

Angeborene Enddarmfehlbildungen (Analatresie)

Hinweis

Die im folgenden zitierten Angaben und Empfehlungen basieren auf einer langjährigen speziellen kinderchirurgischen Erfahrung fußend auf unserer Kooperation mit Prof. Dr.med. H. H. Nixon (Hospital for Sick Children, Great Ormond Street – London). Bis 2010 haben wir insgesamt 778 Neugeborene, Säuglinge und Kinder mit diesen Fehlbildungen operiert. Hinzu addieren sich jene Patienten, die aufgrund der langjährigen operativen Tätigkeit als Erwachsene weiter betreut wurden oder nach Voroperationen in einer anderen Klinik, nachuntersucht wurden.

Was versteht man unter angeborenen Enddarmfehlbildungen?

Hierbei handelt es sich um Fehlbildungen der Analöffnungsstelle und des Enddarms. Im medizinischen Sprachgebrauch sind dies „Anorektale Fehlbildungen“ bzw. „Analatresien“. Im Verlauf der letzten Jahrzehnte wurden hierzu verschiedene Klassifikationen zusammengestellt, je nachdem ob der anatomische Gesichtspunkt im Vordergrund stand oder ob die für den Patienten wichtige Höhenangabe des Darmverschlusses von der äußeren Haut am Gesäß bedeutungsvoll war.

Wir haben uns für eine Klassifikation entschieden, die sowohl wichtig ist für die Operationstechnik als auch für den Patienten im Hinblick auf die spätere Schließmuskelfunktion.

Es handelt sich um ein sehr differenziertes Fehlbildungssyndrom. Insgesamt unterscheidet man 27 verschiedene Typen von Fehlbildungen. Vereinfacht kann man sie einteilen in Enddarmfehlbildungen, die oberhalb der Beckenbodenmuskulatur, unterhalb der Beckenbodenmuskulatur und solche, die in Höhe der Beckenbodenmuskulatur lokalisiert sind. Bei all diesen Fehlbildungen hat die Natur vergessen einen After anzulegen. Der Darm endet im Becken „blind“ verschlossen. In vielen Fällen bestehen millimeterdünne Verbindungen des „blind“ verschlossenen Darmes zur Blase, zur Gebärmutter, zur Vagina oder zur äußeren Haut.

Häufigkeit

Der weltweite Durchschnitt im Hinblick der Häufigkeit aller Enddarmfehlbildungen liegt bei 1:3.500. Die Geschlechtsverteilung männlich zu weiblich liegt bei 60:40.

Pränatale Diagnostik

Im Rahmen der Voruntersuchungen Schwangerer kann man Hinweise für eine Passagestörung im Bereich des Enddarms erhalten. In der siebten Schwangerschaftswoche sind Blutkreislauf und Verdauungssystem angelegt, der Embryo verfügt bereits über Lunge, Darm, Nieren und Leber.

Diagnosestellung nach der Geburt

Bei allen Neugeborenen sollen im Rahmen einer 5-Minuten Untersuchung im Kreißsaal die zwei häufigsten Fehlbildungen ausgeschlossen werden: Angeborene Verschlüsse der Speiseröhre und nicht angelegte Analöffnungsstelle. Angeborene Verschlüsse der Speiseröhre (Ösophagusatresien) werden unmittelbar nach der Geburt bei der Erstuntersuchung ausgeschlossen indem eine Kunststoff-Sonde vorsichtig über die Nasenöffnung in die Speiseröhre und von da in den Magen vorgeschoben wird. Analatresien muss man immer ausschließen durch eine genaue Betrachtung des Gesäßes und Suche nach einem After. Dies kann, aufgrund der Kleinheit der Verhältnisse übersehen werden, wenn man nicht mit einem fieberthermometerartigen Gebilde die Öffnung sondiert.

Eine Enddarmfehlbildung ist festgestellt worden, wie geht man diagnostisch weiter vor?

Die ausschließliche Feststellung einer Analatresie reicht für das weitere therapeutische Vorgehen nicht aus, da es – wie eingangs erwähnt – 27 verschiedene Typen und Formen gibt, die eine unterschiedliche chirurgische und später konservative Behandlung notwendig

machen. Aufgrund dessen gibt es verschiedene weitere diagnostische Maßnahmen, die Aufschluss geben über die jeweiligen Fehlbildungsformen.

1. Ultraschalluntersuchung vom Gesäß und vom Bauch. Dadurch kann man den Abstand des blind verschlossenen Darmes im Becken zur äußeren Haut feststellen. Dies ist deshalb wichtig, da man dadurch diagnostizieren kann wo der normal ausgebildete Enddarm endet im Bezug auf die Beckenbodenmuskulatur. Dies wiederum hat Bedeutung im Hinblick auf die Stärke der Beckenbodenmuskulatur, auf das jeweilige Operationsverfahren und die zu erwartende spätere Schließmuskel-Haltefunktion.
2. Besteht eine kleine sichtbare Öffnung zur Scheide, zur Hodenhaut oder zur äußeren Haut, so kann über diese zur Fehlbildung gehörende dünne Verbindung über eine Kontrastmitteldarstellung die gesamte Fehlbildung sichtbar gemacht werden.
3. MR-Untersuchung (Magnetresonanz-Diagnostik): hierbei handelt es sich um ein Ultraschallverfahren, wobei in Millimeter-Schichten das Becken und die darin befindlichen Organe exakt dargestellt werden können.
4. Wenn keine Öffnung, d. h. Verbindung des verschlossenen Darmes nach außen besteht und eine MR-Untersuchung – aus welchen Gründen auch immer – nicht möglich ist oder nicht durchgeführt wurde, so kann als ergänzende Diagnostik unmittelbar vor der Operation im Operationssaal, wobei das Kind bereits in Narkose ist, eine Punktion des „blind verschlossenen Enddarms“ durch die Haut vorgenommen werden, damit über eine Kontrastmitteldarstellung die Art der Fehlbildung festgestellt werden kann.

Bedeutung der diagnostischen Röntgenuntersuchung des Neugeborenen in Kopftieflage

Diese früher regelmäßig durchgeführte Röntgenaufnahme des Beckens, wobei die Kindern Kopfüber geröntgt wurden, ermöglicht über die Luftansammlung im untersten Abschnitt des verschlossenen Dickdarms eine Aussage zu machen, wo der Verschluss, d.h. in welcher Höhe der Verschluss im Becken lokalisiert ist. Es hat sich aber herausgestellt, dass diese Aussage ungenau ist, da die Verlagerung der Luft in diesem Darmabschnitt eine gewissen Zeit beansprucht und weil dieser unterste Darmabschnitt auch mit dem sogenannten „Kindspech“ angefüllt sein kann, so dass dann Fehldiagnosen resultieren.

Begleitende Fehlbildungen

Analatresien sind in ca. 60% bis 70% mit weiteren Fehlbildungen kombiniert: am Skelettsystem (25%), am harnbildenden und harnableitenden System (24%), an Herz und Gefäßen (15%), am übrigen Verdauungstrakt (11%), am Genitale (10%) und am zentralen Nervensystem (7%).

Bedeutung der Ausbildung des Steißbeins für die spätere Schließmuskelhaltefunktion

Ca. 9,5% aller Neugeborenen mit dieser Fehlbildung zeigen auch Fehlbildungen des Steißbeins. Dabei handelt es sich um fehlende Anteile der 5 Steißbeinsegmente oder aber unvollständig ausgebildete Steißbeinsegmente. Wenn mehr als 3 der 5 normalen Steißbeinsegmente fehlen, ist mit großer Wahrscheinlichkeit damit zu rechnen, dass wichtige Anteile der Beckenbodenmuskulatur nicht angelegt sind. Damit ist eine normale Stuhlfunktion in Frage gestellt.

Häufigkeitsverteilung der Analatresien

Die einfachste Form der Einteilung der Enddarmfehlbildungen bezieht sich auf die Lage des Darmverschlusses zur Beckenbodenmuskulatur:

- a) hohe Fehlbildungen: die Darmfehlbildung liegt oberhalb der Beckenbodenmuskulatur. Häufigkeit 44%
- b) mittelhohe Fehlbildung: die Darmfehlbildung liegt in Höhe wie die Beckenbodenmuskulatur. Häufigkeit 10%
- c) tiefe Fehlbildung: die Darmfehlbildung liegt unterhalb der Beckenbodenmuskulatur. Häufigkeit 46%

Nicht erwähnt wurden bisher nicht der innere und der äußere Schließmuskel. Allgemein kann man dazu sagen, dass diese beiden Schließmuskeln in zunehmenden Maße fehlen je höher die festgestellte Fehlbildung im Becken lokalisiert ist.

Um welchen Art von Eingriff handelt es sich?

Es handelt sich um einen dringlichen notfallchirurgischen Eingriff, da ein sogenannter „Darmverschluss“ besteht. Dringlicher Eingriff heißt, dass spätestens 48 Stunden nach der Geburt ein operativer Eingriff erfolgen muss. Wichtig ist daher vor dem notfallchirurgischen Eingriff eine differenzierte Diagnose zu stellen.

Welche operativen Maßnahmen müssen ergriffen werden?

1. Primäre Rekonstruktion der Fehlbildung: Sie kommt dann in Frage, wenn das Neugeborene keine weitere schwerwiegende Fehlbildung, insbesondere was die Lunge, den Verdauungstrakt oder das Herz-Kreislauf-System betrifft, aufweist. Eine primäre Rekonstruktion ist bei sogenannten „Tiefen Fehlbildungen“ möglich. Es gibt kinderchirurgische Kliniken, in denen aber auch mittelhohe und hohe Formen der Enddarmfehlbildungen in der Neugeborenenperiode primär operiert werden. Wenn eine primäre Rekonstruktion des Enddarms erfolgt, unabhängig von der Höhe der Fehlbildung, so erfolgt der operative Eingriff immer vom Bauch und vom Gesäß her. Dies kann – was den Baueingriff anbelangt - auch durch einen sogenannten „minimal invasiven“ Eingriff erfolgen.
2. Anlegen eines Bauchfters (Anus Praeter) als Erstmaßnahme: Diese Maßnahme wird in erster Linie notwendig sein, wenn es sich um Neugeborene mit komplizierten Fehlbildungen handelt, wo der Eingriff möglichst schonend und zeitlich kurz gehalten werden muss und wo die Symptomatik des Darmverschlusses beseitigt werden muss. Die Indikation zum Anus Praeter wird in vielen Kliniken auch dann gestellt, wenn es sich um mittelhohe oder hohe anorektale Fehlbildungen handelt. Die Indikation zum Anus Praeter wird weiterhin dann gestellt, wenn eine exakte Diagnose präoperativ nicht gestellt werden konnte. Hier gilt der für das Kind wichtige Leitsatz, dass ein sogenanntes „Ausprobierendes Operationsvorgehen“ vom Gesäß her nicht erfolgen soll, da dadurch die Nervenfasern und die Schließmuskulatur verletzt werden können, die ohnehin im Rahmen der Fehlbildung vermindert ausgebildet ist.

Wie ist die weitere Operationsplanung, wenn ein Anus Praeter angelegt wurden?

In diesen Fällen ist immer ein zwei- bzw. drei-Schritte-Eingriff geplant.

Schritt 1:

Anlage eines Bauchfters (Anus Praeter). Dadurch wird die gefährliche Symptomatik des Darmverschlusses beseitigt. Der Eingriff ist relativ kurz und schonend für das Neugeborene, insbesondere wenn Fehlbildungen am Herzen oder großen Gefäßen vorliegen. Man gewinnt Zeit für den aufwendigen operativen Eingriff, der dann nach entsprechender Vorbereitung durchgeführt werden kann.

Schritt 2:

Rekonstruktion des Enddarms: Dies ist der wichtigste chirurgische Eingriff, da während dieser Phase über die weitere Schließmuskel-Haltesfunktion des Enddarms entschieden wird. Dieser Schritt der Operation kann durchgeführt werden durch Eröffnung der Bauchhöhle oder durch einen minimal invasiven Eingriff.

Schritt 3:

Verschluss des Bauchfters ca. 3 bis 6 Monaten nach dem Schritt 2. In manchen Kliniken werden beide operativen Schritte zum Zeitpunkt der Darmrekonstruktion miteinander verbunden.

Unterschiedliche Auffassungen darüber, ob ein Anus Praeter angelegt werden muss oder nicht

In manchen Kliniken wird aus Sicherheitsgründen immer ein Anus Praeter angelegt, entweder vor der Darmrekonstruktion oder während des Haupteingriffes. Grund dafür ist die Tatsache, dass es im Bereich des Operationsgebietes zu Infektionen kommen kann, die dann Nachoperationen notwendig machen, die Muskulatur und Nervenfasern gefährden oder dass Narbenbildungen entstehen, die ebenfalls die Schließmuskelfunktion behindern können. Die Entscheidungen darüber hängen im wesentlichen von dem Zustand des Kindes, der Lokalisation der Fehlbildung, der begleitenden Fehlbildungen und der jeweiligen Erfahrung des einzelnen Kinderchirurgen ab.

Allgemeine Erklärungen zur Operationstechnik

1. Ein sogenanntes „CUT-Back-Verfahren“ wird nicht mehr empfohlen, da dadurch vorhandene Muskelfasern des äußeren Schließmuskels in Mitleidenschaft gezogen werden können.
2. Mit Hilfe einer Nerven-/Muskelstimulationssonde können während der Operation dünnste Muskelfasern, die für die spätere Haltfunktion im Darm entscheidend sind, festgestellt und geschont werden.
3. Als zusätzliche Sicherheit im Hinblick auf die Rekonstruktion des Enddarms innerhalb der verschiedenen Schließmuskelschlingen hat sich die Spiegelung des untersten Dickdarms während der Operation bewährt (Endoskopie), da dadurch die wichtige Schließmuskulatur sichtbar gemacht werden kann.
4. Um eine nach der Operation auftretende Engstellung der Analöffnungsstelle bzw. einen Darmvorfall zu verhindern, wird der Darm mit der äußeren Haut zick-zackförmig und nicht kreisförmig eingenäht.
5. Gangverbindungen der Fehlbildung zu umliegenden Organen (Fistelverbindungen) werden während der Operation entweder unter direkter Sicht verschlossen oder der Verschluss erfolgt indem der durch das Becken und innerhalb der Schließmuskulatur durchgezogene Darm diese Gangverbindungen abdichtet. Dies muss mit besonderer chirurgischer Sorgfalt erfolgen, da ein erneutes Auftreten dieser Gangverbindungen (Fistelrezidive) mit Reoperationen und Infektionen verbunden sind, die in hohem Maße die Haltefunktion des Darmes gefährden, da dadurch Nervenfasern und Schließmuskelanteile zerstört werden.

Einverständniserklärung

In der Einverständniserklärung sollten folgende Punkte besprochen und festgelegt werden:

- Ist die Fehlbildung bei der Ultraschalldiagnostik vor der Geburt festgestellt worden?
- Zeitpunkt der Operation im Hinblick auf den Zeitpunkt der Geburt und Begründung dafür, falls verzögert operiert wurde.
- Welche diagnostischen Maßnahmen wurden ergriffen. Welche diagnostischen Maßnahmen sind aus welchen Gründen nicht durchgeführt worden.
- Welche Ergebnisse resultierten aus dieser Diagnostik.
- Wie ist die operative Planung im Hinblick auf Anus Praeter, im Hinblick auf die Darmrekonstruktion.
- Begründung für das vorgeschlagene Operationskonzept.
- Welche begleitenden Fehlbildungen wurden festgestellt.
- Welche Maßnahmen müssen voraussichtlich hier ergriffen werden? Und wann?
- Ist das Steißbein normal ausgebildet?
- Wie ist aufgrund der durchgeführten Diagnostik die spätere Kontinenzlage einzuschätzen?
- Es sollten feingewebliche Untersuchungen des mit der äußeren Haut verbundenen Dickdarms im Hinblick auf die Nervenzellen und Nervenfasern durchgeführt werden, da in seltenen Fällen die Darmwand nicht mit genügend Nerven- und Muskelstellen ausgestattet ist und somit die Transportfähigkeit von Stuhl im Darm später gestört sein kann. Diese Diagnostik kann entweder während der Operation erfolgen, so dass dieser von Geburt an beschädigte Darm mit entfernt werden kann. Ist eine derartige

Diagnostik während der Operation nicht möglich und sollte sich im Nachhinein eine solche Störung im mikroskopisch untersuchten Darmbiopsat nachweisen lassen so ist eine Nachoperation notwendig. Dies sollte vor der Operation mit den Eltern besprochen werden.

- Mögliche Ausnahmeverläufe: Schließmuskelverletzungen, Nervenverletzungen, Blasenverletzungen, Gebärmutterverletzungen, Harnleiterverletzungen, Gefäßverletzungen, Infektionen allgemein (Sepsis), Bauchfellentzündungen, lokale Infektionen in der Bauchdecke, im Becken und an der Stelle, an der der Darm mit der äußeren Haut vernäht wurde (Abszeßbildung), Nachoperationen, Notwendigkeit einer langfristigen Nachbehandlung, Begründung für einen Bauchafter mit Ausnahmeverläufen wie Bauchfellentzündung, Bauchdeckeninfekt, Zurückschlüpfen des Bauchafters in die Bauchhöhle, Engstellung des Bauchafters mit erneutem Darmverschluss, Verwachsungen der Darmschlingen untereinander mit Darmpassagestörungen und Darmverschluss, Darmvorfall durch den Bauchafter, Blutungen.

Nachbehandlung

Operative Eingriffe am Enddarm machen eine langfristige Nachbehandlung notwendig. Diese Nachbehandlung sollte so geplant sein, dass die Behandlung spätestens im Alter von 15 bis 17 Jahren beendet ist. Die Nachbehandlung sieht im Einzelnen folgende Punkte vor:

Überprüfung der Funktion des Darmes und der Schließmuskulatur durch Druckuntersuchungen (anorektale Manometrie zur Beurteilung der Stärke der Muskulatur) durch Endoskopie (Spiegelung zur Beurteilung der Darmdurchblutung, zur Beurteilung ob erneute Gangverbindungen bestehen, zur Beurteilung von noch vorhandenen Darmmißbildungen und Narbenbildungen), durch endoanal Ultraschall (zur Beurteilung welche Muskelemente um den Darm angelegt sind, in welcher Stärke die Muskelanteile vorhanden sind und ob die Ausbildung der Muskulatur um den Darm symmetrisch oder asymmetrisch ist oder ob Narbenbildungen vorhanden sind), ggf. durch MR-Untersuchungen (zur Beurteilung der Lage des Enddarms, zur Beurteilung der den Darm umgebende Muskelanteile, innerer Schließmuskel, äußeren Schließmuskel und Beckenbodenmuskulatur und zur Beurteilung der übrigen Beckenorgane in unmittelbarer Nachbarschaft zum Enddarm). Diese Untersuchungen sollten in den ersten 5 bis 6 Jahre – vor Eintritt in die Schule – im halbjährlichen Rhythmus erfolgen und danach in Abhängigkeit von den jeweiligen Befunden in kürzeren oder längeren Abständen.