

## · 病例报告 ·

## 一穴肛合并会阴脂肪瘤 1 例

陈欣媛<sup>1,2</sup> 郑晨<sup>1,2</sup> 李龙<sup>1,2,3,4,5</sup> 李响<sup>1</sup><sup>1</sup>首都医科大学附属首都儿童医学中心普通外科,北京 100020; <sup>2</sup>中国医学科学院北京协和医学院研究生院,北京 100730; <sup>3</sup>首都医科大学附属首都儿童医学中心血管瘤及介入血管中心,北京 100020; <sup>4</sup>中国医学科学院小儿外科微创诊疗创新单元,北京 100020;<sup>5</sup>清华大学医学中心北京清华长庚医院小儿外科,北京 102218

通信作者:李响,Email:lixiangmed@126.com



全文二维码

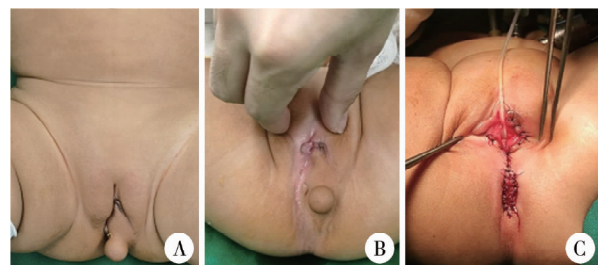
**Persistent cloaca with perineal lipoma: one case report**Chen Xinyuan<sup>1,2</sup>, Zheng Chen<sup>3</sup>, Li Long<sup>1,2,3,4,5</sup>, Li Xiang<sup>1</sup><sup>1</sup> Department of Pediatric Surgery, Capital Center for Children's Health, Capital Medical University, Beijing 100020, China; <sup>2</sup> Graduate School, Peking Union Medical College, Chinese Academy of Medical Sciences, Beijing 100730, China; <sup>3</sup> Department of Hemangioma & Vascular Intervention, Capital Center for Children's Health, Capital Medical University, Beijing 100020, China; <sup>4</sup> Research Unit of Minimally Invasive Pediatric Surgery on Diagnosis and Treatment, Chinese Academy of Medical Sciences, Beijing 100020, China; <sup>5</sup> Department of Pediatric Surgery, Beijing Tsinghua Changgung Hospital, Medical Centre, Tsinghua University, Beijing 102218, China  
Corresponding author: Li Xiang, Email: lixiangmed@126.com**【摘要】** 一穴肛又称泄殖腔畸形,是一种罕见的先天性肛门直肠畸形。一穴肛合并会阴脂肪瘤更为罕见,可能与多种信号通路表达及传导异常有关。术前须明确肿物与泌尿生殖道及肛门直肠的解剖关系,以减少副损伤。本文报道首都医科大学附属首都儿童医学中心 1 例一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿的诊治经验,结合文献探讨其胚胎学溯源、临床特征及治疗方案,以提高临床对该病的认识与治疗水平。**【关键词】** 一穴肛; 脂肪瘤**基金项目:** 中国医学科学院小儿外科微创诊疗创新单元(2021RU015)

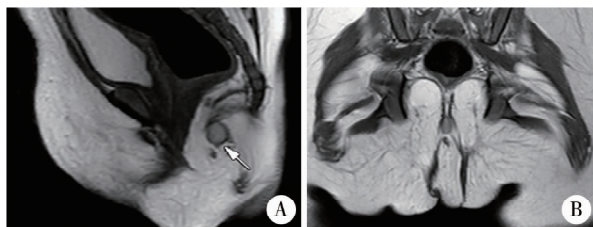
DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202406046-017

一穴肛又称泄殖腔畸形,是一种严重的先天性肛门直肠畸形,仅见于女性,发病率约 1/50 000<sup>[1]</sup>。该病源于胚胎发育过程中泄殖腔未能正常分隔,导致患儿正常肛穴位置处无肛门,直肠、阴道、尿道共同开口于会阴部通道。相比其他直肠肛门畸形,一穴肛合并畸形的发病率更高,且更为严重。现报道首都医科大学附属首都儿童医学中心普通外科 2021 年收治的 1 例一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿诊治经验。

患儿女,7 月龄。因出生后发现无肛门伴会阴部肿块 7 月余入院。体检:一般情况良好,体温、血压正常。正常肛穴位置无肛门,刺激肛周未见明显肌肉收缩。会阴部见一直径约 0.5 cm 的开口,较深,未能明确探及尿道口及阴道口。阴唇发育不对称,前庭狭小。会阴开口下方见一大约 1 cm × 1 cm × 1 cm 的圆柱状皮赘,基底宽大,质地柔软,活动性良好(图 1)。血常规和血生化检查均正常,染色体检查结果正常。盆腔磁共振成像显示直肠远端呈鸟嘴状,开口位置靠前,肛提肌略纤细,骶前团状脂肪组织蓄积(图 2)。其余检查均正常。术前诊断:一穴肛合并会阴脂肪瘤。

术中探查见子宫及双侧卵巢发育正常,远端直肠袋状扩张,直径 6 cm,长 15 cm。手术过程:于 6 点钟方向纵向劈开共同通道 3 cm,将尿管置入膀胱。腹腔镜下游离松解腹腔及肠管粘连,沿直肠壁游离至共同通道。横断直肠上动静脉,将近端直肠无张力拖至会阴部。于电刺激仪引导下观察到脂肪瘤两侧纵肌收缩,精确定位脂肪瘤边界,保护周围肌肉

**注** A、B:术前见患儿正常肛穴位置无肛门,会阴部单一狭小开口,阴唇发育不对称,阴唇下端皮赘样肿物; C:行肿物切除、会阴重建、肛门成形术后外观**图 1** 一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿手术前后照片  
**Fig. 1** Perioperative photographs of a child with persistent cloaca and perineal lipoma

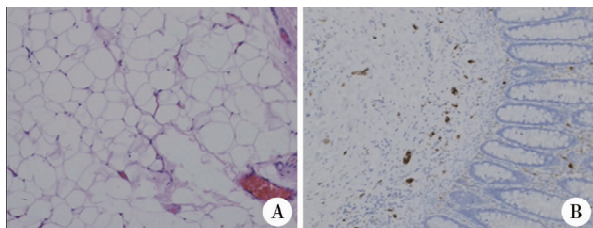


注 图像显示直肠远端呈鸟嘴状,开口位置靠前,肛提肌略纤细,骶前团状脂肪组织蓄积(白色箭头标示)

图2 一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿术前盆腔 MRI

Fig.2 Preoperative pelvic magnetic resonance imaging (MRI) of a child with persistent cloaca and perineal lipoma, showing a beak-shaped distal rectum with an anteriorly positioned opening, slightly thinned levator ani muscle and presacral accumulation of nodular fatty tissue (indicated by white arrow)

和神经组织,逐步剔除脂肪瘤。将直肠自阴道后壁游离,辨认横纹肌复合体纵肌漏斗中心,远端直肠经盆底肌中心拖出,切除远端肥厚扩张直肠,缝合紧缩括约肌。自近端至远端修补阴道后壁,小心分离直肠、阴道和尿道,确保各腔道相互独立。修剪左侧小阴唇,重建会阴体,最后行肛门成形。术后病理提示为脂肪瘤。肠壁组织远端肌肉层结构略紊乱,少量神经节细胞发育不良(图3)。患儿术后恢复良好,于术后第14天出院。出院后门诊随访2年,大小便功能正常,无腹胀、便秘、吻合口狭窄、吻合口漏、粘连性肠梗阻等并发症。



注 远端肠壁组织肌肉层结构略紊乱,少量神经节细胞发育不良,病理诊断为脂肪瘤

图3 一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿术后病理检查结果

Fig.3 Postoperative pathological examination of a child with persistent cloaca and perineal lipoma

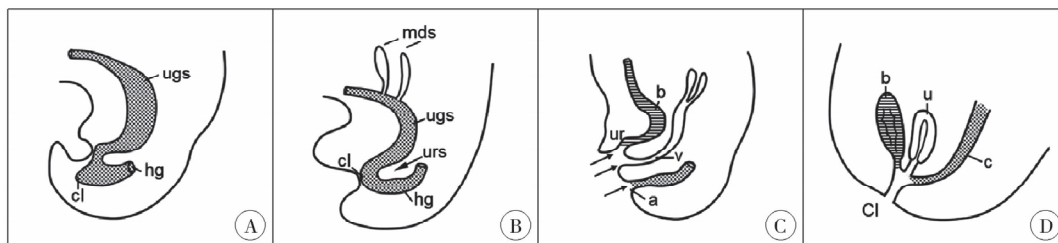
**讨论** 泄殖腔是人类胚胎发育过程中短暂存在的一个

正常结构,出现于宫内发育第4周,为衬有内胚层的肠管末端的一个小腔室,源自中胚层的间充质包裹(图4A)<sup>[2-3]</sup>。在胚胎发育第6周,来自中胚层的尿生殖膈将腹侧的泌尿生殖窦与背侧的肛门直肠完全分开(图4B)。至第12周,肛管、阴道和尿道的开口已经形成,泄殖腔这一瞬态结构也随

之消失(图4C)。在一穴肛患者中,直肠、阴道和尿道并非独立发育,而是形成共同通道,单一开口出现于会阴部(图4D)。这种畸形通常涉及直肠、尿道、生殖系统和骨盆骨骼的发育异常,影响排尿、排便和生殖功能,故需及早进行医疗干预。

研究表明,泄殖腔畸形与多种信号通路有关,这些通路在泄殖腔的模式化以及间充质与上皮的相互作用、细胞粘附、细胞分裂和极性中发挥重要作用<sup>[4-9]</sup>。信号通路异常会导致上皮-间质分化缺陷、尿生殖膈发育障碍,进而引起泄殖腔畸形,泄殖腔周围的中胚层间充质细胞也会受异常信号传导途径影响,产生异常分化,导致间充质细胞异常增生,从而形成脂肪瘤<sup>[10]</sup>。在一穴肛患者中,尿生殖膈和共同通道的上皮和基质组织存在显著异常<sup>[6]</sup>。初级脂肪细胞前体约在胚胎发育的第6~8周开始分化,约80%的先天性会阴部脂肪瘤合并其他畸形,主要包括肛门直肠畸形(40%)、直肠尿道瘘或直肠前庭瘘(25%)、肛门闭锁(4%)、泄殖腔畸形(9%)<sup>[11-12]</sup>。陈亚军等<sup>[13]</sup>提出肛门直肠畸形-阴唇/阴囊皱襞畸形-会阴包块三联征,认为该三联征的本质是间叶组织过度生长形成会阴肿物,进而影响尿生殖膈的延伸,破坏正常阴唇/阴囊皱襞尾部发育的连续性,导致肛门直肠畸形和阴唇/阴囊皱襞畸形。这些发现为一穴肛合并会阴脂肪瘤的发病提供了解释:信号通路的失调可能导致间充质和上皮异常发育,进而导致局部组织异常生长和脂肪细胞积聚。在临床实践中,新生儿查体发现会阴部脂肪瘤时,需要高度警惕是否并发泄殖腔畸形。对于此类患儿,建议进行详尽的会阴和肛门检查,包括但不限于肛门位置及外观评估、肛门反射是否存在,必要时采用影像学检查(如超声、造影或MRI),进一步评估相关结构。会阴脂肪瘤增加了肛门直肠畸形治疗的复杂性。Wester等<sup>[14]</sup>认为脂肪瘤可能压迫或侵犯肛门括约肌,使其功能恶化,增加重建手术的难度,导致手术效果不佳。Shaul等<sup>[15]</sup>报道了3例会阴脂肪瘤侵犯肛门括约肌的先天性直肠肛门畸形患者,2例术后出现便秘,需要定期灌肠以缓解。

对于一穴肛合并会阴脂肪瘤患儿,术前应进行全面的影像学检查,以评估肿块大小、侵犯范围及与肛门括约肌的关系,明确中线结构是否存在偏移,便于术中参考<sup>[16]</sup>。同时,需要与其他类型的病变进行鉴别诊断(如骶尾部肿瘤、血管瘤、错构瘤、脂肪肉瘤和肠源性囊肿等)。术中需仔细辨认肛



注 A:孕4周时,泄殖腔(cl)未分隔;B:孕6周时,泄殖腔分为泌尿生殖窦(ugs)和后肠(hg),穆勒氏管(mds)和尿生殖膈(urs)也可见;C:孕12周时,肛门(a)、阴道(v)和尿道(u)开口形成,黑色箭头所示;D:泄殖腔畸形,尿道(u)、阴道(v)和结肠(c)未能分离,共同开口于会阴部

图4 泄殖腔及其周围结构在不同孕周的发育示意图

Fig.4 Developmental diagrams of a child with persistent cloaca and perineal lipoma.

门和尿道的解剖结构,特别注意保护横纹肌复合体的完整性,减少手术对控便功能的负面影响。会阴部肿瘤往往因占位效应导致周围组织移位和压迫,中线结构可能发生偏移,增加手术难度。术中应持续使用电刺激仪辅助,确认肌肉和神经的位置与功能,同时使用头戴式放大镜,提高操作精确度,确保剔除脂肪瘤并保护周围正常组织。对于此类患者,腹腔镜辅助肛门成形术相较于传统的后矢状入路肛门直肠成形术更具优势。腹腔镜手术可在术中排除其他腹腔病变,提高诊断的准确性。术者可从盆腔辨认横纹肌复合体结构,在保证脂肪瘤充分切除的同时,减少对肌肉、神经和血管的损伤,从而避免横纹肌复合体受损,提高术后康复的速度和质量。此外,腹腔镜手术还能减少对阴道后壁的损伤,避免医源性阴道痿的发生。需要注意的是,术中应避免对肠管的过度游离,以减少术后直肠黏膜脱垂的发生。

**利益冲突** 所有作者声明不存在利益冲突

**作者贡献声明** 陈欣媛、李响负责文献检索,郑晨负责论文设计和数据收集,陈欣媛、李响、郑晨负责研究结果分析与讨论,陈欣媛、郑晨负责论文撰写;李龙负责全文知识性内容的审读与修正

### 参 考 文 献

- [1] Peña A. Cloaca-historical aspects and terminology[J]. *Semin Pediatr Surg*, 2016, 25 ( 2 ) : 62 - 65. DOI: 10. 1053/j. sempedsurg. 2015. 11. 002.
- [2] Fritsch H, Aigner F, Ludwikowski B, et al. Epithelial and muscular regionalization of the human developing anorectum[J]. *Anat Rec (Hoboken)*, 2007, 290 ( 11 ) : 1449 - 1458. DOI: 10. 1002/ar. 20589.
- [3] Kluth D. Embryology of anorectal malformations[J]. *Semin Pediatr Surg*, 2010, 19 ( 3 ) : 201 - 208. DOI: 10. 1053/j. sempedsurg. 2010. 03. 005.
- [4] Li FF, Zhang T, Bai YZ, et al. Spatiotemporal expression of Wnt5a during the development of the hindgut and anorectum in human embryos[J]. *Int J Colorectal Dis*, 2011, 26 ( 8 ) : 983 - 988. DOI: 10. 1007/s00384-011-1191-y.
- [5] Wu XY, Ferrara C, Shapiro E, et al. Bmp7 expression and null phenotype in the urogenital system suggest a role in re-organization of the urethral epithelium[J]. *Gene Expr Patterns*, 2009, 9 ( 4 ) : 224 - 230. DOI: 10. 1016/j. gep. 2008. 12. 005.
- [6] Runck LA, Method A, Bischoff A, et al. Defining the molecular pathologies in cloaca malformation; similarities between mouse and human[J]. *Dis Model Mech*, 2014, 7 ( 4 ) : 483 - 493. DOI: 10. 1242/dmm. 014530.
- [7] Lin CX, Yin Y, Veith GM, et al. Temporal and spatial dissection of Shh signaling in genital tubercle development[J]. *Development*, 2009, 136 ( 23 ) : 3959 - 3967. DOI: 10. 1242/dev. 039768.
- [8] Seifert AW, Bouldin CM, Choi KS, et al. Multiphasic and tissue-specific roles of sonic hedgehog in cloacal septation and external genitalia development[J]. *Development*, 2009, 136 ( 23 ) : 3949 - 3957. DOI: 10. 1242/dev. 042291.
- [9] Dravis C, Yokoyama N, Chumley MJ, et al. Bidirectional signaling mediated by ephrin-B2 and EphB2 controls urorectal development[J]. *Dev Biol*, 2004, 271 ( 2 ) : 272 - 290. DOI: 10. 1016/j. ydbio. 2004. 03. 027.
- [10] Gupta A, Bischoff A, Peña A, et al. The great divide: septation and malformation of the cloaca, and its implications for surgeons[J]. *Pediatr Surg Int*, 2014, 30 ( 11 ) : 1089 - 1095. DOI: 10. 1007/s00383-014-3593-8.
- [11] Berry DC, Stenesen D, Zeve D, et al. The developmental origins of adipose tissue[J]. *Development*, 2013, 140 ( 19 ) : 3939 - 3949. DOI: 10. 1242/dev. 080549.
- [12] Goto Y, Takiguchi K, Shimizu H, et al. Congenital perianal lipoma: a case report and review of the literature[J]. *Surg Case Rep*, 2019, 5 ( 1 ) : 199. DOI: 10. 1186/s40792-019-0753-z.
- [13] Wang K, Peng CH, Pang WB, et al. Anorectal malformations associated with labioscrotal fold malformation and perineal mass in pediatric patients: over a decade of experience[J]. *Front Pediatr*, 2021, 9: 627188. DOI: 10. 3389/fped. 2021. 627188.
- [14] Wester T, Rintala RJ. Perineal lipomas associated with anorectal malformations[J]. *Pediatr Surg Int*, 2006, 22 ( 12 ) : 979 - 981. DOI: 10. 1007/s00383-006-1800-y.
- [15] Shaul DB, Monforte HL, Levitt MA, et al. Surgical management of perineal masses in patients with anorectal malformations[J]. *J Pediatr Surg*, 2005, 40 ( 1 ) : 188 - 191. DOI: 10. 1016/j. jpedisurg. 2004. 09. 027.
- [16] 徐伟珏, 吕志宝, 吕逸清, 等. 一穴肛精准分型与手术方案决策的临床研究[J]. *临床小儿外科杂志*, 2020, 19 ( 10 ) : 891 - 896. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2020. 10. 006.
- Xu WJ, Lyu ZB, Lyu YQ, et al. Clinical study for precise classification and surgical treatment of cloaca[J]. *J Clin Ped Sur*, 2020, 19 ( 10 ) : 891 - 896. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2020. 10. 006.

(收稿日期: 2024-06-24)

**本文引用格式:** 陈欣媛, 郑晨, 李龙, 等. 一穴肛合并会阴脂肪瘤 1 例[J]. *临床小儿外科杂志*, 2025, 24 ( 12 ) : 1187 - 1189. DOI: 10. 3760/cma. j. cn101785-202406046-017.

**Citing this article as:** Chen XY, Zheng C, Li L, et al. Persistent cloaca with perineal lipoma: one case report[J]. *J Clin Ped Sur*, 2025, 24 ( 12 ) : 1187 - 1189. DOI: 10. 3760/cma. j. cn101785-202406046-017.