

Risto Rintala ja Mikko Pakarinen

Anorektumin epämuodostumien hoito ja myöhäisongelmat

Anorektumin epämuodostumat ovat tavallisimpia suoliston synnynnäisiä epämuodostumia, jotka vaihtelevat peräaukon lievistä virhesijainnista vaikeisiin monianomaliioihin. Niiden yleisyys Suomessa on 1/2 500 elävänä syntyneitä, ja 65 %:lla potilaista todetaan liitännäisanomaliaita. Lievät anorektumin kehityshäiriöt hoidetaan ensisijaisesti laajentamalla tai yksinkertaisella anoplastialla, mutta vaikeimmissa epämuodostumissa potilaille joudutaan tekemään monimutkaisia rekonstruktioita avannesuojassa. Lievissä tapauksissa suolen toiminnallinen ennuste on erinomainen. Vaikeammissa tapauksissa merkittävälle osalle potilaista jää suolen pysyvä toimintahäiriö, johon voi liittyä virtsateiden ja sukuelinten toiminnallisia ongelmia sekä heikentynyt elämänlaatu. Potilaiden onnistunut hoito edellyttää asiantuntevaa seuranta ja tukitoimia läpi koko lapsuusiän, ja niiden tulisi jatkua aikuislääketieteen piiriin siirtymisen jälkeenkin.

Anorektumin epämuodostumat ovat yleisimpiä suoliston synnynnäisistä poikkeavuuksista. Ne ovat monimuotoisia kehityshäiriöitä, jotka vaihtelevat lievistä kosmeettisista häiriöistä peräsuolen, virtsatie ja genitaalit käsittäviin vaikeisiin monianomaliioihin. Lähes kaikki potilaat tarvitsevat kirurgista hoitoa jo vastasyntyneenä.

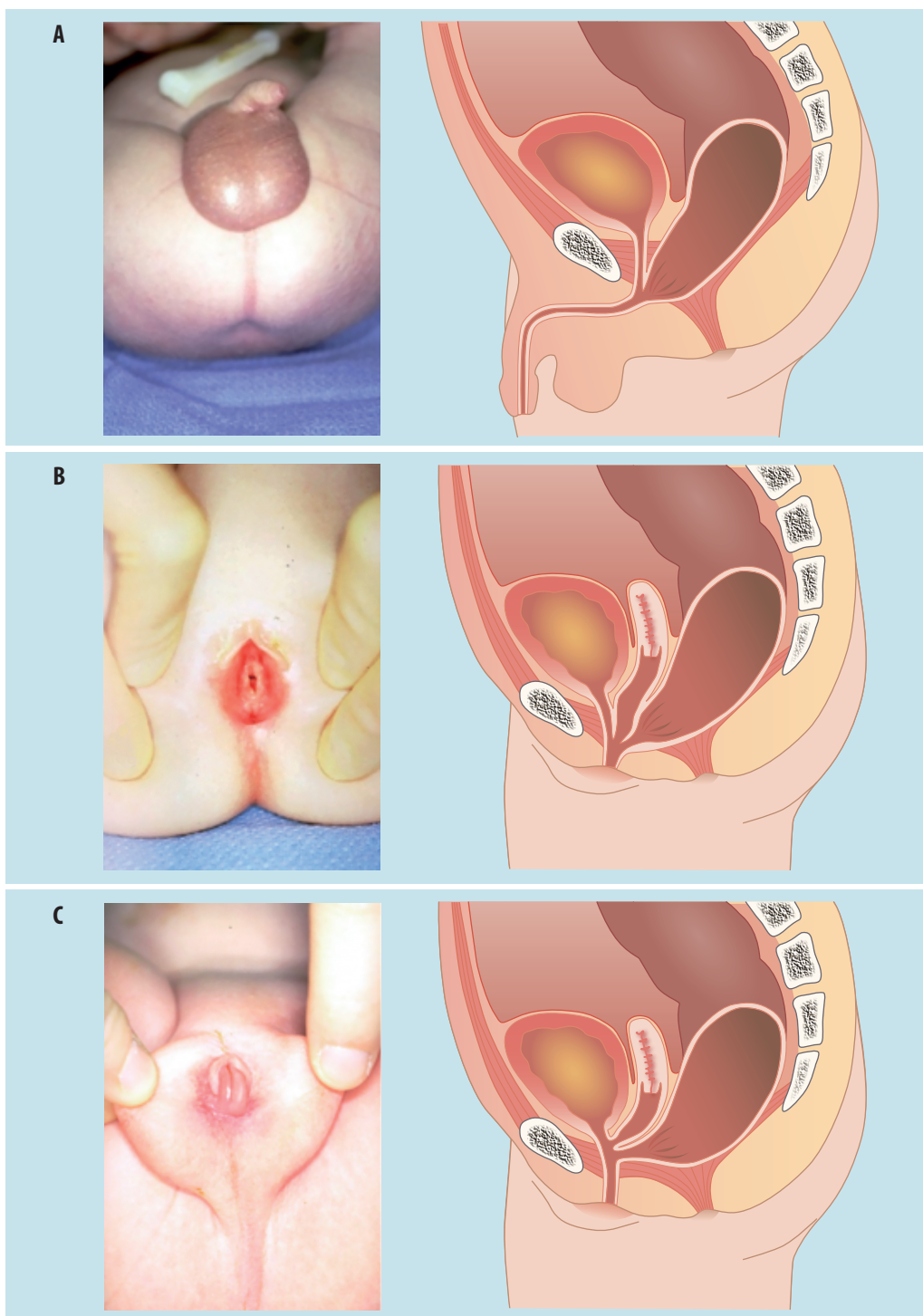
Epidemiologia, patogeneesi ja liitännäisanomaliat

Synnyltään anorektumin kehityshäiriöt ovat monitekijäisiä, eikä niiden tarkempaa etiologiaa tunneta tarkasti. Suomessa anorektumin epämuodostumia todetaan yhdellä 2 500:sta elävänä syntyneestä, ja ne ovat pojilla hieman tavallisempia ja keskimäärin vaikeampia kuin tytöillä (1). Anorektumin epämuodostumat syntyvät sikiökehityksen alkuvaiheessa primitiivisen viemärisuolen, johon kehittymässä olevat virtsatie, genitaalit ja suolikanava laskevat, jakautumisen häiriintyessä (2). Anorektumin kehittymiseen vaikuttavat häiriötekijät aiheuttavat usein epämuodostumia myös muihin sa-

maan aikaan kehittyviin elimiin. Mitä aikaisemmin sikiön kehitysaikana anorektumin kehitys häiriintyy, sitä vaikeampi syntynyt epämuodostuma on ja sitä enemmän todetaan muiden elinten epämuodostumia. Kaikkiaan 65 %:lla potilaista on liitännäisanomaliaita, joita esiintyy tavallisimmin virtsateissa, selkärangassa, sydämessä ja ruokatorvessa (1) (**TAULUKKO 1**).

TAULUKKO 1. Liitännäisanomalioiden esiintyminen anorektumin epämuodostumien yhteydessä.

Epämuodostuma	%:lla potilaista
Virtsatie ja genitaalielimet	45
Luusto	30
Selkäydin	25
Ruuan sulatuskanava	20
Sydän ja verenkiertoelimet	20
Kromosomianomaliat	5
Keskushermosto	3
Muut	15
Yhteensä muita epämuodostumia	
Vaikeat (korkeat) anomaliat	93
Lievät (matalat) anomaliat	45
Kaikki potilaat	65



KUVA 1. Anorektumin tavallisia epämuodostumia, joita leikattaessa suoli irrotetaan anomalian tyypin mukaan emättimestä tai virtsajohtimesta ja tuodaan sulkijalihaskompleksin ympäröimäksi oikealle paikalleen. **A)** Rekto-uretraalinen prostaattinen fisteli, jossa suoli avautuu sulkijalihasten ulkopuolelle prostaattiseen virtsajohtimeen. **B)** Vestibulaarinen fisteli, jossa suoli avautuu sulkijalihasten ulkopuolelle vestibulumiin siten, että emättimellä ja suoella on yhteinen seinämä. **C)** Kloaakki, jossa suoli, emätin ja virtsaputki laskevat yhteistä kanavaa pitkin välilihaan (perineum).

TAULUKKO 2. Anorektumin epämuodostumien jaottelu ja kirurginen hoito Krickenbeckin luokituksen mukaan.

Keskeiset kliiniset anomalia-tyypit	Tyyppi	Sukupuoli	Suoliavanne	Kirurginen hoito
Perineaalinen fisteli	Matala	Molemmat	Tytöt: Yleensä Pojat: Ei	Tytöt: ASARP Pojat: Anoplastia
Rektouetraalinen fisteli bulbaariseen virtsaputkeen prostaattiseen virtsaputkeen	Korkea	Pojat	Kyllä	PSARP
	Korkea	Pojat	Kyllä	PSARP
	Korkea	Pojat	Kyllä	PSARP + laparoskopia
Rektovesikaalinen fisteli	Korkea	Pojat	Kyllä	PSARP + laparoskopia
Rektovestibulaarinen fisteli	Matala/korkea	Tytöt	Yleensä	ASARP
Kloaakki	Korkea	Tytöt	Kyllä	TUM/VUP + PSARP ± laparotomia
Ei fisteliä (anuksen agenesia)	Matala/korkea	Molemmat	Kyllä	Transanaalinen endoskopia-avusteinen anoplastia/PSARP
Peräaukon stenoosi	Matala	Molemmat	Ei	Dilataatio
Harvinaiset anomaliat				
Peräsuolen atresia/stenoosi	Korkea	Molemmat	Kyllä	PSARP
Rektovaginaalinen fisteli	Korkea	Tytöt	Kyllä	ASARP/PSARP
H-fisteli	Matala/korkea	Molemmat	Tarvittaessa	Fistelin sijainnin mukaan
”Pouch colon”	Korkea	Molemmat	Kyllä	Tapauskohtainen
Muut harvinaiset anomaliat	Matala/korkea	Molemmat	Tarvittaessa	Tapauskohtainen

A/PSARP = anteriorinen/posteriorinen sagittaalinen anorektoplastia, TUM = totaalinen urogenitaalinen mobilisaatio, VUP = vaginoureteroplastia

Luokitus ja diagnostiikka

Anorektumin synnynnäiset kehityshäiriöt ilmenevät peräaukon puuttumisena tai poikkeavana sijaintina (KUVA 1). Hoidollisesti anorektumin epämuodostumat jaetaan karkeasti lieviin ja vaikeisiin kehityshäiriöihin. Lievissä eli tyypiltään matalissa epämuodostumissa potilaalla on yleensä lyhyt fisteliyhteys peräsuolen umpipusista välilihan alueelle. Vaikeissa eli korkeissa epämuodostumissa ulkoisesti näkyvä fisteliyhteys puuttuu, koska suolen loppuosaa sijaitsee etäällä välilihasta ja aukeaa joko virtsateihin tai synnyttelimiin. Epämuodostumat, joissa fisteliyhteys välilihaan tai urogenitaalielimiin puuttuu, ovat harvinaisia.

Anorektumin epämuodostumien monimuotoisuuden vuoksi yleisesti hyväksytty anomaliakohtainen kliininen luokitus on tarpeen. Vuonna 2005 kehitetty Krickenbeckin kansainvälinen luokitus antaa vertailukelpoiset perusteet eri epämuodostumityyppien hoidoille ja toiminnalliselle ennusteelle (3) (TAULUKKO 2). Epämuodostuman alustava luokittelu onnistuu

lähes aina huolellisen kliinisen tutkimuksen perusteella ja kuvantamistutkimuksista on harvoin merkittävää lisähyötyä. Ennen kirurgista hoitoa suoritettavalla kaikukuvauksella suljetaan pois synnynnäiset sydänvialit ja obstruktiivinen uropatia. Rintakehän ja vatsaontelon natiivikuva on hyödyllinen muiden liitännäisanomalioiden, kuten ruokatorviatresian, sulkemiseksi pois. Alkuvaiheen jälkeen liitännäisanomaliaa kartoitetaan tarkemmin lisäkuvantamisella. Miktiokystografia tehdään kertaalleen kaikille potilaille, vaikka kaikukuvauksessa ei todettaisikaan ylempien virtsateiden laajentumista. Selkäranganröntgenkuvalla selvitetään mahdolliset ranka-anomaliat. Selkäytimen poikkeavuuksia esiintyy 20–35 %:lla potilaista anorektumin epämuodostuman vaikeudesta riippumatta. Selkäytimen ja lannerangan anatomiaa selvitetään alustavasti kaikukuvauksella, joka on käyttökelpoinen vastasyntyneisyyskaudella. Magneettikuvaus on aiheellinen myöhemmin kaikilla potilailla, koska selkäytimen muutoksia voi esiintyä myös ilman selkärangan luisia rakennepoikkeavuuksia.

Leikkaushoito

Anorektumin epämuodostuman vaikeus on selvitettävä alustavasti viimeistään toisena elinvuorokautena, johon mennessä valtaosa potilaista tarvitsee leikkaushoitoa suolen loppuosan tukoksen vuoksi. Lievät epämuodostumat hoidetaan vastasyntyneenä perineaalisella anoplastialla tai pelkin dilataatioin, mikäli suolen loppuosa on sulkijalihasten ympäröimä (4) (TAULUKKO 2). Monimutkaisten epämuodostumien ensihoito on paksusuoliavanne. Yleisimmin käytetään suolensisällön täydellisesti divertoivaa sigmoideostomiaa, johon liittyy vähemmän komplikaatioita kuin transversostomiaan. Lopullinen rekonstruktio suoritetaan yleensä 3–6 kuukauden iässä, kun anorektumin epämuodostuman yksityiskohtainen anatomia ja mahdolliset liitännäisanomaliat on selvitetty tarkasti. Muutaman viikon iässä avanteen kautta suoritettavalla distaalisen paksusuolen paineistetulla varjoainetutkimuksella pystytään selvittämään suolen loppuosan ja virtsateiden välisen yhteyden anatomia pojilla sekä kloaakin anatomia suolen loppuosan, virtsateiden ja synnyntielinten suhteen tytöillä. Tutkimuksia täydennetään miktiokystografian löydöksillä sekä ennen rekonstruktioleikkausta nukutuksessa ohuella kystoskoopilla suoritettavalla virtsateiden ja emättimen tähytystutkimuksella.

Yleisimmin käytetty rekonstruktio menetelmä on posteriorinen sagittaalinen anorektoplastia (PSARP) (KUVA 2) tai sen anteriorinen modifikaatio (ASARP) tytöillä, joilla todetaan vestibulaarinen peräaukko (5,6). Leikkauksessa sulkijalihasten ulkopuolella sijaitseva suolen loppuosa irrotetaan ympäröivistä rakenteista kuten virtsaputkesta tai emättimestä, ja anaalikanava sekä sulkijalihakset rekonstruoidaan oikeille paikoilleen yleensä sakroperineaalisesti vatsaonteloa avaamatta. Poikien vaikeat epämuodostumat, joissa suolen loppuosa yhtyy prostaattiseen virtsaputkeen tai -rakkoon, leikataan nykyään laparaskopia-avusteisesti. Tällöin suolen loppuosa vapautetaan ja sen fistelimäinen yhteys virtsateihin katkaistaan laparoskooppisesti, ja perineaalinen rekonstruktio tehdään avoimesti PSARP-toimenpiteellä (7). Vaikeiden kloakaalisten epämuodostumien

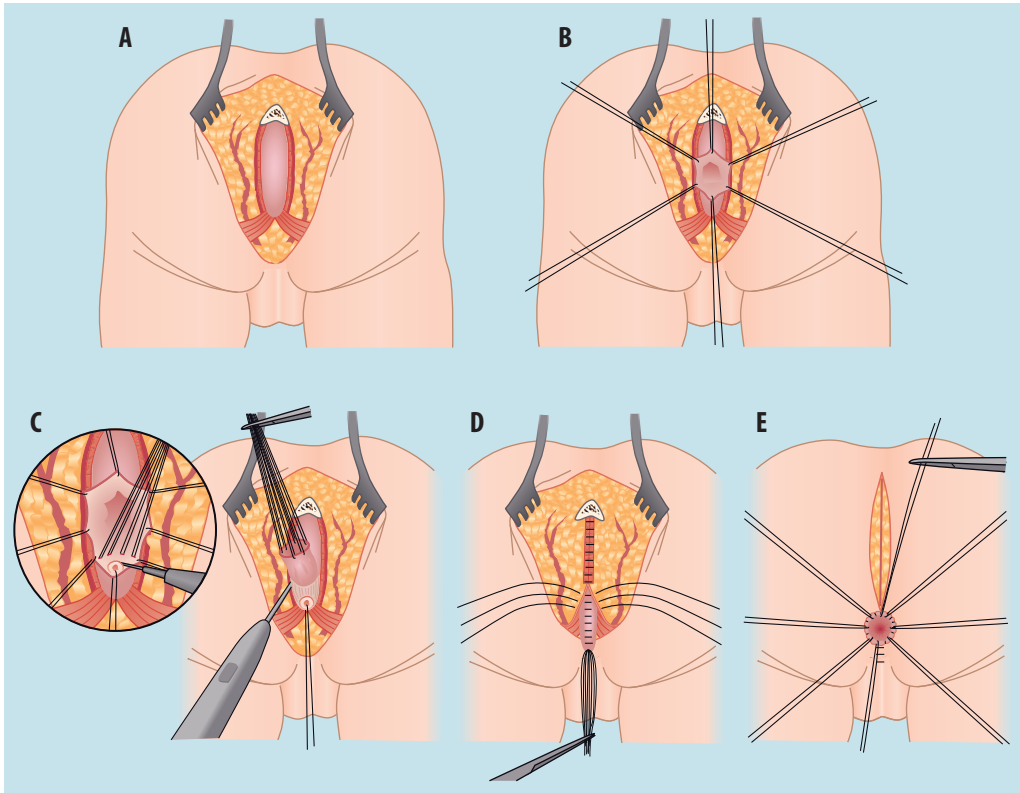
rekonstruktioissa sakroperineaaliseen toimenpiteeseen joudutaan useimmiten liittämään laparotomia, jonka kautta korjataan anorektumin epämuodostumaan liittyvät alempien virtsateiden ja sisäsynnyntielinten poikkeavuudet. Erityisen vaikeaa leikkauksissa on suolen, virtsaputken ja emättimen välisten ohuiden yhteisten väliseinien dissektio siten, että rakenteet säilyvät ehjinä mahdollisimman normaalin anatomian rekonstruoiduksi. Niissä kloakalisissa epämuodostumissa, joissa virtsaputken etäisyys välilihasta on alle 3 cm, voidaan virtsaputken ja emättimen yhteisen väliseinän dissektio ja siihen liittyvät komplikaatiot välttää irrottamalla ja ompelemalla ne yhdessä (en bloc) oikealle paikalleen niin sanotulla total urogenital mobilisation -toimenpiteellä (8).

Hoitotulokset

Anorektumin epämuodostumapotilaiden varhaiskuolleisuus on nykyään alle 5 %. Menehtymiset johtuvat vaikeista liitännäisanomalioiden, etenkin synnynnäisistä sydänvicioista. Vakavat välittömät leikkauksen jälkeiset ongelmat ovat harvinaisia. Yleisin leikkauksen jälkeinen ongelma ovat haavatulehdukset, jotka paranevat lähes aina konservatiivisella hoidolla. Merkittävin myöhäiskomplikaatio on virtsaputken ja emättimen tai suolen välinen fisteli, joka todetaan muutamalla prosentilla potilaista ja joka vaatii usein uusintaleikkauksen.

Lievisissä epämuodostumissa ulosteen pidätyskyky on hyvä lähes kaikilla alusta lähtien (4,9). Vaikeissa epämuodostumissa valtaosalla potilaista esiintyy erilaisia ulosteen pidätyskyvyn puutoksia, koska peräaukon sulkijalihasten toiminta on vavaavaista. Tähän on syynä sulkijalihasten synnynnäinen vajaakehitys ja hermostuksen poikkeavuus sekä leikkauksen aiheuttamat vauriot (9).

Keskeisin toiminnallinen ongelma on ummetus, joka on yleistä varsinkin ensimmäisten ikävuosien aikana (4,10). Riippumatta anorektumin epämuodostumasta, vaikeaan ummetukseen liittyy usein myös ulostetahrinainen. Tällöin ulosteen karkailu johtuu niin kutsutusta ylivuotoinkontinenssista, jolloin peräsuoleen kertyneen kiinteän ulostemassan ohi vuotaa



KUVA 2. Rektouretraalisen bulbaarisen fistelin korjaamiseksi suoritetun alkuperäisen PSARP-leikkauksen päävaiheet. **A)** Posteriorisesta sagittaalisesta avauksesta halkaistaan sulkijalihakset sekä levator ani -lihas peräsuolen paikantamiseksi. **B)** Peräsuoli avataan keskiviivassa rektouretraalisen fistelin paikantamiseksi ja sen alakulmaan asetetaan pitolanka. **C)** Peräsuoli irrotetaan pitolankoja apuna käyttäen virtaputkesta, joiden välillä on ohut yhteinen seinämä. **D)** Lähelle vatsaonteloa asti mobilisoitu peräsuoli tuodaan sulkijalihasten keskelle ja sulkijalihakset sekä levator ani -lihas korjataan ompeluin. **E)** Lopuksi oikealle paikalleen siirretty peräaukko ommellaan ihoon ja avaus suljetaan. Leikkauksen voi suorittaa myös sulkijalihaksia halkaisematta. Koska sulkijalihassuppilo on tavallista pienempi, laajennetaan peräaukkoa leikkauksen jälkeen Hegarpuikoilla.

hallitsemattomasti löysää ulostetta. Valtaosalla potilaista on jonkinasteista ummetusta, ja yli puolella se vaatii pitkäkestoista ja säännöllistä lääkehoitoa. Vaikeissa epämuodostumissa ummetuksen taustalla on paksu- ja peräsuolen motiliteettihäiriö sekä peräsuolen heikentynyt tuntoaistimus. Lievissä epämuodostumissa ummetustaipumus liittyy useimmiten häiriintyneen sulkijalihastoiminnan aiheuttamaan ulostamisvaikeuteen.

PSARP-leikatuista potilaista osa saavuttaa ulosteen sosiaalisen pidätyskyvyn jo ennen kouluikää, mutta lopullinen suolen hallintakyky voidaan arvioida vasta kasvuiän jälkeen. Tässä vaiheessa noin puolella PSARP-leikatuista potilaista on spontaanisti normaalia vastaava

ulosteenpidätyskyky, ja sosiaalisesti ongelmallisesta ulosteinkontinenssista kärsii noin 20 % potilaista (11). Vaikeaa ulosteinkontinenssia esiintyy pääasiassa potilailla, joilla tahdonalaiset sulkijalihakset ovat huomattavan hypoplastiset. Näiden potilaiden anorektumin kehityshäiriö on usein vaikea ja siihen liittyy merkittävä sakraalinikamien ja -hermojen poikkeavuus. Näillä potilailla esiintyy usein myös virtsarakon toimintahäiriöitä ja virtsanpidätyskyvyn ongelmia etenkin lapsuusiällä.

Seuranta ja myöhäisongelmat

Anorektumin epämuodostumapotilaat vaativat tiivistä seuranta läpi koko lapsuusiän aikuisek-

si asti. Seurannan tarve on suurinta ensimmäisten elinvuosien aikana. Ummetus, joka on tavallista kaikissa epämuodostumatyypeissä, voi kehittyä nopeasti ja vaatii aina tehokasta hoitoa. Toistuvan ylivuototahrimisen ehkäisy voi vaatia jopa vuosien ajan jatkuvaa laksatiivihoidoa. Näissä tapauksissa bulk-laksatiivien teho ei yleensä riitä, vaan joudutaan käyttämään stimuloivia laksatiiveja kuten natriumpikosulfaattia usein suosituksia isommilla annoksilla vasteen mukaisesti. Hankalimmissa tapauksissa suoli joudutaan tyhjentämään ummetuksen pahenemisvaiheissa peräruiskeilla, jolloin laksatiivin ylläpitoannosta on yleensä syytä samalla lisätä. Suolen toiminnan seuranta ja ummetuksen ehkäisy ovat keskeisiä kaikkien anorektumin epämuodostumapotilaiden hoidossa etenkin ensimmäisten elinvuosien aikana (12).

Ulosteen pidätyskyvyn luotettava arviointi ei ole mahdollista varhaislapsuudessa. Lievissä epämuodostumissa potilaat vieroittuvat vaipeista ulostuksen ja virtsauksen suhteen keskimäärin samaan aikaan kuin terveet verrokkit (11,13). Sen sijaan vaikeissa epämuodostumissa vaippojen tarve jatkuu huomattavasti tavallista pidempään (11). Tavallisesti suoli toimii vaihtelevasti ja useamman kerran vuorokaudessa. Oleellista on, että suoli toimisi kunnolla vähintään joka toinen päivä. Pienten ulostemäärien karkailu on tavallista ja vaikeasti ennakoitavissa. Tahrimisongelma on sitä yleisempää, mitä vaikeampi epämuodostuma on alun perin ollut. Vaikeimmissa epämuodostumissa lähes kaikilla potilailla esiintyy vähintään lievää suolen toimintaongelmaa ja ajoittaista tahrimista ennen kasvuiän loppua.

Ulosteenpidätyskykyä kyetään arvioimaan luotettavasti vasta, kun potilaat ovat vieroittaneet vaipeista. Ulosteykontinenssin aktiivinen hoito on aiheellista aina sosiaalisen pidätyskyvyn saavuttamiseksi. Keskeinen tavoite on, että potilaan ei tarvitse käyttää vaipeja esikouluun tai viimeistään kouluun mennessä. Lievissä tapauksissa ruokavaliomuutokset ja antipropulsiivinen lääkitys riittävät hoidoksi. Vaikean ulosteinkontinenssin tehokkain hoito on pakusuolen säännöllinen tyhjennys, joka voidaan toteuttaa joko retrogradisesti peräruiskeilla tai tekemällä potilaalle huuhteluavanne (ACE).

Ydinasiat

- ▶ Anorektumin kehityshäiriöt ovat yleisimpiä suolen synnynnäisiä kehityshäiriöitä.
- ▶ Valtaosa potilaista saavuttaa sosiaalisen ulosteenpidätyskyvyn ja hyvän elämänlaadun.
- ▶ Suolen puutteellinen hallinta, virtsaelinten toimintahäiriöt sekä seksuaaliterveyteen ja liitännäisanomaliioihin liittyvät ongelmat edellyttävät asiantuntevaa hoitoa myös aikuisena.

Tällöin umpilisäkkeestä muodostetaan kontinentti kanava alavatsalle, jonka kautta suoli voidaan säännöllisesti tyhjentää huuhtelemalla katetria käyttäen. Peräruiskehoitoja helpottavat huomattavasti nykyaikaiset huuhtelujärjestelmät (Peristeen). Nämä eivät sovellu pienten lasten hoitoon, mutta ne ovat kohtalaisen hyvin siedettyjä isommilla lapsilla. Huuhteluavanne edellyttää yleisanestesiassa tehtävää tähystyskirurgista toimenpidettä, jonka jälkeen potilas voi kotiutua nopeasti. Valtaosa huuhteluavannepotilaista voi viettää muuten normaalia elämää ja pysyä siistinä ilman suojavarusteita. Kasvuiän loppuvaiheessa spontaani ulosteenpidätyskyky parantuu usein merkittävästi, jolloin huuhteluavanne voidaan sulkea.

Virtsateiden toiminta ja virtsanpidätyskyky ovat yleensä hyvät potilailla, joilla on lievä tai kohtalaisen vaikea epämuodostuma (14). Jos anorektumin epämuodostumaan liittyy vaikea ristinikamien kehityshäiriö tai ristinikamia puuttuu yli kaksi, on todennäköistä, että potilas kärsii virtsarakon toimintahäiriöstä, johon usein liittyy ainakin osittainen virtsan pidätyskyvyn häiriö. Virtsanpidätyskyky korjautuu usein kasvun myötä. Vaikeimmissa tapauksissa rakon toimintahäiriöön liittyvä virtsainkontinenssi jää pysyväksi, jolloin potilas voi joutua tyhjentämään rakkonsa toistokatetronnein tai kirurgisesti tehdyn kontinentin rakkoavanteen (Mitrofanoff) kautta. Virtsan pysyvä pidätyskyvyttömyys on tavallisinta kloaakkipotilailla (14).

TAULUKKO 3. Keskeisimmät aikuisiän ongelmat anorektumin epämuodostumissa.

Suolen toiminta
Puutteellinen ulosteenpidätyskyky
Ummetus
Virtsatiet ja munuaiset
Virtsatieinfektiot, pyelonefriitit
Rakon tyhjenemishäiriö
Puutteellinen virtsanpidätyskyky
Munuaisten vajaatoiminta
Seksuaali- ja lisääntymisterveys
Erektiohäiriöt
Yhdyntävaikeudet
Lapsettomuus
Synnytystapa
Liittämissanomaliat
Sydänvial
Tuki- ja liikuntaelinten kehityshäiriöt
Selkäytimen kehityshäiriöt
Oireyhtymät

Munuaisten ja virtsateiden synnynnäisiä poikkeavuuksia esiintyy yli 40 %:lla potilaista. Tavallisia munuaisiin liittyviä ongelmia ovat vesikoureteraalinen takaisinvirtaus, munuaisten puuttuminen ja dysplasia, pelveoureteraalisen liittoksen ahtauma ja hydronefroosi sekä hevoskenkämunuainen. Valtaosassa tapauksista nämä eivät aiheuta kirurgisen hoidon tarvetta, ja osa näistäkin ongelmista lievenee kasvun myötä. Munuaisongelmista kiireellistä hoitoa vaativat virtsateiden obstruktiot, jotka yleensä ilmenevät heti syntymän jälkeen. Ne ovat tyypillisimpiä kloaakkipotilailla, joille voi harvoin kehittyä munuaisten vajaatoiminta. Suomalaisessa aineistossa noin 10 %:lle kloaakkipotilaista kehittyi munuaisten pysyvä vajaatoiminta ja pieni osa potilaista päätyi munuaisensiirtoon (15).

Sukuelinten poikkeavuudet ovat tavallisempia tytöillä. Tyypillisiä vikoja ovat emättimen ja kohdun kahdentumat ja puutokset. Nämäkin poikkeavuudet ovat tavallisimpia kloaakkipotilailla (16). Synnyttelinten puutokset korjataan useimmissa tapauksissa samassa leikkauksessa anorektumin rekonstruktion kanssa. Emättimen kahdentumaan liittyvä emättimen pitkittäinen väliseinä voidaan poistaa myös myöhemmin murrosiän jälkeen. Tytöille on syytä tehdä gynekologinen tutkimus murrosiän

alkamisen jälkeen synnyttelinten tilan tarkistamiseksi. Tällöin varmistetaan edellytykset normaaliin seksuaaliseen kanssakäymiseen. Tässä vaiheessa tavallisimpia toimenpiteitä edellyttäviä ongelmia ovat emättimen väliseinä ja introituksen ahtauma. Valtaosa anorektumin epämuodostuman vuoksi leikatuista tytöistä on fertiilejä ja kykenee saamaan omia lapsia. Synnytystieksi suositellaan poikkeuksetta keisarileikkausta, jolloin rekonstruoidun anorektumin sulkijalihasvaurioiden riski on pienempi. Pojilla sukuelinten toiminta on yleensä normaalia, mutta vaikeaan ristiluun poikkeavuuteen voi harvoin liittyä erektiohäiriöitä tai retrogradista ejakulaatiota (12). Alustavien selvitysten valossa anorektumin epämuodostumat vaikuttavat yllättävän vähän potilaiden mahdollisuuksiin viettää tyydyttävää sukupuolielämää (17). Potilaiden keskimääräinen tyytyväisyys seksuaalielämään on verrattavissa terveisiin aikuisiin, vaikka sukupuoliyhteydet alkavat jonkin verran tavallista myöhemmin (17). Tähän voi olla syynä se, että ulosteenpidätyskyvyn lievikin puutos aiheuttaa epävarmuutta intiimissä kanssakäymisessä.

Anorektumin epämuodostumapotilaiden elämänlaatua on tutkittu lisääntyvästi viime vuosina (17–19). Lievistä epämuodostumista kärsivien potilaiden mitattu elämänlaatu on terveiden verrokkien veroista, ja suolen toimintaan liittyvät sosiaaliset ongelmat ovat harvinaisia. Toisaalta vaikeampiin epämuodostumiin liittyy ulosteenpidätyskyvyn puutteista johtuvia sosiaalisia ongelmia jopa kolmasosalla. Myös lievät tunne-elämän vaikeudet ja poikkeava minäkuva ovat tavallisia vaikeimmissa epämuodostumissa (20). Sosiaalisten ja tunne-elämän ongelmien huomioon ottaminen jo varhaislapsuudessa onkin olennainen osa hoitoa. Myös vanhempien tukeminen on tärkeää, koska lapsen ulosteinkontinenssin on todettu olevan erityinen stressitekijä (20).

Lopuksi

Anorektumin epämuodostumapotilaiden aikuistuminen ja siirtyminen aikuislääketieteen vastuulle on edelleenkin ongelmallista. Potilaiden kokemukset transitiosta ovat usein negatiivisia ja valtaosa on jäänyt ilman suunnit-

telmallista ja asiantuntevaa seuranta (21–23). Onneksi suurimmalla osalla potilaista toiminnallinen tulos on siinä määrin hyvä, että järjestelmällinen seuranta ei ole tarpeen. Merkittävä osa potilaista kuitenkin kärsii ulosteen puutteellisesta pidätyskyvystä. Tähän liittyy usein sosiaalisia ja psyykkisiä ongelmia, jotka ilmenevät vaikeutena solmia ihmissuhteita ja rajoittavat ammatin valintaa (24). Näillä potilailla on usein myös oheisepämuodostumista johtuvia toimintahäiriöitä muissa elinjärjestelmissä, mitkä voivat aiheuttaa oireita ja hoidon tarvetta sekä hankaloittaa sosiaalista selviytymistä. Tällaisia ongelmia ovat muun muassa virtsarakon toiminnan häiriöt ja virtsainkontinenssi, seksuaali- ja lisääntymisterveyteen liittyvät ongelmat, selkärangan epämuodostumat ja synny-

näiset sydänviat (**TAULUKKO 3**). On myös viitettä siitä, että anorektumin epämuodostumista kärsivien potilaiden ulostekontinenssi pahenee ikääntymisen myötä, mikä voi edelleen heikentää keski-ikäen ylittäneiden potilaiden selviytymistä. Koska anorektumin epämuodostumat ovat harvinaisia, eivät aikuisia hoitavat lääkärit ja terveydenhuollon yksiköt ole tietoisia näiden potilaiden erityisongelmista. Potilaat ovat myös hajautuneet ympäri maata, joten paikallista kokemusta myöhäisongelmien hoidosta kertyy hitaasti. Tämän vuoksi anorektumin epämuodostumien jatkohoito aikuisiällä tulisi keskittää valtakunnallisesti tätä koordinoivaan yksikköön, jossa on laaja-alainen erityisosaaminen myöhäisongelmien koko kirjon ja tarvittavien erikoisalojen osalta. ■

RISTO RINTALA, lastenkirurgian emeritusprofessori

MIKKO PAKARINEN, lastenkirurgian professori

HUS, Lasten ja nuorten sairaala, lastenkirurgia

VASTUUTOIMITTAJA

Pekka Lahdenne ja Ville Sallinen

SIDONNAISUUDET

Risto Rintala: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Dubai Children's Hospital, Dubai, Juntendo University Hospital Tokio, Japani), luottamustoimet (Board member, International Society for Pediatric Surgical Research)

Mikko Pakarinen: Luentopalkkio/asiantuntijapalkkio (Takeda, Shire, Mirum Pharmaceuticals, Intercept), korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Shire, Baxter, Astellas), luottamustoimet (ERNICA, EUPSA)

SUMMARY

Management and long-term problems of anorectal malformations

Anorectal malformations are amongst the most common congenital anomalies of the digestive tract. They vary from minor dislocation of the anus to severe multianomaly complexes. The incidence of anorectal malformations in Finland is 1:2500 newborns, and 65% of patients have associated developmental defects. The mildest anorectal malformations are treated primarily with dilatations and anoplasty, while more severe defects require complex reconstructive surgery under temporary fecal diversion. Low anorectal malformations have an excellent functional outlook. A significant proportion of patients with high malformations have permanent impairments in bowel function which may be associated with genitourinary malfunction and decreased quality of life. Successful treatment of anorectal malformations preclude life-long professional follow-up and support also after transition to adult practice.

KIRJALLISUUTTA

1. Rintala R, Lindahl H, Louhimo I. Anorectal malformations - results of treatment and long term follow-up of 208 patients. *Pediatr Surg Int* 1991;6:36–41.
2. Kluth D, Hillen M, Lamprecht W. The principles of normal and abnormal hindgut development. *J Pediatr Surg* 1995; 30:1143–7.
3. Holschneider A, Hutson J, Peña A, ym. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2005;40:1521–6.
4. Pakarinen MP, Rintala RJ. Management and outcome of low anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2010;26:1057–63.
5. deVries PA, Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982;17:638–43.
6. Wakhlu A, Pandey A, Prasad A, ym. Anterior sagittal anorectoplasty for anorectal malformations and perineal trauma in the female child. *J Pediatr Surg* 1996; 31:1236–40.
7. Georgeson K. Laparoscopic-assisted anorectal pull-through. *Semin Pediatr Surg* 2007;16:266–9.
8. Levitt MA, Bischoff A, Peña A. Pitfalls and challenges of cloaca repair: how to reduce the need for reoperations. *J Pediatr Surg* 2011;46:1250–5.
9. Rintala RJ, Pakarinen MP. Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Semin Pediatr Surg* 2008;17:79–89.
10. Kyrklund K, Pakarinen MP, Koivusalo A, ym. Bowel functional outcomes in females with perineal fistula or vestibular fistula treated with anterior sagittal anorectoplasty: controlled results into adulthood. *Dis Colon Rectum* 2015;58:97–103.
11. Rintala RJ, Pakarinen MP. Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Semin Pediatr Surg* 2008;17:79–89.
12. Kyrklund K, Pakarinen MP, Rintala RJ. Long-term bowel function, quality of life and sexual function in patients with anorectal malformations treated during the PSARP era. *Semin Pediatr Surg* 2017; 26:336–42.
13. Rintala RJ, Lindahl HG. Fecal continence in patients having undergone posterior sagittal anorectoplasty procedure for a high anorectal malformation improves at adolescence, as constipation disappears. *J Pediatr Surg* 2001;36:1218–21.
14. Kyrklund K, Pakarinen MP, Taskinen S, ym. Bowel function and lower urinary tract symptoms in males with low anorectal malformations: an update of controlled, long-term outcomes. *Int J Colorectal Dis* 2015;30:221–28.
15. Rintala RJ. Congenital cloaca: Long-term follow-up results with emphasis on outcomes beyond childhood. *Semin Pediatr Surg* 2016;25:112–6.
16. Breech L. Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 2010;19:139–45.
17. Kyrklund K, Taskinen S, Rintala RJ, ym. Sexual function, fertility and quality of life after modern treatment of anorectal malformations. *J Urol* 2016;196:1741–6.
18. Grano C, Fernandes M, Bucci S, ym. Self-efficacy beliefs, faecal incontinence and health-related quality of life in patients born with anorectal malformations. *Colorectal Dis* 2018;20:711–8.
19. Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, ym. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child* 2011;96:398–406.
20. Kyrklund K, Neuvonen MI, Pakarinen MP, ym. Social morbidity in relation to bowel functional outcomes and quality of life in anorectal malformations and Hirschsprung's disease. *Eur J Pediatr Surg* 2018;28:522–8.
21. Cairo SB, Gasior A, Rollins MD, ym. Challenges in transition of care for patients with anorectal malformations: a systematic review and recommendations for comprehensive care. *Dis Colon Rectum* 2018; 61:390–9.
22. Giuliani S, Grano C, Aminoff D, ym. Transition of care in patients with anorectal malformations: consensus by the ARM-net consortium. *J Pediatr Surg* 2017; 52:1866–72.
23. Hartman EE, Sprangers MA, Visser MR, ym. Anorectal malformations: does healthcare meet the needs? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005;41:210–5.
24. Athanasakos EP, Kemal KI, Malliwal RS, ym. Clinical and psychosocial functioning in adolescents and young adults with anorectal malformations and chronic idiopathic constipation. *Br J Surg* 2013; 100:832–9.