde fekalom birikimi göstermeyen, yüksek tip ARM ve kötü sfinkter birlikteliğinde veya doğuştan kısa kolonu olan hastalarda hızlı kolon hareketleri nedeni ile ishal görülür (Hiperomotilite grubu) (Şekil 1.20).

Abdominoperineal yöntemle ameliyat edilen ve rektumun rezeke edildiği hastalar rektal rezervuar yokluğu nedeniyle ishal olmaya yatkındırlar. Bu grup hastada inkontinans tedavisi dışkıının hızlı geçişi nedeniyle daha zordur. Bu hasta grubunda amaç konstipe edici diyet, gerekirse Loperamid verilmesi bir gün feçesin kolonda birikiminin sağlanması ve günde bir kere lavman yapılması ile tam boşalmanın sağlanmasıdır.



Şekil 1.20 Lavman Opak grafide kısa kolon örnekleri.
Sol ve orta grafilerde pelvis içinde haustra yapıları gözlenmektedir.

Barsak eğitim programı için yüksek başarı oranı veren Cincinnati Childrens Hospital, Colorectal Center, BEP çalışma grubu iki hemşire, bir sosyal hizmetler uzmanı ve iki tane tıbbi sekreterden oluşuyordu. BEP her ay belli dönemlerde yapılıyordu. Hastalar acil durumlar dışında istedikleri zaman sosyal hizmetler uzmanı ve hemşireler ile görüşerek randevu ile gelebiliyordu. Hekim grubu Çocuk Cerrahisi, Çocuk Üroloğu, Pediatrik Jinekolog, Pediatrik Nöroşirurji ve Ortopedi Uzmanı'ndan oluşuyordu. BEP başlangıcında hastalar ve hekimler ortak toplantı ile tanışıyorlardı. ARM eşlik eden anomalilerin tedavisi için Çocuk Cerrahisi ve Çocuk Ürolojisi dışındaki hekimlerin katılımı ve hastalarda BEP dışı tedavinin düzenlenmesi sağlanıyordu. Takibe alınan hastaların hepsine temel eğitim verilip, lavman tedavisi düzenleniyordu. Bölge ve ülke dışından gelen hastaların tıbbi müdahale dışındaki tüm sorunları örneğin barınma, hastane masrafları, geliş ve dönüş gibi sosyal hizmetler uzmanı tarafından çözülmüştü. Evde izlemde aileler soiling ve ciddi kaçırma yaşadığında elektronik posta ile son durumu BEP uygulayan hemşirelere en son çekilen düz karın grafisi ile ilettiliyordu. Telefon görüşmeleri yapılıyordu. Hemşireler bulguları ve hasta bilgilerini BEP düzenleyen hekimlerle görüşerek lavman ve laksatif dozunda değişiklik yapılıyorlardı.

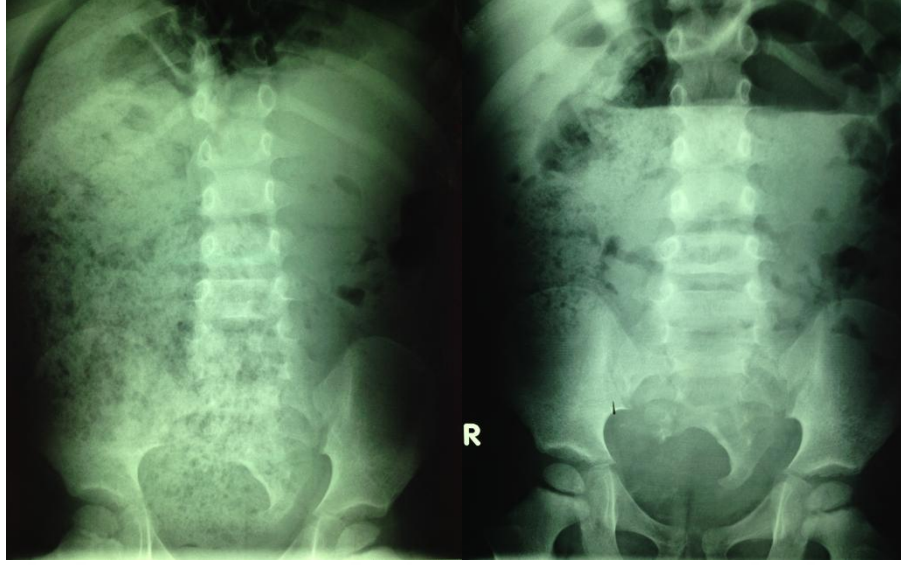
Barsak eğitim programında ilk aşama fekalom var ise boşaltılmasıdır ve lavman ile sağlanır. Bir kısım hastada fekalom aşırı miktarda olup genel anestezi altında rektal tuşe ile boşaltımı dahi gerekebilir. Tablo 1.7 algoritmasına göre BEP'da uygulanacak tedavi yöntemine; laksatif veya lavman karar verilir. Lavman opak grafisi sonucuna göre kabızlığı olan hastalara kabızlığı önleyici diyet (Tablo 1.8) ve ishal eğiliminde olan

hastalara kabız yapıcı diyet ve Loperamid başlanır [104]. Hastada fekalomun olup olmadığı her gün çekilen düz karın grafileri ile kontrol edilir. Fekalom boşalması sağlandıktan sonra seçilen tedavi yöntemi (laksatif veya lavman) uygulanmaya başlanır. Laksatif tedavisinde amaç günde bir kere istemli barsak hareketi ile biriken feçesin çıkartılması ve çekilen düz karın grafilerinde inen kolonda fekalom olmamasıdır. Verilecek laksatif dozu (Laktuloz, likid parafin, senna alkaloidleri) ve lavman tipi (serum fizyolojik, serum fizyolojik ve sıvı gliserin veya sodyum fosfat lavmanlar) deneme ve yanılma ile bulunur ve hastaya özeldir. Bu süre 7 güne kadar uzayabilir. Örneğin 2 tane senna tablet verilen bir hastada gün boyu soiling olmuş, istemli barsak hareketine karşın gün sonunda düz grafide fekalom var ise, lavman ile fekalom boşaltılıp ertesi gün doz 3'e çıkılır ve bu arttırmalar ile yeterli laksatif dozu belirlenir.

Kabızlık yapıcı diyet	Kabızlığa neden olmayan diyet
Elma suyu	Süt ve süt ürünleri
Kabuksuz elma	Yağlar
Pirinç	Kızartılmış gıdalar
Beyaz ekmek	Meyve
Simit	Sebze
Haşlama, ızgara, fırında pişmiş et	Baharat
Meşrubat (katkısız)	Çikolata
Sade makarna	Meyve suları
Çay	Çerez (abur-cubur)
Patates	
Marmelat	
Muz	

Tablo 1.8 Kabızlık yapan ve kabızlığa neden olmayan diyet önerileri. Bilgiler ARM Derneği web sayfasından derlenmiştir [104].

Lavman tedavisinde ise örneğin 400 cc serum fizyolojik verilmiş ve lavman ile tam boşalım sağlanmamış, düz karın grafisinde fekalom var ise ertesi gün serum fizyolojik miktarı artırılır veya gliserin likit eklenir. Düz karın grafisinde inen kolonda fekalom olmadığı saptanarak uygun lavman şekli ve içeriğine karar verilir (Şekil 1.21). İlk seçenek serum fizyolojiktir. Miktarı, kolon hacmine göre 250ml-1lt arasında değişir. Çoğu zaman tek başına serum fizyolojik kullanımı ile kolon boşalması sağlanamaz. Bu durumda sıvıya 5-30 ml Gliserin ilave edilebilir (her 500 ml SF içine, 20 ml gliserin). Gliserin ilavesi ile yeterli barsak temizliği sağlanmaması durumunda, gliserine ek olarak zeytinyağı sabunu (Castile soap) veya sodyum fosfatlı hazır lavman eklenmektedir. Sodyum fosfatlı hazır lavman hiperfosfatemi, hipokalsemi ve tetaniye yol açma olasılığı nedeniyle son tercih olarak kullanılmaktadır [15]. Deneme ve yanılma yöntemi ile hastaya özel lavman içeriği bulunur.



Şekil 1.21 Lavman tedavisi öncesi ve sonrası çekilen direkt karın grafileri.

Barsak eğitim programı ile ARM'li hastaların %88-93'ünde kuru kalma sağlanabilmektedir [13].

Anal inkontinans tedavisinde alternatif yöntemlerden biri biofeedback tedavisidir [105]. Hastaların daha iyi sfinkter kontraksiyonu yapabildikleri manometrik olarak gösterilmiştir; ancak barsak hareketlerinin kontrolüne etkisi azdır [106–108].

Çok daha geçmişte, sekonder ameliyatlara ile kontinansın sağlanması hedeflenmiştir. Gracilis kası flebi ve gluteus kası flebi teknikleri bu amaçla geliştirilmiştir [109,110]. Bu tekniklere ek olarak palmaris longus kasının serbest transplantasyonu, serbest düz kas transplantasyonu ve yapay sfinkterler sayılabilir. Bu yaklaşımların hiçbiri yaygın kullanıma girememiştir. Yanlış konumlandırılmış rektumun yerleşimini düzeltmek için PSARP ameliyatı önerilmiştir [111].

Barsak fonksiyonlarının değerlendirilmesinde birçok skorlama sistemi geliştirilmiştir [49,112–114]. *Pena kontinans değerlendirme kriterleri* Tablo 1.9'de sunulmuştur [37].

İstemli barsak hareketleri : Defekasyon hissi oluşması, bu ihtiyacı sözel olarak ifade edebilme ve barsak hareketlerini kontrol edebilme.

Soiling : I nadiren, haftada 2'den az, çamaşır değişikliğine gerek duyulmaz

II haftanın her günü olabilir, sosyal sorun yaramaz

III sürekli, bez kullanımı gerektirir, sosyal sorun yaratır

Konstipasyon : I diyet ile kontrol altına alınabilir

II laksatif gerektirir

III enema kullanımı gerektirir

Tablo 1.9 Pena kontinans değerlendirme kriterleri [37].

Fonksiyonel sonuçların değerlendirilmesinde diğer yöntemler: manometrik çalışma, manyetik spinal stimülasyon, fekoflovmetridir [114–116].

1.1.14. Üriner fonksiyon

Ürolojik problemlerin çoğu üriner sistem anomalisi veya sakral gelişim sorunu olan hastalarda gözlenmektedir. Üriner inkontinans ve nörovezikal disfonksiyon başlıca sorunlardır.

Üriner inkontinans displastik sakrum, üretra ve mesane anomalilerinin veya nörovezikal disfonksiyonun bir sonucudur. Spinal ve sakral anomalilerin nadir görüldüğü alçak tip anomalilerde üriner inkontinans sıklığı düşüktür. Üriner inkontinans sıklığı %8-41 arasında değişmektedir [17,117]. Bu durum, erişkin yaş grubunda çocuklara göre daha fazla oranda inkontinans varlığını işaret etmektedir. PSARP tekniği sonrası veriler toplanmaya devam etmektedir. Üriner inkontinans, intraoperatif yaralanma (üretra veya mesane boynu cerrahisi) nedeniyle de gelişebilir. İatrojenik hasara sekonder olarak üretral kopmalar, üretral darlıklar, vas deferens yaralanmaları, üreterde hasarlanma görülebilir.

Nörovezikal disfonksiyon insidansı ARM'li hastalarda yüksektir, sıklıkla lumbosakral ve intraspinal patolojiler ile birlikte [118–122]. Yüksek tip ARM'de insidansı daha sık olmakla birlikte alçak tip lezyonlarda veya sakral anomalisi olmayan hastalarda da görülebilir. Nörovezikal disfonksiyondan şüphelenilen hastalarda videoürodinami ile alt üriner sistem disfonksiyonu ortaya koyulmalı, uygun tedavi yöntemi geciktirilmeden başlanmalı ve renal fonksiyon kayıplarının önüne geçilmelidir

[123]. Kronik böbrek yetmezliği, anorektal malformasyonlu hastalarda çok önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Anorektal malformasyonlu hastalarda kronik böbrek yetmezliği oranı %0.8-1.8 arasındadır [124,125]. Bu nedenle kompleks üriner anomalisi olan, idrar yolu infeksiyonları geçiren, nörovezikal disfonksiyonu olan hastalarda KBY olasılığı yüksektir.

1.1.15.Seksüel durum ve fertilité

En sık görülen anomaliler vajinal septum, vajinal atrezi, uterus didelfis, vajinal septum ve bicornuat uterustur. Yenidoğanda hidrokolpos, üriner sisteme bası yaparak obstrüksiyona yol açabilir veya pyokolposa neden olabilir. Müllerian yapıların gelişim kusurları ergenlik döneminde belirti verebilir. Müllerian agenezi amenore sebebidir. Menstrüel akımın engellenmesi ve buna bağlı intraabdominal kolleksiyon ile peritonit gelişebilir [61,62,65].

Müllerian yapıların agenezisi aynı zamanda infertilite nedenidir [65]. Kompleks malformasyonların başarılı rekonstrüksiyonu sağlandıkça ve daha fazla sayıda hasta erişkin yaşa ulaştıkça, gebelik ile ilgili sorunlarla daha sık karşılaşmaktadır. Genital anomaliler düşük veya preterm doğum eylemine yol açabilir.

Vajinal skarlar birçok hastada disparoniye yol açabilmesi veya doğum olayını zorlaştırması nedeniyle genital traktı ve seksüel fonksiyonu olumsuz etkilemektedir [64,126]. Uzun dönem jinekolojik problemler özellikle kloaka hastaları arasında oldukça yaygındır. Tuboovarian abse gelişebilir.

Nervi erigentes yüksek ve intermediate tip ARM hastalarında daha medialde seyrederek ve sakroperineal disseksiyonda yaralanma olasılığı vardır [127]. Bu tip ARM'lerde sakral anomali olma olasılığı da yüksektir ve seksüel problemlerin olabileceği tahmin edilmektedir. Bu problemlerin farkına hasta puberte dönemini aşana kadar varılamamaktadır.

Yüksek tip malformasyonlu hastalarda fertilité oranı düşük olarak saptanmıştır [128,129]. Nedenleri ejakulatuar kanal tıkanıklığı, erektil disfonksiyon, zayıf ereksiyon, retrograd ejakulasyon yanı sıra eşlik eden inmemiş testis anomalisi, cerrahi onarım sırasında iatrojenik hasar ve tekrarlayan epididimit atakları olarak sıralanmaktadır

[127]. Bazı hastaların ise, fekal ve üriner kontinans sorunları nedeniyle de seksüel birliktelikten kaçındığı gözlenmektedir [17].

1.1.16.Psikoloji

Cerrahi tekniklerdeki ilerlemelere rağmen anal ve üriner inkontinans; ileri yaşlardaki hastalarda seksüel disfonksiyonlar, bütün bunların doğurduğu psikolojik sorunlar bu gruptaki hastaların başlıca sorunlarını oluşturmaktadır. Hastaların yaşam kalitesinin artırılması için düzenli medikal takip, sosyal ve medikal destek gerekmektedir.



2. GİRİŞ

Anorektal malformasyon onarımı sonrası fekal inkontinans yaşam kalitesini bozan ve hastalar ile birlikte aileyi etkileyen bir durumdur ve en önemli kaygı alanıdır. Başarılı cerrahi tedavi fekal kontinansın sağlanma koşulu değildir. Anorektal malformasyon, eşlik eden anomaliler; özellikle ürogenital sistem ve spinal anomaliler nedeni ile hayat boyu takip edilmesi gereken bir hastalıktır. Hayatın değişik dönemlerinde sorunlar olabilir ve tedavi gerekir. Günümüzde ARM onarımı tamamlanan hastalarda 3 yaşından itibaren fekal kontinansın sağlanmasına yönelik olarak barsak eğitim programı (BEP) yapılması önerilmektedir [13–16]. Bu yaşa kadar yaklaşım ise kabızlığın önlenmesidir. ARM onarımı sonrasında özellikle alçak tipte malformasyonlarda kabızlık ve buna bağlı soiling olur. Yüksek ve kompleks malformasyonların ortak sorunu istemli barsak hareketi azlığıdır. Üç yaş sınırı eski yıllardaki yaklaşımlar ile karşılaştırıldığında oldukça düşük bir yaşdır [16]. Ancak, fekal inkontinansın ARM’lerde geç dönemde tedavisinde en önemli sorun yetersiz kabızlık tedavisi sonucu rektum ve sigmoid kolonun aşırı genişlemesine bağlı tedavide laksatif ve lavmana dirençli durumların oluşması ve BEP için lavman tedavisi yapması gereken hastalarda aile ve hasta uyumunun sağlanamamasıdır. Ülkemizde 5 yaş sınırı okula başlama zamanı olduğu için sosyal açıdan önemlidir. Bu nedenle ülkemizde ARM olan bir çocukta fekal kontinans en geç 5 yaşında sağlanmalıdır.

Amaç

Bu çalışmada cerrahi onarımları tamamlanan, 5 yaş üstünde bir yakınma ile başvuran ARM hastalarının geç dönem başvuru sorunları ve tedavi yöntemlerinin sunulmasıdır.

3. HASTALAR VE YÖNTEM

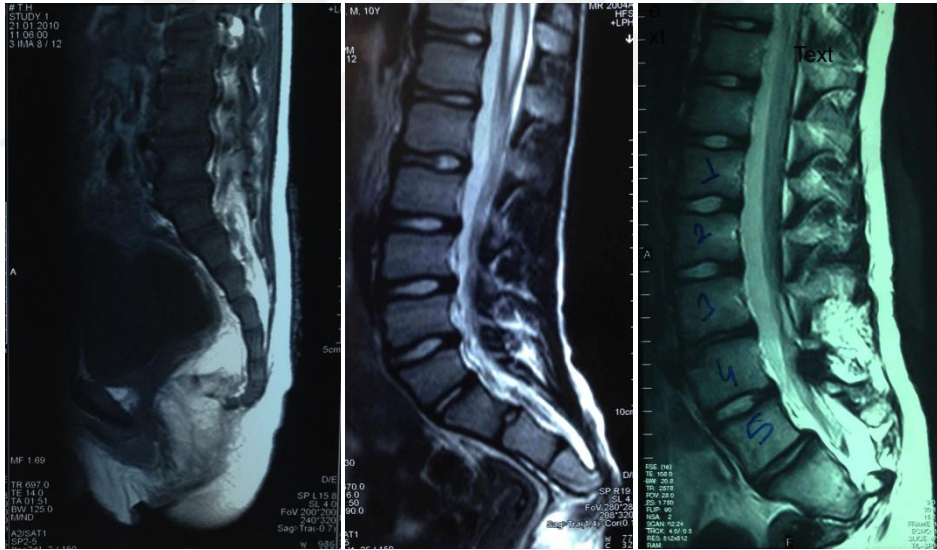
2006-2013 tarihleri arasında ARM ve eşlik eden anomalilerin tedavisi tamamlanmış, 5 yaş üstünde olup polikliniğimize bir yakınma ile başvuran hastaların dosyaları geriye dönük olarak incelendi. Anorektal malformasyon onarımı için tedavisi tamamlanmamış ve gelişen erken dönem komplikasyonların onarımı için başvuran hastalar, ARM onarımı kliniğimizde yapılmış ve düzenli barsak eğitim programında bulunan hastalar, kloakal ekstrofi ve varyant kloaka tanılı hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Güncel bilgilerin toplanması ve geriye dönük olarak dosyaların incelenmesi için 83045809/5574 sayılı ve 07.03.2013 tarihli İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Etik Kurulu onayı alınmıştır.

Dosyalarda incelenen veriler; cinsiyet, ARM tipi, yapılan ameliyatlar, ek anomaliler, başvuru yaşı, başvuru nedeni, muayene bulguları, güncel fekal ve üriner kontinans değerlendirilmesi idi. Toplam yüz hastadan verileri eksik olan 30 hasta değerlendirmeye alınmadı.

Anorektal malformasyon tipine distal kolostogram ve/veya onarım sırasındaki ameliyat notu ile karar verildi. ARM onarımı için seçilen cerrahi yöntem(ler) yazılı ameliyat bilgileri ile belirlendi. Posterior sagittal anorektoplasti ve varsa eşlik eden rektoüriner fistül onarımı yapılan hastalar PSARP, kloaka onarımı için posterior sagittal anorektovajinoüretroplastisi yapılan hastalar PSARVUP kısaltması ile gösterildi [5-10,65]. ARM onarımı için laparotomi ve posterior sagittal yaklaşımın birlikte yapılması Abdominal + PSARP ve Abdominal + PSARVUP ile ve yeniden PSARP yapılması RePSARP olarak belirtildi. Enterostomi (kolostomi, ileostomi) ve enterostomi kapatılması zamanı yazıldı. Enterostomi tipi (loop, diverting) ve enterostominin yerine ait ayrıntılar, gelişen komplikasyonlar veriler arasında sunulmadı ve değerlendirmeye alınmadı. ARM onarımı sonrası gelişen komplikasyonlar ve tedavi yöntemleri belirtildi. ARM onarımı sonrası gelişen kısmi darlık, açılma ve/veya prolapsus için hastaların çoğunluğunda ameliyat notlarında belirtilen onarım yöntemi anoplasti idi ve bu tanıma uyuldu. Yeniden ARM onarımı anoplasti dışında yapılan ameliyatlar yeniden ARM onarımı olarak belirtildi.

Eşlik eden üriner sistem anomalileri için ultrasonografi, ön ve yan işeme sistoüretrografisi bulguları, böbrek fonksiyonları için DMSA veya DTPA/MAG-3

verileri değerlendirildi. Vezikoureteral reflü (VUR) derecelendirilmesinde I-III düşük, IV-V yüksek dereceli VUR olarak belirtildi. Vertebra anomalileri ve spinal inceleme için ön ve yan düz kemik grafileri, varsa ilk üç ay içinde çekilen sakral ultrasonografi ve/veya manyetik rezonans görüntüleme sonuçları incelendi. Görüntüler ve yazılan radyoloji raporlarının değerlendirilmesi seçilmiş hastalarda Pediatrik Radyoloji Uzmanı ve Pediatrik Nöroşirurji Uzmanı ile birlikte yeniden yapıldı. Eksik olan vertebra düzeyi not edildi (Şekil 3.1). Hastaların özelliklerinin yer aldığı tablolarda sakrum ve vertebra sayısı ve yapısal bozuklukları tek tek verildi. Daha sonra sakrum gelişimi ile fekal ve üriner kontinans değerlendirmesi yapılabilmesi amacı ile bu çalışmada bir sınıflama yapıldı. Sakrumda beş vertebra tam olan ve yapısal anomalisi olmayan hastalar; **sakrum tam**, sakrum 4 veya 5 vertebra eksikliği olan hastalar; **sakrum 4-5 yok**, sakrum 3-4-5 vertebra eksik olanlar veya sakrumun hepsinde yapısal sorun olan hastalar; **sakrum 3-4-5 yok veya dismorfik** olarak üç gruba ayrıldı (Şekil 3.1). Eşlik eden diğer gastrointestinal, ekstremiteler, kranial ve kardiovasküler anomaliler belirlendi.



Şekil 3.1 Tam gelişmiş sakrum (sol). Sakrum 4. ve 5. vertebralarda agenezi (orta). Sakrum 3., 4. ve 5. vertebralarda agenezi (sağ).

Fizik muayenede özellikle erkek çocuklarda penis, testis muayene bulguları yazıldı. Anorektal malformasyonun onarımı sonrası yeni anüs, vagen veya üretranın yerleşiminin değerlendirilmesi, hastaların önemli bir kısmında barsak eğitim programı öncesinde yapılan genel anestezi altında muayene bulguları ile yapıldı. Bu bilgiler perineal body yeterliliğini, darlık, prolapsus olup olmadığını, anal stimülasyon bulgularını, seçilmiş hastalarda vajen-üretra ilişkisini, vajinoskopi veya sistoskopi sonuçlarını içeriyordu. Anal stimülasyon için PN-257 kas stimülatörü kullanıldı. Anal

stimülasyonda yeterli perineal body olan hastalarda uyarı ile anüs çepeçevre kasılıyor, açıklık kapanıyor ve içeri doğru kısmen giriyor ise *İYİ*, bu bulgular yok ise *KÖTÜ* olarak değerlendirildi. Anüsün kasılma özelliklerinin her noktada aynı olmadığı; bazı alanlarda örneğin bir yarı iyi, diğer yarıda kötü olduğu durumlarda ise *İYİ/KÖTÜ* olarak tanımlandı. Perineal body, oluşturulan anüsün yeri ve darlık bulguları değerlendirmeyi yapan cerrahın anal stimülasyon ve hastanın yaşına göre seçilen Hegar buji numarası verilerine ve kendi kişisel değerlendirme sonuçlarına göre yazıldı [3].

Spinal anomalileri, anorektal malformasyon onarımı sırasında üretra, üreter hasarı olan, üriner inkontinans veya yüksek dereceli vezikoüreteral reflü, geçirilmiş idrar yolları infeksiyonu olan seçilmiş hastalarda İ. Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD Videourodinami Laboratuvarı'nda incelemeler yapıldı. Videourodinami bulgularına göre tedavi belirlenmesi bu çalışmanın ilgi alanı değildi. Tedavide, aşırı aktif mesane için oral antikolinergik kullanımı (*Oksibutin*, 0.1-0.4mg/kg/gün) ve mesane boşalımı ya da işeme sonrası yüksek rezidüel idrarın boşaltılması için temiz aralıklı kateterizasyon tedavisi olan hastalara ait tedavi yöntemi veriler arasında belirtildi.

Fekal kontinans değerlendirilmesi; barsak eğitim programının düzenlenme yöntemi ve tedavi seçimi her hasta için özellikli olarak yapıldı. Laksatif, konstipe edici diyet kullanımı, Loperamid alan hastalar belirtildi. Amaç günde bir kere istemli barsak hareketi (İBH) veya lavman ile biriken feçesin tam boşaltılması ve gün boyu iç çamaşırının temiz kalması ve düz karın grafisinde fekalom olmaması idi. İç çamaşırına kaka sürünmesi, lekelenme ve bulaşma için **soiling** tanımı kullanıldı. Her hastaya özel olarak belirlenen laksatif dozu ve lavman içeriğine ait veriler bu çalışmada sunulmadı.

Uygun zaman ve şartlar altında, İBH sonucu veya lavman ile defekasyon olan, gün içerisinde iç çamaşırlarında herhangi bir bulaş yaşamayan hastalar **temiz** kabul edildi. İBH veya lavman sonrası günlük feçes boşalımı sağlanan gündüz/gece, iç çamaşırında haftada bir-iki kez soiling olan veya haftanın her günü az soiling olmakla birlikte sosyal bir sorun yaşamayan, bez kullanmayan hastalarda tedavide ulaşılan sonuç **kısmi başarılı** olarak değerlendirildi. Her gün, sürekli külot değişikliği yapması veya bez kullanması gereken, soilingden dolayı yakınması olup sosyal hayatı olumsuz olarak etkilenen hastalar **kirli** olarak yorumlandı. Kirli durumu fekal inkontinans olarak yorumlandı.

Antegrad kontinan enema (**ACE: Antegrade continent enema**) yapan hastalar belirlendi. **Appendikostomi (Malone); ACE (Malone)** olarak gösterildi. ACE için uygun appendiks olmadığında izole ileum segmenti kullanılmış ise; **ACE (İleum)** olarak belirtildi.

Üriner kontinansın değerlendirilmesi: Tuvalet istemli olarak zamanında giden ve mesanesini tam olarak boşaltabilen hastaların istemli işediklerinin belirtilmesi için bu çalışmada **işeme** terimi kullanıldı. İstemli işeme sonrası mesanede kalan idrarın boşaltılması için temiz aralıklı kateterizasyon (TAK) uygulayan hastalar **işeme ve TAK** olarak belirtildi. İstemli işeme gerçekleştiremeyen ve mesanesini zamanlı TAK ile boşaltan hastalar **TAK** olarak belirtildi. Temiz aralıklı kateterizasyonu üretra yolu ile yapmayan ve kontinan kateterize edilebilir kanal kullanan **Appendikovesikostomi**'li hastalar **MTR** olarak belirtildi. Mitrofanoff ilkesi uyarınca ileum kullanılarak Monti yöntemi yapılan hastalar **İleum (Monti)** olarak sınıflandırıldı. **İşeme, işeme + TAK, TAK** uygulaması sonrası idrar kaçırmayan hastalar **kuru**, değişen oranda idrar kaçıran ve iç çamaşırları ıslak olan hastalar **ıslak** olarak belirtildi. **Islak** durumu üriner inkontinans olarak değerlendirildi.

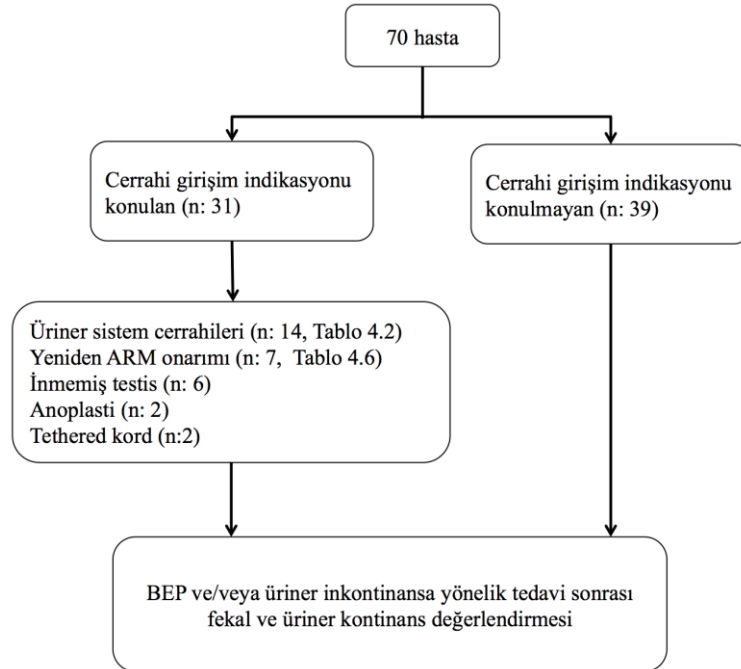
Cerrahi girişimler, barsak eğitim programı sonrası fekal ve üriner kontinans için uygulanan tedaviler ve diğer başvuru nedenlerinin tedavisi değerlendirildi. Fekal ve üriner kontinansın ARM tipi, yeniden ARM onarımı, sakrum ve spinal anomaliler ile olan ilişkisine bakıldı.

4. BULGULAR

Değerlendirmeye alınan toplam hasta sayısı 70'ti (K: 27, E: 43). Başvuru yaş aralığı 5-30 yaş ve ortalaması 9.3 yıl idi. ARM onarımı 20 hastada kliniğimizde, 50 hastada ise başka merkezlerde yapılmıştı. Anorektal malformasyon tipleri Tablo 4.1'de gösterilmiştir. Bazı hastalarda birden fazla başvuru nedeni vardı. Başvuru nedenleri fekal inkontinans (n: 43), fekal ve üriner inkontinans (n: 22), üriner inkontinans (n: 2), orşioepididimit atakları (n: 3), ürolitiazis (n: 2), hidrosalpenks (n: 1), gebelikte hidronefroz takibi (n: 1) idi. Otuz altı hasta tedavi almıyordu.

Kız	Sayı	Erkek	Sayı
Perineal fistül	2	Perineal fistül	4
Vestibüler fistül	18	Bulbar fistül	7
Kloaka	6	Prostatik fistül	13
Fistülsüz	1	Vezikal fistül	16
		Fistülsüz	3
Toplam	27	Toplam	43

Tablo 4.1 Anorektal malformasyon tipleri.



Şekil 4.1 Hastalarda uygulanan tedavi.

Başvuru sonrasında hastaların incelemeleri tamamlandı ve tedavileri yapıldı (Şekil 4.1). Otuz bir hastada cerrahi girişim indikasyonu konuldu. **Tüm hastalarda barsak eğitim programı ve/veya üriner inkontinansa yönelik tedaviler yeniden düzenlendi.** Ayrıca iki kloaka anomalili hastada şu tedaviler yapıldı; hidrosalpenks için medikal tedavi, gebelikte son trimesterde gelişen artan hidronefroz için ileum (Monti) içinde kateterin devamlı bırakılması ve aynı hastada iki kere gebelik için sorunsuz yapılan Caesarean sectio (C/S) abdominalis ameliyatlarına Kadın Hastalıkları ve Doğum uzmanları ile birlikte girilmesi idi. Üç hastada aynı testiste tekrarlayan orşioepididimit atakları nedeni ile başvuru oldu. Medikal tedavi edildi.

Üriner sistemde yapılan cerrahi girişimler Tablo 4.2'de özetlendi. Yeniden anorektal malformasyon onarım indikasyonu, geçirilmiş ameliyatlara ve fekal inkontinans için son durum Tablo 4.6'da gösterildi.

İnmemiş testis için cerrahi girişim indikasyonu (tek taraflı: 4, iki taraflı: 2 (intraabdominal: 1) konulan hastaların yaş aralığı 6-9 idi. Bir hasta ameliyat için onam vermedi. Tek taraflı inmemiş testis için ameliyat olan 4 hastadan ikisinde nubbin testis çıkarıldı, ikisine orşiopeksi yapıldı. İki taraflı inmemiş testise orşiopeksi, iki taraflı intraabdominal testise iki aşamalı Fowler-Stephens yapıldı (Orşiektomi, kontralateral orşiopeksi).

İki hastada tethered kord serbestleştirilmesi yapıldı.

İndikasyon ve Ameliyat	Yaş	ARM tipi ve ek bilgiler
Mesane boynundan polip çıkarılması	12	Vestibüler fistül
Nörojen mesane, düşük mesane kapasitesi ve overaktif detrusor için Mesaneye Botoks injeksiyonu	9	Vestibüler fistül Sakrum 4-5 ve koksiks yok Siringomyeli Meningomyeloselel (Ameliyat oldu)
Nörojen mesane, düşük mesane kapasitesi İleosistoplasti, MTR ACE (ileum) Nefrolitotomi (açık cerrahi ile) Düşük mesane kapasitesi	7	Prostatik fistül Dismorfik sakrum Lipomyeloselel Tethered kord (Ameliyat oldu)
Mesane boynu injeksiyonu, İleosistoplasti-mesane boynu diskonneksiyonu ve İleum (Monti)	17	Kloaka
Proksimal hipospadias onarımı sonrası TAK güçlüğü ve rahat TAK yapılabilmesi için İleum (Monti)	6	Vezikal fistül Sakrum 4,5 koksiks yok Lipom
ARM onarımı sonrası gelişen üretra darlığı için preputium greft ile onarım, TAK gereksinimi	10	Vezikal fistül Lipom Siringomyeli
İleum (Monti), ACE (Malone) İleum (Monti) ve unilateral VUR için üreteroneosistostomi	5	Bulber fistül Koksiks yok
ARM onarımı sonrasında gelişen üretra darlığı için bukkal mukoza ile onarım ve TAK gereksinimi TAK yapan ve tekrarlayan orşioepididimit atakları olan hasta	18	Fistülsüz Sakrum 3-5, koksiks yok
MTR Düşük mesane kapasitesi	8	Kloaka
Mesane boynu injeksiyonu Bilateral yüksek dereceli VUR ve skar, dar üretra, vezikostomi	5	Kloaka Kısa kolon (5 cm)
Bilateral üreteroneosistostomi ve İleum (Monti) gerekirse mesane augmentasyonu (Geçirilmiş iki brid ileus operasyonu sonrası ertelendi)	8	Vezikal fistül
2 kez üreteroneosistostomi sonrası gelişen UVJ darlığı Üreteroneosistostomi (Submukozal tünel oluşturulmadan)	6	Kloaka
UVJ darlık ve kontralateral çift sistem ve VUR nedeniyle üreteroneosistostomi	9	Prostatik fistül
Bilateral nefrolitiazis (ESWL, nefrolitotomi) Bilateral Grade III VUR, tekrarlayan idrar yolları infeksiyonu (n:2) Bilateral subüreterik injeksiyon		

Tablo 4.2 Üriner sistemde yapılan cerrahi girişimler.

Her hasta için sunulan veriler şu başlıklar altında sırası ile incelendi.

- Anorektal malformasyon onarımı için yapılan cerrahi girişimler
- Anorektal malformasyon tipleri ve eşlik eden anomaliler
- Eşlik eden üriner ve genital sistem anomalileri ve tedavisi
- Eşlik eden sakral, vertebral ve/veya spinal anomaliler ve tedavisi
- Diğer sistem anomalileri
- Fekal kontinans değerlendirmesi
- Üriner kontinans değerlendirmesi

4.1. ANOREKTAL MALFORMASYON ONARIMI İÇİN YAPILAN CERRAHİ GİRİŞİMLER

Elli sekiz hastaya enterostomi sonrası (Kolostomi: 55, ileostomi: 3) ve 12 hastaya kolostomi yapılmadan ARM onarımı yapılmıştı. Kolostomi yapılmadan ARM onarımı yapılan hastaların özellikleri Tablo 4.3'te, enterostomi sonrası ARM onarımı yapılan hastaların özellikleri de Tablo 4.4'te gösterilmiştir. Genel anestezi altında yapılan anal stimülasyonda anüs yerleşimi 65 hastada kasılmanın olduğu alanda saptandı. Beş hastada anüs önde yerleşiyordu ve iki hastada ciddi darlık vardı. Bu yedi hastaya yeniden onarım yapıldı (Tablo 4.6). İki hastaya mukoza prolapsusu için anoplasti yapıldı. Altmış altı hastada anal stimülasyon bulguları iyi (n: 17), iyi/kötü (n: 27) ve kötü (n: 22) idi ve dört hastada bilgi edinilemedi.

4.1.1. Kolostomi yapılmadan ARM onarımı

ARM tipi	İlk onarım	Yeniden ARM onarımı (n: 6)*
Perineal fistül (n:4)	Anoplasti (n:2)	-
	PSARP (n:1)	-
	Anal transpozisyon (n: 1)	Kolostomi, PSARP
Vestibüler fistül (n:7)	Cut back anoplasti (n:4)	Kolostomi, PSARP (n:2) Kolostomi, PSARP, presakral kitle çıkarılması (n:1) Kolostomi, PSARP ve RePSARP (n:1)
	PSARP (n:3)	-
Prostatik fistül (n:1)	PSARP (Fistül onarımı yapılmadan)	Kolostomi, RePSARP

Tablo 4.3 Kolostomi yapılmadan ARM onarımı yapılan hastaların ameliyatları.

(*) Yeniden ARM onarımı kolostomi sonrası yapılmıştır. Yeniden ARM sonrası kolostomi kapatılmıştır.

4.1.2. Enterostomi sonrası ARM onarımı

ARM tipi	İlk onarım	İlk onarım sonrası*
Perineal fistül (n:2)	PSARP (n:2)	RePSARP, RePSARP (n: 1)
Vestibüler fistül (n:11)	PSARP (n:11)	RePSARP (n:1) Anoplasti (n:2)
Vezikal fistül (n:16)	Abdominal + PSARP (n:9)	Anoplasti (n:2)** RePSARP (n:1) RePSARP, RePSARP (n:1) RePSARP, RePSARP ***, Gracilis flap (n:1)
	Abdominal + PSARP (n:1) Ektopik üreter ve üretra yaralanması	RePSARP (n:1) (Üretra onarımı: 1)
	Abdominoperineal pull through (n:1) Üretra yaralanması ve darlık	-
	Abdominosakroperineal pull through (n:1)	Anoplasti, RePSARP, ACE**** (n:1)
	Anoplasti, Fistül onarımı yapılmadan (n:1)	PSARP, perineal girişimle fistül tamiri (n:1)
	PSARP (n:3) Üreter yaralanması ve üreteroneosistostomi (n: 1)	-
Bulber fistül (n:7)	PSARP (n:7) Üretra yaralanması ve darlık	Anoplasti (n:2)
Prostatik fistül (n:12)	PSARP (n:8) Fistül onarımı yapılmadan (n:1)	RePSARP (n:1) Anoplasti (n:3)
	Anoplasti Fistül onarımı yapılmadan (n:1)	Abdominoperineal pull through (n:1) Mesane boynu cerrahisi de yapılmış ve veru montanum mesane içinde idi.
	LEARP (n:2)	-
	Abdominal + PSARP (n:1)	-
Fistülsüz (n:4)	PSARP (n:3)	RePSARP*****, ACE (n:1)
	Abdominosakroperineal pull through (n:1)	-
Kloaka (n:6)	PSARVUP (n:2)	RePSARP*** (n:1)
	Abdominal + PSARVUP (n:4)	Anoplasti (n:1)

Tablo 4.4 Enterostomi sonrası ARM onarımı yapılan hastaların ameliyatları.

(*) ARM onarımları tamamlandıktan sonra enterostomi kapatılmıştı.

(**) Bir hastada üç kere anoplasti.

(***) Kolostomi kapatılması sonrası ileostomi açılması ve yeniden ARM onarımı sonrası ileostomi kapatılması uygulanmıştı.

(****) Barsak eğitim programı sonrası

(*****) Bir hastada iki kere

LEARP: Laparoskopi eşliğinde anorektoplasti

4.1.3. Yeniden ARM onarımı

Yeniden ARM onarımı ile anoplasti yapılan hastaların ARM tiplerine göre dağılımı Tablo 4.5'te verilmiştir. Kliniğimize başvuru sonrası yapılan ameliyatlara dahil (n: 7, Tablo 4.6) 18 hastada (%26) yeniden ARM onarımı yapılmıştır. Yeniden onarım için bir hastada abdominoperineal onarım, 17 hastada PSARP (toplam 21 tane) yapılmıştır. On iki hastada bir kere, beş hastada 2 kere, bir hastada 3 kere yeniden ARM onarımı yapılmıştır. Yeniden ARM onarımından mukoza sarkması, cilt düzeyinde darlık ve kısmi açılma için yapılan basit anoplasti girişim sayısı 26 (%37) idi (Tablo 4.5).

ARM tipi	Toplam hasta n: 70	Yeniden ARM onarımı n: 18	ARM tipine göre yeniden onarım yüzdesi	Anoplasti* n: 26
Perineal fistül	6	2	% 33	2
Vestibüler fistül	18	5	% 27	4
Bulber üretra	7	-	-	3
Prostatik üretra	13	3	% 23	5
Vezikal	16	7	% 43	6
Fistülsüz	4	-	-	2
Kloaka	6	1	% 16	4

Tablo 4.5 ARM tipleri ve yeniden ARM onarımı ile anoplasti yapılan hasta sayıları.
(* Darlık, mukozal prolapsus, kısmi açılma)

Başvuru sonrasında 3 hastada ACE (Malone) ve bir hastada ACE (ileum) yapıldı. Ameliyatlara, 2 hastada geç dönem başvuru sonrası üriner sistemde yapılan cerrahi işlemler sırasında ve iki hastada başarılı BEP sonrası yapıldı. ACE (Malone) yapılan bir hastada kaçak için yeniden revizyon yapıldı.

Bu çalışmada BEP sırasında tedaviye dirençli iki vestibüler fistüllü hastaya Hirschsprung hastalığı ayırıcı tanısı için rektal biopsi yapılmıştır.

Yaş	ARM tipi	Dış merkezlerde yapılan ameliyatlara	Değerlendirme	Kliniğimizde yapılan ameliyatlara	Son durum
8 y	Fistülsüz Erkek	Kolostomi PSARP Anoplasti, Kolostomi kapatılması	Darlık Stimulasyonda kasılma yok	Kolostomi RePSARP, ACE (İleum) Kolostomi kapatılması	Lavman Temiz
16 y	Vezikal fistül	Abdominal PSARP, RePSARP Kolostomi kapatılması, İleostomi açılması, İleostomi kapatılması	Darlık Stimulasyonda kasılma yok Kısa kolon	RePSARP Gracilis flap ile anoplasti	Konstipe edici diyet Lomotil Lavman Kirli
8 y	Vestibüler fistül	Cut back Kolostomi PSARP Kolostomi kapatılması	Anüs önde yerleşimli Stimulasyonda kasılma iyi/kötü	RePSARP	Lavman Temiz
6 y	Vezikal fistül	Kolostomi Abdominosakroperineal pull through, Kolostomi kapatılması	Anüs önde yerleşimli Stimulasyonda kasılma kötü.	Anoplasti PSARP Anoplasti ACE (Appendiks)	Lavman Temiz
21 y	Vestibüler fistül	Cut back, teratom çıkarılmadan	Vestibüler fistüllü ARM	Kolostomi PSARP ve teratom çıkarılması Kolostomi kapatılması	Lavman yapmıyor Kirli
12 y	Prostatik fistül	PSARP, fistül ayrılmadan onarım	Prostatik üretral fistüllü ARM	Stoma açılması PSARP, prostatik seviyede fistül ligasyonu, kolon tapering Stoma kapatılması Anoplasti	İstemli barsak hareketi Temiz
5y	Prostatik fistül	Kolostomi Abdominal+PSARP Kolostomi kapatılması RePSARP	Anüs önde yerleşimli Stimulasyonda kasılma kötü	RePSARP	Lavman yapmıyor Kirli

Tablo 4.6 Yeniden ARM onarımı yapılan hastalara ait bilgiler.

4.2. ANOREKTAL MALFORMASYON TİPLERİ VE EŞLİK EDEN ANOMALİLER

Ek anomalilerin anorektal malformasyon tiplerine göre dağılımı Tablo 4.7’de gösterilmektedir.

ARM tipi	n	Ek anomaliler							
		Sıklık (%)	Üriner	Genital	İskelet-Sakral	Spinal	Kardiak	GİS	Diğer
Perineal fistül	7	28	2	1	3	1	1	-	1
Vestibüler fistül	18	66	8	1	6	8	4	-	1
Vezikal fistül	16	88	10	7	14	8	4	2	2
Prostatik fistül	13	100	10	6	11	6	1	-	-
Bulber fistül	7	100	5	1	6	3	3	-	-
Kloaka	6	100	5	6	3	1	-	-	-
Fistülsüz	4	100	2	1	1	1	-	1	1

Tablo 4.7 Anorektal malformasyon tiplerine göre ek anomali sıklığı ve dağılımı.

4.3. EŞLİK EDEN ÜRİNER VE GENİTAL SİSTEM ANOMALİLERİ VE TEDAVİSİ

Üriner sistem anomalileri: Üriner sistem anomalileri 42 (%60) hastada vardı, 28 hastada yoktu. Üriner sistem anomalileri Tablo 4.8’de gösterilmiştir. En sık görülen üriner sistem anomalisi VUR (n: 28, bilateral: 11, unilateral: 17) idi. VUR derecesi Tablo 4.9’da gösterilmiştir. Toplam 12 hastada sintigrafide 19 skarlı böbrek vardı.

Üriner anomaliler		
Unilateral n: 18 (%43)	Bilateral n: 24 (%57)	
VUR: 8 Renal agenezi : 5 Cross ektopi: 2 Atrofik böbrek : 1 Hidronefroz: 2	Bil VUR: 9 VUR ve kontralateral 5 hastada Renal agenezi : 2 Multikistik displastik böbrek : 1 Ektopik böbrek: 1 Atnalı böbrek : 1 Çift sistem ve VUR + kontralateral UVJ darlığı: 1 Atnalı böbrek + double üretra : 1 Atnalı böbrek + unilateral hidronefroz : 1	UVJ ve UPJ darlığı ve karşı taraf VUR : 1 Pelvik ektopik böbrek, VUR ve karşı taraf MKDB : 1 Renal atrofi, ektopik üreter ve kontralateral çift sistem ve VUR : 1 Bil VUR + PUV: 1 Bil VUR + Atnalı böbrek: 1 Bil UVJ darlığı: 1 Bil HN: 1

Tablo 4.8 Üriner sistem anomalileri.

	Düşük derece	Yüksek derece	Toplam
Unilateral VUR	8	9	17
Bilateral VUR	3	8	11
Toplam	11	17	28

Tablo 4.9 Veziköüretel reflü hastalarında böbrek tutulumu ve VUR derecesi açısından dağılım.

Üriner sistemde ARM onarımı sırasında yapılan cerrahi girişimler Tablo 4.10'da ve geç dönemde yapılan cerrahi girişimler Tablo 4.2'de gösterilmiştir.

Üriner sistem anomalisi (n: 16)	Ameliyat
Bilateral VUR (n:5)	Subüreterik injeksiyon (n: 1) İki kere bilateral subüreterik injeksiyon (n: 1) Bilateral üreteroneosistostomi (n:3)
Bilateral UVJ darlığı	ARM onarımı sırasında JJ kateter Bilateral üreteroneosistostomi
Çift sisteme VUR	Bilateral üreteroneosistostomi
Kontralateral üreterovezikal bileşke darlığı	Nefrolitotomi (2 kere)*
VUR ve kontralateral ektopi	Üreteroneosistostomi (2 kere)
Çift sisteme VUR ve kontralateral atrofik böbrek	İki kere üreteroneosistostomi sonrası darlık Submukozal tünel yapmadan üreteroneosistostomi*
VUR ve kontralateral multikistik displastik böbrek	Subüreterik injeksiyon Vezikostomi Vezikostomi kapatılması ve üreteroneosistostomi
Üreterovezikal ve üreteropelvik bileşke darlığı	Üreteroneosistostomi
Kontralateral VUR (Nonfonksiyon)	Pyeloplasti
Nefrolitiazis	Nefrektomi
Kontralateral VUR (Nonfonksiyon)	Pyelolitotomi
VUR ve kontralateral hipoplazi	Nefrektomi
VUR ve kontralateral agenezi	Üreteroneosistostomi
Unilateral VUR (n: 2)	ARM onarım sırasında ve sonra (iki kere) üreteroneosistostomi
	Subüreterik injeksiyon (n: 1) Üreteroneosistostomi (n: 2)

Tablo 4.10 Anorektal malformasyon onarımı sırasında üriner sistemde yapılan cerrahi girişimler.
(*) Başvuru sonrası geç dönemde yapılan ameliyatlardır.

Anorektal malformasyon onarımı sırasında üretra yaralanması olan iki hastada başvuruda üretra açıklığının korunması için bukkal mukoza ve preputium grefti ile üretroplasti yapıldı. Altı hastaya kateterize edilebilir kontinan kanal açıldı. 4 hastaya ileum (Monti) ve 2 hastaya MTR yapıldı. İleum (Monti) yapılan bir hastada idrar kaçığı nedeni ile yeniden revizyon yapıldı. İki hastaya nefrolitotomi yapıldı.

Genital anomaliler: Yirmi yedi tane genital anomali saptandı; inmemiş testis (n: 14) (unilateral n: 6, bilateral n: 4, nubbin testis n: 3, bilateral intraabdominal n: 1); hipospadias (n: 6) (distal (2), midpenil (2), proksimal (2)); uterus didelfis ve vajinal septum (n: 5); bicornuat uterus, vajinal agenezi idi. Tedavide, orşiopeksi (n: 14), nubbin çıkarılması (3) ve intraabdominal testis çıkarılması, vajinal septum ayrılması (n: 5), unilateral histektomi ve ileal vajinoplasti yapılmıştı.

4.4. EŞLİK EDEN SAKRAL, VERTEBRAL VE/VEYA SPİNAL ANOMALİLER VE TEDAVİSİ

Vertebra ve/veya spinal anomalileri için yapılan incelemelerin sonucu ve tedavi Tablo 4.11'de gösterilmiştir. Yedi hastada tethered kord serbestleştirilmesi ve iki hastada lipomyelose ve meningo-myelose için tamir uygulanmıştır.

Normal	19
S1 lumbalize	1
L4-S1 füzyone	1
Lipom	4
Siringohidromyeli	2
S4 hipoplazik-S5 ve koksiks yok-blok ve kelebek-vertebra, S1 füzyon defekti-S2 düzeyinde posterior elemanlarda füzyon-lipom-spina bifida occulta:	1
S5 Koksiks yok ve S1 füzyon:	1
Koksiks yok (n:15) ayrıca 7 vakada ek olarak:	
Posterior füzyon defekti-hemivertebr	1
Lumbosakral füzyon defekti-lipom ve tethered kord	1*
Lipom-tethered kord	1*
S1-2 posterior füzyon defekti-hidrocefali	1
Lipom	2
Low level cord	1
S5 ve koksiks yok lipom (n: 5) ayrıca 4 vakada ek olarak:	
Tethered kord-siringohidromyeli	1*
Tethered kord	1*
Tethered kord	1
S 2-3-4 dismorfik	1
S4-5 ve koksiks yok (n: 15) ayrıca 10 vakada ek olarak:	
Kelebek ve hemivertebr	1
S1 ve2 füzyone	1
Lipom	2
Lipom lomber 3-5 dismorfik ve blok vertebra	1
Lipom-siringohidromyeli	1
Myelomeningose-siringomyeli	1*
Lipom-tethered kord-S1 posterior füzyon defekti	1*
S2-3 füzyone	1
S3 dismorfik lipom- siringohidromyeli	1**
S3-4-5 ve koksiks yok (n:2) bir vakada ek olarak:	
Lipom-tethered kord	1*
Sakrum dismorfik (n: 4) ayrıca ek olarak 2 vakada:	
Lipom-tethered kord-siringohidromyeli	1*
Lipomyelose-tethered kord	1*

Tablo 4.11 Anorektal malformasyonlarda vertebra ve/veya spinal anomalileri için yapılan incelemelerin sonucu.

(*) Hastalar Nöroşirurji tarafından ameliyat edilmiştir. (**) Bir hasta ameliyat olacaktır.

4.5. DİĞER SİSTEM ANOMALİLERİ

İki hastada *gastrointestinal sistem anomalisi* vardı; distal trakeoözofageal fistüllü özofagus atrezisi ve malrotasyon. Dokuz hastada saptanan *diğer ek anomaliler*; subglottik stenoz, kolobom, koanal atrezi, talasemi minör, diafram eventrasyonu, Down sendromu ve hipotiroidi, pes planus, kot anomalisi, aksesuar parmak ve polidaktili idi. On üç hastadaki *kardiak anomaliler*; Fallot tetralojisi (n: 2), patent foramen ovale (n: 4), ASD (n: 2), ASD ve VSD, ASD, VSD ve sol persistan vena cava, VSD, aort koarktasyonu idi. Fallot tanı 2 hasta ve aort koarktasyonu olan bir hastada cerrahi onarım yapılmıştı.

4.6. FEKAL KONTİNANS DEĞERLENDİRMESİ

BEP sonrası fekal kontinans değerlendirildi. On yedi hastada istemli barsak hareketi ve 53 hastada lavman ile (anüs: 49, ACE: 4) ile boşalım sağlandı. İstemli barsak hareketi olan hastalarda kabızlığı önleyici diyet ve dokuz hastada oral laksatif verildi. Lavman yapan hastalardan 7 tanesine Loperamid ve konstipe edici diyet verildi. ARM tipine göre fekal kontinans değerlendirmesi ve tedavi sonucunda son durum Tablo 4.12 ve Tablo 4.13'te gösterilmiştir.

ARM tipleri	Toplam	İstemli barsak hareketi		Lavman		Lavman yapıyor	Lavman yapmıyor
		Temiz	Soiling	Temiz	Soiling	Kirli	Kirli
Perineal fistül	6	1	1	-	2	2	-
Vestibüler fistül	18	5	2	7	1	1	2
Vezikal fistül	16	-	1	5	4	3	3
Prostatik fistül	13	3	-	5	2	1	2
Bulber fistül	7	-	1	3	2	-	1
Kloaka	6	2	-	1	-	2	1
Fistülsüz	4	-	1	1	-	1	1
Toplam	70	11	6	22	11	10	10

Tablo 4.12 Barsak eğitim programında ARM tiplerine göre uygulanan tedavi ve sonuçları.

Tedavi	Toplam	Temiz	Soiling	Kirli
İstemli barsak hareketi	17 (%24)	11	6	-
Lavman	43 (%61)	22	11	10
Lavman yapmıyor	10 (%15)	-	-	10
Toplam	70	33 (%47)	17 (%25)	20 (%28)

Tablo 4.13 Tüm hastalarda BEP'te uygulanan tedavi ve sonuçları.

Barsak eğitim programı ile 33 hasta (% 47) temizdi. Toplam 17 hastada (% 25) aralıklı soiling vardı ve sosyal açıdan uyum sorunu yaratmıyordu. BEP kısmen başarılı olarak değerlendirildi. Lavman yapan 53 hastadan 10 tanesi geç dönemde lavman yapmayı kesti ve kirli kaldı. Lavman yapan 10 hasta kirli kaldı. Güncel durumda 20 hastada (%28) fekal inkontinans vardı. Anorektal malformasyon tipine göre İBH veya lavman ile boşalımı sağlanan hastalar ile fekal inkontinansın dağılımı Tablo 4.14'te gösterilmiştir.

ARM tipleri	Toplam	İstemli barsak hareketi	Lavman	Fekal inkontinans
Perineal fistül	6	2 (%33)	2 (%33)	2 (%33)
Vestibüler fistül	18	7 (%39)	8 (%44)	3 (%17)
Vezikal fistül	16	1 (%6)	9 (%56)	6 (%38)
Prostatik fistül	13	3 (%23)	7 (%54)	3 (%23)
Bulber fistül	7	1 (%14)	5 (%72)	1 (%14)
Kloaka	6	2 (%33)	1 (%17)	3 (%50)
Fistülsüz	4	1 (%25)	1 (%25)	2 (%50)
Toplam	70	17 (%24)	33 (%47)	20 (%29)

Tablo 4.14 ARM tipine göre İBH veya lavman ile boşalımı sağlanan hastalar ile fekal inkontinansın dağılımı.

Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan ARM hastalarında uygulanan BEP sonuçları Tablo 4.15'te verilmiştir. Yeniden ARM onarımı yapılan 18 hastanın 2'sinde İBH (%11) varken, yeniden ARM onarımı yapılmayan 52 hastanın 15'inde İBH (%29) vardı. Fekal inkontinans oranı yeniden ARM onarımı gereken hastalarda %39, gerekmeyenlerde %25 idi.

Yeniden ARM onarımı	İstemli barsak hareketi		Lavman		Fekal inkontinans
	Temiz	Soiling	Temiz	Soiling	
Yapılan (n: 18)	2	-	6	3	7
Yapılmayan (n:52)	9	6	16	8	13
Toplam	11	6	22	11	20

Tablo 4.15 Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan hastalarda fekal kontinans değerlendirmesi.

Sakrum anomalilerine göre hastalardaki fekal kontinans değerlendirilmesi Tablo 4.16'da gösterilmiştir. Sakral ve spinal anomalilerin birlikte fekal kontinans değerlendirmesi ise Tablo 4.17'de belirtilmiştir. Sakrum gelişimi tam olan hastaların (n: 29) %34'ünde (n: 10) İBH vardı ve bu oran sakral 4. veya 5. vertebra eksikliği olan 33 hastada %21 idi (n: 7). Sakral 3-4-5. vertebra eksikliği olan veya dismorfik sakrumu olan 8 hastada spinal anomali varlığı veya yokluğu ile ilişkili olmaksızın İBH olan hasta

yoktu (Tablo 4.16). Sakrum ve spinal anomalinin birlikte fekal inkontinans ile ilişkisini değerlendirmede rakamsal ve klinik uyumluluk açısından anlamlı başka bir sonuç bulunamadı.

Sakrum	Toplam	İstemli barsak hareketi	Lavman	Fekal inkontinans
Sakrum tam	29	10	11	8
Sakrum 4- 5 yok	33	7	18	8
Sakrum 3-4-5 yok veya dismorfik	8	-	4	4
Toplam	70	17	33	20

Tablo 4.16 Sakrum anomalilerine göre fekal kontinans değerlendirmesi.

Sakrum	Spinal anomali	Toplam	İstemli barsak hareketi	Lavman	Fekal inkontinans
Sakrum tam (n: 29)	Var	7	2	3	2
	Yok	22	8	8	6
Sakrum 4-5 yok (n: 33)	Var	17	5	9	3
	Yok	16	2	9	5
Sakrum 3-4-5 yok veya dismorfik (n: 8)	Var	4	-	1	3
	Yok	4	-	3	1
Toplam		70	17	33	20

Tablo 4.17 Sakrum ve spinal anomalilerin birlikteliğine göre fekal kontinans değerlendirmesi.

4.7. ÜRİNER KONTİNANS DEĞERLENDİRMESİ

Barsak eğitim programı sonrasında hastaların üriner kontinansı değerlendirildi. Kloaka anomalisi olan hastaların güncel mesane boşaltma yöntemleri üriner kontinans değerlendirmesinde ayrı grupta incelendi. Güncel durumda kloaka anomalili hastalarda üriner inkontinans oranı %67 idi.

- Bir hastada istemli işeme vardı ve kuru idi.
- İleosistoplasti, ileum Monti ve mesane boynu diskonneksiyonu yapılan bir hasta TAK ile kuru idi.
- Bir hastada bilateral üreteroneosistostomi ve ileum Monti gerekirse mesane augmentasyonu indikasyonu konuldu. Ancak geçirilmiş iki brid ileus operasyonuna bağlı ileal rezeksiyonu ve konjenital poş kısa kolon (kolon: 5 cm) olduğu için yapılamadı. Vezikostomi ile idrar boşalıyor. Tablolarda vezikostomi olarak gösterildi.
- Üç hastada kısmen gün içinde işeme vardı ve ıslak idi. İşeme ve ıslak olarak yorumlandı.

Kırk dokuz hastada istemli işeme, 11 hastada TAK ve 9 hastada işeme sonrası TAK indikasyonu konuldu. Bir hasta vezikostomili idi. TAK indikasyonu konulan 20 hastadan 14 hasta kendi üretrası yolu ile, 4 hasta ileum (Monti) ve 2 hasta MTR ile mesanesini zamanlı boşaltıyordu. Yetmiş hastanın 68'inin kendi mesanesi vardı ve iki hastada ileosistoplasti yapılmıştı. Dokuz hastada overaktif detrusor nedeni ile antikolinergik tedavi verildi. Takipte beş hasta geç dönemde TAK yapmayı bıraktı ve ıslak oldu.

Anorektal malformasyon tiplerine göre tedavi ve üriner kontinans değerlendirmesi Tablo 4.18 ve Tablo 4.19'da, tedavi sonucunda son durum Tablo 4.20'de gösterilmiştir. Güncel durumda, 70 hastadan 56 tanesi (%80) kuru ve 14 hasta ıslak (%20) idi. Üriner inkontinans oranı %20 idi.

ARM tipleri	Toplam	İşeme		TAK		İşeme + TAK		Islak
		Kuru	Islak	Kuru	Islak	Kuru	Islak	
Perineal fistül	6	4	-	-	-	-	-	2
Vestibüler fistül	18	15	2	1	-	-	-	-
Vezikal fistül	16	9	-	3	-	1	2	1
Prostatik fistül	13	8	-	1	-	3	-	1
Bulber fistül	7	4	-	-	-	2	-	1
Kloaka	6	1	3	1	-	-	-	1*
Fistülsüz	4	3	-	-	-	-	1	-
Toplam	70	44	5	6	-	6	3	6

Tablo 4.18 Anorektal malformasyon tipine göre hastaların idrar boşaltma özellikleri ve üriner kontinans değerlendirilmesi.

(*) Bir hasta vezikostomili.

ARM tipleri	Toplam	Kuru			Islak**
		İşeme	TAK	İşeme+TAK	
Perineal fistül	6	4	-	-	2 (%33)
Vestibüler fistül	18	15	1	-	2 (%11)
Vezikal fistül	16	9	3	1	3 (%18)
Prostatik fistül	13	8	1	3	1 (%7)
Bulber fistül	7	4	-	2	1 (%14)
Kloaka	6	1	1	-	4*(%66)
Fistülsüz	4	3	-	-	1 (%25)
Toplam	70	44	6	6	14 (%20)

Tablo 4.19 Anorektal malformasyon tipine göre üriner inkontinans değerlendirilmesi.

(*) Bir hasta vezikostomili.

(**)Yüzde oran her anorektal malformasyon tipi için belirlenen ıslak hasta oranıdır.

Üriner kontinans	Toplam	Kuru	Islak
İstemli	49	44	5*
TAK	6	6	-
İstemli+TAK	9	6	3
TAK yapmıyor	5	-	5
Vezikostomi	1	-	1
Toplam	70	56 (%80)	14 (%20)

Tablo 4.20 Anorektal malformasyonlu hastalarda tedavi sonrası üriner kontinans değerlendirilmesi.
(* Üç hasta kloaka anomalisi.

Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan hastalarda istemli işeme oranı sırası ile %61 ve %73 idi. Yeniden ARM onarım yapılmayan 52 hastadan 11 tanesinde (%21) üriner inkontinans vardı. Yeniden ARM onarımı yapılan 18 hastadan 3 tanesinde üriner inkontinans vardı (%17) (Tablo 4.21).

Yeniden ARM onarımı	İşeme		TAK		İşeme + TAK		Islak**
	Kuru	Islak	Kuru	Islak	Kuru	Islak	
Yapılan (n: 18)	11	-	2	-	2	1	2
Yapılmayan (n: 52)	33	5	4	-	4	2	4*
Toplam	44	5	6	-	6	3	6

Tablo 4.21 Yeniden ARM onarımı yapılan ve yapılmayan hastalarda üriner kontinans değerlendirilmesi.
(* Bir hastada vezikostomi.
(**) Beş hasta TAK yapmıyor.

Sakrum özelliklerine göre hastalardaki üriner kontinans değerlendirilmesi Tablo 4.22 ve Tablo 4.23'te gösterilmiştir. Sakrumu tam olan hastalarda (n: 29) işeme ile kuru kalma oranı %76 (n: 22) ve üriner inkontinans oranı %17 (n: 5) idi. Sakrumun 4. ve/veya 5. segmenti eksik olan 33 hastada bu oran %60 (n: 20) idi ve üriner inkontinans oranı %18 idi. Sakrumu dismorfik veya üç veya daha fazla segmenti eksik olan 8 hastanın ikisi işeme ile kuru idi (%25) ve üriner inkontinans oranı %38 idi.

Grup	Toplam	İşeme		TAK		İşeme + TAK		Islak
		Kuru	Islak	Kuru	Islak	Kuru	Islak	
Sakrum tam	29	22	4*	1	-	1	-	1**
Sakrum 4-5 yok	33	20	1***	3	-	4	1	4
Sakrum 3-4-5 yok veya dismorfik	8	2	-	2	-	1	2	1
Toplam	70	44	5	6	-	6	3	6

Tablo 4.22 Sakrum anomalilerine göre üriner kontinans değerlendirilmesi-I.
(* İki hasta kloaka anomalisi. (**) Bir hasta vezikostomili. (***) Bir hasta kloaka anomalisi

Grup	Toplam	Kuru			Islak
		İşeme	TAK	İşeme+TAK	
Sakrum tam	29	22	1	1	5*
Sakrum 4-5 yok	33	20	3	4	6**
Sakrum 3-4-5 yok veya dismorfik	8	2	2	1	3
Toplam	70	44	6	6	14

Tablo 4.23 Sakrum anomalilerine göre üriner inkontinans değerlendirilmesi-II.

(*) Bir hasta vezikostomili, ve iki hasta kloaka anomalisi.

(**) Bir hasta kloaka anomalisi.

Spinal anomali nedeniyle ameliyat olan 9 hastada (tethered kord, spinal disrafizm) 3 hasta işiyor ve kuru, 2 hasta TAK yapıyor ve kuru, 1 hasta işeme sonrası TAK yapıyor ve kuru olarak bulundu. İşeme sonrası TAK yapan 2 hasta ve TAK uygulamayan 1 hasta ıslaktı.

Sakrum ve spinal anomali birlikteliğine göre üriner kontinans değerlendirmesi Tablo 4.24'te verilmiştir. Spinal anomali varlığında işeme ve kuru kalma oranı sakral gelişimi tam olan grupta %85, sakral 4. veya 5. vertebranın olmadığı hastalarda %52, sakrumu dismorfik olan veya 3-4-5. vertebraların gelişmediği hastalarda ise %0 olarak bulundu. Sakrum ve spinal anomalinin birlikte üriner kontinans ile ilişkisini değerlendirmede rakamsal ve klinik uyumluluk açısından başka bir sonuç bulunamadı.

Sakrum gelişimi	Spinal anomali	n	Kuru			Islak
			İşeme	TAK	İşeme+TAK	
Sakrum tam (n: 29)	Var	7	6	-	-	1
	Yok	22	16	1	1	4*
Sakrum 4-5 yok (n: 33)	Var	17	9	3	1	4**
	Yok	16	11	-	3	2
Sakrum 3-4-5 yok, veya dismorfik (n: 8)	Var	4	-	2	-	2
	Yok	4	2	-	1	1
Toplam		70	44	6	6	14

Tablo 4.24 Sakrum ve spinal anomalilerin birlikteliğine göre üriner kontinans değerlendirilmesi.

(*) Bir hasta vezikostomili, iki hasta kloaka anomalisi.

(**) Bir hasta kloaka anomalisi.

Tüm hastaların anal ve üriner kontinans durumlarına göre güncel durum Tablo 4.25'te sunulmuştur.

Güncel durum		Fekal	
		Kontinan	İnkontinan
Üriner	Kontinan	47 (%67)	9 (%13)
	İnkontinan	3 (%4)	11 (%16)

Tablo 4.25 Tüm hastaların güncel anal ve üriner kontinans değerlendirilmesi.



5. TARTIŞMA

Anorektal malformasyon onarımı sonrası 5 yaşın üstünde başvuran hastalarda fekal inkontinans sıklığı %93 ve üriner inkontinans sıklığı %34 idi. Başvuru sonrası değerlendirmeler sonucunda hastaların %44'ünde cerrahi girişim indikasyonu konuldu. En sık cerrahi girişim indikasyonu ürogenital sisteme (%20) aitti. Diğerleri yeniden ARM onarımı, mukozal prolapsus, tethered kord serbestleştirilmesi idi.

Geç dönemde başvuran hastaların ürogenital sisteminde yapılan cerrahi işlemler değerlendirildiğinde, hastaların %14'ünde üriner inkontinans tedavisi ve %9'unda inmemiş testis için cerrahi girişim indikasyonu konuldu. Üriner inkontinans tedavisine yönelik yapılan cerrahi işlemler temiz aralıklı kateterizasyon için Mitrofanoff kanalı oluşturulması (n: 6), üretra darlıklarında üretroplasti (n: 2), spinal disarafizmde ileosistoplasti ve mesaneye Botoks injeksiyonu, kloaka anomalisinde ileosistoplasti ve mesane boynu diskonneksiyonu ile mesane boynundan polip çıkarılması idi. Ayrıca kloaka anomalisi olan iki hastada mesane boynuna injeksiyon yapılmıştı ve başarılı olunmamıştı. Üretroplasti yapılan hastaların ortak özellikleri ARM onarımı sırasında üretra yaralanması için onarım yapılması, geç dönemde darlık gelişmesi ve takipte TAK indikasyonu olması idi. Bu iki hastaya bukkal mukoza ve preputium ile üretroplasti yapıldı. Üretranın açık kalması sağlandı. Dört hastaya ileum (Monti) ve 2 hastaya MTR yapıldı. İndikasyon 3 hastada rahat TAK yapılabilmesi için (proksimal hipospadias onarımı ve üretroplasti sonrası), iki hastada ileosistoplasti ve bir hastada TAK'a bağlı tekrarlayan orşioepididimit atakları idi. Kloaka anomali onarımı sonrası dar üretrası ve vezikostomisi olan bir hastada kısa kolon, intestinal yapışıklık, intestinal rezeksiyon nedeni ile ileum (Monti) şimdilik yapılamadı. **Diğer cerrahi işlemler,** nefrolitiazis, ureteroneosistostomi sonrası darlık ve VUR idi (n: 4) (%6). Üriner sisteminde yapılan cerrahi girişimlerin tümü değerlendirildiğinde, ARM onarımı sırasında erken dönemde 16 ve geç dönemde 14 hastada cerrahi girişimde bulunulmuştu. Erken dönemde en önemli sorun VUR, geç dönemde ise üriner inkontinanstı. Erken dönemde en sık yapılan cerrahi işlem yüksek dereceli VUR için ureteroneosistostomi idi. Yüksek dereceli VUR için yapılan subüreterik injeksiyonlarda başarılı olunamamıştı.

Mitrofanoff kanalı oluşturulması hayat boyu TAK yapacak ARM hastalarında önemlidir [130]. Anorektal malformasyonlu bir hastaya ACE ve TAK için cerrahi

girişimde bulunulacak ise ve ameliyat bulguları uygun ise appendiksin ACE için kullanılması ve ileum (Monti) yapılması yaklaşımı uygundur. Ancak, hasta özelliklerine göre bu seçim cerrahın kararıdır ve değişebilir. Kliniğimizde yapılan bir değerlendirmede Mitrofanoff kanalı komplikasyon oranı %20 idi [131]. En sık görülen komplikasyonlar darlık, kaçak ve kateterizasyon sorunu idi. Bu çalışmada altı hastadan birinde (%17) ileum (Monti) kanalından olan kaçak için yeniden cerrahi girişim gerekti.

Geç dönem başvurularda genital sistemde en sık cerrahi girişim nedeni inmemiş testis (%9) idi. Ameliyat yaş aralığı 6-9 yaş idi. ARM hastalarında inmemiş testis sıklığı %19 olarak bildirilmektedir [59]. Anomalinin yüksek tip olmasına bağlı olarak sıklık artmaktadır. İnmemiş testisin bulunduğu yer ve testis biyopsisinin özellikleri sağlıklı bireyler ile aynıdır [59]. İnmemiş testis ameliyatı ilk yıl içinde yapılması gereken bir ameliyattır ve bu çalışma sonuçlarında inmemiş testis ameliyatlarının ARM onarımı sonrası geç dönemde yapıldığı saptandı. Üç hastada (%4) tekrarlayan orşioepididimit ataklarına bağlı akut skrotum gelişti. ARM tipleri vezikal fistül, bulber fistül ve fistülsüz tipti. Hepsi TAK uyguluyordu, bir hastada onarıma bağlı üretra yaralanması olmuştu. Orşioepididimit sıklıkla yüksek tip malformasyonlarda görülür. Ejekulatuar kanal reflüsü, vazovezikal ektopi, nörovezikal disfonksiyon ve üretra darlığı nedeni ile olabilir. Tekrarlama eğilimindedir [132].

Kloaka anomalisine eşlik eden Müller anomali sıklığı %53-67 ve vestibüler fistül için %17 olarak bildirilmektedir [66,133–135]. Çalışmamızda bu oran %10 idi. Kliniğimizde vajinal atrezi nedeni ile ileovajinoplasti vestibüler fistüllü ARM onarımı sırasında yapılmıştı ve bu hastada proksimal vajen ile uterus normal idi. Hasta pubertede yakın izleme alındı. Müller anomalileri yenidoğan döneminde hidrokolpos, pubertede tıkanıklık ile hematokolpos, hidrosalpenks ve primer amonereye neden olabilir [61,62]. Bu nedenle yenidoğan döneminde kloaka onarımı sırasında gelişmeyen veya tıkalı olan Müller yapılarının çıkarılması önerilmektedir [65,97,134,136]. Bu hasta grubunda kloaka onarımı sırasında tek bir hastaya unilateral histerektomi yapılmıştır. Kloaka anomalili bir hastada hidrosalpenks medikal tedavi edildi. Kloaka anomalili altı hastadan ikisi puberte öncesi dönemde idi ve dört tanesi düzenli ve sorunsuz adet görüyordu. İki kloaka anomalisi evliydi ve birinde normal yol ile sağ tarafındaki uterusu iki kere gebelik gerçekleştirmişti. Bu hastada üriner sistemde ileosistoplasti, mesane boynu diskonneksiyonu ve ileum (Monti) yapılmıştı. Her iki gebelik seyrinde

sağ tarafta hidroüreteronefroza artış oldu. Son trimesterde TAK kateteri ileum (Monti) içinde devamlı tutularak hidronefrozun gerilemesi sağlandı. İki kere başarılı sectio yapıldı. ARM olan gebe hastalarda doğum şekline ait yazılı yaygın yeterli veri bulunmamaktadır [63,137]. Kloaka anomalisi olan hastalarda, Müller anomalisi olan ARM tiplerinde ve yeniden vajina oluşturulan hastalarda sectio önerilmektedir [62]. ARM onarımı sonrası vajinal girişimlere bağlı darlığın hastada cinsel hayatı olumsuz etkilediği gösterilmiştir [17,126]. Çalışmamızda, 27 bayan hastadan beşi evliydi ve cinsel hayatı vardı. ARM tipi kloaka ve vestibüler fistül idi. Kırk üç erkekten iki evli hasta vardı ve ikisi de çocuk sahibi idi.

Geç dönem başvuran hastalarda anorektal malformasyon onarımı dış merkezlerde yapılan ve BEP için gelen yedi hastada yeniden onarım için PSARP ameliyatı (%10) ve iki hastada mukozal prolapsus nedeni ile anoplasti (%3) ameliyatları yapıldı. Yeniden ARM onarımı nedenleri; anüsün önde olması, darlık, ilk onarım yapılırken Currarino Triadı tanısı konulmadan onarım ve rektoprostatik fistül bağlanmadan PSARP ameliyatı yapılması idi. Fekal kontinansın sağlanmasına yönelik cerrahi girişim indikasyonu konulmadı. Darlık ve anüsün önde yerleşimi olan hastalarda yeniden ARM onarımı öncesi BEP uygulanarak hastaların uyum gösterdiği kanıtlandı. Temiz kalma sağlandıktan sonra yeniden PSARP yapıldı. Diğer hastalarda (%90) hastada anüsün konumu iyiydi ve bu hastaların anestezi altında stimülasyon ile kasılma bulguları %28'inde iyi, %41 yeterli ve %37'sinde kötü bulundu. Kötü kasılma olan hastalarda fekal kontinansın sağlanmasına yönelik yeniden onarım indikasyonu yoktu [16,70,90,138]. Çünkü bu hasta grubunda, yüksek tip ARM, birden fazla ARM onarımı, üretra hasarı, spinal disrafizm, kısa rektosigmoid kolon vardı. Fekal kontinansın sağlanmasına yönelik olarak tanımlanan yeniden PSARP indikasyonu alçak tip malformasyon, sakrum gelişiminin iyi olması, sfinkterin iyi olması ve rektumun yerleşiminin yanlış olmasıdır [13–16]. Currarino Triadı için onarım yaptığımız hasta 21 yaşında idi ve geç onarıma bağlı psikolojik sorunlar ile karşılaştı. Fekal kontinansın sağlanması amacı ile bir hastaya Gracilis flap uygulandı ve yarar sağlanmadı. Gracilis kası flebi tekniği ile kontinans %35-85 arasında bildirilmektedir [109]. Levatoroplasti daha çok travma sonrası başvuran vakalarda tercih edilmektedir ve çocuk hastalarda yaygın kullanılmamaktadır [138]. Ayrıca palmaris longus kasının serbest transplantasyonu, serbest düz kas transplantasyonu ve yapay sfinkter uygulaması da

fekal inkontinans tedavisinde uygulanmıştır. Yapay sfinkterler ile başarı oranı %20-60 aralığındadır, komplikasyon oranı %50-60 olup yüksektir [139]. Bu yaklaşımların hiçbiri istemli barsak hareketi için gerekli olan duyarlılık ve rektosigmoid motilitede düzelme sağlamamaktadır. Kalıcı kolostomiler tüm tedavi yöntemlerinin başarılı olmadığı hastalara uygulanabilir [15,16]. Kalıcı kolostomi açılan hastamız yoktur. Geç dönem başvurularda anoplasti ve yeniden onarım sonrasında en sık yapılan ameliyat antegrad kolonik lavman (ACE, antegrade continence enema) yapılabilmesi için kateterize edilebilir kanal oluşturulması (n: 4, %6) idi. Üç hastada appendikoçekostomi (ACE (Malone)) ve bir hastada ACE (İleum) yapıldı. ACE, ARM'da fekal kontinansı sağlayan bir ameliyat değildir [15,16]. Ancak, 24 saat biriken feçesinin lavmana göre daha kolay boşaltılabilmesini sağlayan bir ameliyattır [140–145]. Bununla beraber, ACE sonrası hastalarda fekal inkontinansın azaldığı gözlenmiştir [146,147]. ACE uygulamasından memnuniyet oranı %65-%100 arasındadır [141,144,146,147]. Bildirilen ACE'ye bağlı komplikasyon oranı %25.6 olup, darlık, prolapsus, sızdırma ve intestinal obstrüksiyon görülebilir [148]. Çalışmamızda ACE kullanan dört hastadan birinde fekal inkontinans oranı (%25) vardı ve bir hastada kaçak için başarılı revizyon yapıldı (%25).

Anorektal malformasyon onarımı için yapılan tüm ameliyatlara ayrıntılı olarak incelendi. Yeniden ARM onarımı oranı %25 (n: 18) ve mukoza prolapsusu, darlık veya kısmi ayrışma nedeni basit tipte anoplasti yapılan hasta oranı da %37 idi. On sekiz olgudan iki tanesi bizim takibimizde olan hastalardı; on altı hasta başka merkezlerin hastası idi. En sık yeniden onarım nedeni alçak tipte kolostomi yapılmadan başarısız ilk onarımdı ve kolostomi açılarak PSARP ameliyatı yapılması gerekmişti. Diğer hastalardaki nedenler anüsün önde olması, başarısız onarım, darlık, ilk onarım yapılırken malformasyonun onarılmaması idi. Yeniden ARM onarımı için bir hastada abdominoperineal yaklaşım ile pull through dışında diğerlerinde PSARP yapılmıştı. İlk ARM onarımında olduğu gibi yeniden ARM onarımı için de en etkin ameliyat PSARP idi.

Birden fazla pull through yapılması ve özellikle rektum ve sigmoid kolonda rezeksiyon yapılması feçesinin birikebileceği kolonun son kısmının uzunluğunu kısaltmaktadır ve fekal inkontinans olasılığını arttırmaktadır [14–16].

ARM onarımı sırasında görülebilecek üriner komplikasyonlar çok çeşitlidir; mesane perforasyonu, üreter veya vas deferenste kesi, prostat, seminal vezikül yaralanması, üreterde açılma, üriner sisteme olan fistülün hiç bağlanmaması, tekrar etmesi, sonradan gelişmesi, posterior üretrada divertikül gelişimi, üretrada darlık gelişebilir [149]. Üretra yaralanmaları alçak tip ARM onarımı sırasında da gelişebilmektedir [150]. Bu çalışmada dört hastada ilk ARM onarımı sırasında (%6) üreter ve üretra yaralanması için tamir yapılmıştı. Bu hastaların ARM tipi vezikal (n: 3) ve bulber fistül idi. İki hastada darlık için daha sonra geç dönemde üretroplasti yapıldı. Ayrıca, yeniden ARM onarımı ile ilk onarımda tamir edilmeyen rektoprostatik üretral fistülün tamiri sırasında bir hastada mesane boynuna yönelik bir cerrahi girişim yapıldığını ve sistoskopide veru montanumun mesane içinde ayrı bir yerde yer aldığını, doğal bir mesane boynunun olmadığını saptadık. Üretra ve üreter yaralanmaları ARM hastalarında yeni bir sorun nedenidir [90,95].

Anorektal malformasyonu olan bir çocuğun onarımında malformasyon tipinin belirlenmesi, özellikle distal kolostogram ile varsa vezikal ve üretral fistülün görüntülenmesi yapılmalıdır [95,134,149]. Vezikal fistüllü ARM onarımında laparotomi veya laparoskopi desteği kullanılmalıdır [11]. Kloaka anomalisi onarımında ortak kanalın 3 cm'den uzun olduğu hastalarda, PSARVUP ile onarımın yapılamadığı veya vajinostomi, vezikostomi nedeni ile yeterli serbestleştirme yapılamayan, vajinal rekonstrüksiyon için özellikli onarım gereken durumlarda laparotomi yapılmalıdır [65,97,134]. Posterior sagittal yaklaşım ile tüm ARM tiplerinin ameliyat edilebileceği, erkeklerde %10'luk bir dilimin (vezikal fistül) ve kızlarda kloakaların %40'ında abdominal yaklaşımın gerekli olduğu bildirilmiştir [47,65,70,90,97,134,148]. Bu çalışmada prostatik fistüllü ARM nedeniyle iki hastada laparoskopi eşliğinde pull through uygulanmıştır. Seçilmiş hastalarda özellikle vezikal ve prostatik fistülde deneyimli ellerde ARM onarımında güvenle laparoskopi kullanılabilir [11].

Barsak eğitim programı sırasında iki tane vestibüler fistüllü hastada tedaviye dirençli kabızlık nedeni ile Hirschsprung hastalığı ayırıcı tanısı için rektal biyopsi yapıldı. Normal bulgular saptandı. Bildirilen Hirschsprung hastalığı ve ARM birlikteliği oranı % 0.2'dir [85,86]. Barsak eğitim programında kabızlık tedavisinde zorluk ile karşılaşılnca hemen rektal biyopsi kararı verilmemelidir.

Barsak eğitim programı sonucunda hastaların (n: 17) %24'ünde istemli barsak hareketi vardı ve dokuz hasta laksatif alıyordu. Lavman ile boşalım sağlanan hasta oranı %76 idi. ACE olan hasta sayısı dört idi. Hastaların %10'una feçes birikimi sağlanabilecek genişlikte ve uzunlukta kolon olmadığı için kabız yapıcı diyet verildi. İstemli barsak hareketi olan hastaların hepsine kabızlığı önleyici diyet tedavisi verildi ve bu hastaların %53'ü laksatif alıyordu. Takipte temiz olmasına karşın lavman tedavisini kesen ve fekal inkontinans gelişen hasta oranı %14'tü. Güncel durumda, temiz hasta oranı %47, soiling %25 ve fekal inkontinans %28 idi.

İstemli barsak hareketi olan hastalarda ve lavman ile boşalan hastalarda soiling oranı sırası ile %9 ve %16 idi. Barsak eğitim programı sonrası olan soiling nedeni gün sonunda feçesin tam boşaltılamaması ve ertesi gün veya günlerde değişen oranlarda soiling olması idi. Soiling bu hastalarda değişken ve sosyal sorun yaratmıyordu. Bez kullanımı gerekmiyordu ve aileler belki eski durumları ile karşılaştırıp memnuniyetsizlik tanımlamıyorlardı. Bu nedenler ile bizim yaklaşımımızda soiling BEP için kısmi başarı olarak yorumlandı. Barsak eğitim programı sırasında soiling gelişiminde etkili olan faktörler, beslenme şekli ve içeriğinde olan değişiklik, lavman yapılıyor ise uygulayan kişi veya yerinde, zamanında değişiklik idi. Soiling gelişimi ve devamı uygulanan tedavide değişiklik yapılmasını gerektirir ve çözümlenebilir bir sıklıktır [13–16].

Anorektal malformasyonlarda fekal kontinans için kullanılan skorlama sistemleri değerlendirildiğinde üstünde durulan kavramlar İBH, soiling, kabızlık, sosyal sorunlardır [13–16,37,69,112–114]. Fekal kontinans değerlendirmesi için defekagogram, BT, MR, US ve manometri yapılabilir. Ancak bu incelemelerin fekal inkontinans tedavisine yönelik çıkarım belirlenememiştir [37]. Barsak eğitim programının en önemli takip ölçütü fekal inkontinanstır. BEP ilk uygulama sonrasında fekal inkontinans oranımız %14 idi ancak daha sonra lavman tedavisini bırakan hastalar olunca bu oran geç dönemde %28 oldu. BEP başarı oranı aralığı %88-93 olarak bildirilmektedir [13–16]. Barsak eğitim programı hastaya özel düzenlenen ve takipte soiling ile fekal inkontinans geliştiğinde tedavide anlık değişim ile başarı sağlanan bir uygulamadır. Anlık değişim sağlanması deneyimli merkezlerde hemşire ve sosyal hizmetler uzmanlarının hastalar ile günün her saati elektronik posta ve telefon görüşmeleri ile sağlanmaktadır. Bu uygulamada hekim değerlendirmesi BEP konusunda

deneyimli hemşirenin de önerileri ile hızlıca yapılmaktadır. Bu hızlı iletişim hasta ve yakınlarının lavman ve TAK konusunda eğitimleri ile her yakınmada hastaneye gelmeden sorunun çözümünü sağlamaktadır [13–16]. Biz kendi çalışma koşullarımızda bu ortamı sağlayamadık ve fekal inkontinans oranımızın yüksekliğini ön planda bu farklılığa bağladık. İkincil nedenleri de yeniden ARM onarımı oranı yüksekliği (%26) ve başka merkezlerde BEP uygulanıp yanıt alınamayan hasta oranının yüksekliği olarak düşünmekteyiz.

Yeniden ARM onarımı için bildirilen başarı oranları da değişkendir: %52-81 [111,151]. Bu çalışmada, fekal inkontinans oranı yeniden ARM onarımı gereken hastalarda %39, gerekmeyenlerde %25 idi.

Geç dönem başvurularında üriner inkontinans oranı %34 idi. Yapılan değerlendirmeler ve tedavi sonucunda işeme yapan hasta oranı %70 idi. Dokuz hasta antikolinergik tedavi alıyordu. İşeme sonrası mesanedeki rezidüel idrar için TAK yapan hasta oranı %13 ve TAK tedavisi verilen hasta oranı %16 idi. Kloaka anomalili bir hasta hala vezikostomili (%1) idi. Üriner inkontinans oranı erken dönemde %13 idi. Ancak hastaların %7'si TAK ile kuru iken tedaviyi uygulamayı bırakmıştı ve güncel üriner inkontinans oranı %20 oldu.

PSARP ile ARM onarılan hastalarda üriner inkontinans oranı %8-10 oranında bildirilmektedir [57,152]. PSARP dışı eski onarım yöntemlerinde bu oran %22-33 aralığında idi. Kliniğimizde PSARP öncesi ve sonrası ürodinami incelemelerini karşılaştıran bir çalışmada, ürodinami bulgularında anlamlı bir değişiklik gözlenmemiştir [153]. Bu bulgular PSARP ameliyatı sonrası mesanede ürodinamik olarak saptanabilen bir fonksiyon bozukluğu gelişmediğini gösteriyordu.

Anorektal malformasyon ve sakral anomali birlikteliğine bağlı nörovezikal disfonksiyon ile ilgili kliniğimizde yapılan bir diğer çalışmada ürodinami inceleme sonuçlarına göre 33 hastada nörovezikal disfonksiyon oranı %45.4 idi [123]. Yüksek tip ARM hastalarında nörovezikal disfonksiyon oranı %70, alçak tiplerde %34.7, sakral anomalili hastalarda %64.2 ve sakral anomalisi olmayan hastalarda %31.5 idi. Yüksek tip ARM ve sakral anomali nörovezikal disfonksiyon için risk faktörleri olarak değerlendirilmişti.

Anorektal malformasyonlarda üriner inkontinans nedeni malformasyon özelliklerine, onarım yöntemine, onarım sırasında üriner sistemde gelişen yaralanmalara, sakrum ve spinal anomalilerine bağlıdır. ARM tipi ağırlaştıkça, üriner inkontinans olasılığı artmaktadır. ARM tiplerine göre bildirilen üriner inkontinans değerleri perineal fistül için %0, fistülsüz ve bulber fistül için %2.7, prostatik fistül için %8.2, vezikal fistül için %18, kloaka anomalisi için %28-77 aralığındadır [91]. ARM tipine göre üriner inkontinans değerlendirmesi yapılırken, başta kloaka anomalisi ayrı olarak değerlendirilmelidir. Çünkü, kloaka anomalisi PSARP ve çoğunlukla laparotomi ile onarılan, mesane boynu, üretra, anorektal, vajen cerrahi onarımı yapılan bir malformasyondur [65,97,134]. Kloaka anomalisinde 339 hastada %54 işeme ve %46 TAK yapıldığı bildirilmiştir [134]. Bizim çalışmamızda kloaka anomalisi olan altı hastadan bir tanesi istemli işiyor ve kuru idi. Diğer hastada üriner kontinans ileosistoplasti, mesane boynu diskonneksiyonu ve appendikovezikostomi ile sağlanmıştı. Bir hasta vezikostomili idi. Üç hasta işiyor ama ıslak idi. Bu çalışmada kloaka anomalisinde üriner inkontinans oranı %67 idi. Bu hasta grubunda mesane boynuna yapılan injeksiyonların yararlı olmadığını saptadık. Kloaka anomalisinde üriner kontinansın sağlanmasında onarım sırasında aile ve hasta tarafından kateterize edilebilir üretra oluşturulmalıdır. Çünkü kloaka anomalili hastaların yaklaşık yarısında üriner kontinans TAK ile sağlanabilmektedir [134]. Kloaka anomalisinde üriner inkontinans için etkili diğer nedenler sakrum, spina anomalileri, cerrahi ve sonrası seyir yanında mesane boynunun özellikleridir. İdrar kaçırma basıncı düşüklüğü mesane kapasitesi azlığına neden olur [134].

Sakrumun yapısal gelişim kusurları ön ve yan grafilerde ölçülen sakral oran ile değerlendirilir. Bu ölçüm yandan yapılmalıdır, çünkü sakrumun son kısmının açılı duruşu önden ölçümlerde hata nedenidir. Sakral vertebra eksiklikleri ve yapısal kusurlar sakral oran düşüklüğü nedenidir. Sakral oranı 0.4 altında olan hastalarda prognoz kötü ve 1 üstünde olanlarda prognoz iyidir [148]. Çalışmamızda başvuran hastaların yaklaşık yarısında ARM onarımı öncesinde çekilen yan grafide güvenilir sakral oran hesaplaması yapılamıyordu. ARM onarımı sonrası ise önemli sayıdaki hastada koksiks çıkarıldığı için sakral oran ölçümü değerlendirmede farklı sonuç verecek idi. Bu nedenler ile sakral vertebraların sayısını saydık ve koksiks yokluğunu belirtmekle beraber değerlendirmeye almadık.

Barsak eğitim programı sonrası hastaların fekal ve üriner kontinansı sakrum ile spinal anomaliler ile ilişkisi açısından incelendi. Sakrum gelişimi tam olan hastaların %34'ünde İBH vardı ve bu oran sakrumda 4-5. vertebra eksikliği olan hastalarda %21 idi. Sakral 3-4-5. vertebra eksikliği olan veya dismorfik sakrumu olan hastalarda İBH olan hasta yoktu. Sakrumu tam olan hastalarda işeme ile kuru kalma oranı %76, sakrumun 4-5. segmenti eksik olan hastalarda %60, sakrumu dismorfik veya üç veya daha fazla segmenti eksik olan hastalarda %25 idi. Sakrumda vertebra sayısında azalma ile İBH ve işeme ile kuru kalma oranı azaltılmakta idi. En kötü sakral gelişim bozukluğu üç veya daha fazla vertebra eksikliği ve dismorfik sakrumdu [37].

Bu çalışmada Nöroşirurji tarafından ameliyat indikasyonu olan hasta oranı %14 idi. En sık neden tethered kord ve spinal disrafizm idi. Tethered kord ile birlikte en sık görülen diğer anomaliler lipom, siringohidromyeli, lipomyelose idi. Çalışmamızda tethered kord ile fekal inkontinans arasında klinik açıdan anlamlı bir sonuç çıkarılmadı. Spinal anomali nedeni ile ameliyat edilen hastaların son durumda üriner inkontinans oranı yüksekti (%33).

Spinal anomalilerin barsak fonksiyonları üzerindeki etkisini incelemek üzere tethered kord olan ve olmayan ARM hastaların incelendiği bir çalışmada tethered kord insidansının ARM tipine göre %11-43 arasında değiştiği saptanmıştı. Tethered kord olan hastalarda sakral oran da daha düşük bulunmuştu. Fonksiyonel sonuçlar açısından bakıldığında, İBH tethered kord varlığında %46 iken, yokluğunda %70; fekal soiling tethered kord varlığında %91'e karşılık tethered yokluğunda %63 ve konstipasyon tethered kord varlığında %21'e karşılık yokluğunda %43 oranında saptanmıştı [72]. Kontinansı etkileyen tek etken tethered kord değildir. ARM tipi, ilk cerrahi onarım, sakral gelişim oranı kontinansa etki eden diğer faktörlerdir. Barsak fonksiyonlarının anorektal manometri ile incelemesinde tethered kord olan ve olmayan hastalarda fonksiyonel fark gözlenmediğinden, kötü sonuçlar yüksek ARM tipi ile ilişkilendirilmiştir [72,76,154].

Spinal disrafizm ve tethered kord bulunan hastalarda, birçok yazar sensorimotor, ortopedik, barsak ve ürolojik fonksiyonların kötü etkilenmemesi için erken cerrahi girişimi önermektedir. Tethered kord cerrahisi sonrası ağrı ve ortopedik şikayetlerin %80-100 oranında gerilediği saptanırken; barsak fonksiyonları bozulmuş olan, ürodinamik bulgularda değişiklik gelişen özellikle geç dönem başvuru yapan hastalar ve

erişkin hastalarda çok az düzelme olduğu bildirilmiştir [73,74,79,81,83,120]. Bu nedenle ARM hastalarındaki kontinansı sadece ARM tipinin etkilediği ve barsak fonksiyonlarındaki farklılığın istatistiksel olarak anlamlı olmadığı savunulmaktadır [72].

Hastalarının başvuru yakınmaları ve son durumları birlikte değerlendirildi. Başvuruda fekal inkontinansı olan hasta oranı 93%, BEP sonrası erken dönemde %14 ve takipte %28 idi. Sosyal açıdan sorun yaratmayan soiling oranı %25 idi. Başvuruda üriner inkontinans oranı %34 idi. Tedavi sonrası bu oran erken dönemde %13 ve geç dönemde %20 idi. Geç dönemde fekal ve üriner inkontinans nedeni hastaların tedaviyi uygulamaması idi. Hastaların takipte tedavisini uygulamadığı yöntemler lavman ve TAK idi. Hastaların güncel durumunda, fekal ve üriner kontinan hasta oranı %67, fekal ve üriner inkontinans %16, fekal inkontinans %13 ve üriner inkontinans %4 idi.

6. SONUÇ

Anorektal malformasyon hastalarında 5 yaşın üstünde en sık başvuru nedeni fekal ve üriner inkontinanstır. Fekal kontinans 3-5 yaş aralığında barsak eğitim programı ile sağlanmalıdır.

Anorektal malformasyonun tipi, cerrahi onarım ve sonrası seyir, sakrum ve spinal anomaliler fekal ve üriner kontinans üstünde etkili değişkenlerdir. Onarım öncesi distal kolostogram ile ARM tipi belirlenmelidir. Kolostomi yapılmadan başarısız onarımı, anüsün yerinde olmaması, darlık, rektoüriner fistül veya Currarino Triadının tanısı olmadan onarım, başarısız pull through en sık yeniden ARM onarım nedenleri idi. İlk onarım ve yeniden onarım için en etkin cerrahi yaklaşım posterior sagittal anorektoplastidir. Vezikal fistül ve ortak kanal uzunluğu nedeniyle kloaka anomalilerinde abdominal yaklaşımın laparotomi veya laparoskopi ile sağlanması gerekebilir. Laparoskopik pull through iyi seçilmiş olgularda güvenle yapılabilir. Üretra yaralanması tamiri sonrası darlık için üretroplasti ve takipte üriner inkontinans tedavisi için TAK gerekebilir.

Geç dönemde üriner sistemde en çok yapılan ameliyatlara kateterize edilebilir Mitrofanoff kanalı oluşturulması, üretra darlık onarımı, orşiopeksi, ileosistoplasti, nefrolitiazis idi. Barsak eğitim programı ile başarı sağlanan hastalarda hayat boyu lavman uygulamasını kolaylaştırmak amacı ile seçilmiş hastalarda ACE (Malone) yapılabilir ancak komplikasyon oranı yüksektir. Temiz aralıklı kateterizasyona bağlı tekrarlayan orşioepididimit atakları durumunda appendikovezikostomi gerekebilir. Tedaviye dirençli kabızlık olgularında Hirschsprung hastalığının birlikte bulunma olasılığı çok düşüktür ve rektal biyopsi alınması öncelikli olmamalıdır.

Kloaka anomalisinde, yenidoğanda hidrokolpos ve puberte sonrası hematokolpos, hidrosalpenks ve amonere olabilir. Erişkin kloaka anomalili hastalar normal yolla gebe kalabilir. Sectio ile doğum yapılmalıdır. Kloaka onarımı sırasında Müller anomalileri tanısı konularak gerekirse hipoplazik veya atretik olan kanallar çıkarılmalıdır. Erkeklerde en sık görülen genital anomali inmemiş testis ve hipospadiastır. İnmemiş testis ameliyatı hayatın ilk yılı içinde yapılmalıdır. ARM onarımı sırasında en sık cerrahi girişim nedeni yüksek dereceli VUR idi, subüreterik injeksiyon iyileşme sağlamıyordu ve en etkin tedavi yöntemi üreteroneosistostomi idi.

Sakral ve spinal anomaliler nörovezikal disfonksiyon nedenidir. Sakrumda vertebra sayı eksikliği özellikle 3'ten fazla olur ise veya dismorfik sakrum yapısı var ise istemli işeme ile kuru kalma ve istemli barsak hareketi oranı azalır. Spinal anomaliler içinde en sık cerrahi girişim nedeni tethered korddur. Özellikle sakrum ve spinal anomali birlikteliği üriner inkontinans olasılığını arttırır. Asemptomatik hastalarda tethered kord için ameliyat indikasyonu ve tethered kord onarımının fekal inkontinansa etkisi tartışmalıdır. Spinal anomali nedeniyle ameliyat edilen hastalarda, kloaka anomilisi ve ARM onarımı sırasında üreter, üretra yaralanması gelişen hastalarda üriner inkontinans sıklığı yüksektir.

Barsak eğitim programında feçesin 24 saat boyunca soiling olmadan birikimi ve istemli barsak hareketi veya lavman ile tam boşalımı sağlanmaya çalışılır. Soiling değişik oranlarda olabilir. Lavman içeriğinin ve laksatif dozunun ayarlanması gerekir. Fekal ve üriner inkontinans tedavisi için lavman ve temiz aralıklı kateterizasyon tedavisi verilen ve başarı sağlanan hastaların bir kısmı takipte tedaviyi bırakarak inkontinan olmaktadır. Barsak eğitim programında başarının arttırılması için hasta izlem ve iletişiminin daha sık yapılması gereklidir.

ÖZET

ANOREKTAL MALFORMASYONLU HASTALARDA GEÇ DÖNEM BAŞVURU SORUNLARI

Amaç

Beş yaş üstünde ameliyatları tamamlanmış ve bir yakınma ile başvuran anorektal malformasyonlu hastaların tedavisinin sunulmasıdır.

Hastalar ve yöntem

2006-2013 yılları arasında ARM nedeni ameliyatları tamamlanmış ve bir yakınma ile 5 yaş üstünde kliniğimize başvuran hastaların kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Başvuru yakınması ve uygulanan tedavi belirtildi. Barsak eğitim programı sonucu güncel fekal ve üriner kontinans kaydedildi.

Bulgular

Değerlendirmeye alınan hasta sayısı 70 (K: 27, E: 47) idi. Yaş ortalaması 9,3 yaş (aralık: 5-30) idi. Başvuruda, fekal inkontinans (n: 43), fekal ve üriner inkontinans (n: 22), orşioepididimit (n: 3), üriner inkontinans (n: 2), ürolitiazis (n: 2), hidrosalpenks, kloaka anomalisinde gebelik vardı. 31 hastada (%44) ameliyat(lar) yapıldı; yeniden ARM onarımı (n: 7), orşiopeksi (n: 5), ileum (Monti) (n: 4), ACE (Malone) (n: 3), üretroplasti (n: 2), tethered kord (n: 2), anoplasti (n:2), appendikovesikostomi (n: 2), mesane boynu injeksiyonu (n: 2), subüreterik injeksiyon (n: 2), nefrolitotomi (n: 2), ileosistoplasti (n: 2), ACE (ileum), mesane Botoks injeksiyonu, mesane boynundan polip çıkarılması. Hidrosalpenks ve orşioepididimit atakları medikal tedavi edildi. Kloaka anomalisinde iki kere sectio yapıldı. On yedi hastada istemli barsak hareketi (İBH) (24%) ve 53 hastaya (%76) lavman ile boşalım sağlandı. Vezikostomili bir kloaka anomalisinde kısa barsak nedeni ile cerrahi girişim ertelendi. Kırk dokuz hasta işeme, 9 hasta işeme ve temiz aralıklı kateterizasyon (TAK), 11 hasta TAK yaptı. Geç dönemde TAK (n: 5) ve lavman (n: 10) yapmayan hastalarda inkontinans gelişti. 33 hasta (%47) temiz, 17 hastada (%25) soiling ve 20 hastada (%28) fekal inkontinans vardı. Soiling kısmi başarı olarak değerlendirildi. Elli altı hasta (%80) kuru idi ve 14 hastada (%20) üriner inkontinans vardı. İBH ile temiz olan ve işeme ile kuru kalan hasta oranları açısından en kötü hastalar sakral 3 vertebranın eksik olduğu veya sakrumu

dismorfik olanlar idi. Üriner inkontinans oranı kloakada %67 ve ameliyat edilen spinal anomalilerde %30 idi.

Sonuç

Geç dönemde fekal ve üriner inkontinans şikayeti ile gelen ARM hastalarında tedavide başarıyı azaltan nedenler, birden fazla onarım yapılması, onarım sırasında üreter ve üretra yaralanması, sakrum segment eksikliği -özellikle 3 vertebra ve dismorfik sakrum-, ameliyat edilen spinal anomaliler, barsak eğitim programında verilen tedavinin geç dönemde bırakılması idi. En sık yapılan cerrahi girişimler yeniden ARM onarımı ve ACE ve Mitrofanoff kanalı idi. Üriner inkontinans tedavisinde en sorunlu ARM tipi kloaka anomalisi idi.

ABSTRACT

Aim

To present the management of anorectal malformation patients over 5 years of age who were referred to our clinic with any complaint after repair of ARM.

Patients and method

The records of patients who were operated due to ARM between 2006-2013 and who were referred to our clinic at over 5 years of age with a complaint are examined retrospectively. Complaint at the time of first visit to our clinic, and the treatment modality are listed. The up-to-date fecal and urinary continence status following the bowel management program are noted.

Results

Seventy patients (F: 27, M: 47) were evaluated. The mean age was 9.3 (range: 5-30). At the time of consulting the clinic, there were cases of fecal incontinence (n: 43), fecal and urinary incontinence (n: 22), orchioepididymitis (n: 3), urinary incontinence (n: 2), urolithiasis (n: 2), hydrosalpenx and pregnancy with cloaca anomaly. Operation(s) were performed on 31 patients (44%): re-do of ARM repair (n: 7), orchidopexy (n: 5), ileum (Monti) (n: 4), ACE (Malone) (n: 3), urethroplasty (n: 2), tethered cord (n: 2), anoplasty (n:2), appendicovesicostomy (n: 2), bladder neck injection (n: 2), subureteric injection (n: 2), nephrolithotomy (n: 2), ileocystoplasty (n: 2), ACE (ileum), intravesical Botox injection, polyp extirpation from bladder neck. Hydrosalpenx and orchioepididymitis attacks were treated medically. There were two sections in one cloaca patient. Defecation was achieved through voluntary bowel movements in 17 patients (24%), and enema in 53 (76%). Surgical treatment was postponed due to short colon for one patient who had cloaca anomaly with vesicostomy. Fortynine patients had voiding, 9 had postvoiding catheterisation, 11 clean intermittent catheterisation. Incontinence occurred in patients who left clean intermittent catheterization (n: 5) and enema therapy (n: 10) in the late period. Thirtythree patients were clean (47%), 17 had soiling (25%), and 20 had fecal incontinence (28%). Soiling was considered as partial success. Fiftysix patients had urinary continence (80%), and 14, incontinence (20%). The group of patients where the situation was the worst in

terms of the ratio of clean patients with voluntary bowel movement and dry patients with urination was those who lacked 3 vertebrae at sacrum or whose sacrum was dysmorphic. The ratio of urinary incontinence was 67% in cloaca, and 30% in spinal anomaly cases that were operated.

Conclusion

The possible factors decreasing the success rate of treatment modalities for fecal and urinary incontinence after ARM repair in the long term were failed repairs of ARM, urethra and ureter injury, sacral bone defects with more than 3 vertebrae or presence of dysmorphic sacrum, spinal anomalies that operation is indicated and abandoning bowel management therapy. The most common surgical procedures were ARM repair, ACE and MTR. Cloaca anomaly was the most problematic group in terms of urinary incontinence.

KAYNAKLAR

- [1] Büyükunal C, Sari N. Serafeddin Sabuncuoğlu, the author of the earliest pediatric surgical atlas: Cerrahiye-i Ilhaniye. *J Pediatr Surg* 1991;26:1148–51.
- [2] Dinc G, Yildirim I. First colored illustration and detailed description of hermaphroditism by a Turkish surgeon, Serefeddin Sabuncuoğlu, in the 15th century. *Ann Plast Surg* 2007;59:720–2.
- [3] Levitt M, Peña A. Anorectal malformations. In: Coran A, Adzick S, Krummel T, Lagerie J-M, Shamberger R, Caldamore A, editors. *Pediatr. Surg.*, vol. 2, Elsevier Saunders; 2012.
- [4] deVries P, Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982;17:638–43.
- [5] Peña A, deVries P. Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg* 1982;17:796–811.
- [6] Cahill JL, Christie DL. Results after posterior sagittal anorectoplasty: a new approach to high imperforate anus. *Am J Surg* 1985;149:629–31.
- [7] Patrapinyokul S, Sujijantararat P. Posterior sagittal anorectoplasty for imperforate anus: a preliminary result. *J Med Assoc Thai* 1993;76:23–8.
- [8] Moore TC. Advantages of performing the sagittal anoplasty operation for imperforate anus at birth. *J Pediatr Surg* 1990;25:276–7.
- [9] Heinen FL, Prieto F. Rectovestibular fistula associated with colonic atresia. *J Pediatr Surg* 1987;22:1021–2.
- [10] Skába R, Rousková B. Posterior sagittal anorectoplasty in the treatment of anorectal malformations. *Rozhl Chir* 1997;76:389–93.
- [11] Georgeson KE, Inge TH, Albanese CT. Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus--a new technique. *J Pediatr Surg* 2000;35:921–7.
- [12] Albassam A, Gado A, Mallick MS, Alnaami M, Al-Shenawy W. Robotic-assisted anorectal pull-through for anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2011;46:1794–7.
- [13] Peña A, Guardino K, Tovilla JM, Levitt MA, Rodriguez G, Torres R. Bowel management for fecal incontinence in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1998;33:133–7.

- [14] Bischoff A, Levitt MA, Bauer C, Jackson L, Holder M, Peña A. Treatment of fecal incontinence with a comprehensive bowel management program. *J Pediatr Surg* 2009;44:1274–8.
- [15] Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Bowel management for the treatment of pediatric fecal incontinence. *Pediatr Surg Int* 2009;25:1027–42.
- [16] Levitt M, Peña A. Update on pediatric faecal incontinence. *Eur J Pediatr Surg* 2009;19:1–9.
- [17] Rintala R, Pakarinen MP. Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Semin Pediatr Surg* 2008;17:79–89.
- [18] Brenner E. Congenital defects of the anus and rectum. *Surg Obs* 1975:579–98.
- [19] Boocock GR, Donnai D. Anorectal malformation: familial aspects and associated anomalies. *Arch Dis Child* 1987;62:576–9.
- [20] Murken JD, Albert A. Genetic counselling in cases of anal and rectal atresia. *Prog Pediatr Surg* 1976;9:115–8.
- [21] Naveh Y, Friedman A. Familial imperforate anus. *Am J Dis Child* 1976;130:441–2.
- [22] Vangelder DW, Kloepfer HW. Familial anorectal anomalies. *Pediatrics* 1961;27:334–6.
- [23] Winkler JM, Weinstein ED. Imperforate anus and heredity. *J Pediatr Surg* 1970;5:555–8.
- [24] Anderson RC, Reed SC. The likelihood of recurrence of congenital malformations. *J Lancet* 1954;74:175–6.
- [25] Rosen NG, Hong AR, Soffer SZ, Rodriguez G, Peña A. Rectovaginal fistula: a common diagnostic error with significant consequences in girls with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2002;37:961–5.
- [26] Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Rodriguez G, Peña A. Anorectal malformations and Down's syndrome. *J Pediatr Surg* 1998;33:194–7.
- [27] Kluth D, Hillen M, Lambrecht W. The principles of normal and abnormal hindgut development. *J Pediatr Surg* 1995;30:1143–7.
- [28] 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.
- [29] Kluth D, Lambrecht W, Reich P, Bühner C. SD-mice--an animal model for complex anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 1991;1:183–8.

- [30] Danforth C. Genetic variants and the strains of the laboratory mouse, Oxford University Press; 1989.
- [31] Borg H. Bladder and bowel dysfunction in children with anorectal malformations. University of Gothenburg, Sahlgrenska Academy, 2013.
- [32] Duthie HL, Gairns FW. Sensory nerve-endings and sensation in the anal region of man. *Br J Surg* 1960;47:585–95.
- [33] Boemers TM, van Gool JD, de Jong TP, Bax KM. Urodynamic evaluation of children with the caudal regression syndrome (caudal dysplasia sequence). *J Urol* 1994;151:1038–40.
- [34] Loening-Baucke V. Encopresis and soiling. *Pediatr Clin North Am* 1996;43:279–98.
- [35] Hedlund H, Peña A. Does the distal rectal muscle in anorectal malformations have the functional properties of a sphincter? *J Pediatr Surg* 1990;25:985–9.
- [36] Li L, Li Z, Wang LY, Xiao FD. Anorectal anomaly: neuropathological changes in the sacral spinal cord. *J Pediatr Surg* 1993;28:880–5.
- [37] Peña A. Anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 1995;4:35–47.
- [38] Moore SW. Associations of anorectal malformations and related syndromes. *Pediatr Surg Int* 2013;29:665–76.
- [39] Wang C, Gargollo P, Guo C, Tang T, Mingin G, Sun Y, et al. Six1 and Eya1 are critical regulators of peri-cloacal mesenchymal progenitors during genitourinary tract development. *Dev Biol* 2011;360:186–94.
- [40] Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *AJR Am J Roentgenol* 1981;137:395–8.
- [41] Kole MJ, Fridley JS, Jea A, Bollo RJ. Currarino syndrome and spinal dysraphism. *J Neurosurg Pediatr* 2014;13:685–9.
- [42] Aaronson I. Anterior sacral meningocele, anal canal duplication cyst and covered anus occurring in one family. *J Pediatr Surg* 1970;5:559–63.
- [43] Ashcraft KW, Holder TM. Hereditary presacral teratoma. *J Pediatr Surg* 1974;9:691–7.
- [44] Cohn J, Bay-Nielsen E. Hereditary defect of the sacrum and coccyx with anterior sacral meningocele. *Acta Paediatr Scand* 1969;58:268–74.
- [45] Duru S, Karabagli H, Turkoglu E, Erşahin Y. Currarino syndrome: report of five consecutive patients. *Childs Nerv Syst* 2014;30:547–52.

- [46] Wijers CHW, van Rooij IALM, Bakker MK, Marcelis CLM, Addor MC, Barisic I, et al. Anorectal malformations and pregnancy-related disorders: a registry-based case-control study in 17 European regions. *BJOG* 2013;120:1066–74.
- [47] Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:33.
- [48] Stephens F, Durham-Smith E. Classification, identification, and assesment of surgical treatment of anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 1986;1:5.
- [49] Stephens F, Smith E, Paoul N. Anorectal malformations in children: update 1988. March of Dimes Birth Defect Foundation; 1988.
- [50] Kelly JH. Cine radiography in anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1969;4:538–46.
- [51] 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.
- [52] Nah SA, Ong CCP, Lakshmi NK, Yap T-L, Jacobsen AS, Low Y. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickbeck anatomic classification. *J Pediatr Surg* 2012;47:2273–8.
- [53] Brisighelli G, Bischoff A, Levitt M, Hall J, Monti E, Peña A. Coloboma and anorectal malformations: a rare association with important clinical implications. *Pediatr Surg Int* 2013;29:905–12.
- [54] De Blaauw I, Wijers CHW, Schmiedeke E, Holland-Cunz S, Gamba P, Marcelis CLM, et al. First results of a European multi-center registry of patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2013;48:2530–5.
- [55] Hamid CH, Holland AJA, Martin HCO. Long-term outcome of anorectal malformations: the patient perspective. *Pediatr Surg Int* 2007;23:97–102.
- [56] Kaselas C, Philippopoulos A, Petropoulos A. Evaluation of long-term functional outcomes after surgical treatment of anorectal malformations. *Int J Color Dis* 2011;26:351–6.
- [57] Tong MC. Anorectal anomalies: a review of 49 cases. *Ann Acad Med Singapore* 1981;10:479–84.
- [58] McLorie GA, Sheldon CA, Fleisher M, Churchill BM. The genitourinary system in patients with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1987;22:1100–4.
- [59] Cortes D, Thorup JM, Nielsen OH, Beck BL. Cryptorchidism in boys with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1995;30:631–5.

- [60] Rintala R, Pakarinen MP. Outcome of anorectal malformations and Hirschsprung's disease beyond childhood. *Semin Pediatr Surg* 2010;19:160–7.
- [61] Levitt MA, Stein DM, Peña A. Gynecologic concerns in the treatment of teenagers with cloaca. *J Pediatr Surg* 1998;33:188–93.
- [62] Breech L. Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 2010;19:139–45.
- [63] Davies MC, Creighton SM, Wilcox DT. Long-term outcomes of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2004;20:567–72.
- [64] Hall R, Fleming S, Gysler M, McLorie G. The genital tract in female children with imperforate anus. *Am J Obs Gynecol* 1985;151:169–71.
- [65] Peña A. The surgical management of persistent cloaca: results in 54 patients treated with a posterior sagittal approach. *J Pediatr Surg* 1989;24:590–8.
- [66] Levitt MA, Bischoff A, Breech L, Peña A. Rectovestibular fistula--rarely recognized associated gynecologic anomalies. *J Pediatr Surg* 2009;44:1261–7; discussion 1267.
- [67] Greenwood RD, Rosenthal A, Nadas AS. Cardiovascular malformations associated with imperforate anus. *J Pediatr* 1975;86:576–9.
- [68] Teixeira OH, Malhotra K, Sellers J, Mercer S. Cardiovascular anomalies with imperforate anus. *Arch Dis Child* 1983;58:747–9.
- [69] Olgun H, Karacan M, Caner I, Oral A, Ceviz N. Congenital cardiac malformations in neonates with apparently isolated gastrointestinal malformations. *Pediatr Int* 2009;51:260–2.
- [70] Peña A, Levitt M. Anorectal malformations. In: Grosfeld J, editor. *Pediatr. Surg.*, Mosby Elsevier; 2006, p. 1566–89.
- [71] Kim SM, Chang HK, Lee MJ, Shim KW, Oh JT, Kim DS, et al. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. *J Pediatr Surg* 2010;45:769–76.
- [72] Levitt MA, Patel M, Rodriguez G, Gaylin DS, Peña A. The tethered spinal cord in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1997;32:462–8.
- [73] Carson JA, Barnes PD, Tunell WP, Smith EI, Jolley SG. Imperforate anus: the neurologic implication of sacral abnormalities. *J Pediatr Surg* 1984;19:838–42.
- [74] Sato S, Shirane R, Yoshimoto T. Evaluation of tethered cord syndrome associated with anorectal malformations. *Neurosurgery* 1993;32:1025–8.

- [75] Tuuha SE, Aziz D, Drake J, Wales P, Kim PCW. Is surgery necessary for asymptomatic tethered cord in anorectal malformation patients? *J Pediatr Surg* 2004;39:773–7.
- [76] Tsuda T, Iwai N, Kimura O, Kubota Y, Ono S, Sasaki Y. Bowel function after surgery for anorectal malformations in patients with tethered spinal cord. *Pediatr Surg Int* 2007;23:1171–4.
- [77] Conley A, Tye G, Ward J, Myseros J. Occult Spinal Dysraphism and the Tethered Spinal Cord. In: Benzel E, editor. *Spine Surg. Tech. Complicat. Avoid. Manag.* 3rd ed., Saunders; 2012.
- [78] Miyasaka M, Nosaka S, Kitano Y, Ueoka K, Tsutsumi Y, Kuroda T, et al. Utility of spinal MRI in children with anorectal malformation. *Pediatr Radiol* 2009;39:810–6.
- [79] Golonka NR, Haga LJ, Keating RP, Eichelberger MR, Gilbert JC, Hartman GE, et al. Routine MRI evaluation of low imperforate anus reveals unexpected high incidence of tethered spinal cord. *J Pediatr Surg* 2002;37:966–9.
- [80] Lapsiwala SB, Iskandar BJ. The tethered cord syndrome in adults with spina bifida occulta. *Neurol Res* 2004;26:735–40.
- [81] Koyanagi I, Iwasaki Y, Hida K, Abe H, Isu T, Akino M. Surgical treatment supposed natural history of the tethered cord with occult spinal dysraphism. *Childs Nerv Syst* 1997;13:268–74.
- [82] Hoffman HJ, Hendrick EB, Humphreys RP. The tethered spinal cord: its protean manifestations, diagnosis and surgical correction. *Childs Brain* 1976;2:145–55.
- [83] Bui CJ, Tubbs RS, Oakes WJ. Tethered cord syndrome in children: a review. *Neurosurg Focus* 2007;23:E2.
- [84] Suppiej A, Dal Zotto L, Cappellari A, Traverso A, Castagnetti M, Drigo P, et al. Tethered cord in patients with anorectal malformation: preliminary results. *Pediatr Surg Int* 2009;25:851–5.
- [85] Levitt MA, Kant A, Peña A. The morbidity of constipation in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2010;45:1228–33.
- [86] Hofmann AD, Puri P. Association of Hirschsprung's disease and anorectal malformation: a systematic review. *Pediatr Surg Int* 2013;29:913–7.
- [87] 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;82:104–7.
- [88] Kaufman RL. Birth defects and oral contraceptives. *Lancet* 1973;1:1396.

- [89] Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure. *Arch Env Heal* 1975;30:17–21.
- [90] Peña A, Hong A. Advances in the management of anorectal malformations. *Am J Surg* 2000;180:370–6.
- [91] Oldham KT, Colombani PM, Foglia RP, Skinner MA. *Principles and Practice of Pediatric Surgery*, LWW; 2004.
- [92] Narasimharao KL, Prasad GR, Katariya S, Yadav K, Mitra SK, Pathak IC. Prone cross-table lateral view: an alternative to the invertogram in imperforate anus. *AJR Am J Roentgenol* 1983;140:227–9.
- [93] Mollitt DL, Malangoni MA, Ballantine T V, Grosfeld JL. Colostomy complications in children. An analysis of 146 cases. *Arch Surg* 1980;115:455–8.
- [94] Iwai N, Ogita S, Shirasaka S, Yamamoto M, Majima S. Hyperchloremic acidosis in an infant with imperforate anus and rectourethral fistula. *J Pediatr Surg* 1978;13:437–8.
- [95] Levitt M, Peña A. Operative Management of Anomalies in Male. In: Holschneider A, Hutson J, editors. *Anorectal Malformations Child.*, Springer Berlin Heidelberg; 2006.
- [96] Peña A, Migotto-Krieger M, Levitt MA. Colostomy in anorectal malformations: a procedure with serious but preventable complications. *J Pediatr Surg* 2006;41:748–56.
- [97] Levitt MA, Peña A. Pitfalls in the management of newborn cloacas. *Pediatr Surg Int* 2005;21:264–9.
- [98] Browne D. Some congenital deformities of the rectum, anus, vagina and urethra. *Ann R Coll Surg Engl* 1951;8:173–92.
- [99] Donnellan WL, Kimura K, Schaefer JC, White JJ. *Abdominal Surgery of Infancy and Childhood*. vol. 1. CRC Press; 1996.
- [100] Yeo CJ, Matthews JB, McFadden DW, Pemberton JH, Peters JH. *Shackelford's Surgery of the Alimentary Tract*. Saunders; 2012.
- [101] Raffensperger J. *Swenson's Pediatric Surgery*. 4th ed. Appleton and Lange; 1992.
- [102] Rehbein F. Imperforate anus: Experiences with abdomino-perineal and abdomino-sacro-perineal pull-through procedures. *J Pediatr Surg* 1967;2:99–105.
- [103] Kiesewetter WB. Imperforate anus: II. The rationale and technic of the sacroabdominoperineal operation. *J Pediatr Surg* 1967;2:106–10.

- [104] ARM Derneği. Barsak Eğitim Programı 2014. <http://www.armtr.org/barsak-egitim-programi.php?active=3>.
- [105] Olness K, McParland FA, Piper J. Biofeedback: a new modality in the management of children with fecal soiling. *J Pediatr* 1980;96:505–9.
- [106] Norton C, Chelvanayagam S, Wilson-Barnett J, Redfern S, Kamm MA. Randomized controlled trial of biofeedback for fecal incontinence. *Gastroenterology* 2003;125:1320–9.
- [107] Dobben AC, Terra MP, Berghmans B, Deutekom M, Boeckxstaens GEE, Janssen LWM, et al. Functional changes after physiotherapy in fecal incontinence. *Int J Color Dis* 2006;21:515–21.
- [108] Rintala R, Lindahl H, Louhimo I. Biofeedback conditioning for fecal incontinence in anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 1988;3:418–21.
- [109] Pickrell KL, Broadbent TR, Masters FW, Metzger JT. Construction of a rectal sphincter and restoration of anal continence by transplanting the gracilis muscle; a report of four cases in children. *Ann Surg* 1952;135:853–62.
- [110] Hentz VR. Construction of a rectal sphincter using the origin of the gluteus maximus muscle. *Plast Reconstr Surg* 1982;70:82–5.
- [111] Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty as a secondary operation for the treatment of fecal incontinence. *J Pediatr Surg* 1983;18:762–73.
- [112] Holschneider AM. *Elektromanometrie des Enddarms*. Urban and Schwarzenberg; 1983.
- [113] Templeton Jr JM, Ditesheim JA. High imperforate anus--quantitative results of long-term fecal continence. *J Pediatr Surg* 1985;20:645–52.
- [114] Rintala R, Lindahl H. Is normal bowel function possible after repair of intermediate and high anorectal malformations? *J Pediatr Surg* 1995;30:491–4.
- [115] Kubota M, Suita S. Assessment of sphincter muscle function before and after posterior sagittal anorectoplasty using a magnetic spinal stimulation technique. *J Pediatr Surg* 2002;37:617–22.
- [116] Yagi M, Iwafuchi M, Uchiyama M, Iinuma Y, Kanada S, Ohtaki M, et al. Postoperative fecoflowmetric analysis in patients with anorectal malformation. *Surg Today* 2001;31:300–7.
- [117] Davies MC, Liao L-M, Wilcox DT, Woodhouse CRJ, Creighton SM. Anorectal malformations: what happens in adulthood? *BJU Int* 2010;106:398–404.

- [118] Sheldon CA, Gilbert A, Lewis AG, Aiken J, Ziegler MM. Surgical implications of genitourinary tract anomalies in patients with imperforate anus. *J Urol* 1994;152:196–9.
- [119] Ralph DJ, Woodhouse CR, Ransley PG. The management of the neuropathic bladder in adolescents with imperforate anus. *J Urol* 1992;148:366–8.
- [120] Rivosecchi M, Lucchetti MC, Zaccara A, De Gennaro M, Fariello G. Spinal dysraphism detected by magnetic resonance imaging in patients with anorectal anomalies: incidence and clinical significance. *J Pediatr Surg* 1995;30:488–90.
- [121] De Gennaro M, Rivosecchi M, Lucchetti MC, Silveri M, Fariello G, Schingo P. The incidence of occult spinal dysraphism and the onset of neurovesical dysfunction in children with anorectal anomalies. *Eur J Pediatr Surg* 1994;4 Suppl 1:12–4.
- [122] Wiener ES, Kiesewetter WB. Urologic abnormalities associated with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1973;8:151–7.
- [123] Emir H, Söylet Y. Neurovesical dysfunction in patients with anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 1998;8:95–7.
- [124] Giuliani S, Midrio P, De Filippo RE, Vidal E, Castagnetti M, Zanon GF, et al. Anorectal malformation and associated end-stage renal disease: management from newborn to adult life. *J Pediatr Surg* 2013;48:635–41.
- [125] Ganesan I, Rajah S. Urological anomalies and chronic kidney disease in children with anorectal malformations. *Pediatr Nephrol* 2012;27:1125–30.
- [126] Matley PJ, Cywes S, Berg A, Ferreira M. A 20-year follow-up study of children born with vestibular anus. *Pediatr Surg Int* 1990;5:37–40.
- [127] Konuma K, Ikawa H, Kohno M, Okamoto S, Masuyama H, Fukumoto H. Sexual problems in male patients older than 20 years with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2006;41:306–9.
- [128] Huibregtse ECP, Draaisma JMT, Hofmeester MJ, Kluivers K, van Rooij IALM, de Blaauw I. The influence of anorectal malformations on fertility: a systematic review. *Pediatr Surg Int* 2014;30:773–81.
- [129] Rintala R, Mildh L, Lindahl H. Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated low anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 1992;27:902–5.
- [130] Mitrofanoff P. Cystostomie continente trans-appendiculaire dans le traitement des vessies neurologiques. *Chir Pediatr* 1980;21:297–305.

- [131] Tekant G, Emir H, Eroğlu E, Esentürk N, Büyükcinal C, Danişmend N, et al. Catheterisable continent urinary diversion (Mitrofanoff principle)--clinical experience and psychological aspects. *Eur J Pediatr Surg* 2001;11:263–7.
- [132] Raveenthiran V, Sam CJ. Epididymo-orchitis complicating anorectal malformations: collective review of 41 cases. *J Urol* 2011;186:1467–72.
- [133] Hendren WH. Repair of cloacal anomalies: current techniques. *J Pediatr Surg* 1986;21:1159–76.
- [134] Peña A, Levitt MA, Hong A, Midulla P. Surgical management of cloacal malformations: a review of 339 patients. *J Pediatr Surg* 2004;39:470–9.
- [135] Raffensperger JG, Ramenofsky ML. The management of a cloaca. *J Pediatr Surg* 1973;8:647–57.
- [136] Bischoff A, Levitt MA, Breech L, Hall J, Peña A. Vaginal switch--a useful technical alternative to vaginal replacement for select cases of cloaca and urogenital sinus. *J Pediatr Surg* 2013;48:363–6.
- [137] Iwai N, Yanagihara J, Tokiwa K, Deguchi E, Takahashi T. Results of surgical correction of anorectal malformations. A 10-30 year follow-up. *Ann Surg* 1988;207:219–22.
- [138] Puri P, Nixon HH. Levatorplasty: A secondary operation for fecal incontinence following primary operation for anorectal agenesis. *J Pediatr Surg* 1976;11:77–82.
- [139] Jensen LL. Fecal incontinence: evaluation and treatment. *J Wound Ostomy Cont Nurs* 1997;24:277–82.
- [140] Malone PS, Ransley PG, Kiely EM. Preliminary report: the antegrade continence enema. *Lancet* 1990;336:1217–8.
- [141] Soylet Y, Yesildag E, Besik C, Emir H. Antegrade continence enema--an analysis of 20 children with faecal incontinence. *Eur J Pediatr Surg* 2006;16:251–4.
- [142] Mattix KD, Novotny NM, Shelley AA, Rescorla FJ. Malone antegrade continence enema (MACE) for fecal incontinence in imperforate anus improves quality of life. *Pediatr Surg Int* 2007;23:1175–7.
- [143] Tiryaki S, Ergun O, Celik A, Ulman I, Avanoğlu A. Success of Malone's antegrade continence enema (MACE) from the patients' perspective. *Eur J Pediatr Surg* 2010;20:405–7.
- [144] Curry JI, Osborne A, Malone PS. The MACE procedure: experience in the United Kingdom. *J Pediatr Surg* 1999;34:338–40.

- [145] Soylet Y. Continent Catheterizable Channels. *Anorectal Malformations Child.*, Springer Berlin Heidelberg; 2006, p. 427–39.
- [146] Lawal TA, Rangel SJ, Bischoff A, Peña A, Levitt MA. Laparoscopic-assisted Malone appendicostomy in the management of fecal incontinence in children. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A* 2011;21:455–9.
- [147] Hoekstra LT, Kuijper CF, Bakx R, Heij HA, Aronson DC, Benninga MA. The Malone antegrade continence enema procedure: the Amsterdam experience. *J Pediatr Surg* 2011;46:1603–8.
- [148] Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Update on the management of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2013;29:899–904.
- [149] Hong AR, Acuña MF, Peña A, Chaves L, Rodriguez G. Urologic injuries associated with repair of anorectal malformations in male patients. *J Pediatr Surg* 2002;37:339–44.
- [150] Chan KWE, Lee KH, Wong HYV, Tsui SYB, Wong YS, Pang KYK, et al. Outcome of patients after single-stage repair of perineal fistula without colostomy according to the Krickbeck classification. *J Pediatr Surg* 2014;49:1237–41.
- [151] Rintala R, Lindahl H. Secondary posterior sagittal anorectoplasty for anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 1995;10:414–7.
- [152] Rintala R, Lindahl H. Internal sphincter-saving posterior sagittal anorectoplasty for high and intermediate anorectal malformations --- technical considerations. *Pediatr Surg Int* 1995;10:345–9.
- [153] Kiliç N, Emir H, Sander S, Eliçevik M, Celayir S, Söylet Y. Comparison of urodynamic investigations before and after posterior sagittal anorectoplasty for anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1997;32:1724–7.
- [154] Di Cesare A, Leva E, Macchini F, Canazza L, Carrabba G, Fumagalli M, et al. Anorectal malformations and neurospinal dysraphism: is this association a major risk for continence? *Pediatr Surg Int* 2010;26:1077–81.