

• 病例报告 •

# 先天性无肛伴直肠阴道瘘 1 例

沈 桢 郑 珊

患儿,女,38d,G1P1,足月顺产。因出生后排便位置异常入院。患儿出生后即被发现正常肛门位置未见开口,胎便自外阴部排出。孕期患儿母亲接受常规产检,未见异常。经口喂养耐受好,排便通畅,无腹胀。在外院“经阴道”(家长诉)置管后注入造影剂,可显影直肠。查体:腹平,无腹胀,无肠型,未扪及腹部包块。正常肛穴处可见色素沉积,未见开口,尾骨和臀部发育好。小阴唇内可见尿道和阴道开口。舟状窝处未见开口(图 1A)。牵起两侧大阴唇,在阴道后壁正中偏左可见瘘管开口,置入 9 号新生儿胃管(图 1B),拔出后可见粪便样物,诊断为先天性无肛伴直肠阴道瘘。

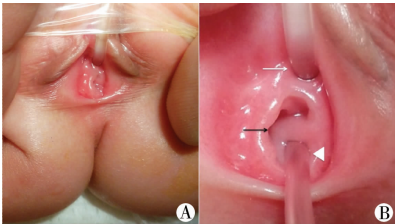


图 1 先天性无肛伴直肠阴道瘘的外观 A:臀部发育良好,小阴唇内可见尿道和阴道开口。B:直肠瘘管开口(白色三角)位于阴道(黑色剪头)后壁正中偏左,而非舟状窝,直肠阴道共同通道几乎不存在。

**Fig. 1** Outer appearance of imperforated anus with rectovaginal fistula A. Urethra and vagina could be seen. B. An opening (white arrowhead) was located in posterior wall of vagina (black arrow). And rectovaginal fistula was confirmed by inserting a tube.

辅助检查:彩超和 MRI 发现左肾区未见明显肾脏组织,右肾肾轴旋转异常,右侧肾脏实质内多发囊性病变。同位素肾动态显像提示左肾未显影,右肾灌注差,功能受损,排泄通畅,右肾 GFR(未标准化)13.8 mL/min。血浆肌酐 40 IU/L。脊柱摄片未见椎体畸形。胸部 CT 未见气管发育异常。心脏超声检查提示卵圆孔未闭。染色体核型:46-XX。

完善术前准备后择期行后矢状入路肛门成形术(Peña 术)。术后两周开始扩肛,目前应用 13 号扩张器。随访 1 年,无便秘,无腹胀,生长发育良好。肾功能不全在内科随访。

**讨论** 无肛伴直肠阴道瘘和无肛伴直肠前庭瘘是不同的。前者直肠瘘管开口于阴道内,而后的直肠瘘管开口于舟状窝处。直肠前庭瘘是女性先天性直肠肛门畸形常见类型,而直肠阴道瘘则少见。无肛伴直肠阴道瘘还需要与共同通道 <1 cm 的一穴肛畸形鉴别。本例无共同通道,牵开小阴

唇即可清晰看到尿道开口,且直肠瘘管位于阴道开口范围之内,以此可与一穴肛鉴别。真正的无肛伴直肠阴道瘘罕见,对其发病率的报道很少。Peña 教授报道无肛伴直肠阴道瘘占全部女性肛门直肠畸形的 1% (6/617)<sup>[1]</sup>;Bailez MM 等<sup>[2]</sup>报道在阿根廷患儿中,无肛伴直肠阴道瘘占有肛门直肠畸形(包括男性)的 1.9% (8/420);Moore SW 等<sup>[3]</sup>报道非洲黑人患儿中直肠阴道瘘占有直肠肛门畸形(包括男性)的 1.2% (18/1401)。2010 年 Peña 教授在本院举办先天性肛门直肠畸形学习班后,我们开始严格区分直肠前庭瘘和直肠阴道瘘,发现真正的无肛直肠阴道瘘极其罕见,考虑到肛门直肠畸形的类型可能与种族有关,我们甚至怀疑中国人没有无肛伴直肠阴道瘘的患儿,直至遇到本文病例,才得以确认。

国内外都存在或者曾经存在对“无肛伴直肠阴道瘘”这一名称的误用。在 Peña 教授的报道中,由外院转诊的 42 例“阴道直肠瘘”患儿全部诊断错误,实际上其中 12 例为直肠前庭瘘,30 例为一穴肛畸形<sup>[1]</sup>。在 pubmed 检索“rectovaginal fistula”,发现英文文献中对“直肠阴道瘘”的误用均存在于 2001 年以前。而在国内,直至近期仍存在“无肛直肠阴道瘘”的误用问题。检索中国知网、万方和维普数据库,在“摘要”中检索“直肠阴道瘘”和“儿童”,除去讨论后天性肛门直肠瘘(存在正常肛门)的文章,去重后共得到 13 篇涉及“无肛伴直肠阴道瘘”的文章,发表时间为 2005—2013 年。其中 10 篇文章中只提及直肠阴道瘘,未提及直肠前庭瘘,报道病例 2~78 例不等,根据文字描述,并且考虑到无肛伴直肠阴道瘘的罕见性,可以判定作者未严格区分直肠阴道瘘和前庭瘘。仅 3 篇文章区分了直肠阴道瘘和前庭瘘,1 篇为个案报道,为成年女性先天性无肛伴直肠阴道瘘<sup>[4]</sup>,另 2 篇系列报道中阴道瘘和前庭瘘比例为 1:4<sup>[5]</sup>和 4:42<sup>[6]</sup>。考虑到后 2 篇文章为回顾性分析,且发生率明显高于英文文献报道,其准确性有待商榷。基于目前中文文献现状,笔者认为有必要向国内学界强调在工作中严格区分无肛直肠阴道瘘和前庭瘘。

与无肛直肠前庭瘘一样,后矢状入路肛门成形术是无肛直肠阴道瘘首选的手术方式。在 Wingspread 分类中,直肠阴道瘘属于“中位”无肛畸形,且部分直肠阴道瘘患儿骶骨发育不良(SR < 0.6),这使得腹腔镜治疗存在一定合理性<sup>[7]</sup>。Bailez MM 比较了 5 例腹腔镜手术和 3 例后矢状入路手术,认为两者效果相当<sup>[2]</sup>。笔者认为,尽管直肠阴道瘘病例中阴道和直肠的共同通道长度可能存在差异,但结合本例和文献报道,该病总体预后良好,故应慎重采用腹腔镜手术。

直肠阴道瘘的真实存在可以增进我们对于女性肛门直肠畸形疾病谱的认识,它使得“直肠会阴瘘-直肠前庭瘘-直肠阴道瘘-一穴肛”这一疾病谱更加完整。直肠阴道瘘可

doi:10.3969/j.issn.1671-6353.2017.05.025

基金项目:国家自然科学基金青年基金(编号:81500394),上海市市级医院新兴前沿技术联合攻关项目(编号:SHDC12014106)

作者单位:复旦大学附属儿科医院(上海市,201102)

通信作者:郑珊,Email:szheng@shmu.edu.cn

能是前庭瘻和共同通道 < 1 cm 的一穴肛之间的过渡类型。本例存在单侧肾脏发育不良伴对侧肾脏多发囊性变, Bailez MM 报道的病例中 100% 存在伴发畸形, 其中 75% (6/8) 存在泌尿系统畸形(单侧肾脏发育不良、肾积水、膀胱输尿管反流), 37.5% (3/8) 存在脊柱畸形, 25% (2/8) 存在食管气管瘻, 很多患儿存在一种以上畸形。VACTERL 伴发畸形的存在亦支持无肛直肠阴道瘻是肛门直肠畸形疾病谱的一部分。

综上, 无肛伴直肠阴道瘻罕见但真实存在; 国内学界仍存在误用“无肛伴直肠阴道瘻”这一名称的情况, 有必要强调临床严格区分无肛直肠阴道瘻和前庭瘻。后矢状入路肛门成形术是该病首选术式。

## 参考文献

- 1 Rosen NG, Hong AR, Soffer SZ, et al. Rectovaginal fistula: a common diagnostic error with significant consequences in girls with anorectal malformations[J]. J Pediatr Surg, 2002, 37(7): 961–965; discussion 961–965. DOI:10.1053/jp-su.2002.33816.
- 2 Bailez MM, Cuenca ES, Di Benedetto V, et al. Laparoscopic treatment of rectovaginal fistulas. Feasibility, technical details and functional results of a rare anorectal malformation [J]. J Pediatr Surg, 2010, 45(9):1837–1842. DOI:10.1016/j.jpedsurg.2010.02.064.
- 3 Moore SW, Alexander A, Sidler D, et al. The spectrum of anorectal malformations in Africa [J]. Pediatr Surg Int, 2008, 24(6):677–683. DOI:10.1007/s00383-008-2131-y.
- 4 王靖, 吴学东, 杨利杰, 等. 成人先天肛门闭锁并直肠阴道瘻 1 例[J]. 结直肠肛门外科, 2008, 14(4):270–271. DOI:10.3969/j.issn.1674-0491.2008.04.023.
- Wang J, Wu XD, Yang LJ, et al. Case report of adult imperforated anus with rectovaginal fistula. Journal of Colorectal and Anal Surgery. 2008, 14(4):270–271. DOI: 10.3969/j.issn.1674-0491.2008.04.023.
- 5 郭俊斌, 李昭铸, 韩福友. 改良 Peña 术治疗女童肛门闭锁并巨结肠[J]. 实用儿科临床杂志, 2009, 24(19):1483, 1540.
- Guo JB, Li ZZ, Han FY. Modified sphincteric anorectoplasty on female anus atresia associated with megacolon [J]. J Appl Clin Pediatr, 2009, 24(19):1483, 1540.
- 6 陶强, 黄金狮, 徐本源, 等. 直肠内瘻修补术在小儿肛门直肠疾病中的应用[J]. 临床小儿外科杂志, 2005, 4(3):183–184, 189.
- Tao Q, Huang JS, Xu BY, et al. The Application of interrectal fistula repairment in children anorectal malformation [J]. J Clin Pediatr Surg, 2005, 4(3):183–184, 189.
- 7 Holschneider A, Hutson J, Peña A, et al. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations [J]. J Pediatr Surg, 2005, 40(10):1521–1526. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002.

(收稿日期:2016-09-12)

**本文引用格式:**沈桢, 郑珊. 先天性无肛伴直肠阴道瘻 1 例[J]. 临床小儿外科杂志, 2017, 16(5):519–520. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2017.05.025.

**Citing this article as:** Shen Z, Zhen S. One case report of imperforated anus with rectovaginal fistula [J]. J Clin Ped Sur, 2017, 16(5):519–520. DOI:10.3969/j.issn.1671-6353.2017.05.025.