

Svenskt nationellt vårdprogram för anorektala missbildningar (ARM) 200824

Författare

Pernilla Stenström Överläkare i barnkirurgi SUS Lund, sammankallande
Anna Gunnarsdottir Överläkare i barnkirurgi NKS Stockholm
Helena Borg Överläkare i barnkirurgi Drottning Silvias barnsjukhus Göteborg
Rolf Christoffersson Överläkare i barnkirurgi Akademiska sjukhuset Uppsala

Avsnitt i vårdprogrammet:

Bakgrund
Primär utredning och behandling vid diagnos
På avdelningen
Operation med mini-PSARP
Operation med stomiuppläggning
Operation med PSARP
Operation med stominedläggning
Utredning
Uppföljning
Nationellt uppföljningsprogram

Sammanfattning

Detta vårdprogram är riktat till remittenter, avdelningspersonal, mottagningspersonal och barnkirurger. Användningsområdet är utredning, behandling och uppföljning av anorektala missbildningar (även kallat analatresi) hos barn och ungdomar.

Bakgrund

Anorektala missbildningar (ARM) uppträder hos ca 1/2500 nyfödda motsvarande ca 40 barn per år i Sverige och är något vanligare hos pojkar. Orsaken är inte känd men troligen multifaktoriell. ARM innebär att ändtarmsöppningen inte är normalt utvecklad, eller helt saknas. Missbildningen involverar även bäckenbotten i olika grader beroende på vilken typ av ARM som är aktuell.

I de flesta fall upptäcks missbildningen direkt efter förlossningen då man inte ser någon normal ändtarmsöppning. Förekomst av analöppning ska rutinmässigt undersökas efter födseln av ansvarig barnmorska och dokumenteras i förlossningsjournalen.

Ibland kan ARM av typen perineal fistel (se klassifikation nedan) med stor öppning gå utan diagnos och upptäckas senare vid utredning för tex förstoppningsbesvär.

Associerade missbildningar hos barn med ARM kan finnas i hjärta, urinvägar, genitalia, kotpelare, ryggmärg, extremiteter och övrig gastrointestinalkanal och enligt vårdprogrammet screenas för dessa. Barn med trisomi 21 har oftare ARM än andra barn.

Klassifikation av ARM

Pojkar	Flickor	Pojkar och flickor
Rektouretral fistel <ul style="list-style-type: none">• rektobulbär fistel• rektoprostatisk fistel	Rektovestibulär fistel	Perineal fistel
Rektovesikal fistel	Kloak	Ingen fistel
	Ovanlig: Vaginal fistel	Analstenos
		Ovanlig: Rektumatresi

Primär utredning och handläggning

För remittenter

Nyfödda

Anamnes och klinisk undersökning.

Journaldokumentation och överrapportering till barnkirurgisk klinik enligt:

Födelsevikt, födelselängd, gestationsålder samt eventuella problem under graviditet.

Allmäntillstånd: Nedsatt AT? Dehydrering? Kräkningar? Feber?

Hjärta/lungor: Auskultation. Tecken till hjärtfel?

Buk: Uppspänd? Tarmresning? Peritonit?

Uro-genitalia inkl. perineum: Synlig fistelöppning? Mekonium från fistel? Hypospadi? Scrotal fistel? Syns fistel i vestibulum bakom introitus? Perineal groove (slemhinnebeklädd perineum) på flickor? Vaginalöppning? Mekonium i urin (fistel till urinvägar)? Antalet öppningar (kloak = 1 öppning)?

Rygg: asymmetri? Hudförändringar vid ryggslut?

Extremiteter: antal fingrar/tår, klumpfot, tum/radiusmissbildning?

Röntgen

Röntgen buköversikt övervägs

Åtgärder

Muntlig kommunikation med barnkirurg i Lund eller Stockholm inför transport.
Nedanstående är rekommendationer som kan anpassas individuellt, efter att dialog förts med barnkirurg.

Fasta. Öppen V-sond (kontrollera läget för att utesluta esofagusatresi).

Venös infart. Glukosdropp samt ev. ersättning av förluster från v-sond.

På avdelning

Initialt omhändertagande och journalanteckning

Anamnes och klinisk undersökning med journaldokumentation:

Födelsevikt, födelselängd, födelsevecka samt eventuella problem under graviditet.

AT: Nedsatt AT? Dehydrering? Kräkningar? Feber?

Hjärta/lungor: Auskultation. Tecken till hjärtfel?

Buk: Uppspänd? Tarmresning? Peritonit?

Uro-genitalia inkl. perineum: Synlig fistelöppning? Mekonium från fistel? Hypospadi? Scrotal fistel? Syns fistel vid introitus? Perineal groove (slemhinnebeklädd perineum) på flickor? Vaginalöppning? Mekonium i urin (fistel till urinvägar)? Antalet öppningar (kloak = 1 öppning)? Rygg: Asymmetri? Hudförändringar vid ryggslut?

Extremiteter: antal fingrar/tår, klumpfot?

Övriga åtgärder

Fasta. V-sond (kontrollera läget för att utesluta esofagusatresi).

Venös infart. Glukosdropp samt ev. ersättning av förluster från v-sond.

Sondering i ev. synlig fistel med Foleykateter. En lavemang/spolning

Stäm av sociala situationen, och eventuellt behov av intyg.
Utse kontaktsköterska och berätta vem som är ansvarig kirurg.

Initial preoperativ röntgen, utredning och provtagning

Ställningstagande till operation med PSARP med eller utan stomi (se nedan)

Kardiologkonsult med UKG.

Preoperativa prover: Blodgas, bastest, blodgruppering och kreatinin.

Operativ handläggning av ARM med primär (mini-) PSARP

Operation inom 24–48 h ålder om barnet inte kan tömma tarmen via fisteln.

Operation inom 4-6 veckor om barnet tömmer via fisteln. Observera att det i väntan på operation ofta behövs sköljningar dagligen med NaCl, föreslagsvis 10ml/kg, via fisteln för att säkerställa tarmtömning.

Operation av ARM med mini-PSARP

Operationen av ARM kallas Posterior Sagittal Anorektal Plastik (PSARP).

Perineala fistlar rekonstrueras primärt via en s.k. mini-PSARP. Rekonstruktion av vestibulära fistlar utan stomiskydd kan övervägas.

Om ett barn med perineal fistel är dålig i sitt allmäntillstånd eller om man är osäker på fisteltyp kan alltid en kolostomi anläggas primärt.

Urinvägskateter (KAD) sätts alltid eftersom postoperativ smärta kan ge blåstömningsproblem, och eftersom barnet kan ha funktionella blåsrubbningar tex pga ryggmärgsmissbildning.

Antibiotika: Peroperativt 1 dos, därefter efter kirurgens ordination.

Postoperativ smärtlindring: Ofta behov första dagarna postoperativt.

KAD: 1–7 dagar postoperativt.

Sårvård: Enligt lokala sårvårds-pm. Föräldrarna medverkar vid sårvården på avdelningen och utför den vidare i hemmet tills plastiken är läkt.

Hudskyddande profylax: vid behov enligt pm.

Psykosocialt: Erbjud kontakt med kurator och ev. psykolog.

Operation av ARM med primär stomiuppläggning

Operation inom 24–48 h efter födseln.

Preoperativ handläggning

Kontakt med anestesilog.

Venös infart: PVK eller CVK.

Antibiotikaprofylax: 1 dos, därefter efter kirurgens ordination.

Operation

Loop sigmoideostomi läggs ut högt upp på sigmoideum. En delad sigmoideum-stomi skall övervägas om misstänkt eller konstaterad fistel till urinvägar föreligger.

Vid vestibulär fistel kan en proximal loop-sigmoideum-stomi anläggas.

Vid kloak med en lång (> 3 cm) gemensam gång rekommenderas en transversostomi för att inte tappa tarmlängd till rekonstruktionen.

Operationen kan göras med laparotomi eller laparoskopi assisterad efter kirurgens preferenser.

Postoperativ vård

Antibiotika: Efter ordination av ansvarig kirurg.

Vid fistel till urinvägar eller annan missbildning på urinvägarna: Antibiotikaproylax tills PSARP eller urologisk utredning är klar och behandling via barnurolog etablerad.

Nutrition: Enteral. Ev. kortvarig fasta efter ordination av ansvarig kirurg.

Utbildning i stomiskötsel med tarmsjuksköterska

Psykosocialt: Erbjud kontakt med kurator och ev. psykolog. Utfärda FK-intyg.

Operativ handläggning av ARM med PSARP (med stomiskydd)

Operation vid ca 4-8 veckors ålder.

Operation

Rekonstruktion med PSARP.

Ibland kan laparotomi/laparoskopi krävas tex vid vesikal fistel, kloak eller atresi utan fistel.

Vid kloak görs sk PSARVUP (Posterior Sagittal Ano Rekto Vagino Uretro Plastik) eller total urogenital mobilisering (görs ofta senare än 8 veckor)

Cystoskopi görs för att kartlägga anatomi, fistel och urinblåsa.

Kolposkopi utförs hos flickor.

KAD sätts. Överväg suprapubisk kateter vid förutsedd förlängd katetertid.

Postoperativ vård

Antibiotika: Enligt kirurgens anvisningar.

Smärtlindring: Ofta stort behov av smärtlindring första dagarna.

KAD postoperativt 1-2 veckor.

Nutrition: Enteral.

Sårvård: Enligt lokala sårvårds-pm

Psykosocialt: Erbjud kontakt med kurator och ev. psykolog. Utfärda FK-intyg.

Uppföljning

Analsondering efter mini-PSARP och PSARP

Utföres 2–4 veckor efter PSARP på barnkirurgisk klinik.

Xylocaingel kan appliceras lokalt på anus en halvtimme innan sondering. Rikligt med glidslem används och sondering börjar alltid med ett litet Hegarstift vid första sonderingen. Om svårighet att sondera forcera inte. Ställningstagande till om barnet behöver anala sonderingar med Hegarstift i hemmet. Detta beslut, storlek på Hegar och omfattning tas av tarm/stomisköterska och barnkirurg.

Sent upptäckta anorektala missbildningar och analstenos innebär ofta stora påfrestningar för barn och föräldrar vid behov av vakensondering. På barn äldre än ett år skall dilatation utföras under sövning. Sövning skall även ges yngre barn om dilatationerna är smärftulla.

Stominedläggning

Stominedläggning görs oftast 2–6 månader efter PSARP(/PSARVUP) operationen.

Postoperativt efter stominedläggning vårdas barnet 2-7 dagar på sjukhus.

Avföringen kan därefter vara frekvent eller gles. Tarmsköljningar kan behövas initieras efter någon vecka när tarmanastomosen läkt. Man kan överväga laxeringsmedel såsom Laktulos eller Movikol om avföringen är hård och gles. Annars tarmsköljning.

Utredningar

Inom 6 månader efter födsel beställes och utföres följande: *obligatoriskt

- Ultraljud urinvägar* (frågeställning singelnjure, hydronefros, dubbelnjure, urinblåsekonfiguration).
- Ultraljud ryggmärg* (fjättrad märg, kotanomali). Obs innan 3 månaders ålder.
- Slätröntgen rygg (sakrumanomali, övrig kotanomali)
- 4 t miktionsobservation inkl. resurinkontroll*
- MR rygg- vid patologiska fynd på röntgen och ultraljud rygg alt. avvikande miktionsobservation
- Urodynamisk undersökning vid behov (neurogen blåsa, höga tryck, blåsvolym).

- Genetisk screening (CGH-array) kan tas. Blod till genetisk biobank.
- MUCG (fistelkartläggning, form på uretra – vinkel, reflux) Reflux?
- Kontraströntgen distala colon (fistel till urinvägar, avstånd till hud, rektumposition)
- Kontraströntgen genitalia vid kloakmissbildning* (avstånd från konfluens till vagina/uretra). Bedömning göras även med cystoskopi/vaginoskopi i samband med stomiuppläggning.

Uppföljningsschema

Uppföljningen individualiseras men nedanstående schema av mottagningsbesök är obligatoriskt. Det är viktigt att kontakter etablerats med patients hemmasjukhus för medicinsk uppföljning. Se även det nationella uppföljningsprogrammet vid ARM längre ned i vårdprogrammet. Nyckelkontroller sker vid barnkirurgisk klinik med rikssjukvårdsuppdrag för ARM vid 1, 5, 10 och 14 år (se översikt längst ned i dokumentet). Därutöver kan varje barnkirurgisk enhet lägga till fler kontroller, tex årskontroller.

1. Regelbunden tät kontakt med barnkirurgisk klinik, vanligen tarmsjuksköterska och barnkirurg v.b., varje-varannan vecka t.o.m. stominedläggning
2. Mottagningsbesök från stominedläggning t.o.m. 1-årskontrollen vid månad 1 och 3 och därefter vid behov.
3. 1-års kontroll: summering av undersökningsfynd och screeningresultat: urinvägar, hjärta, rygg, ryggmärg, skelett, genetik, genitalia
4. 5-års kontroll: planering inför skolstart
5. Mottagningsbesök vid 10 års ålder.
6. Mottagningsbesök 15 eller 18 års ålder (olika rutin vid olika sjukhus): Noggrann genomgång av missbildningen, operationer och patientens frågor. Ställningstagande till formell överlämning till bäckenbottencentrum eller annan med kunskap inom ämnet ARM, specialiserad kirurg/urolog/gynekolog för fortsatt kontakt i vuxen ålder. Remiss till eller gemensamt mottagningsbesök med vuxenkirurg.
7. Vid varje besök görs en journalanteckning innehållande:
 - Anamnes tarm: Avföringsfrekvens, användande av laxeringsmedel (preparat, frekvens), avföringskonsistens, förekomst av inkontinens och/eller soling samt social begränsning.
 - Anamnes urin: Inkontinens, infektioner samt social begränsning.
 - Anamnes 12-18 år flickor: menstruation, smärtor Pojkar 18 år: ejakulation

Registrering i nationella registret SWEAPS ombesörjs.

Tarm/stomiterapeut

Patienter med ARM får i olika grad en livslång tarmtömningsproblematik. Det är mycket viktigt att direkt efter PSARP/mini-PSARP initiera behandling för att barnet skall bajs bra, få en god tarmfunktion samt för att undvika megarectum-sigmoideum.

Alla barn med anorektala missbildningar skall ha kontakt med tarmterapeut, och denna påbörjas i samband med diagnos. Barnen ansluts till ett bowel management-program.

Urinvägar

Kontroll och handläggning av urinvägarna och blåstömningsfunktionen sker hos barnurolog, barnläkare (enligt överenskommelse) samt uroterapeut.

Psykologisk uppföljning

Att födas med ARM eller att få ett barn med ARM kan innebära stora psykologiska påfrestningar både individuellt samt inom familjen. Psykologkontakt med klinikens psykolog/socionom skall erbjudas redan under de första levnadsmånaderna. Frågan ifall psykologkontakt önskas skall ställas vid återbesöken.

Register

Nationellt register för anorektala missbildningar: SWEAPS. Om familjen önskar avstå från registrering kan de göra ett aktivt avsägande till personal. Detta skall i så fall dokumenteras i journalen.

Nationellt uppföljningsprogram vid ARM

Ange i journal:	Första året	1-årskontroll	5-årskontroll	14-årskontroll
Typ anorektal missbildning	x			
Spinal missbildning UL/MR	x			
Missbildning i urinvägar UL MUCG vb	x			
Missbildning genitalia Klinisk undersökning UL vb	x			
Hjärtmissbildning Kardiolog	x			
4 timmars miktionskontroll	x			
Skelettmissbildningar	x			
Övriga gastrointestinala missbildningar	x			
Övriga missbildningar	x			
Syndrom	x			
Urodynamisk undersökning- vid behov				
Krickenbeck symptomskala*		x	x	x
Urinvägsinfektioner		x	x	x
Urininkontinens**		x	x	x
Operation i urinvägar eller gynekologisk intervention		x	x	x
Behov av överföring till vuxen				x

Följande anges i journal vid Lunds barnkirurgiska klinik: *Krickenbeck Fråga 1–3

1. Kan hålla/kontrollera avföring ja/nej
2. Har avföringsinkontinens/soiling: Aldrig/ 1–2 gånger i veckan/ Flera gånger i veckan/Alltid kladd
3. Har förstoppning: Nej/Behandlas med diet/Behandlas med peroral laxantia tex movikol/ Varken diet eller movikol hjälper
4. Använder lavemang: Aldrig/ Vid behov/Regelbundet 1–2 ggr pervecka/ Regelbundet dagligen
5. Besvär av gaser: Svårt att hålla gaser, mycket besvär av gaser tex illaluktande, okontrollerat, uppspändhet
Aldrig/Ibland/Ofta/Alltid

Urininkontinens enligt ICCS

1. Kan hålla urin: Ja/Nej
2. Kissar på sig dagtid: Aldrig/Ibland (ca 1ggr per vecka / Ofta (Flera gånger i veckan eller i månaden) / Dagligen
3. Vid daginkontinens: Vid ansträngning (tex hoppas, hostar) / Vid trängning (tex kan inte hålla sig till toaletten) / Efterdropp/
Helt olika
4. Kissar på sig på natten (Enures) Aldrig/Ibland (ca 1ggr per vecka / Ofta (Flera gånger i veckan eller i månaden) / Dagligen
5. Har svårt att få ut urinen (obstruktion) tex krystkissar, trycker på magen, känsla av att inte kunna tömma blåsan
Aldrig/Ibland (ca 1ggr per vecka / Ofta (Flera gånger i veckan eller i månaden) / Alltid
6. SOCIALT: Finns problem med sociala aktiviteter, kompisar etc pga avföring eller urininkontinens (ange vilket)
Aldrig/Ja ibland begränsas kompisar eller aktiviteter/Ja påverkar ofta umgänge eller sociala aktiviteter/Ja alltid stora problem