

· 论著 ·



全文二维码 开放科学码

肛门直肠畸形合并先天性巨结肠 3 例及文献复习

李 森 潘伟华 谈 香 王 俊

【摘要】 目的 先天性肛门直肠畸形合并先天性巨结肠临床上罕见,常易漏诊。本文对先天性肛门直肠畸形合并先天性巨结肠患者的临床特点、诊疗及预后进行总结,以期提高对此类疾病的认识。 **方法** 2003 年 9 月至 2019 年 10 月,上海交通大学医学院附属新华医院共收治 3 例肛门直肠畸形合并巨结肠男性患者,均为无肛直肠会阴瘘;检索万方、维普、中国知网、Pubmed、Medline 数据库截至 2019 年 10 月已发表的关于肛门直肠畸形合并先天性巨结肠的相关文献,并进行分析。 **结果** 本研究中 3 例均于出生后诊断为肛门直肠畸形,行肛门成形术(2~11 d),后因持续便秘,确诊合并先天性巨结肠,行经腹经肛门 Soave 手术时患者月龄 17~36 个月。术后随访 2~11 年,3 例术后污粪症状曾持续数年,经饮食调整、排便训练等保守治疗后排便状况逐渐得到改善,目前排便控制能力良好。通过检索数据库,检索到 21 篇相关文献(共报道 71 例患者),联合本中心 3 例患者,共有 74 例患者纳入本次研究。其中男 42 例,女 32 例,年龄 2 天至 28 岁,41 例发现合并其他系统畸形。42 例生后行结肠造瘘术,21 例(21/42,50%)于肛门成形术前诊断合并先天性巨结肠。53 例(53/74,71.6%)行肛门成形术后持续出现腹胀、便秘等症状,平均保守治疗 8 个月后确诊合并先天性巨结肠。74 例均行巨结肠根治手术,40 例(40/74,54.1%)采用 Soave 术,18 例(18/74,24.3%)采用 Duhamel 术,8 例(8/74,10.8%)采用 Swenson 术,8 例(8/74,10.8%)采用 Rehbein 术,术后病理结果均证实无神经节细胞。38 例进行了随访,排便状况良好。 **结论** 对于先天性肛门直肠畸形患者,如术后出现便秘持续并加重且保守治疗无效时,应警惕合并先天性巨结肠的可能;以直肠黏膜活检为依据的病理学诊断依然是诊断的金标准。Soave 根治术安全有效,可作为优选的手术方式。

【关键词】 肛门; 直肠/畸形; 先天性巨结肠

【中图分类号】 R657.1 R574

Anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease: a report of three cases and literature review. Li Sen, Pan Weihua, Tan Xiang, Wang Jun. Department of Pediatric Surgery, Affiliated Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China.

【Abstract】 Objective The association of anorectal malformation (ARM) with Hirschsprung's disease (HD) is rare so that a misdiagnosis is frequent in clinical practices. The objective was to improve understanding through its clinical diagnosis and treatment. **Methods** From September 2003 to October 2019, a total of 3 boys with perineal fistula ARM were associated with HD. More clinical cases were retrieved from the databases of Wanfang, Weipu, CNKI, PubMed and Medline up until October 2019. **Results** Three patients underwent Soave operations (17–36 month). The postoperative follow-up period was from 2 to 11 years. The postoperative incontinence symptoms persisted for several years. After such conservative measures as dietary adjustments and defecation training, defecation condition gradually improved and fecal control was decent. There were 42 boys and 32 girls. Associated syndromes were found in 41 children. Diverting enterostomy at birth was performed in 42 cases and 21 (21/42, 50%) were definitely diagnosed as ARM coexisting with HD before ARM correction. In 53 (53/74, 71.6%) cases, abdominal distension and constipation persisted after anal angioplasty. The aver-

DOI:10.12260/lxewkzz.2021.02.010

基金项目:2019 年上海市“科技创新行动计划”(编号:9441905500)

作者单位:上海交通大学医学院附属新华医院小儿外科(上海市, 200092)

通信作者:王俊, Email:wangjun@xinhumed.com.cn

age diagnostic time of HD was 8 months after conservative measures. All of them underwent radical megacolon operation (2 day -28 year). And 40 cases underwent Soave's pull-through (40/74, 54.1%). Other procedures included Duhamel procedure (18/74, 24.3%), Swenson's pull-through (8/74, 10.8%) and Rehbein's pull-through (8/74, 10.8%). **Conclusion** For postoperative children with ARM, the possibility of concomitant HD should be considered when constipation persists and worsens and conservative treatment is ineffective. Its pathological diagnosis is based upon rectal mucosal biopsy. Soave's operation is ideal for anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease.

【Key words】 Anus; Rectum/AB; Hirschsprung Disease

先天性肛门直肠畸形(anorectal malformation, ARM)是一种复杂的先天性肛门、直肠和泌尿生殖系统疾病,位居新生儿消化道畸形之首,其发病率为1/5 000 ~ 1/1 500,但同时合并先天性巨结肠(Hirschsprung's disease, HD)却十分罕见,有学者曾报道其发病率为1/250 000 ~ 1/75 000^[1-3]。HD 通常在新生儿期或婴儿期早期出现胎便排出延迟及腹胀,而 ARM 患者术后出现便秘在临床上也不少见,两者容易混淆,从而导致对 HD 的漏诊^[4,10,17,26]。本文通过分析上海交通大学医学院附属新华医院收治的3例先天性肛门直肠畸形合并先天性巨结肠患者的临床资料,结合文献复习,对其发病情况、临床特点、诊疗和预后进行总结,以期提高医生对此类疾病的认识。

材料与方法

一、临床资料

2003 年 9 月至 2019 年 10 月,上海交通大学医学院附属新华医院共收治先天性肛门直肠畸形合并先天性巨结肠患者 3 例,均为男性,年龄分别为 17 个月、20 个月、36 个月。3 例均因肛门成形术后逐渐出现持续性便秘,行经肛门直肠全层肠壁活检明确诊断,并决定后续处理方案。取材均为直径 > 0.5 cm 的直肠后壁肠壁组织,取材位置为距离直肠肛门吻合口上方 1 cm、3 cm、5 cm 处。3 例患者性别、手术年龄、影像学检查(X 线、造影)、肛门直肠

畸形分型、先天性巨结肠分型、伴发畸形、手术年龄、手术方式(肛门成形术和巨结肠根治术)等情况详见表 1。

病例 1 生后 11 d 因“先天性肛门直肠畸形伴会阴瘘”行肛门成形术,术后尚可自行排便,1 个月后出现排便障碍,每 4 ~ 5 d 排便 1 次,每次排便均感到用力、量少,同时伴有腹胀。予以扩肛治疗后患者便秘症状持续存在,16 月龄时至我院行肛门直肠测压检查,其中直肠肛门抑制反射(rectal anal inhibitory reflex, RAIR)为阴性,另行下消化道造影(图 1),表现为结肠扩张。影像学诊断:存在巨结肠可能,故行直肠黏膜活检术。术后病理结果提示:直肠黏膜下及肌层未见神经节细胞,符合先天性巨结肠诊断。17 月龄时行经腹经肛门巨结肠根治术(Soave 手术)。

病例 2 生后发现患者排便困难,诊断为无肛直肠会阴瘘。在我院行肛门成形术,术后扩肛至 4 月龄,期间扩肛后可排便,每日 3 ~ 4 次,呈黄色糊状,遂按常规处理后逐渐减少扩肛次数,并最终停止扩肛。后患者出现便秘症状,每 1 ~ 2 d 排便 1 次,未予以处理;便秘症状持续加重,每隔 3 ~ 4 d 排便 1 次,予保守治疗无效,19 月龄时行肛门直肠测压检查,提示 RAIR 为阴性,行下消化道造影提示巨结肠可能(图 2)。于当月行直肠黏膜活检术,病理检查结果证实为先天性巨结肠,20 月龄时行腹腔镜辅助巨结肠根治术。

表 1 3 例 ARMs 合并 HD 患者的临床资料

Table 1 Clinical data of 3 children with ARMs complicated with HD

病例	性别	手术年龄	类型	手术方式	二次手术方式	巨结肠分型	合并畸形	切除范围 (cm)	Kelly's 评分	症状
1	男	17 个月	直肠会阴瘘	前矢状入路肛门成形术	经腹经肛门 soave 术	短段型	肾积水	28	6	自行排便
2	男	20 个月	直肠会阴瘘	后切肛门成形术	腹腔镜辅助 soave 术	短段型	猫眼综合征	22	6	自行排便
3	男	36 个月	直肠会阴瘘	后切肛门成形术	经腹经肛门 soave 术	短段型	拇指多指	25	5	自行排便

病例 3 生后即发现肛门开口偏移正常位置,诊断为直肠会阴瘘,生后第 2 天行肛门成形术,术后患者无排便,后因肠梗阻再次行手术治疗,术后患者出现便秘,予扩肛、软化大便等保守治疗无效,35 月龄时行肛门直肠测压检查,提示 RAIR 为阴性,后行直肠黏膜活检术,病理检查结果提示为先天性巨结肠,于 36 月龄时经腹行肛门巨结肠根治术。

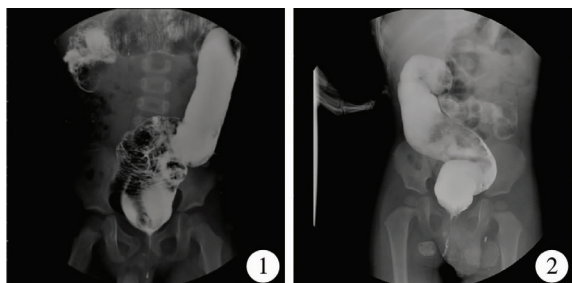


图 1 病例 1 消化道造影检查 图 2 病例 2 消化道造影检查

Fig. 1 Gastrointestinal angiography of Case 1 Fig. 2 Gastrointestinal angiography of Case 2

二、手术方法

患者取截石位,牵开肛门,于原吻合口上 1 cm 以上缝合牵引直肠黏膜一周,于吻合口上 0.5 cm 处环形切开直肠黏膜,向上剥离直肠黏膜达腹膜反折以上水平,环形切开直肠浆肌层,结肠系膜用超声刀切断。因术中发现结肠系膜短,经肛门下拖结肠困难,遂将患者转置仰卧位,取下腹部横行切口(或腹腔镜)进腹,探查结肠扩张段及外观正常段,行术中多点结肠冰冻病理检查。超声刀离断扩张段结肠系膜血管,同时离断远端结肠系膜,使远端结肠与直肠肛管完全游离。同时“V”型切除部分肌鞘。根据术中冰冻病理结肠结果证实,预设拖出结肠切缘见到发育尚可的神经节细胞。将远端结肠自肛门口拖出至预设切缘,将拖出结肠的浆肌层与肌鞘侧壁缝合固定后,将结肠切缘与直肠上切口黏膜间断缝合,肛门内留置肛管。依次缝合腹壁切口。

三、文献检索

检索万方、维普、中国知网、PubMed、MedLine 数据库,检索关键词:先天性肛门直肠畸形(anorectal malformation)、先天性巨结肠(Hirschsprung disease),检索 2019 年 10 月前公开发表的文献。剔除标准:①剔除无法获得全文资料的儿童病例。②对同一作者、医院、研究所、数据库重复报道病例予以剔除。共 71 例 ARM 合并 HD 患者纳入本研究。

结 果

一、本院 3 例患者预后

3 例术后随访 2~11 年,术后经饮食调整、排便训练、生活习惯培养等保守治疗后,排便功能随着时间的延长均有明显改善,2 例术后污粪症状曾持续 2~3 年,经过上述持续保守治疗后,Kelly^[6]式肛门功能评分由 3 分逐渐好转至 6 分,目前控制排便能力良好。1 例间断门诊随访,术后 5 年左右污粪症状较重,经上述处理以及定时排便训练等保守治疗,Kelly 式评分由 2 分变为 5 分,明确排便状况良好,轻微污粪表现,约每周 1 次。3 例目前无特殊饮食食谱,生长发育与同龄儿相比无明显落后。

二、文献分析

最终检索到英文文献报道 ARM 合并 HD 患者 65 例^[6-25,27-32];中文文献报道 6 例^[26];结合本组 3 例,共 74 例 ARM 合并 HD 患者纳入研究。其中男 42 例,女 32 例,男女比例为 1.31:1,一般资料见表 2。41 例(41/74,55.40%)发现合并多系统畸形,其中 12 例合并 Currarino 综合征,8 例合并唐氏综合征,3 例合并猫眼综合征,1 例合并 Pallister-Hall 综合征,2 例合并心血管系统畸形,3 例合并泌尿系统畸形,3 例合并脊柱畸形,2 例合并四肢畸形,2 例合并生殖系统畸形,6 例合并肠旋转不良,见表 2。

74 例均行手术治疗,42 例生后先行结肠造口术,14 例(14/42,33.3%)行结肠造口术后无法正常排便,并再次行造口活检发现肠壁组织无神经节细胞,诊断 ARM 合并 HD;另有 7 例(7/42,16.7%)在进行结肠造口术时肠壁组织活检发现 ARM 合并 HD,同时进行了肛门成形术联合先天性巨结肠根治术,因此共有 21 例(21/42,50%)于肛门成形术前明确诊断合并先天性巨结肠。21 例生后诊断为直肠会阴瘘或肛门狭窄,未行结肠造口术;11 例未报道是否行结肠造口术。肛门成形术前未诊断合并巨结肠的患者共 67 例(67/74,90.5%),均出现腹胀、便秘等症状,经保守治疗不能缓解。以上患者均行先天性巨结肠根治术,平均手术年龄为 1 岁(生后 2 天至 28 岁),40 例(40/74,54.1%)采用 Soave 术,18 例(18/74,24.3%)采用 Duhamel 术,8 例(8/74,10.8%)采用 Swenson 术,8 例(8/74,10.8%)采用 Rehbein 术。术后病理结果回报短段型巨结肠 22 例,常见型 37 例,长段型 7 例,全结肠型 7 例,全肠型 1 例。

1 例全肠型患者因败血症感染死亡,1 例全结肠型患者死亡,38 例患者进行术后随访,平均随访 32 个月,经过 6 个月以上训练后排便状况良好。

表 2 截至 2019 年 10 月文献报道的 ARM 合并 HD 的一般资料

Table 2 General profiles of ARM complicated with HD in literature up until October 2019

序号	作者	发表年份	例数	性别		诊断年龄	ARM 类型	手术方式	结肠造口	HD 类型	合并畸形	预后*
				男(n)	女(n)							
1	Mahboubi 等 ^[6]	1984	1	1	0	6 个月	1 高位	1 Rehbein	1	1 长段型	1 猫眼综合征	-
2	Takada 等 ^[7]	1985	2	1	1	-	1 中位/ 1 高位	2 Duhamel	0	1 长段型/ 1 全结肠型	-	-
3	Ikeda 等 ^[8]	1986	5	1	4	-	1 低位/ 4 中位	4 Soave/ 1 Duhamel	-	2 短段型/3 常见型	-	-
4	Ward 等 ^[9]	1989	1	1	0	3 个月	1 高位	1 Rehbein	1	1 全肠型	1 猫眼综合征, 隐睾	死亡
5	Watanatittan 等 ^[10]	1991	9	5	4	-	4 低位/4 中位/1 高位	5 Soave/ 4 Duhamel	5	4 短段型/4 常见型/1 全结肠型	2 Currarino 综合征	-
6	Poenaru 等 ^[11]	1995	2	2	0	7 d 至 5 月	1 低位/1 高位	2 Swenson	1	1 常见型	2 肠旋转不良	-
7	Flageole 等 ^[12]	1996	1	0	1	5 个月	1 中位	1 Rehbein	1	1 常见型	1 手缺如, 唐氏综合征	-
8	Clarke 等 ^[13]	1999	1	1	0	6 个月	1 高位	1 Rehbein	1	1 常见型	1 唐氏综合征	-
9	Baltogiannis 等 ^[14]	2003	1	0	1	6 岁	1 低位	1 Swenson	1	1 短段型	1 Currarino 综合征	-
10	Haynes 等 ^[15]	2003	1	0	1	1 个月	1 低位	1 Soave	1	1 常见型	1 Pallister-Hall 综合征	-
11	Martucciello 等 ^[16]	2004	3	1	2	2~7 岁	3 低位	3 Rehbein	1	3 短段型	3 Currarino 综合征	-
12	Amornfa 等 ^[17]	2005	5	3	2	7 个月至 2 岁	3 低位/ 2 中位	5 Swenson	2	2 短段型/ 3 常见型	-	-
13	Jiménez 等 ^[18]	2005	2	1	1	2 岁/25 岁	2 低位	2 Soave	0	2 短段型	-	-
14	Mavridis 等 ^[19]	2005	1	0	1	6 个月	1 低位	1 Rehbein	0	1 常见型	1 Currarino 综合征	1
15	Arbell 等 ^[20]	2006	1	1	0	1 岁	1 高位	1 Duhamel	1	1 全结肠型	1 肠旋转不良	1
16	Kilickesmez 等 ^[21]	2006	1	0	1	8 个月	1 低位	1 Duhamel	1	1 常见型	1 Currarino 综合征	1
17	Mengistu 等 ^[22]	2006	1	1	0	1 岁	1 高位	1 Soave	1	1 常见型	1 肠旋转不良	-
18	Sinha 等 ^[23]	2007	1	1	0	2 岁	1 高位	2 Duhamel	1	1 短段型	1 Currarino 综合征	1
19	Suomalainen 等 ^[24]	2007	3	3	0	6 个月至 10 个月	3 高位	3 Duhamel	-	1 短段型/1 常见型/1 全结肠型	2 唐氏综合征	3
20	Oshio 等 ^[25]	2008	1	1	0	6 个月	1 低位	1 Soave	1	1 全结肠型	1 肠旋转不良	1
21	李乐等 ^[26]	2008	6	1	5	1~11 岁	3 低位/2 中位/1 高位	6 Soave	-	6 常见型	3 腰椎畸形/2 生殖系统畸形	6
22	Raboei 等 ^[27]	2009	3	3	0	5 个月至 22 岁	3 高位	3 Duhamel	3	1 常见型/1 长段型/1 全结肠型	2 唐氏综合征	1 死亡/2
23	Luo 等 ^[28]	2010	2	1	1	4~5 岁	2 低位	2 Soave	2	2 常见型	2 Currarino 综合征	2
24	Zundel 等 ^[29]	2010	1	1	0	4 个月	1 低位	1 Soave	0	1 常见型	1 肠旋转不良	-
25	Isik 等 ^[30]	2010	1	0	1	8 个月	1 中位	1 Duhamel	1	1 常见型	1 肾缺如	1
26	Lukong 等 ^[31]	2012	2	0	2	3~5 岁	1 低位/1 中位	1 Soave/ 1 Duhamel	0	2 常见型	-	2
27	Ohno 等 ^[32]	2013	2	0	2	17 天/28 岁	2 低位	2 Soave	2	1 短段型/ 1 常见型	2 Currarino 综合征	2
28	Almoutaz 等 ^[33]	2014	11	9	2	2 天至 10 岁	1 低位/2 中位/8 高位	11 Soave	9	2 短段型/6 常见型/3 长段型	4 唐氏/唐氏/VSD/ASD	11
29	我院	2018	3	3	0	17~36 个月	3 低位	3 Soave	3	3 短段型	3 肾积水/猫眼综合征/拇多指	3

注 - : 文章中未提供具体信息或无合并相关信息; 合并畸形 * : 代表畸形例数; 预后 * : 代表随访例数;

讨 论

ARM 和 HD 都是新生儿常见的先天性畸形,两者通常合并其他系统的先天性畸形,其中 ARM 最常合并脊柱和肾脏的畸形,但少有 ARM 合并 HD 的情况,因此这种合并畸形多以病例报告的形式出现^[1,3,4,6,8-30]。本研究的目的是结合本院 3 例患者及文献复习总结 ARM 合并 HD 的临床特点、诊断和治疗方面的经验,以提高医生对此类疾病的认识。

ARM 合并 HD 是一种先天性消化道畸形疾病,临床罕见,由于 HD 症状不明显而常被临床医生误诊、漏诊。尽管目前对 ARM 合并 HD 的诊断有了新的认识,但在诊断 ARM 合并 HD 之前,应重点排除肛门狭窄、继发性巨结肠,尽量避免误诊。

新生儿中 HD 的发病率为 1/7 000 ~ 1/5 500^[4],但在 ARM 患者中 HD 的发病率有所提高。部分文献进行了单中心的回顾性研究,Watanatittan 等^[10]学者曾在 417 例 ARM 患者中发现 9 例 ARM 合并 HD,占比 2.2%;Kiesewetter^[35]等报道 296 例 ARM 患者中 HD 发生率为 3.4%;Pena^[3]在其报道的 1 100 多例 ARM 患者中有 3 例被确诊为 HD;Al-moutaz^[33]报道了 446 例 ARM 患者中,有 11 例合并 HD,发生率为 2.5%。上述数据提示 ARM 患者当中 HD 的发生率可能明显高于正常新生儿,因此对于 ARM 术后出现持续性便秘的患者应警惕 HD 的可能。

新生儿中罹患 ARM 的男性人数稍多于女性,男女比例为 1.2 : 1^[1,9]。ARM 合并 HD 的患者中男女比例无明显差异,在本研究中 ARM 合并 HD 患者男女比例为 1.31 : 1;Hofmann 及 Puri^[34]曾在 Pubmed 上检索了 1952—2013 年共 38 篇有关 ARM 合并 HD 的文献,发现有 90 例肛门直肠畸形合并先天性巨结肠,男女比例为 1 : 1.1。ARM 合并 HD 的患者多数伴有多系统畸形,本研究中有 41 例(41/74,55.4%)患者合并多系统畸形,最常见的为 Currarino 综合征,其次为唐氏综合征^[6,7,9-13,15-22],此外本院收治的 3 例患者也合并多系统畸形,其中一例合并肾积水,一例合并猫眼综合征,一例合并拇指多指。这一高比例的相关综合征也证明了 ARM 往往伴发多系统畸形的特征。Hofmann 及 Puri^[29]收集总结文献报道 ARM 合并 HD 的 90 例患者中,有 59 例描述了肛门直肠畸形类型,其中低位无肛 41 例(69%);本研究中 3 例 ARM 合并 HD 患者,其临床类型均为低位无肛合并

短段型巨结肠,与文献报道相似^[9,11,16,17,25,26],其余文献中最常见的为无痿(21/74,28.3%)及舟状窝瘘(14/74,18.9%)。根据 HD 无神经节细胞长度进行分类,本研究中 74 例中短段型巨结肠 22 例,常见型 37 例,长段型 7 例,全结肠型 7 例,全肠型 1 例。

ARM 的临床表现多为会阴部未见正常肛门开口或肛门狭窄。HD 患者因缺乏神经节细胞肠管长度的不同而有不同的临床表现,HD 典型的临床表现是在新生儿期出现胎粪排出延迟及腹胀^[1,31]。当 ARM 合并 HD 时,由于肛门直肠畸形为患者就诊的突出表现,术后出现便秘症状时,临床医生容易混淆诊断而无法明确是否合并 HD^[11,13,17-19,26,32,35]。

ARM 是否合并 HD 可以通过钡剂灌肠影像学检查及直肠壁组织学检查加以鉴别。但是在 Watanatittan^[10]等研究中,钡剂灌肠影像学检查并未提示明显的狭窄段及痉挛段,因此临床症状和钡灌肠结果的不典型也是误诊原因之一。Ohno 等^[32]建议对所有 ARM 术后存在持续便秘的患者均进行直肠壁组织学检查,以防遗漏合并 HD。除此之外,Al-moutaz^[33]认为造瘘术后排便功能不佳或术中结肠口径改变是诊断 ARM 合并 HD 的早期预警信号,当无肛门狭窄的 ARM 术后患者出现严重和渐进性便秘应高度警惕,可在必要时行直肠黏膜活检术。此次研究的 74 例患者中有 42 例生后先行结肠造口术,14 例(14/42,33.3%)行结肠造口术后无法正常排便,并再次行造口活检发现肠壁组织无神经节细胞,诊断 ARM 合并 HD;另有 7 例(7/42,16.7%)在进行结肠造口术时肠壁组织活检发现 ARM 合并 HD,因此共有 21 例(21/42,50%)于肛门成形术前明确合并 HD,这提示对于中高位 ARM 患者肠造瘘可能是防止漏诊的有效手段。

据报道,低位 ARM 中有 79%~100% 的患者术后排便功能是正常的,与正常同龄儿童比较无明显差异,其异常的便秘或大便失禁等症状与大便性状也有一定联系,大多数患者经过保守治疗症状可得到明显改善^[34-36]。但 ARM 合并 HD 会出现持续性的排便功能异常,经保守治疗无效。本研究中,多数文献出现了对 HD 的诊断延迟^[6-12,14-26,28,33],其做出明确诊断的时间比最初诊断 ARM 的时间平均延迟了 8 个月(2 d ~ 28 y),仅有 7 例在进行结肠造口术时肠壁组织活检偶然发现 ARM 合并 HD,因此同时进行了肛门成形术联合先天性巨结肠根治术。这也许能解释在进行 ARM 矫治的过程中,诊断 ARM 合并 HD 可能会存在困难。本院 3 例患者,由

于术后存在持续性便秘,且在 6 个月后症状加重,经直肠黏膜活检确诊为 ARM 合并 HD,进行了再次手术治疗。因此,当无肛患者在肛门成形术后出现持续性便秘症状(≥ 8 个月)不能缓解,饮食调整以及药物治疗等无明显效果,且与大便性状无明显关联时,应行直肠黏膜活检术,以警惕合并 HD 的可能。

由于 ARM 本身及初次手术对患者肛门感觉及括约肌完整性、控便功能均有一定影响,因此再次手术如何保护肛门周围括约肌和神经功能就显得尤为重要。本研究中,大多数学者^[5,8-9,11,13,29]采用 Soave 手术(40/74,54.1%)在直肠肌鞘内分离,能够避免进一步损伤直肠周围的神经和括约肌。但先天性巨结肠根治术的最终术式选择仍然取决于病变肠管长度、HD 类型以及首次行肛门直肠畸形矫治手术的方式。本院收治的 3 例患者中,巨结肠根治术采用经腹腔镜 Soave 术式或经腹的 Soave 术式,术中保留肌鞘,肌鞘后壁行 V 型切除部分肌鞘组织,其术后感染及并发症少,结果证实其是安全有效的。据有关文献报道,38 例进行了术后随访,平均随访 32 个月,预后多为良好,无严重大便失禁或便秘等并发症^[5,8,9,11,14-26,28,33]。其中本院 3 例患者术后经过门诊及电话随访,并个体化实行饮食调整、排便训练等保守治疗,根据 Kelly 式评分对患者排便功能进行评估,其排便功能由 2~3 分逐渐提高至 5~6 分。这可能与术中避免损伤拖出直肠周围的外括约肌,尽可能保全外括约肌的功能以及 ARM 和(或)HD 的类型有关。

综上所述,当 ARM 患者在肛门成形术后出现持续性便秘症状不能缓解,且与大便性状无明显关联时应警惕合并 HD 的可能;目前以直肠黏膜活检为依据的病理学诊断依然是诊断无肛合并巨结肠的金标准;Soave 手术安全有效,对远期排便功能影响小,是可靠的根治性治疗方案。

参考文献

- 1 Pena A, Levitt MA. Imperforate anus and cloacal malformations[M]. London: Ashcraft K, Holcomb GW III, Murphy JP (eds) Ashcraft's Pediatric Surgery, 2010;468-490.
- 2 Stoll C, Alembik Y, Dott B, et al. Associated malformations in patients with anorectal anomalies[J]. Eur J Med Genet, 2007, 50(4):281-290. DOI:10.1016/j.ejmg.2007.04.002.
- 3 Levitt MA, Pena A. Anorectal malformations[J]. Orphanet J Rare Dis, 2007, 2(33):33. DOI:10.1186/1750-1172-2-33.
- 4 Holschneider AM, Meier-Ruge W, Ure BM. Hirschsprung's disease and allied disorders-a review[J]. Eur J Pediatr Surg, 1994, 4(5):260-266. DOI:10.1055/s-2008-1066115.
- 5 Kelly JH. Cineradiography in anorectal malformations[J]. J Pediatr Surg, 1969, 4(5):538-546. DOI:10.1016/0022-3468(69)90094-3.
- 6 Mahboubi S, Templeton JM Jr. Association of Hirschsprung's disease and imperforate anus in a patient with 'cat-eye' syndrome. A report of one case and review of the literature[J]. Pediatr Radiol, 1984, 14(6):441-442.
- 7 Takada Y, Aoyama K, Goto T, et al. The association of imperforate anus and Hirschsprung's disease in siblings[J]. J Pediatr Surg, 1985, 20(3):271-273. DOI:10.1016/S0022-3468(85)80119-6.
- 8 Ikeda K, Goto S. Additional anomalies in Hirschsprung's disease: an analysis based on the nationwide survey in Japan[J]. Z Kinderchir, 1986, 41(5):279-281.
- 9 Ward J, Sierra IA, D'Croz E. Cat eye syndrome associated with aganglionosis of the small and large intestine[J]. J Med Genet, 1989, 26(3):647-648. DOI:10.1136/jmg.26.10.647.
- 10 Watanatittan S, Suwatanaviroj A, Limprutithum T, et al. Association of Hirschsprung's disease and anorectal malformation[J]. J Pediatr Surg, 1991, 26(2):192-195. DOI:10.1016/0022-3468(91)90908-c.
- 11 Poenaru D, Uroz-Tristan J, Leclerc S, et al. Imperforate anus, malrotation and Hirschsprung's disease: a rare association[J]. Eur J Pediatr Surg, 1995, 5(3):187-189. DOI:10.1055/s-2008-1066202.
- 12 Flageole H, Fecteau A, Laberge JM, et al. Hirschsprung's disease, imperforate anus, and Down's syndrome: a case report[J]. J Pediatr Surg, 1996, 31(6):759-760.
- 13 Clarke SA, Van der Avoort A. Imperforate anus, Hirschsprung's disease, and trisomy 21: a rare combination[J]. J Pediatr Surg, 1999, 34(12):1874-1874.
- 14 Baltogiannis N, Mavridis G, Soutis M, et al. Currarino triad associated with Hirschsprung's disease[J]. J Pediatr Surg, 2003, 38(7):1086-1089. DOI:10.1016/S0022-3468(03)00199-4.
- 15 Haynes JH, Bagwell CE. Hirschsprung's disease and imperforate anus in Pallister-hall syndrome: a new association[J]. J Pediatr Surg, 2003, 38(9):1411-1412. DOI:10.1016/S0022-3468(03)00411-1.
- 16 Martucciello G, Torre M, Belloni E, et al. Currarino syndrome: proposal of a diagnostic and therapeutic protocol[J]. J Pediatr Surg, 2004, 39(9):1305-1311. DOI:10.1016/j.jpedsurg.2004.05.003.
- 17 Amornfa J, Taecholarn C, Khaoroptham S. Currarino syndrome: report of two cases and review of the literature[J]. J

- Med Assoc Thai, 2005, 88(11):1697-1702.
- 18 Jiménez-Urueta PS, Alvarado-García R, Gallego-Grijalva JE. Colon aganglionosis in patients with anorectal malformation. Analysis of five cases[J]. Cir Cir, 2005, 73(4): 283-285.
 - 19 Mavridis G, Livaditi E, Soutis M, et al. Complete currarino triad in all affected members of the same family[J]. Eur J Pediatr Surg, 2005, 15(5): 369-373. DOI: 10. 1055/s-2005-865783.
 - 20 Arbell D, Gross E, Orkin B, et al. Imperforate anus, malrotation, and Hirschsprung's disease; a rare and important association[J]. J Pediatr Surg, 2006, 41(7): 1335-1337. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2006. 03. 038.
 - 21 Kilickesmez O, Hakki Gol I, Uzun M, et al. Complete familial currarino triad in association with Hirschsprung's disease; magnetic resonance imaging features and the spectrum of anorectal malformations[J]. Acta Radiol, 2006, 47(4): 422-426. DOI: 10. 1080/ 02841850600598327.
 - 22 Mengistu AD. Hirschsprung's disease and imperforate anus in a new born; unusual association [J]. Ethiop Med J, 2006, 44(1): 81-83.
 - 23 Sinha CK, Grewal A, Ward HC. Short-segment Hirschsprung's disease, cat eye syndrome, and anorectal malformation; a unique association[J]. J Pediatr Surg, 2007, 42(8): 1454-1456. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2007. 03. 059.
 - 24 Suomalainen A, Wester T, Koivusalo A, et al. Congenital funnel anus in children; associated anomalies, surgical management and outcome[J]. Pediatr Surg Int, 2007, 23(12): 1167-1170. DOI: 10. 1007/ s00383-007-2024-5.
 - 25 Oshio T. Imperforate anus, malrotation, and Hirschsprung's disease with double zonal aganglionosis; an extremely rare combination[J]. J Pediatr Surg, 2008, 43(1): 222-226. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2007. 09. 005.
 - 26 李乐, 李万福, 张廷冲, 等. 肛门直肠畸形合并先天性巨结肠的诊治[J]. 中华小儿外科杂志, 2008, 29(10): 584-586. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2008. 10. 003.
 - Li L, Li WF, Zhang TC, et al. Diagnosis and treatment of anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease[J]. Chin J Pediatr Surg, 2008, 29(10): 584-586. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2008. 10. 003.
 - 27 Raboei EH. Patients with anorectal malformation and Hirschsprung's disease[J]. Eur J Pediatr Surg, 2009, 19(5): 325-327. DOI: 10. 1055/s-0029-1224131.
 - 28 Luo CC, Ming YC, Chu SM, et al. Rare association of malrotation, imperforate anus and Hirschsprung's disease in an infant[J]. Pediatr Int, 2010, 52(1): e9-e10. DOI: 10. 1111/j. 1442-200X. 2009. 02988. x.
 - 29 Zundel S, Obermayr F, Schaefer JF, et al. Hirschsprung disease associated with total colonic agenesis and imperforate anus case report and review of the literature[J]. J Pediatr Surg, 2010, 45(1): 252-254. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2009. 09. 036.
 - 30 Isik N, Elmaci I, Gokben B, et al. Currarino triad; surgical management and follow-up results of three cases[J]. Pediatr Neurosurg, 2010, 46(2): 110-119. DOI: 10. 1159/ 000319007.
 - 31 Lukong CS, Mshelbwala PM, Anumah MA, et al. Anorectal malformation coexisting with Hirschsprung's disease; a report of two patients[J]. Afr J Paediatr Surg, 2012, 9(2): 166-168. DOI: 10. 4103/0189-6725. 99409.
 - 32 Ohno K, Nakamura T, Azuma T, et al. Familial Currarino syndrome associated with Hirschsprung disease; Two case of a mother and daughter[J]. J Pediatr Surg, 2013, 48(1): 233-238. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2012. 10. 061.
 - 33 Eltayeb AA, Refaiy A. Association of Hirschsprung's disease with anorectal malformations; the early alarming signs for diagnosis and comorbidity related to this association [J]. J Pediatr Surg, 2014, 49(5): 341-343. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2014. 04. 007.
 - 34 Hofmann AD, Puri P. Association of Hirschsprung's disease and anorectal malformation; a systematic review[J]. Pediatr Surg Int, 2013, 29(9): 913-917. DOI: 10. 1007/s00383-013-3352-2.
 - 35 Kiesewetter WB, Sukarochana K, Sieber WK. The frequency of aganglionosis associated with imperforate anus[J]. Surgery, 1965, 58(5): 877-880.
 - 36 Singh SJ, Croaker GDH, Manglick P, et al. Hirschsprung's disease; the Australian paediatric surveillance unit's experience[J]. Pediatr Surg Int, 2003, 19(4): 247-250. DOI: 10. 1007/s00383-002-0842-z.
- (收稿日期: 2019-09-05)

本文引用格式: 李森, 潘伟华, 谈香, 等. 肛门直肠畸形合并先天性巨结肠 3 例及文献复习[J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 20(2): 161-167. DOI: 10. 12260/lcxewkzz. 2021. 02. 010.

Citing this article as: Li S, Pan WH, Tan X, et al. Anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease; a report of three cases and literature review[J]. J Clin Ped Sur, 2020, 20(2): 161-167. DOI: 10. 12260/lcxewkzz. 2021. 02. 010.