

·专题·肛门直肠畸形·

产前诊断泄殖腔畸形的围生期评估及治疗
——附 2 例报道及文献回顾

全文二维码



开放科学码

王哲¹ 何秋明¹ 王海玉² 梅珊珊³
甄理⁴ 黄莉² 余家康¹ 钟微¹

【摘要】 目的 分析总结泄殖腔畸形的产前诊断、围生期评估及治疗经验。**方法** 收集 2017 年 1 月至 2019 年 12 月广州市妇女儿童医疗中心收治的 2 例产前诊断为泄殖腔畸形并完成根治手术患儿的临床资料,对病例特点进行讨论分析,并通过 PubMed、万方数据库进行文献检索,总结泄殖腔畸形产前诊断及新生儿期序贯治疗的经验。病例 1 产前初始异常表现为肠管扩张、肠腔内回声增强,孕晚期发现外生殖器外观异常及双侧阴道少量积液,诊断为泄殖腔畸形,出生后先后行横结肠造瘘口、根治手术及造瘘口闭合术。病例 2 产前初始异常表现为大量阴道积液,左侧肾积水伴输尿管全程扩张,诊断为泄殖腔畸形,出生后先后行横结肠造瘘口、阴道造瘘口及膀胱造瘘口术,进而行根治手术及造瘘口闭合术。2 例患儿均预后良好。**结果** 检索文献共 38 篇,其中中文文献 1 篇,英文文献 37 篇。回顾资料完整的 13 例产前发现异常的泄殖腔畸形胎儿的文献,发现阴道积液是最常见的产前征象,3 例因胎儿期尿潴留需要产前干预,仅 1 例因胎儿严重畸形建议引产,9 例患儿生后存活。**结论** 泄殖腔畸形的产前诊断虽然有长足进步但仍然存在一定困难,胎儿与新生儿“无缝衔接”的序贯化治疗将成为积极改变泄殖腔畸形治疗及预后的一种新模式。

【关键词】 消化系统畸形;泄殖腔/畸形;产前诊断;围生期医护;治疗

【中图分类号】 R726.1 R726.2 R657.1 R714.5

Evaluation and treatment of prenatal persistent cloaca: two case reports and literature review. Wang Zhe¹, He Qiuming¹, Wang Haiyu², Mei Shanshan³, Zhen Li⁴, Huang Li², Yu Jiakang¹, Zhong Wei¹. 1. Department of Neonatal Surgery; 2. Clinical Imaging Center; 3. Department of Pathological Obstetrics; 4. Prenatal Diagnosis Center, Guangzhou Women & Children's Medical Center, Guangzhou 510623, China. Corresponding author: Zhong Wei, Email: zhongwei@gwmc.org

【Abstract】 Objective To review the prenatal diagnosis and treatments of 2 girls of persistent cloaca malformation and summarize the experiences of prenatal diagnosis, evaluations and neonatal treatments. **Methods** From January 2017 to December 2019, two girls with cloacal malformation underwent radical surgery. Their clinical characteristics were analyzed by retrieving their medical records and imaging data. The initial abnormalities of case 1 were intestinal dilation and enhanced echo of meconium. Abnormal appearance of external genitalia and minimal bilateral vaginal fluid were found during the third trimester. Cloaca malformation was diagnosed. Transverse colonostomy, radical surgery and stoma closure were performed in sequence. The prenatal abnormality of case 2 was massive hydrocolpos and left hydronephrosis accompanied by ureteral dilatation. She was diagnosed as cloaca malformation. Transverse colostomy, vaginostomy and cystostomy were performed successively postnatally and then radical surgery and stoma closure completed. Both girls had a good prognosis. **Results** A total of 38 papers were retrieved, including 1 in Chinese and 37 in English. Complete reports were reviewed for 13 fetuses with cloaca deformities before delivery. And hydrocolpos was the most common prenatal sign. Three fetuses required prenatal interventions due to urinary retention. And 9 fetuses survived after birth. **Conclusion** Although prenatal diagnosis of cloaca malformations has made great advances, there are still some

DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.10.005

作者单位:广州市妇女儿童医疗中心(广东省广州市,510623) 1. 新生儿外科室; 2. 影像中心; 3. 病理产科; 4. 产前诊断中心

通信作者:钟微, Email: zhongwei@gwmc.org

difficulties. The sequential treatment of “seamless integration” between fetus and newborn shall become a new model for actively changing the treatments and prognosis of cloaca malformations.

【Key words】 Digestive System Abnormalities; Cloaca/AB; Prenatal Diagnosis; Perinatal Care; Therapy

永存泄殖腔畸形 (persistent cloaca, PC) 是一类较罕见、复杂的肛门直肠畸形, 据报道其发病率在 1/50 000^[1]。几乎所有病例为女性, 男性发病尤为罕见^[2]。因为泄殖腔畸形发病率低且解剖结构变化多样, 使得该病产前诊断率不高, 诊断与治疗难度较大^[3]。我国大多数小儿外科医生对该病的认识仍然不足, 产前咨询与妊娠指导不到位, 以致泄殖腔畸形胎儿引产率高。此外, 新生儿期该病诊断不及时或误诊造成严重预后不良等问题仍然存在^[4-6]。泄殖腔畸形的早期、准确诊断, 充分评估, 序贯化治疗, 正确有效的实施手术以及术后进行康复治疗都是提高患儿生存质量的重要环节, 缺一不可。本研究旨在回顾本中心诊治的 2 例产前诊断为泄殖腔畸形的病例, 为产前诊断、咨询及新生儿期序贯化治疗泄殖腔畸形提供参考依据。

材料与方法

一、一般资料

2017 年 1 月至 2019 年 12 月广州市妇女儿童医疗中心收治 2 例泄殖腔畸形患儿并完成根治手术, 本研究通过调取其临床资料, 对病例特点进行讨论与分析。

二、胎儿期评估及干预

本研究中孕妇均根据国际妇产科超声学会 2011 年颁布的《常规的妊娠中期胎儿超声扫描实践指南》进行常规产前检查^[7]。如超声检测到异常, 即由产科、新生儿外科、影像科及遗传科的专家组成的多学科胎儿医学团队接手诊疗, 排除致死性畸形的胎儿, 原则上鼓励家庭选择继续妊娠。胎儿每隔 2~4 周进行超声检查, 反复评估产前干预的指征, 孕晚期行胎儿核磁共振 (magnetic resonance, MR) 检查进一步了解畸形解剖结构, 制定新生儿期序贯治疗方案。分娩方式由产科因素决定。所有疑似泄殖腔畸形的新生儿在出生后转运至新生儿外科重症监护病房 (Surgical Neonatal Intensive Care Unit, SNICU) 进行进一步治疗。

三、新生儿期评估及干预

首次评估及姑息手术: 接诊泄殖腔畸形新生儿后仔细进行体格检查, 必要时经可疑的腔道开口插

管以确定其走行。凡不能排除泄殖腔畸形的患儿均进入下一步评估流程以鉴别诊断。出生不足 24 h, 产前预判不存在巨大阴道积液压迫所致急性下尿路梗阻的患儿, 则完善常规术前检查, 24 h 内行姑息性结肠造瘘术。如考虑存在尿潴留则应尽快手术, 行阴道造瘘引流阴道积液解除膀胱出口梗阻, 行横结肠造瘘术。术后酌情进行辅助检查明确合并畸形。

四、二次评估及根治手术

二次评估在根治手术前进行, 通过 MR、超声、共同管造影等手段明确伴发畸形进展情况, 判断需要与根治手术同期处理的伴发畸形, 明确盆腔解剖及共同管长度, 制定根治手术计划。根治术后常规进行肛门扩张, 酌情进行阴道或尿道扩张, 除外需要处理的并发症后于根治术后 2~3 个月关闭结肠造瘘。

五、文献检索

使用中文检索逻辑表达式: 新生儿、持续性泄殖腔或产前、持续性泄殖腔, 英文检索逻辑表达式 neonatal persistent cloaca OR prenatal persistent cloaca, 通过 PubMed、万方数据库完成检索, 检索日期为 2010 年 1 月至 2020 年 1 月。检索结果排除泄殖腔外翻或非泄殖腔直肠肛门畸形、泌尿生殖系统畸形等疾病的文献。

六、病例摘要

(一) 病例 1

1. 产前病史及产前诊断: 母亲孕 3 产 2。胎龄 21 周来本院常规行产前超声检查, 提示肠管内散在强回声, 局部肠管宽 9 mm。后复查胎儿超声考虑肠管纤维囊性变。胎龄 33⁺₆ 周超声提示胎儿腹腔肠管内见簇状钙化, 外生殖器呈花瓣状, 性别显示不清, 肛门括约肌难以显示 (图 1)。胎龄 35⁺₁ 周行 MR 检查, 考虑泄殖腔畸形可能性大 (图 2、表 1)。

2. 姑息手术及首次评估: 患儿胎龄 41 周顺产出生, 出生体重 3.36 kg, 生后见无肛门开口, 外阴发育不良, 仅见一孔, 内未见尿道阴道开口, 阴道口后方及会阴可见软组织肿物突出皮面, 质地软, 边界欠清晰。腹部 B 超提示泄殖腔畸形, 双子宫畸形子宫未发育, 双侧阴道少量积液。双肾、输尿管未见异常。生后 1 d 行膀胱镜检查确诊为泄殖腔畸形,

共同管长约 4.5 cm, 仅行横结肠造瘘术(图 3、表 2)。

3. 二次评估及根治手术评估情况详见表 3。患儿 1 岁 5 个月行膀胱阴道镜检查、腹腔镜辅助后矢状入路尿道、阴道、肛门成形术。手术时间 581 min, 术中出血 20 mL。

4. 造瘘口闭合术: 患儿术后留置尿管 2 周后拔

出, 无排尿异常, 常规扩张肛门至 18 号扩肛条, 肛门指诊无狭窄, 阴道回缩, 阴道口狭窄。于 2 岁 7 个月时入院行造瘘口闭合术, 术后患儿排便正常, 无大小便失禁。

(二) 病例 2

1. 产前病史及产前诊断: 母亲孕 2 产 2。胎儿胎龄 33⁺³ 周时于当地妇幼保健院行 B 超检查, 结果

表 1 产前诊断情况

Table 1 Prenatal diagnostic status

病例	性别	孕妇孕产史	首次胎儿阳性超声征象	复查胎儿超声征象	复查胎儿超声征象	胎儿磁共振征象	基因诊断
1	女	G3P2	胎龄 21 周: 胎儿肠管扩张(9 mm) 肠管内回声增强	胎龄 31 ⁺⁴ 周: 胎儿肠管内散在粒状强回声, 后见声影, 局部肠管 15 mm, 考虑纤维囊性变	胎龄 33 ⁺⁶ 周: 胎儿肠管内簇状钙化, 外生殖器畸形, 肛门括约肌显示不清	胎龄 35 ⁺¹ 周: 直肠扩张, 阴道积液, 考虑泄殖腔畸形	性染色体 XX, 外显子测序未见异常
2	女	G2P2	胎龄 33 ⁺³ 周: 左下腹囊性包块, 考虑输尿管扩张合并囊肿形成	胎龄 34 ⁺¹ 周: 胎儿盆腔内囊性肿块, 考虑阴道积液。左肾积水伴输尿管扩张。肛门闭锁, 考虑泌尿生殖器畸形序列	胎龄 35 周: 胎儿左肾重度积水伴输尿管全程扩张, 大量阴道积液, 膀胱受压右移, 考虑泄殖腔畸形	胎龄 36 ⁺⁵ 周: 左肾积液输尿管扩张, 双子宫双阴道, 左侧大量积液(7.8 cm × 6 cm × 6.3 cm), 膀胱受压右移, 右侧少量积液(1.0 cm × 0.8 cm)。	外显子测序未见异常

表 2 出生史及首次评估情况

Table 2 Birth history and initial assessments

病例	外阴外观	脊髓拴系	心血管系统畸形	泌尿系统	生殖
1	无肛门开口, 外阴发育不良仅见一个开口, 其内未见尿道阴道开口, 外阴 - 会阴软组织肿物	无	PDA, PFO	无	双子宫双阴道, 双侧阴道积液
2	无肛门开口, 外阴发育不良仅见一个开口, 其内未见尿道阴道开口	无	PDA, PFO	左肾积液, 左侧输尿管扩张	双子宫双阴道, 左侧阴道重度积液

注 PDA: 房间隔缺损(Patent ductus arteriosus); PFO: 卵圆孔未闭(Patent foramen ovale)

表 3 二次评估及根治手术情况

Table 3 Re-assessments and radical operations

病例	泌尿生殖系统超声	盆腔磁共振	共同管造影及逆行尿路造影	根治手术年龄	术式	膀胱镜所见	术中所见
1	3 月龄: 双肾大小形态正常, 输尿管无扩张, 膀胱未见异常	5 月龄: 泄殖腔畸形, 双子宫双阴道, 双侧阴道少量积液, 未见脊髓拴系	无	1 岁 5 个月	腹腔镜尿道阴道肛门成形术	膀胱颈松弛, 共同管长 4 cm, 内仅见一个阴道开口, 于左侧阴道开口下方约 0.5 cm 处探及直肠瘘管开口	双子宫、双阴道。直肠于阴道之间走向膀胱颈后方。右阴道于共同管右后方形成盲端, 位置较低。左阴道膀胱颈下方进入共同管, 位置较高
2	5 月龄: 左肾积液伴输尿管全程扩张, 左输尿管异位开口, 左侧阴道壁厚, 右侧子宫阴道未发育	无	5 月龄: 左侧膀胱输尿管反流, 考虑左侧输尿管异位开口。共同管长 4 cm	6 月龄	腹腔镜尿道阴道肛门成形术	共同管长 4 cm, 左侧输尿管开口于膀胱三角中下段。共同管末端瘘管呈品字排布, 上方为膀胱颈, 右下为直肠, 左下为左侧阴道	左侧阴道扩张, 右侧子宫阴道发育不良伴输卵管闭锁。直肠于两侧子宫之间进入膀胱后方

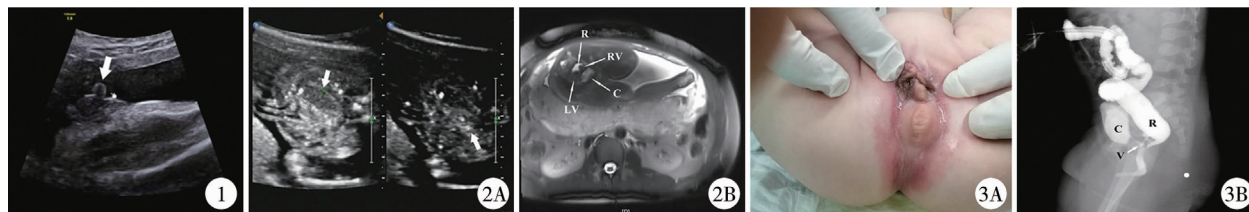


图1 病例1 胎龄33⁺⁶周产前超声图 注 箭头所示为胎儿花瓣样外生殖器局部 图2 病例1 产前影像学资料 注 A: 胎龄21 周产前超声,左箭头所示扩张的肠管,右箭头所示肠管内高回声影; B:胎龄35⁺¹周产前磁共振 T2 序列水平截面图 R 为直肠,RV 为右侧阴道,LV 为左侧阴道,C 为膀胱 图3 病例1 新生儿期评估资料 注 A:患儿外生殖器外观; B:共同管造影图像,R 为直肠,C 为膀胱,V 为阴道

Fig.1 Case 1 Fetal age 33 weeks +6 prenatal ultrasonic images

Fig.2 Case 1 prenatal imaging

Fig.3 Case 1 assessment during neonatal period

提示胎儿左下腹囊性肿块,未排除输尿管扩张合并囊肿形成,左肾重度积水合并输尿管扩张。胎龄35周就诊于本院,超声提示:胎儿左肾重度积水伴左侧输尿管全程扩张,胎儿盆腔可及大量阴道积液,膀胱受压右移,考虑泄殖腔畸形。胎龄36⁺⁵周行胎儿MR检查:提示双子宫双阴道畸形,左侧阴道大量积液,右侧子宫少量积液(图4、表1)。

2. 姑息手术及首次评估:患儿胎龄39⁺²周顺产出生,出生体重3.54 kg,生后见患儿肛门无开口,外阴发育差,仅见一个开口,内未见尿道阴道开口。生后1 d行阴道镜检查、腹腔镜辅助阴道造瘘置管

术、横结肠造瘘术。阴道镜测量共同管长约4 cm。因阴道造口后仍存在膀胱尿潴留,遂于生后18 d行膀胱造瘘置管术(图5、表2)。

3. 二次评估及根治手术评估情况详见表3。患儿6月龄行腹腔镜辅助后矢状入路尿道、阴道、肛门成形术。手术时间570 min,术中出血30 mL。

4. 造瘘闭合术:患儿术后留置尿管2周后拔出,无排尿异常,常规扩张肛门至18号扩肛条,肛门指诊无狭窄,阴道无狭窄无回缩,1岁2个月时入院行造瘘闭合术,术后患儿排便正常,无大小便失禁(图6)。



图4 病例2 产前影像学资料 注 A:胎龄38⁺⁴周产前超声影像。V 为左侧阴道,C 为膀胱; B:胎龄36⁺⁵周产前磁共振 T2 序列冠状面图像,C 为膀胱,V 为左侧阴道 图5 病例2 首次评估资料 注 A:患儿外生殖器外观; B:患儿共同通道造影图像。V 所示为阴道,C 为膀胱,CC 为共同管 图6 病例2 根治术后5个月门诊随访时外阴及肛门外观

Fig.4 Case 2 prenatal imaging Fig.5 Case 2 initial evaluation Fig.6 Case 2 Appearance of vulva and anus during an outpatient follow-up at 5 months after radical operation

结果

一、病例随访情况

病例1:该患儿术后外阴、肛门外观满意,排尿控制能力良好,无张力性尿失禁,排尿后无膀胱残余尿。目前患儿已行造瘘口闭合术,肛门排便正常,无大小便失禁或粪污。肛门远期功能有待进一步随访评估。该患儿术后出现阴道回缩,阴道黏膜几近闭合,待青春期前进一步处理。

病例2:患儿术后外阴、肛门外观满意,排尿控制能力正常,无尿失禁,无排尿不尽。造瘘口闭合

术后肛门排便正常,每日1~2次成形大便,排便期间肛门无粪污。阴道黏膜在位,阴道无狭窄、回缩。因其未满3岁,尚未完成排便训练,故客观排尿、排便控制能力评估有待后续完成。

二、文献检索结果

共检索到2010年1月至2020年1月泄殖腔畸形中文相关报道1篇^[8],英文37篇。其中地区性诊疗指南1篇^[9],综述或文献回顾4篇,病例报道19篇(其中产前诊断病例个案报道7篇)^[10-16],产前诊断大宗病例报道1篇,回顾性论著6篇,流行病学研究3篇。无关文献4篇予以排除(表4)。

表 4 2010 年 1 月至 2020 年 1 月文献报道诊断泄殖腔畸形且有完整生后结局的患儿一般资料
Table 4 General profiles of fetuses diagnosed with cloaca deformity with complete postnatal outcomes from January 2010 to January 2020

作者	年份	胎儿情况	发现胎龄(周)	影像学诊断方法	产前确诊	治疗性产前干预	建议终止妊娠	结局
Kanda	2017	H、BN、OH、呼吸窘迫	36 ⁺²	超声 + MRI	否	无	无	存活
Arena 等	2016	H、BN、A、呼吸窘迫	不详	不详	否	无	无	存活
Chitrit 等	2014	H、AG、无肛窝、左肾缺如、右侧多囊肾	21	超声 + MRI	是	无	有	新生儿死亡
Nigam 等	2014	H、A、OH、肺发育不良	32	超声 + MRI	是	无	无	胎死流产
Chen 等	2012	H、UR、尿道扩张	23	超声 + MRI	是	穿刺抽吸	有	人工流产
Chen 等	2010	H、A	29	超声 + MRI	是	无	无	存活
Sahinoglu 等	2012	H、A、左肾积液、右肾发育不良	34	超声 + MRI	是	无	无	存活
Peiro 等	2002	H、BN、异位肾	25 ⁺⁴	超声 + MRI	否	无	无	存活
Peiro 等	2002	H、BN、胸腔压迫	32	超声 + MRI	否	无	无	存活
Peiro 等	2002	H、BN、AG	32	超声 + MRI	否	无	无	存活
Peiro 等	2002	H、BN、UR、OH、宫内生长发育迟缓	33	超声 + MRI	否	膀胱羊水分流	无	存活
Peiro 等	2002	H、BN、A、OH	20	超声 + MRI	否	无	无	新生儿死亡
Peiro 等	2002	H、BN、A、UR、OH	19	超声 + MRI	否	膀胱羊水分流	无	存活

注 H = 阴道积液; BN = 双肾积液; OH = 羊水过少; A = 腹水; AG = 外生殖器异常; UR = 尿潴留

2002 年 Warne 等^[17]报道 6 例泄殖腔畸形产前诊断病例及胎儿结局,结合本研究检索结果中 7 例有生后结局的个案报道,共 13 例。可见异常征象大多发现于胎龄 19 ~ 36 周。阴道积液是最常见的产前征象,所有胎儿均出现 (13/13);其次为双肾积液 (8/13);6 例胎儿时期存在腹水;5 例母亲孕期羊水过少;4 例存在肺发育异常,表现为胎儿胸腔压迫、肺容积减小或生后呼吸窘迫等;3 例胎儿时期存在尿潴留,需要功能治疗性干预;2 例产前影像学检查可见外生殖器外观异常。3 例因胎儿时期尿潴留进行了羊膜囊穿刺术,1 例仅行抽液治疗,2 例留置膀胱羊膜囊引流管,可见因产前因大量阴道积液造成胎儿下尿路梗阻并不少见。绝大多数中心对于胎儿的存留均未给出消极建议,仅 1 例选择人工终止妊娠,继续妊娠的 12 例胎儿 9 例存活,1 例自然流产,2 例新生儿期死亡。许云燕等回顾其单位 5 例产前疑诊泄殖腔畸形的患儿,均存在阴道积液及不同程度的泌尿系统畸形,均引产^[8]。

讨 论

本中心在泄殖腔畸形的诊疗过程中体会到,围生期的多学科团队序贯化诊断治疗较传统方式而言不但具有针对性,避免了盲目检查和重复工作,且医疗活动中各环节衔接更紧密,减少了时间浪费和重要信息丢失。考虑到产前有典型表现的胎儿

出生后确诊为高位畸形的可能性更大,围生期出现致死、致残等并发症的风险更高,因此更加突出了围生期序贯化诊疗的重要性。得益于超声技术的发展和产前诊断经验的积累,越来越多的泄殖腔畸形胎儿能在产前得以诊断,但限于该病发病率较低,单中心很难积累大宗病例的经验,文献均为个案报道。加上泄殖腔畸形可合并多器官畸形,胎儿超声的表现复杂多样,使该病的产前诊断率仍然较低,误诊率较高。Bischoff 等^[18]研究表明,即便 50% 的患儿有明显的阴道积液,超过 60% 的患儿存在其他器官合并畸形,泄殖腔畸形的产前诊断率仍然仅有 6%。

然而泄殖腔畸形的产前诊断是有规律可循的。Livingston 等^[19]总结提出了 3 种疑诊泄殖腔畸形的产前超声征象:盆腔内囊性占位,膀胱输尿管扩张和肠管异常扩张。笔者认为,女性胎儿出现囊性盆腔包块是存在盆腔复杂畸形的可疑信号,需要密切监测和随访。但盆腔囊性包块诊断泄殖腔畸形的特异性较低,需和卵巢囊肿、畸胎瘤、淋巴管畸形或其它原因所致的阴道积液相鉴别^[20]。如 B 超能探及 2 个或 3 个囊性结构(对应于膀胱、直肠和阴道,后者经常分隔)则进一步增加诊断泄殖腔畸形的特异性。胎儿肠管内胎粪钙化产生的高回声信号伴声影形成,除了提示纤维囊性变之外,常和直肠肛门闭锁或泄殖腔畸形合并的直肠尿道瘘有关,而在亚洲人群纤维囊性变较泄殖腔畸形更为罕见,不应

作为首要考虑的诊断^[21]。腹腔钙化最常见于胎粪性腹膜炎,在阴道大量积液的情况下,含胎粪的尿液甚至可通过输卵管反流入胎儿腹腔,亦可出现腹腔钙化灶,呈现类似胎粪性腹膜炎的改变^[22,23]。大量阴道积液的胎儿如果同时可见膀胱尿潴留,则多为阴道压迫膀胱颈所致,严重阴道积液的胎儿甚至出现双肾重度积水及羊水减少,进而导致严重的肺发育不良^[24]。此类胎儿应积极干预,通过羊膜囊穿刺置管引流阴道积液,缓解尿潴留,从而挽救胎儿生命^[25]。

泄殖腔畸形患儿产前病史较复杂,尤其是存在大量阴道积液的胎儿,需要出生后立即处理急性尿潴留、肺发育不良等情况,因此准确评估、及时手术是决定患儿日后生活质量的关键因素。这就使得产前-产后序贯化治疗显得尤为重要。

新生儿期如仅凭外观判断,较易将泄殖腔畸形误诊为直肠前庭瘘等简单畸形,草率手术治疗可能会导致根治失败^[26]。故新生儿期泄殖腔畸形的诊断需从严格的体格检查开始,必要时需经可疑的会阴开口插管以确定瘘管走行^[4]。在姑息手术前有限的时间窗内,应优先评估严重的先天性心脏病、肺发育不良、阴道积液或急性尿潴留等需要紧急处理或影响手术麻醉的合并畸形,如需干预,宜与结肠造瘘术同期进行^[27]。本组均为左上腹横结肠双腔造瘘口,由于泄殖腔畸形患儿可能存在球状结肠^[28],选取乙状结肠造瘘口可能造成根治术时结肠无法经盆腔下移至会阴,故笔者认为泄殖腔畸形患儿造瘘口选择横结肠为宜。大量阴道积液合并尿潴留、膀胱输尿管反流或输尿管扩张是阴道造瘘术的手术指征^[3]。存在少量阴道积液但无明显下尿路梗阻表现的患儿可动态观察积液变化情况。泄殖腔畸形合并原发性下尿路梗阻较少见,处理阴道积液后输尿管反流会明显好转,可待到根治术前二次评估复查后再进一步处理,首次评估存在泌尿系统畸形的患儿尤其应重视二次评估时对泌尿系统的再评估,以免遗漏病变造成患儿不可逆的膀胱功能或肾功能损害^[4,29]。

新生儿准确评估、及时充分的姑息手术,为二次评估和根治手术打下了坚实的基础,是根治手术成功的保障。本研究2例患儿经二次评估均诊断为高位泄殖腔畸形,双侧半角子宫,不伴有需要与根治术同期处理的泌尿系统畸形或脊髓拴系。通过腹腔镜技术保存直肠阴道盆腔血供的方法将上述结构无张力拖下,避免了阴道替代手术或分期手

术。术后随访除病例1存在阴道狭窄以外,总体预后满意。

泄殖腔畸形的产前诊断虽然取得了长足进步,但仍然存在一定困难,胎儿与新生儿“无缝衔接”的序贯化治疗将成为积极改变泄殖腔畸形治疗及预后的一种新模式。

参考文献

- 1 Jaramillo D, Lebowitz RL, Hendren WH. The cloacal malformation: radiologic findings and imaging recommendations [J]. *Radiology*, 1990, 177(2): 441-448. DOI: 10.1148/radiology.177.2.2217782.
- 2 Williams DH 4th, Fitch P, Policarpio-Nicolas ML, et al. Urorectal septum malformation sequence [J]. *Urology*, 2005, 66(3): 657. DOI: 10.1016/j.urology.2005.03.003.
- 3 Bischoff A. The surgical treatment of cloaca [J]. *Semin Pediatr Surg*, 2016, 25(2): 102-107. DOI: 10.1053/j.sempedsurg.2015.11.009.
- 4 Levitt MA, Peña A. Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases [J]. *Semin Pediatr Surg*, 2010, 19(2): 128-138. DOI: 10.1053/j.sempedsurg.2009.11.012.
- 5 Levitt MA, Peña A. Pitfalls in the management of newborn cloacas [J]. *Pediatr Surg Int*, 2005, 21(4): 264-269. DOI: 10.1007/s00383-005-1380-2.
- 6 张小康, 黄金狮, 陶强, 等. 一穴肛2例报告并文献复习 [J]. *临床小儿外科杂志*, 2013, 12(2): 159-160. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2013.02.026.
- Zhang XK, Huang JS, Tao Q, et al. A report of 2 cases of cloaca and literature review [J]. *J Clin Ped Sur*, 2013, 12(2): 159-160. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2013.02.026.
- 7 Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, et al. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2011, 37(1): 116-126. DOI: 10.1002/uog.8831.
- 8 许云燕, 李雪蕾, 穆仲平. 泄殖腔畸形的产前超声诊断和文献复习 [J]. *中国超声医学杂志*, 2017, 33(12): 1138-1140. DOI: 10.3969/j.issn.1002-0101.2017.12.032.
- Xu YY, Li XL, Mu ZP. Prenatal sonographic findings and review of cloacal malformation [J]. *Chinese J Ultrasound Med*, 2017, 33(12): 1138-1140. DOI: 10.3969/j.issn.1002-0101.2017.12.032.
- 9 Kubota M, Osuga Y, Kato K, et al. Treatment guidelines for persistent cloaca, cloacal exstrophy and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome for the appropriate transitional care of patients [J]. *Surg Today*, 2019, 49(12): 985-1002. DOI: 10.1007/s00595-019-01810-z.
- 10 Chitrit Y, Vuillard E, Khung S, et al. Cloaca in discordant

- monoamniotic twins: prenatal diagnosis and consequence for fetal lung development[J]. *AJP Rep*, 2014, 4(1): 33-36. DOI: 10.1055/s-0034-1370351.
- 11 Sahinoglu Z, Cerrah Celayir A, Resit Asoglu M, et al. Diagnostic difficulties in a case of persistent cloaca with hydrometrocolpos[J]. *J Neonatal Surg*, 2012, 1(4): 55.
 - 12 Nigam A, Kumar M, Gulati S. Fetal ascites and hydrometrocolpos due to persistent urogenital sinus and cloaca: a rare congenital anomaly and review of literature[J]. *BMJ Case Rep*, 2014, 2014: bcr2013202231. DOI: 10.1136/bcr-2013-202231.
 - 13 Kanda T, Iizuka T, Yamazaki R, et al. Giant fetal hydrometrocolpos associated with cloacal anomaly causing postnatal respiratory distress[J]. *J Obstet Gynaecol Res*, 2017, 43(11): 1769-1772. DOI: 10.1111/jog.13433.
 - 14 Arena S, Russo T, Perrone P, et al. Operative cystoscopy in the neonatal period[J]. *Pediatr Med Chir*, 2016, 38(3): 136. DOI: 10.4081/pmc.2016.136.
 - 15 Chen CP, Chang TY, Hsu CY, et al. Persistent cloaca presenting with a perineal cyst: Prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging findings[J]. *J Chin Med Assoc*, 2012, 75(4): 190-193. DOI: 10.1016/j.jcma.2012.02.007.
 - 16 Chen CP, Liu YP, Chang TY, et al. Prenatal diagnosis of persistent cloaca with hydrometrocolpos and ascites by magnetic resonance imaging in one fetus of a dizygotic twin pregnancy[J]. *Taiwan J Obstet Gynecol*, 2010, 49(3): 385-386. DOI: 10.1016/S1028-4559(10)60082-4.
 - 17 Warne S, Chitty LS, Wilcox DT. Prenatal diagnosis of cloacal anomalies[J]. *BJU International*, 2002, 89(1): 78-81. DOI: 10.1046/j.1464-410X.2002.02556.x.
 - 18 Bischoff A, Levitt MA, Lim FY, et al. Prenatal diagnosis of cloacal malformations[J]. *Pediatr Surg Int*, 2010, 26(11): 1071-1075. DOI: 10.1007/s00383-010-2685-3.
 - 19 Livingston JC, Elicevik M, Breech L, et al. Persistent cloaca: a 10-year review of prenatal diagnosis[J]. *J Ultrasound Med*, 2012, 31(3): 403-407. DOI: 10.7863/jum.2012.31.3.403.
 - 20 Cerrah Celayir A, Kurt G, Sahin C, et al. Spectrum of etiologies causing hydrometrocolpos[J]. *J Neonatal Surg*, 2013, 2(1): 5.
 - 21 Diana W, Bianchi TMC, Mary E. et al. Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient[M]. 2nd ed. New York: McGraw-Hill Education, 2000: 482-490.
 - 22 Zangheri G, Andreani M, Ciriello E, et al. Fetal intra-abdominal calcifications from meconium peritonitis: sonographic predictors of postnatal surgery[J]. *Prenat Diagn*, 2007, 27(10): 960-963. DOI: 10.1002/pd.1812.
 - 23 Staboulidou I, Schauer J, Rau GA, et al. Antenatal ultrasonographic appearance of isolated fetal ascites. A case report of sinus urogenitalis[J]. *Fetal Diagn Ther*, 2006, 21(6): 501-505. DOI: 10.1159/000095661.
 - 24 Uttarwar AM, Joshi RS, Ramji J, et al. Persistent cloaca associated with unilateral lung agenesis-a rare presentation[J]. *J Neonatal Surg*, 2014, 3(2): 22.
 - 25 Harrison MR, Nakayama DK, Noall R, et al. Correction of congenital hydronephrosis in utero II. Decompression reverses the effects of obstruction on the fetal lung and urinary tract[J]. *J Pediatr Surg*, 1982, 17(6): 965-974. DOI: 10.1016/s0022-3468(82)80476-4.
 - 26 郑珊, 张培, 董岩然, 等. 先天性肛门直肠畸形肛门成形术后再手术的临床分析[J]. *中华小儿外科杂志*, 2012, 33(4): 296-299. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2012.04.014.
 - Zheng S, Zhang P, Dong KR, et al. Retrospective study of reoperation for congenital anorectal malformation[J]. *Chin J Pediatr Surg*, 2012, 33(4): 296-299. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2012.04.014.
 - 27 Cho MJ, Kim TH, Kim DY, et al. Clinical experience with persistent cloaca[J]. *J Korean Surg Soc*, 2011, 80(6): 431-436. DOI: 10.4174/jkss.2011.80.6.431.
 - 28 李胜利, 张军, 明安晓, 等. 先天性球形结肠 20 例诊治体会[J]. *临床小儿外科杂志*, 2012, 11(1): 36-38. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2012.01.016.
 - Li SL, Zhang J, Ming AX, et al. Diagnosis and treatment of 20 cases of congenital spherical colon[J]. *J Clin Pediatr Surg*, 2012, 11(1): 36-38. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2012.01.016.
 - 29 Vander Brink BA, Reddy PP. Early urologic considerations in patients with persistent cloaca[J]. *Semin Pediatr Surg*, 2016, 25(2): 82-89. DOI: 10.1053/j.empedsurg.2015.11.005.

(收稿日期: 2020-03-10)

本文引用格式:王哲, 何秋明, 王海玉, 等. 产前诊断泄殖腔畸形的围生期评估及治疗——附 2 例报道及文献回顾[J]. *临床小儿外科杂志*, 2020, 19(10): 884-890. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.10.005.

Citing this article as: Wang Z, He QM, Wang HY, et al. Evaluation and treatment of prenatal persistent cloaca: two case reports and literature review[J]. *J Clin Pediatr Surg*, 2020, 19(10): 884-890. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.10.005.