

# Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie

## Anorektale Fehlbildungen

### Grasshoff S

#### Definition und Basisinformation

##### Definition

Anorektale Fehlbildungen sind Entwicklungsdefekte des Enddarms im Stadium der primitiven Kloake; d.h. der Analkanal und eine unterschiedlich lange Strecke des Rektums/Kolons sind fehlgebildet, d.h. der Enddarm kann fehlen, fehlpositioniert, verschlossen oder zu schmal angelegt sein, häufig in Kombination mit einer Fistel zum Urogenitaltrakt, oder einer Verlagerung der Analöffnung und der Stuhl nicht oder nicht ausreichend entleert werden kann. Es finden sich zusätzlich Fehlbildungen weiterer Organe (Speiseröhre, Niere, Wirbelsäule, Urogenital, Herz) Bei gleichzeitigem Vorliegen mehrerer Begleitfehlbildungen werden häufig die Acronyme VATER und VACTERL benutzt.

Die Inzidenz der Fehlbildung liegt zwischen 1: 3000 bis 5000 Neugeborene Knaben sind häufiger als Mädchen betroffen (57:43)

Ätiologie und Pathogenese sind bisher unklar. Ätiologisch sind in einem Teil der Fälle genetische Faktoren ursächlich. Pathogenetisch wird ein Defekt der dorsalen Anlage der primitiven Kloake diskutiert. Der Defekt entsteht bereits in der 6. bis 8. SSW, wenn der unterste Teil des Darmes (Rektum und Anus) und der Urogenitaltrakt sich ausbilden. Zwei Haupttheorien werden zur Entwicklung des Hindgut in einen urogenitalen (ventral) und anorektalen (dorsal) Anteil diskutier: (1) Trennung der Kloake und (2) die Migration des Rektums. An SD-Mäuse-Embryonen konnte gezeigt werden (Kluth), das bei der abnormen Entwicklung des Enddarms die Kloakenmembran und die dorsale Kloake fehlen und damit ein fehlender und fehlpositionierter Anus sowie eine fehlerhafte Verbindung zwischen Rektum und ventralem Urogenitaltrakt entsteht. Dadurch entwickelt sich eine Kloakenfehlbildung auch nicht als fehlerhafter Teil einer normalen Kloakenentwicklung und der Begriff „persistierende Kloake“ sollte nicht mehr zur Anwendung kommen.

Es handelt sich um ein multifaktorielles Geschehen, in 10% der Fälle liegt eine bekannte genetische Ursache zu Grunde (Trisomie 13,18,21, Veränderungen an Chromosom 22,7 oder 13), zusätzlich gibt es seltene hereditäre Syndrome wie Townes-Brocks Syndrom, Currarino Syndrom und Fanconi Anämie.

Das Risiko für ein zweites Kind mit einer nicht-syndromalen oder genetisch bedingten anorektaler Fehlbildung in einer Familie wird auf 1% geschätzt.

#### Klassifikation

Die weiteste Verbreitung hat die Internationale Einteilung nach Wingspread (USA) von 1984 gefunden. Die aktuelle III. Internationale Klassifikation von Krickenbeck 2005 entstand in Anlehnung an die Einteilung von Peña 1985, der die anorektalen Fehlbildungen nach dem Vorhandensein und dem Verlauf der Fistel einteilt. Es werden zwei Gruppen unterschieden: eine Hauptgruppe mit den am häufigsten klinisch relevanten Malformationen und eine Nebengruppe mit seltenen oder regional auftretenden Fehlbildungssubtypen.

##### *Hauptgruppe Jungen*

Perineale (kutane) Fistel

Rekto-urethrale Fistel

bulbär

prostatisch

Rekto-vesikale Fistel

Anorektale Malformation ohne Fistel

Analstenose

##### *Hauptgruppe Mädchen*

Perineale (kutane) Fistel

Vestibuläre Fistel

Kloake

Anorektale Malformation ohne Fistel

Analstenose

Selten Fehlbildungen /regionale Besonderheiten

Pouch colon  
Rektumatresie (<1%) / -Stenose  
Rekto-vaginale Fistel (<1%)  
H-Fistel Typ  
Andere

Die anorektale Fehlbildung kann isoliert auftreten, in 43-71% treten eine oder mehrere nicht anale Begleitfehlbildungen auf.

#### Begleitfehlbildungen:

Renale Anomalien 40%  
Fehlbildungen der ableitenden Harnwege 28%  
Vertebrale Fehlbildungen 25%, kaudale Regression  
Kardiovaskuläre Fehlbildungen 24%  
Extremitätenfehlbildungen 18%  
Ösophagusatresie 17%  
Urogenitale Fehlbildungen  
VATER- / VACTERL- Assoziation  
Trisomie 21 (2-8 %), Currarino Syndrom

### **Leitsymptom der Anorektalen Fehlbildung**

Die fehlende Analöffnung oder eine Öffnung weiter anterior der Anus-Sollstelle geben den entscheidenden Hinweis bei der Inspektion. Klinisch kann sich initial bei enger oder fehlender Fistel und zähem Mekonium ein protrahierter tiefer Dickdarmileus zeigen.

### **Diagnostik und Differentialdiagnose**

Pränatal: Bei Verdacht auf eine Fehlbildung ist in der 18.-22. Schwangerschaftswoche der 2. Basis-Ultraschall (2. Trisemester) ein erweiterter Basis-Ultraschall zur Feindiagnostik durch spezialisierte Gynäkologen möglich. Hier sollte bei Auffälligkeiten der Ausschluss einer Dilatation des distalen Kolons/ Rektum durchgeführt werden, oder bei zystischer Raumforderung im kleinen Becken und Dilatation von Darmschlingen an eine komplexe Fehlbildung, z.B. Kloakenfehlbildung gedacht werden, ggf. ein fetales MRT veranlasst und die Geburt an einem spezialisierten Level 1 Zentrum geplant werden. Erst ab der 24. SSW ist der Anus im Ultraschall zu beurteilbar.

Bei Erstuntersuchung nach der Geburt:

Perineale Inspektion: Vorhandensein und Position oder Fehlen von Anal-, Vaginal-, Urethralöffnung, sichtbarer Anus, exakte Position des Anus (zu eng, anterior gelegen, mit Haut bedeckt, ausreichende Entleerung von Mekonium), sichtbare Fistel, Form und Größe des Analrübchens, Tiefe der Glutealfalte (verstrichen, asymmetrisch). Auffälligkeiten des äußeren Genitale (Skrotum, Penis, Labien, Klitoris). Ist beim Mädchen am Perineum nur eine Öffnung sichtbar, handelt es sich um eine Kloakenfehlbildung.

#### Untersuchung in den ersten 16-24 Stunden

Gezielter Ausschluss weiterer Fehlbildungen  
Ggf. perineale Sondierung und Kalibrierung der Fistel  
Urinanalyse (Mekonium im Urin als Hinweis auf eine rekto-urethrale Fistel)  
Ultraschall perineal (Ermittlung der Distanz zwischen Rektumblindsack und Anus-Sollstelle), der Nieren und des Spinalkanals - gezielter Ausschluss weiterer assoziierter Begleitfehlbildungen (kardial, ösophago-tracheal, intestinal, urogenital, vertebral und spinal, sowie an den Extremitäten).  
Bei zusätzlichen Fehlbildungen ist eine genetische Diagnostik empfohlen.

Liegt keine äußerlich sichtbare Fistel vor und im perinealen Ultraschall war keine

ausreichende Darstellung des Enddarmes möglich: Röntgen in Bauchlage mit erhöhtem Becken bei horizontalem Strahlengang, erst nach 16-24 h (Mindestzeitintervall zur vollständigen Luftfüllung bis zum tiefsten Punkt im Rektumblindsack)

Soweit möglich Fehlbildungstypbestimmung, bei Darmobstruktion parenterale Ernährung, Elterngespräch, ggf. psychosoziale Unterstützung.

Ergänzende Diagnostik:

Miktionszysturographie, Kloakographie, Zystogenitoskopie/Vaginoskopie, Chromosomenanalyse,

Sonographie oder MRT des Abdomens, Sonographie der Wirbelsäule und des Spinalkanals kurz nach Geburt, aber spätestens im ersten Lebensmonat (Ausschluss Tethered cord, präsakraler Tumor), bei Auffälligkeit MRT im ersten Lebensjahr; ggf. Urodynamik bei urogenitalen und Blasen auffälligkeiten nach AP-Anlage und verspätetem Durchzugsoperation.

Diagnostik vor der definitiven Korrektur bei Anus Praeter:

Über das aborale Kolostoma wird vor der Durchzugsoperation (nach 4-8 Wochen) ein antegrader Kolon- Kontrast-Einlauf zur Darstellung des Rektumblindsackes und der Fistel zum Urogenitaltrakt durchgeführt. Die Kontrastmittelgabe sollte unter Druck über einen im aboralen Stoma geblockten Blasen katheter mit wasserlöslichem Kontrastmittel erfolgen.

## Therapie

Als therapeutische Konsequenz der Untersuchungsergebnisse resultieren der Therapieplan mit primäre Durchzugsoperation oder Anlage eines Kolostomas und weitere Diagnostik.

## Neugeborenen Management

a) Jungen mit anorektaler Fehlbildung

Bei perinealer Fistel kann eine primäre Korrektur (Anoplastik, PSAP, PSARP) ohne protektives Stoma in den ersten 48 h durchgeführt werden. Bei ausreichender Fistelweite (im Einzelfall auch nach Kalibrierung der Fistel  $\geq 6$  mm) kann die Operation elektiv nach Tagen oder Wochen erfolgen. Hierfür ist eine regelmäßige ausreichende Defäkation erforderlich, der Patient sollten bis zur Operation regelmäßig gesehen und ggf. sonographisch kontrolliert werden. Hier ist neben Stillberatung/ Ernährungsberatung auch die Aufklärung über die regelmäßige Stuhlentleerung zu erfolgen.

Ausnahmen: Frühgeborene oder Neugeborene mit zusätzlichen angeborenen Fehlbildungen (primär Kolostoma-Anlage, später Durchzugsoperation).

Bei äußerlich nicht sichtbarer Fistel und Lokalisation von Luft im Rektumblindsack

· kaudal des Steißbeins (Sono/Röntgen) und fehlender signifikanter

Begleitfehlbildungen: primäre Korrektur (PSARP).

Alternativ: Kolostoma-Anlage, die Korrektur nach 4-8 Wochen (abhängig von Zusatzfehlbildungen und Stabilität des Pat. und Erfahrung des Operateurs).

· kranial des Steißbeins (Sono/Röntgen) und /oder zusätzlichen signifikanten

Fehlbildungen ist die primäre Kolostoma-Anlage der sicherste Weg.

4-8 Wochen später erfolgt die posteriore sagittale Anorektoplastik (PSARP).

Stomarückverlagerung (siehe dort)

Schema

Therapie-Algorithmus für Jungen mit anorektaler Fehlbildung (Bild 1.1)

b) Mädchen mit anorektaler Fehlbildung

Zeigt die perineale Inspektion nur eine Öffnung (Kloakenfehlbildung), müssen durch

Ultraschall urologische Fehlbildungen (90%) und ein Hydrokolpos abgeklärt werden. Kolostoma-Anlage, Zystovaginoskopie Ermittlung des common channel (Kloakenkanal, gemeinsamer Ausführungsgang von Urethra und Vagina) zur Planung der späteren Korrekturoperation, bei Bedarf Drainage des Hydrometrokolpos und der Harnwege (siehe eigene Leitlinie).

Eine perineale Fistel kann primär ohne Kolostoma oder bei entsprechender Weite (ggf. nach schmerzfreier Kalibrierung/Bougierung) elektiv Tage bis Wochen (meist 8-12 Wochen bei ausreichender Fistelweite  $\geq 6$  mm und ausreichender Defäkation) korrigiert werden. Eine ausreichende Defäkation ist für dieses Vorgehen erforderlich, der Patient sollte hierzu regelmäßig gesehen und ggf. sonographisch kontrolliert werden.

Die rektovestibuläre Fistel, die häufigste Form beim Mädchen, kann primär korrigiert werden, wies jedoch in der Vergangenheit die meisten Komplikationen auf. Fälschlicherweise wurde sie häufig als rektovaginale Fistel (< 1%) bezeichnet. Der sicherere Weg ist die Korrektur nach Kolostoma-Anlage.

Eine Darmdekompression kann im Einzelfall auch durch schmerzfreie Dilatation der Fistel bzw. regelmäßiges (tägliches) Anspülen der Fistel mit 0,9% NaCl erreicht werden. Die Durchzugsoperation kann bei ausreichender Defäkation später (nach 8-12 Wochen) stattfinden.

Weniger als 10% der Pat. haben eine Malformation ohne Fistel (Trisomie 21 ausschließen). Je nach Distanz erfolgt primär die Durchzugsoperation oder eine Kolostoma-Anlage.

#### Schema

Therapie-Algorithmus für Mädchen mit anorektaler Fehlbildung (Bild 1.2)

#### **Protektive Kolostomie:**

Etwa 90% aller Pat., die ein Kolostoma brauchen, haben eine Verbindung zwischen dem Rektum und dem Urogenitaltrakt. Deshalb ist eine getrennte Ausleitung beider Kolostomata auf Höhe des Kolon descendens notwendig (Schutz vor Harnwegsinfektionen; keine Loop-Kolostomie, sondern split stoma!). Es ist darauf zu achten, genügend Länge im aboralen Kolonabschnitt zu belassen, so dass die Durchzugsoperation spannungsfrei und ohne Durchblutungsrisiko und ohne Retraktionsgefahr des distalen Kolonabschnittes durchgeführt werden kann. Keine rechtsseitige Transversostomie (Dysfunktion, Urinabsorption, hyperchlorämische Azidose, höhere Frequenz der Rektosigmoid-Dilatation mit später erhöhtem Obstipationsrisiko). Keine Durchtrennung der mittleren Kolonarterie (Gefährdung der transmuralen Durchblutung des durchgezogenen Enddarms).

Der Operationszeitpunkt für die eigentliche Korrekturoperation ist vom Alter des Kindes, der Höhe der Fehlbildung (Abstand Perineum zum Rektum/Rektumblindsack, bzw. Länge des Kloakenkanals), dem Vorhandensein einer Verbindung zum Harntrakt und der zusätzlich bestehenden Begleitfehlbildungen abhängig. Die OP-Technik ist bedingt durch die Expertise des Operateurs, den Fehlbildungstyp und die zusätzlichen Fehlbildungen des einzelnen Patienten.

Wenn ein Stoma angelegt wurde gibt es neben Stoma-Therapeuten auch spezialisierte Kinder-Stoma-Therapeuten zur Unterstützung der Eltern.

#### **OP-Techniken und allgemeine Voraussetzungen**

##### Anoplastik AP (bei perineale Fistel)

Nur die Fistel und das distale Rektum werden aus dem Perineum gelöst und die Öffnung nach dorsal erweitert im Sinne einer YV-Plastik. Die Position des Anus bleibt an derselben Stelle, die Analöffnung wird nach dorsal erweitert.

#### Anterior sagittale Anorektoplastik ASARP (für perineale und vestibuläre Fisteln)

Bei diesem operativen Verfahren wird die Fistelöffnung umschnitten und bis zum Muskelkomplex inzidiert. Die Inzision liegt sagittal mittig, reicht aber nur bis zum dorsalen Ende des Sphinkters. Nach Reposition des Rektums nach dorsal wird der Schließmuskelkomplex anterior rekonstruiert und um das Rektum gelegt und posterior nicht eröffnet.

#### Posterior sagittale Anorektoplastik PSARP (für perineal, vestibulär, bulbär und prostatiche Fisteln)

Hier wird die Fistel umschnitten und sagittal von der Fistel bis zum Coccyx in der Glutealfalte eröffnet und der Sphinkterkomplex und die Haut mittig inzidiert. Nach Reposition des Anus/Rektums nach dorsal in das Zentrum der Schließmuskulatur wird das Perineum gebildet und vor und hinter dem Neoanus Haut und Muskelkomplex rekonstruiert.

#### Laparoskopisch assistierte Anorektoplastik LAARP (für prostatiche und Blasenhalffisteln und Kloakenfehlbildungen)

In diesem Verfahren wird das distale Rektum laparoskopisch von der prostatichen Harnröhre oder dem Blasenhalss gelöst und durch einen kleineren posterior sagittalen Eingriff (PSARP) kann der Darm zum Perineum durchgezogen und der Neoanus rekonstruiert werden.

Kombinationen aus verschiedenen Techniken sind möglich, ebenso offene Verfahren bei komplexen Fehlbildungen/Kloakalfehlbildungen per Laparotomie/ Unterbauchlaparotomie medial oder über einen Pfannenstielschnitt.

Alle Operationen sollten latexfrei durchgeführt werden.

Alle Patienten sollten zur Korrekturoperation einen Blasenkatheter gelegt bekommen, während der Operation sollte eine Schließmuskelstimulation erfolgen.

Dringende Voraussetzung für einen solchen Eingriff sind ausführliche Diagnostik, ggf. Zysto/-Vaginoskopie, Blasenkatheter und Muskelstimulator, ausreichende diagnostische und operative Erfahrung, spezielle kinder-chirurgisch-urologische Betreuung durch Ärzte und Pflege und die Integration in ein interdisziplinär arbeitendes Team aus mit der Fehlbildung erfahrenen Spezialisten (Kinder -Anästhesie, -Ernährungsberatung, -Gastroenterologie, -Gynäkologie, -Kardiologie, -Nephrologie, -Neurochirurgie, -Neurologie, -Radiologie, -Urologie, Neonatologie, Psychotherapie) auf das - wenn notwendig – zurückgegriffen werden kann.

Spezialisierte Kinderkrankenpflege und Kinder Stoma-Urotherapeuten sind für den Erfolg dieser Behandlung ebenso notwendig.

#### **Operative Korrektur: Therapie beim Jungen**

90% aller Defekte beim Jungen können posterior sagittal korrigiert werden, ohne dass Abdomen zu eröffnen.

Voraussetzung: Latexfreie Operation, Muskelstimulation, ggf. Zystoskopie.  
Transurethraler Blasenkatheter für 7 Tage, Antibiotika für ca. 3-7 Tage.

Rekto-perineale Fistel: Posterior sagittale Anoplastik (PSAP). Kritischster Punkt: Präparation der anterioren Rektumwand, denn auch bei tiefen Formen der Malformation liegt das Rektum der Urethra dicht an.

Exzellente Kontinenz-Prognose, hohe Inzidenz für Obstipation.

Rekto-urethrale Fistel: die häufigste männliche Fehlbildung, die in die tiefe (rekto-bulbäre) und die höhere (rekto-prostatiche) Form differenziert wird. Kranial der Fistel haben Rektum

und Urethra eine gemeinsame Wand, die umso länger ist, je tiefer die Fistel lokalisiert ist.  
Posteriore sagittale Anorektoplastik (PSARP)

Bulbäre Fistel: gut entwickelte Beckenbodenmuskulatur, normales Steißbein und gut ausgeprägte Glutealfalte.

Höhere Fehlbildungsform (rekto-prostatische Fistel): defiziente Beckenbodenmuskulatur, abnormales Sakrum, verstrichene Glutealfalte möglich.

Die Prognose der Stuhl-Kontinenz bei Vorliegen von bulbären Fisteln ist gut, für die prostatistischen ca. 70%. Bei bulbärer Fistel vermehrte Neigung zur Obstipation und andere Defäkationsstörungen.

Die laparoskopische Operation der rekto-urethralen Fisteln ist für die höheren Formen (prostatische Fistel) eine mögliche Alternative. Bei der bulbären Fistel kann die laparoskopische Präparation auf Grund der langen gemeinsamen Wand, leichter zu einer Urethraläsion führen.

Bei der rekto-vesikalen Fistel (10% der männlichen Pat.) Deformierung von Becken und Sakrum, kaudale Regression und verstrichene Glutealfalte.

Kein primäres Vorgehen von posterior sagittal, da man das Rektum von hier aus nicht erreicht. Hier ist ein laparoskopisches Vorgehen eine gute Alternative zur Laparotomie (laparoskopisch assistierte anorektale Durchzugsooperation LAARP).

Die Pat. haben eine schlechte Kontinenzprognose, weil die Muskulatur (Sphinkter und Beckenboden) insuffizient ausgebildet ist.

Anorektale Malformation ohne Fistel: selten (< 5% aller Analatresien). Muskulatur und Sakrum sind meist gut entwickelt, das Rektum liegt meist 2 cm kranial des Perineums. Üblicherweise haftet das Rektum ohne Fistel etwa auf Höhe der bulbären Urethra. Posterior sagittale Anorektoplastik (PSARP). Gute Kontinenzprognose aber oft Defäkationsstörung. Trisomie 21 ausschließen.

Rektumstenose/ Rektumatresie: < 1% der männlichen Pat., meist 1 –2 cm oral des anokutanen Überganges zu finden und posterior sagittal gut zu korrigieren.

### **Operative Korrektur: Therapie beim Mädchen**

Voraussetzung: Latexfreie Operation, Muskelstimulation, ggf. Zysto-Vaginoskopie.  
Transurethraler Blasenkateter für 1-3 Tage, Antibiotika für ca. 3 Tage.

Die rekto-perineale Fistel ist in Therapie und Prognose mit den Jungen identisch. Rektum und Vagina sind getrennt, manchmal adhärent, so dass die komplette Separation des Rektums mittels einer kleinen Inzision möglich ist.

Die rekto-vestibuläre Fistel ist die häufigste anorektale Fehlbildung bei Mädchen. Posterior sagittale Anorektoplastik (PSARP). Kritischster Punkt: Trennung der langen gemeinsamen Wand zwischen Rektum und Vagina als Voraussetzung für die ausreichende Mobilisierung des Rektums (in 5% der Fälle haben die Pat. 2 Hemivaginae oder ein Vaginalseptum). Sie haben eine exzellente Kontinenz-Prognose, neigen jedoch zur Obstipation.

Anorektale Malformation ohne Fistel (wie bei Jungen)

Die Behandlung von Kloakenfehlbildungen wird in einer eigenen Leitlinie behandelt.

### Operative Komplikationen bei Jungen

Verletzung der Urethra

posteriores Urethraldivertikel

Verletzung der Prostata, der Samenbläschen, der Ductus deferentes

Neurogene Blasenentleerungsstörung

Postoperative rekto-urethrale Fistel (persistierend, erworben, wiederkehrend)

Falsche Position des Neoanus außerhalb des Sphinkter-Apparates  
Wunddehiszenz und Retraktion des Anus (insbesondere nach ungenügender Mobilisierung des Rektums oder Durchblutungsstörung infolge der Präparation)  
Anal-(schleimhaut-)prolaps

### Operative Komplikationen bei Mädchen

Übersehene Kloakenmalformation (Unterschätzung der Fehlbildung)  
Insuffiziente Trennung des Rektums von der Vaginalwand bei vestibulärer Fistel  
Postoperative rekto-vaginale Fistel  
Falsche Position des Neoanus außerhalb des Sphinkter-Apparates  
Wunddehiszenz und Retraktion des Anus (insbesondere nach ungenügender Mobilisierung des Rektums oder Durchblutungsstörung infolge der Präparation)  
Anal-(schleimhaut-)prolaps

### **Nachsorge/Prognose**

Engmaschige Nachsorge in den ersten 12 bis 18 Monaten.  
Eine postoperative Kalibrierung (Bougierung) des Neo-Anus wird von Pena ab dem 14. Tag nach Durchzugsoperation empfohlen und sollte in immer größer werdenden Abständen über einen längeren Zeitraum (ca.3-6 Monate) kontrolliert werden. (1. Monat: 1x/die, 2. Monat: alle 3 Tage, 3. Monat: 2x/ Woche, 4. Monat: 1x/ Woche, 5.-6. Monat: 1x/Monat). Ziel ist eine Anusweite von Hegar 12/13 im 1. Lebenshalbjahr bei normalgewichtigen Säuglingen. Dieses regelmäßige Kalibrieren ist vor allem bei Patienten mit Anus praeter notwendig, um ein Verengen der zirkulären Narbe zu verhindern. Die Kalibrierung sollte schmerzfrei (ggf. in Sedierung oder Narkose) erfolgen.

Die Kolostoma-Rückverlagerung erfolgt nach Abheilung der OP-Wunde und ausreichender Anusweite nach 2-8 Wochen.

Um Wundsein zu vermeiden können direkt nach der Operation vorbeugend pflegerische Maßnahmen (Creme, Farbstoffe, Tees) zum Trocknen der Haut angewendet werden. Bereits vor der Kolostoma-Rückverlagerung kann der Gesäßbereich durch täglichen Stuhlkontakt (tägliches Setzen des Patienten in eine stuhlgefüllte Windel für eine kurze Zeit) nach abheilen perinealen Wunde nach der Korrekturoperation vorbereitet werden. An einigen Zentren wird 14 Tage nach der Korrektur-Operation Stuhl portionsweise über den distalen Stoma-Schenkel appliziert, um Darm und Windelbereich auf die Rückverlagerung vorzubereiten. Dies ist besonders hilfreich, wenn das Kolostoma über einen längeren Zeitraum benötigt wurde. Auch hier kann auf spezialisiert Pflege zurückgegriffen werden.

Nach der Kolostoma-Rückverlagerung sollte auf täglichen Stuhlgang in ausreichender Menge geachtet werden. Bei drohender Obstipation sind diätetische Maßnahmen oder eine medikamentöse Stuhlregulierung zu beginnen, um eine Obstipation und Dilatation von Rektum und Sigmoid zu vermeiden.

Im Gegenzug dazu ist bei häufiger Stuhlfrequenz, zum Beispiel bei der Blasenhalbfistel, eine frühzeitige retrograde Spülung über den Neo-Anus nach Kolostoma-Rückverlagerung vorbeugend zu beginnen, um eine Windeldermitis zu vermeiden.

Die Nachsorge ist für jedes Kind individuell, und hier kann nur eine Empfehlung abgegeben werden. In der Regel werden die Kinder bis zur Operation regelmäßig gesehen, nach der Korrektur-Operation zunächst engmaschig kontrolliert. Bei Fehlbildung mit Anus praeter Anlage verschieben sich die Kontrollen dementsprechend. Das Nachsorgeheft der SoMA (Selbsthilfe Organisation für Menschen mit Anorektalen Fehlbildungen (<https://www.soma-evde/downloads/>)) kann als Leitfaden benutzt werden. Es ist in drei verschiedenen Ausgaben erhältlich (0-8J./ Mädchen 9-17J./ Jungen 9-17 J.) in der ersten Ausgabe. Hier sind die

ersten Wochen postoperativ engmaschig wöchentlich, 1x/ Monat, alle 2 Monate, vierteljährlich und ab dem ersten Lebensjahr 1x jährlich zu dokumentieren. Neben den Diagnosen, Urinstatus, Analbefund, sollten Besonderheiten abgefragt, urologisch gastroenterologische Probleme erfasst werden. Medikamente, Hilfsmittel, psychosoziale Aspekte, benötigte Unterstützung (Stillberatung, Soziale Hilfe wie Pflegegeld Behindertenausweis, Haushaltshilfe, Stomatherapeuten etc.) sollten angeboten werden. Spezielle Unterstützung ist zum Zeitpunkt des Sauberwerdens, bei Kindergarteneintritt, Schule und Schulwechsel, in der Pubertät zu erwarten. (Siehe 2. Und 3. Ausgabe Nachsorgeheft)

Weitere Hilfen erhalten Eltern und Patient:innen bei SoMA e.V., z.B. Unterstützung von Betroffenen durch Beratungen, Erfahrungsaustausch, Selbstständigkeitsseminare und weitere Projekte und Hilfsangebote.

### **Prognose**

Ca. 75% der Patienten mit anorektaler Malformation werden eine willkürliche Darmentleerung erlangen (willkürliche Darmentleerung ist nicht gleichbedeutend mit Kontinenz, heißt jedoch, der Patient kann seine Defäkation willentlich steuern). 25% bleiben aufgrund ihrer angeborenen Fehlbildung inkontinent für Stuhl.

### **Schema**

Kontinenzprognose Tabelle Pediatric Surgery General Principles and Newborn Surgery Volume 2, 2020 (Tabelle 1)

Eine Nationale vergleichbare aktuelle Tabelle gibt es nicht. Eine deutschlandweite Nachuntersuchung von 297 Patienten mit anorektaler Malformation und der Analyse von 175 kompletter Daten lassen sich nicht mit der vorliegenden Tabelle vergleichen. Hier wurde eine vollständige Kontinenz nur in 27% der Fälle nachgewiesen. Es fand eine exakte Aufschlüsselung nach der Krickenbeck Kriterien für Obstipation und Stuhlschmierenschmierungen (Grad 1-3) statt. Es handelte sich um eine Multicenterauswertung, die auch die Gradeinteilungen ohne soziale Probleme mitwertet und einen Großteil der Patienten mit nicht ausreichend behandelter Obstipation aufzeigt (Schmiedeke).

Bei anhaltender Obstipation sollte eine regelmäßige Betreuung des Patienten zur Stuhlregulierung stattfinden. Neben diätetischen Maßnahmen und medikamentöser Therapie, stehen Stuhltraining in Kombination mit Physiotherapie, ggf. Psychotherapie zur Verfügung. Bei anhaltender Obstipation ist eine Behandlung über die Phase des Sauberwerdens hinaus notwendig. Hier gibt es verschiedene Begleittherapien des Stuhltrainings wie z.B. das Bowel Management (BM) und das IKT (interdisziplinäres Kontinenztraining zur Behebung psychosomatischer Stuhlentleerungsstörungen). Ebenso sollte eine gute Betreuung der Patienten mit Inkontinenz erfolgen. Hier ist die exakte Diagnose (Pseudoinkontinenz versus Inkontinenz) zu fordern und eine speziell für Patienten mit Inkontinenz bei anorektaler Fehlbildung entwickelte Therapie des Bowel Management möglich.

### **Bowel Management**

Es sieht bei Pat. mit Stuhlinkontinenz ein regelmäßiges/tägliches Darmspülprogramm (retrograd) vor, das individuell auf den Pat. abgestimmt ist (Spülvolumen, verwendete Flüssigkeit, Zusätze). Damit wird der Pat. unterstützt für 24-48 h sauber zu bleiben und so eine soziale Kontinenz zu erreichen. Dieses Verfahren kann auch temporär (im Urlaub oder in stressigen Situationen wie z.B. Prüfungen) genutzt werden.

Appendikostoma, Malone-Stoma, MACE, Monti-Stoma

Ein kontinentes Appendikostoma (Ausleitung der Appendix im Bauchnabel oder rechten



Unterbauch) ermöglicht dem Pat. eine antegrade, wesentlich einfachere und selbstständig durchführbare Darmspülung. Die Anlage eines solchen Stoma ist sinnvoll für Patienten, die durch retrograde Spülung eine soziale Kontinenz entwickeln, aber erhebliche Probleme beim eigenständigen Spülen aufweisen. Bei fehlender Appendix, oder zuvor angelegtem Mitrofanoff-Stoma kann auch ein Monti-Stoma, ein modifizierter Dünndarmabschnitt, als Stoma ausgeleitet werden.

Bei einem Teil der Pat. (bes. Kloakenfehlbildungen und bei rekto-vesikaler Fistel) ist mit Urin-Inkontinenz und / oder neurogener Blasenentleerungsstörung zu rechnen. Später stehen häufig urologische und Sexualfunktionsstörungen im Vordergrund.

#### Sexualfunktion

Bei Mädchen sollte etwa 1 Jahr nach Beginn der Thelarche spätestens die Abklärung einer utero/vaginalen Fehlbildung (Septum, Vaginalstenose, Duplikatur) erfolgt sein, damit bei Einsetzen der Menarche kein Abflusshindernis während der Menstruation besteht. Bei der rektovestibulären Fistel z. B. besteht in 17% eine gynäkologische Anomalie, in 7,4% eine vaginale Agenesie und in 2,2 % eine distale vaginale Atresie.

Bei den Jungen mit rektoprostatischer oder Blasenhalbfistel ist eine Epididymitis nicht selten zu beobachten, die benötigt bei rezidivierendem Auftreten einer Abklärung.

Die Frage der **Transitionsproblematik** ist bisher noch unbefriedigend gelöst. Viele Allgemeinchirurgen, Proktologen, Urologen und Gynäkologen sind mit der Bandbreite dieser Fehlbildung nicht vertraut. Wichtig sind die Interdisziplinarität und Kooperation der verschiedenen Fachdisziplinen, um hier den größten Nutzen für den Patienten zu erlangen.

#### Netzwerke:

SoMA e.V. ([www.soma-ev.de](http://www.soma-ev.de)) Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen  
Deutsches Netzwerk für Uro-Rektale Fehlbildungen CURE-Net AG ([www.cure-net.de](http://www.cure-net.de))  
CURE-net  
ARM-net Europäisches Netzwerk ([ARM-net.eu](http://ARM-net.eu))  
European Reference Network (ERN) eUROGEN ([www.eurogen-ern.eu](http://www.eurogen-ern.eu))

#### Literatur:

F.D. Stephens and D. Smith: Anorectal malformations in children, Incidence, frequency of types, etiology, Yearbook Medical Publishers, Chicago (1971), pp. 160–170.

P.A. DeVries and A. Peña: Posterior sagittal anorectoplasty, J Pediatr Surg **17** (1982), pp. 638–643.

J.H. Kelly: The radiographic anatomy of the normal and abnormal neonatal pelvis, J Pediatr Surg **4** (1969), pp. 432–444.

Kluth D. Embryology of anorectal malformations, Semin Pediatr Surg 2010; **19**: 201-08

A. Peña and P.A. deVries: Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications, J Pediatr Surg **17** (1982), pp. 796–811.

A. Peña: Posterior sagittal anorectoplasty as a secondary operation for the treatment of fecal incontinence, J Pediatr Surg **18** (1983), pp. 762–773.

- S. Wilkins and A. Peña, The role of colostomy in the management of anorectal malformations, *Pediatr Surg Int* **3** (1988), pp. 105–109.
- P.S. Malone, P.G. Ransley and E.M. Kiely, Preliminary report: The antegrade continence enema. *Lancet* **336** (1990), pp. 1217–1218.
- G.W. Gross, P.J. Wolfson and A. Peña: Augmented-pressure colostogram in imperforate anus with fistula, *Pediatr Radiol* **21** (1991), pp. 560–562.
- P. Torres, M.A. Levitt and J.M. Tovilla *et al.*: Anorectal malformations and Down's syndrome, *J Pediatr Surg* **33** (1998), pp. 194–197.
- C.J. Chen: The treatment of imperforate anus: experience with 108 patients, *J Pediatr Surg* **34** (1999), pp. 1728–1732.
- K.E. Georgeson, Inge TH, Albanese CT: Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus--a new technique. *J Pediatr Surg*. **35** (2000), pp.927-931.
- Davies MC, Creighton SM, Wilcox DT: Long-term outcomes of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* **20** (2004), pp. 567–572.
- KK Wong, Khong PL, Lin SC, Lam WW and PK Tam: Post-operative magnetic resonance evaluation of children after laparoscopic anorectoplasty for imperforate anus. *Int J Colorectal Dis*. **20** (2005), pp. 33-37.
- AM Holschneider, JM Hutson, A Pena et al.: Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations, *J J Pediatr Surg* **40** (2005): 1521-1526.
- A. Peña, M. Migotto-Krieger and M.A. Levitt: Colostomy in anorectal malformations—a procedure with significant and preventable complications, *J Pediatr Surg* **41** (2006), pp. 748–756.
- A.M. Holschneider, JM Hutson (eds.): *Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*, Berlin, Heidelberg, New York (Springer), 1 edition (2006)
- A. Peña, S. Grasshoff, M. A. Levitt: Reoperations in Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg* **42** (2007), pp.318-325.
- Levitt MA, Pena A. Anorectal malformations; *Orphanet J Rare Dis*, **2** (2007), p. 33.
- Pakarinen MP, Rintala RJ. Management and outcome of low anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* **26** (2010)1057-63.
- S. Grasshoff-Derr, K. Backhaus, D. Hubert, and T. Meyer: A successful treatment strategy in infants and adolescents with anorectal malformation and incontinence with combined hydrocolonic ultrasound and bowel management. *Pediatr Surg Int* **27** (2011), pp. 1099-103.
- E. Schmiedeke et Cure-net consortium: Unexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies *Pediatr Surg Int* **28** (2012), pp. 825-30.

BorgHC, Holmdahl G, Gustavson K, Doroszkiewicz M, Sillén U. Longitudinal study of bowel function in children with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* **48** (2013)597-606.

van den Hondel, D., Wijers, C.H.W., van Bever, Y. *et al.* Patients with anorectal malformation and upper limb anomalies: genetic evaluation is warranted. *Eur J Pediatr* **175**, 489–497 (2016). <https://doi.org/10.1007/s00431-015-2655-9>

Schmiedeke et al. Unexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies. *Pediatr Surg 2012 Int DOI* 10.1007/s00383-012-3127-1

Marzheuser S, Karsten K, Rothe K. Improvements in Incontinence with Self-Management in Patients with Anorectal Malformations. *Eur J Pediatr Surg* 2016 Apr;**26**(2):186-91.

Giuliani S, Grano C, Aminoff D, Schwarzer N, van de Vorle M, Cretolle C; Transition of care in patients with anorectal malformations: Consensus with the ARM-net consortium. *J Pediatr Surg* 2017 jun 23.pii:S0022-3468 (17) 30367-6.

Han, Y., Xia, Z., Guo, S., Yu, X., & Li, Z. (2017). Laparoscopically assisted anorectal pull-through versus posterior sagittal anorectoplasty for high and intermediate anorectal malformations: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*, **12**(1), e0170421.

Cairo, S. B., Gasior, A., Rollins, M. D., & Rothstein, D. H. (2018). Challenges in transition of care for patients with anorectal malformations: a systematic review and recommendations for comprehensive care. *Diseases of the Colon & Rectum*, **61**(3), 390-399.

Rohrer, L., Vial, Y., Gengler, C., Tenisch, E., & Alamo, L. (2020). Prenatal imaging of anorectal malformations—10-year experience at a tertiary center in Switzerland. *Pediatric radiology*, **50**, 57-67.

Jehangir S, Adams S, Ong T, Wu C, Goetti R, Fowler A, et al. Spinal cord anomalies in children with anorectal malformations: Ultrasound is a good screening test. *J Pediatr Surg* 2020;**55**(7):1286-91

van der Steeg, H. J., van Rooij, I. A., Iacobelli, B. D., Sloots, C. E., Morandi, A., Broens, P. M., ... & de Blaauw, I. (2022). Bowel function and associated risk factors at preschool and early childhood age in children with anorectal malformation type rectovestibular fistula: An ARM-Net consortium study. *Journal of Pediatr Surg* **57**(9), 89-96.

Morandi, A., Fanjul, M., Iacobelli, B. D., Samuk, I., Aminoff, D., Midrio, P., ... & Stenström, P. (2022). Urological impact of epididymo-orchitis in patients with anorectal malformation: an ARM-net consortium study. *European Journal of Pediatr Surg* **32**(06), 504-511.

Gupta CR, Bhoj T, Mohta A, Sengar M, Khan NA, Manchanda V, et al. Comparison of clinical outcome and anal manometry following laparoscopic-assisted anorectoplasty and posterior sagittal anorectoplasty in patients with high and intermediate anorectal malformation: A randomised controlled trial. *Afr J Paediatr Surg* 2022;**19**:160-3. [https://doi.org/doi:10.4103/ajps.AJPS\\_176\\_20](https://doi.org/doi:10.4103/ajps.AJPS_176_20).

## Verfahren zur Konsensfindung

Erstellung im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie. Ziel war die Abstimmung und Aktualisierung der Leitlinie zum Management dieser angeborenen Fehlbildung mittels Delphi-Konferenzen. Die namentlich aufgeführten Mitglieder der Lenkungsgruppe Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie, Prof. Fitze, Dr. Göbel, Prof. Wessel, PD Dr. Lieber, Prof. Schmittbecher, Dr. Leutner und Dr. Krickeberg fungierten als Expertengruppe.

Die Konsentierung hat im Delphi-Verfahren schriftlich per mail stattgefunden. Es wurden insgesamt 4 Delphi-Runden benötigt. Die Rückmeldung erfolgte per mail. Entweder wurde dem Inhalt zugestimmt oder es konnten Änderungsvorschläge eingebracht werden.

Die Selbsthilfegruppe der Kinder mit Anorektalen-Fehlbildungen und Morbus Hirschsprung (SoMA) war aktiv an der Erstellung dieser Leitlinie beteiligt.

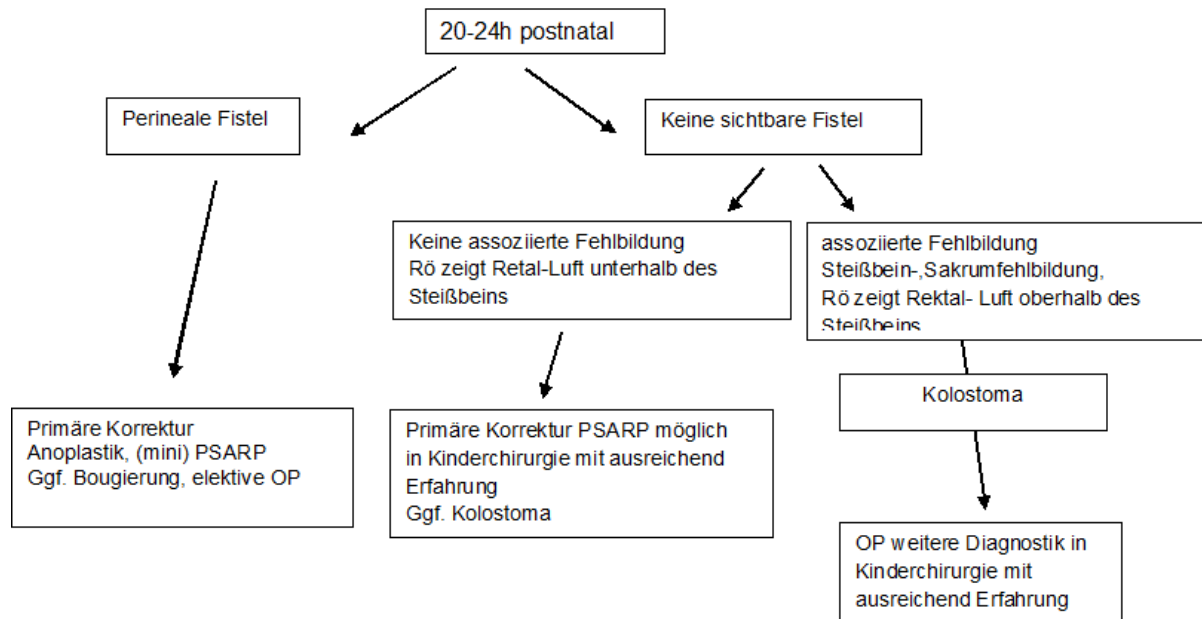
Interessen und Umgang mit Interessenkonflikten: Die Interessenerklärungen wurden mit dem AWMF Formblatt erhoben und auf thematische Relevanz und auf geringe, moderate und hohe Interessenkonflikte von Herrn Leutner bewertet. Die Erklärung von Herrn Dr. Leutner wurde von Herrn Prof. Schmittbecher bewertet. Es gab keine Interessenkonflikte, die eine Konsequenz erforderlich gemacht hätte. Gemäß der AWMF-Regel haben wir die Interessenkonflikte wie folgt kategorisiert:

- Vorträge für die Industrie als gering (Management: Limitierung von Leitungsfunktionen)
- Berater- und Gutachtertätigkeit/Drittmittelforschung als moderat (Management: führt zur Stimmenthaltung)
- Eigentümerinteressen wie Patente sowie eine überwiegende Tätigkeit für die Industrie als hoch (Ausschluss von Beratungen)

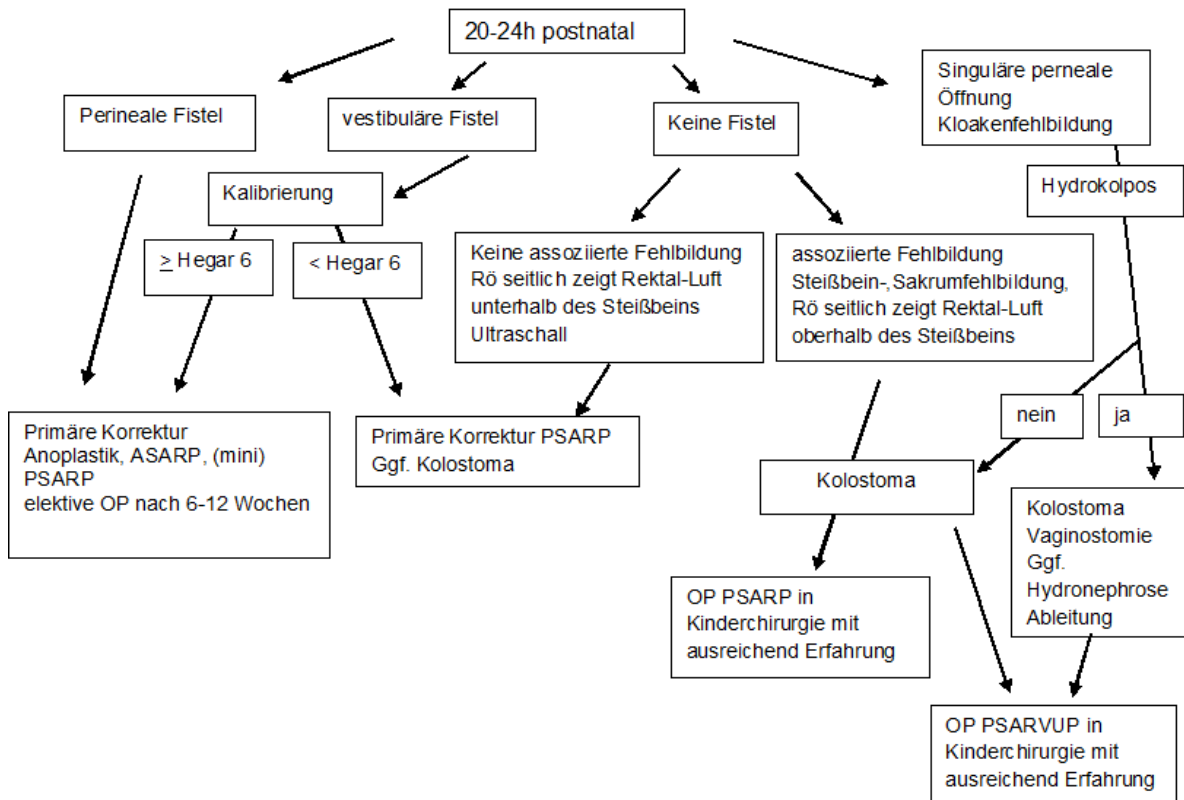
**Erstellungsdatum:** 21.12.2023 durch Beschlussfassung des Vorstandes der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie

**Nächste Überprüfung geplant:** Dezember 2026

Therapie-Algorithmus für Jungen mit anorektaler Fehlbildung (Bild 1.1)



Therapie-Algorithmus für Mädchen mit anorektaler Fehlbildung (Bild 1.2)



Diese Tabelle ist eine Zusammenstellung aus A Bischoff et al Pediatric Surgery General Principles and Newborn Surgery 2020, Editor Prem Puri (Tabelle 1)

Fehlbildungsform	Selbständige Darmentleerung in % (Anzahl der Fälle)	Stuhlschmierer in % (Anzahl der Fälle)	Stuhlkontinenz ohne Stuhlschmierer in % (Angaben der Fälle)
Perineale Fistel	97 (58)	16 (57)	83 (52)
Rektumatriesie/-stenose	100 (11)	40 (10)	56 (9)
Vestibuläre Fistel	90 (146)	45 (135)	64 (135)

Atresie ohne Fistel	78 (40)	51 (39)	50 (36)
Rektobulbäre Fistel	79 (112)	49 (105)	46 (101)
Rektoprostatiche Fistel	65 (109)	78 (110)	18 (105)
Kloake common channel < 3cm	66 (99)	63 (91)	35 (91)
Kloake common channel > 3cm	35 (69)	84 (55)	12 (52)
Blasenhalsfistel	20 (49)	90 (48)	7 (46)
Gesamt	70 (698)	56 (655)	41 (632)

**Versionsnummer: 4.0**

**Erstveröffentlichung: 03/1999**

**Überarbeitung von: 12/2023**

**Nächste Überprüfung geplant: 12/2026**

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**