

Er toch weer een gat in zien zitten!

(Wat is het, wat is er aan te doen en wat zijn de gevolgen van een aangeboren anorectale misvorming?)

Inleiding.

De aangeboren of congenitale anorectale misvorming (CARM) is een zeer gecompliceerde afwijking.

Deze afwijking kent ernstige vormen en minder ernstige vormen. Het zal dus duidelijk zijn, dat de behandeling van een kind met een anorectale misvorming dus ook van kind tot kind kan verschillen.

Bij de CARM zijn niet alleen de anus en de endeldarm betrokken, maar ook de spieren van de bekkenbodem. Ook de zenuwvoorziening van deze structuren vanuit het heiligbeen (= het sacrum) kan gestoord zijn. Bovendien zijn er bij meer dan de helft van de kinderen met deze aangeboren misvorming afwijkingen in de vorm en de functie van de tractus urogenitalis (= het urinewegstelsel en de geslachtsorganen).

De CARM komt voor in een frequentie van één op ongeveer 5000 geboorten per jaar, d.w.z. in Nederland worden per jaar ongeveer 30 à 40 patiëntjes met deze afwijking geboren. Deze patiëntjes zijn in feite potentiële leden voor de Vereniging van Anus Atresie.

De redactie van de knipselkrant heeft het nodig gevonden om de nieuwe leden, die de laatste jaren bij de vereniging zijn gekomen in het kort voor te lichten wat een CARM nu is, wat er aan gedaan kan worden en wat de gevolgen van deze afwijking zijn.

Embryologie en Anatomie.

Om de congenitale anorectale misvorming goed te kunnen begrijpen, is het nodig kort iets over de embryologie en de anatomie te vertellen.

Al zeer vroeg in de zwangerschap (\pm 4 weken na de bevruchting) monden de tractus digestivus (het darmstelsel) en de tractus urogenitalis (het urinewegstelsel) uit in een gemeenschappelijke ruimte. Deze gemeenschappelijke ruimte wordt de cloaca genoemd. Deze cloacale ruimte wordt van de amnionholte (= de holte, die het vruchtwater bevat, waarin de toekomstige baby rond zwemt) gescheiden door de cloacale membraan.

Een goed gevormde cloacale membraan zorgt ervoor, dat de bilnaad (= het perineum) op de juiste wijze gevormd zal worden. Van een goed gevormde bilnaad kan bij een jongen worden gesproken, als bij de geboorte de uitmondingsplaats van de tractus digestivus (de anus) en de uitscheidingsbuis van de tractus urogenitalis (de plasbuis) volledig van elkaar gescheiden zijn. Bij een meisje behoren de anus enerzijds en de vagina en plasbuis anderzijds door de bilnaad van elkaar gescheiden te zijn.

Wordt de cloacale membraan niet goed d.w.z. te kort, aangelegd, dan wordt ook de bilnaad niet goed gevormd. De tractus digestivus en de tractus urogenitalis zijn dan onvoldoende tot niet gescheiden.

Bij de pasgeborene zonder anorectale misvorming is de scheiding van de tractus digestivus en de tractus urogenitalis door de bilnaad goed en eenvoudig te zien.

Bij het meisje is dan ook nog waar te nemen, dat de openingen van de tractus urogenitalis, dat zijn de opening van de plasbuis (= de urethra) en de opening van de vagina (= de schede)

binnen de schaamlippen gescheiden zijn. Zo zijn dus bij het meisje binnen de schaamlippen en in de bilnaad drie gescheiden openingen te zien, t.w. de plasbuis, de vagina en de anus (= het poepgaatje).

Bij de jongens is een dergelijke scheiding binnen de tractus urogenitalis minder uitgesproken en aan de buitenkant niet eens te zien. Immers door zijn piemeltje zal de jongen kunnen plassen en op volwassen leeftijd via die piemel het sperma (= het zaad) het lichaam kunnen verlaten. Bij de jongen zijn dus twee gescheiden openingen te herkennen, t.w. de opening van de plasbuis boven op zijn piemeltje en in de bilnaad de anus.

Bij pasgeborenen met een anorectale misvorming is de scheiding tussen de tractus digestivus en de tractus urogenitalis veel minder duidelijk of zelfs geheel niet waar te nemen. De bilnaad is ofwel te kort ofwel deze ontbreekt. Kort na de geboorte is dan zowel bij het meisje als bij de jongen te zien, dat de anus te ver naar voren staat of zelfs geheel tussen de billen ontbreekt. Bij het meisje kan soms zelfs de vagina niet eens tussen de (ook afwijkende) schaamlipjes worden gezien en wordt er slechts één opening gezien. Dit noemen wij een cloaca.

Om de goede controle over de defaecatie (= het lozen van de ontlasting) te krijgen zijn de volgende anatomische structuren van essentieel belang:

1. De Darmwand.
Deze zorgt voor peristaltiek. Aldus wordt de ontlasting voortbewogen in de richting van de anus.
2. De inwendige kringspier (= m. sphincter ani internus)
Deze spier is een onderdeel van de darmwand en wel het allerlaatste deel vlak voor de anus. Deze spier zorgt ervoor, dat de anus de hele dag gesloten blijft. Hier behoeven wij niet over na te denken. Dat gaat gewoon vanzelf.
3. Het overgangs-epitheel.
Dit epitheel is de binnenbekleding van de anus. Via dit overgangs-epitheel gaat het slijmvlies van de darm over in de huid van het bilnaadgebied. Dankzij dit overgangs-epitheel kunnen we niet alleen de ontlasting voelen aankomen (= het dranggevoel), maar ook onderscheiden wat er precies voor de anus zit t.w. een windje, diarree of gevormde ontlasting (= het discriminatiegevoel).
4. De dwars gestreepte spieren van de bekkenbodem.
De bekkenbodem wordt gevormd door de uitwendige kringspier (= m. sphincter ani externus) en de optrekspier van de anus (= m. levator ani). Zowel de tractus digestivus als de tractus urogenitalis gaan door de bekkenbodem heen om hun uitmonding in de bilnaad te krijgen. De bekkenbodem moet dus op een correcte wijze rondom deze twee systemen zijn gelegen.
5. Het zenuwstelsel.
Voor het goed functioneren van zowel de tractus digestivus als de tractus urogenitalis enerzijds en de spieren van de bekkenbodem anderzijds, is het nodig dat de zenuwvoorziening intact is. Deze intacte zenuwvoorziening is grotendeels gewaarborgd als het heiligbeen volledig normaal is aangelegd.

De anorectale misvorming.

De anorectale misvorming is een aangeboren afwijking, waarbij absoluut geen enkel stukje van de darm ontbreekt. Het gehele darmstelsel is dus volledig aangelegd. Bij de ontwikkeling is er alleen iets verkeerd gegaan. De tractus digestivus en de tractus urogenitalis zijn onvoldoende tot niet gescheiden en de bilnaad is afwijkend van vorm.

Belangrijk is dus om bij een pasgeborene met een aangeboren anorectale misvorming de bilnaad zorgvuldig te inspecteren. De volgende vragen dienen dan te worden gesteld:

- a. Is de anus normaal van vorm en ligt deze op de normale plaats in de bilnaad?
Als de anus niet op de normale plaats in de bilnaad is gelegen, dan ligt deze altijd te ver naar voren. Bij het meisje ligt de anus dicht tegen de achterste begrenzing van de schaamlippen of zelfs achter de vagina. Bij de jongen ligt de anus dicht achter de balzak (= het scrotum). De bilnaad is dan veel te kort.
- b. Is de anus wijd genoeg of is deze misschien te nauw?
Als de anus op de normale plaats zit of te ver naar voren ligt, dan kan de anus zelf te nauw zijn, zodat de ontlasting onvoldoende of niet het lichaam spontaan kan verlaten. Meestal komt men hierachter, als kort na de geboorte de temperatuur via de anus wordt gemeten. Het kost dan moeite om de thermometer eenvoudig in de anus te krijgen.
- c. Is de anus zichtbaar of niet zichtbaar?
Indien de anus niet zichtbaar is, wil dat niet zeggen, dat er geen anus is. Er is eigenlijk altijd een anus aanwezig. De anus is ofwel afgedekt door een dun vliesje (= covered anus) of de anus, als laatste uiteinde van de tractus digestivus, staat nog in verbinding met de tractus urogenitalis. Bij het jongetje mondt de anus dan uit in de urethra of de blaas. Bij het meisje komt de anus uit in of achter de vagina. Terwijl de anus niet zichtbaar is, kan soms in de luiertoch meconium (= eerste ontlasting) worden gezien. Deze wordt dan door het jongetje uitgeplast en door het meisje uit of achter de vagina verloren.

Een aangeboren anorectale misvorming is dus een bekkenbodemafwijking, waarbij de anus veelal abnormaal gevormd is, te ver naar voren is gelegen en soms wel eens niet direct in de bilnaad aanwezig is. Het gevolg is, dat deze ectopische (= verkeerd aangelegd) abnormale anus op een verkeerde wijze en plaats door de bekkenbodem gaat. Een aangeboren anorectale misvorming wordt dan ook gedefiniëerd als een dissociatie tussen de ectopische anus en de dwarsgestreepte spieren van de bekkenbodem.

Bij een kind met een aangeboren anorectale misvorming komen helaas ook nog wel eens afwijkingen voor buiten de tractus digestivus en de bekkenbodem. De tractus urogenitalis doet ook vaak mee, omdat de ontwikkeling van het laatste deel van de tractus digestivus in de ontwikkeling een nauwe samenhang heeft met deze tractus. Ook andere orgaansystemen kunnen meedoen. De pasgeborene met deze ernstige aangeboren afwijking zal hierop uitvoerig worden gescreend. De orgaansystemen, die het meest zijn aangedaan, kunnen worden gevat onder het acroniem: VACTERL-assosiatie.

V = vertebra (=wervel);

A = anus (= poepgaatje);
C = cor (= hart);
T = trachea (luchtpijp);
E = oesophagus (= slokdarm);
R = ren (= nier) en;
L = limb (= armen en/of benen).

Bij deze zeer complexe aangeboren afwijking is het raadzaam om een klinisch geneticus in consult te vragen. De klinische geneticus met zijn ervaring kan bij deze complexe afwijking bij het maken van een combinatie van verschillende afwijkingen een bepaald syndroom (= een combinatie van reeds bekende afwijkingen) diagnosticeren en zodoende een mogelijke uitspraak over erfelijkheid doen.

Wat is er aan een anorectale misvorming te doen?

Als de diagnose aangeboren anorectale misvorming is gesteld, komt onmiddellijk de vraag naar boven: “Wat is hieraan te doen?”

Bij de behandeling en de begeleiding van kinderen geboren met deze misvorming kan men 3 fasen onderscheiden:

I. De acute fase.

In de acute fase wordt er naar gestreefd binnen 48 tot 72 uur na de geboorte er een oplossing te bedenken én uit te voeren om de ontlasting probleemloos het lichaam te laten verlaten.

II. De diagnostische fase.

In deze fase wordt de complexiteit van deze afwijking zorgvuldig in kaart gebracht. Aan het einde van deze fase moet de voor de patiënt specifieke afwijking overzichtelijk zijn gedocumenteerd. Dan pas kan een voor de patiënt passende behandeling worden ingesteld. Deze fase eindigt met een (operatief) behandelplan

III. De evaluatiefase.

De evaluatiefase begint pas als de diagnostische fase is afgesloten en het behandelplan is uitgevoerd. De uitvoering van het behandelingsplan is de start van de evaluatiefase. In deze fase wordt naar het resultaat van de ingestelde behandeling gekeken en wordt gepoogd daar, waar tekortkomingen zijn, deze zo goed en zo kwaad als mogelijk te corrigeren.

In de praktijk zal worden ervaren dat fase I en fase II niet strikt gescheiden van elkaar zullen worden uitgevoerd. De oplossing, die bedacht moet worden voor de acute fase, zal zeker beïnvloed kunnen worden door gegevens verkregen uit de diagnostische fase.

Ad I. De acute fase

Normaliter hoort binnen 48 uur na de geboorte de meconium (= de eerste ontlasting) geloosd te worden. Vaak gebeurt dit enkele uren na de geboorte.

De arts of de verloskundige, die de bevalling heeft begeleid, zal de pasgeborene na de bevalling nakijken en ongetwijfeld ook de bilnaad inspecteren. De arts of verloskundige zal moeten kunnen vaststellen of de anus op de juiste is gelegen en de goede vorm heeft. Mochten er afwijkingen worden geconstateerd, dan is het belangrijk te zien of er wel of geen ontlasting uit de anus komt. Is er niet eens een anus te zien, dan kan zonder meer worden geconcludeerd, dat het kind een anorectale

misvorming heeft. Het is dan raadzaam om een pasgeborene met een dergelijke afwijking te transporteren naar één van de kinderchirurgische centra in Nederland.

Als er geen ernstige levensbedreigende afwijkingen aanwezig zijn, dan kunnen de ouders gerust nog even de pasgeborene baby in hun armen houden. De afwijking zelf is zeker niet acuut bedreigend. Door rust rondom het kraambed te creëren, kan de schrik om de aangeborene afwijking binnen de perken worden gehouden. Er dient dan naar gestreefd te worden een dergelijke pasgeborene binnen 24 uur naar een kinderchirurgisch centrum te brengen. Daar zal het kind zorgvuldig worden nagekeken en zal binnen 48 uur besloten worden tot een van de volgende behandelingen:

- ❖ De afwijking lijkt zo gering te zijn, dat het kind uiteindelijk spontaan de Ontlasting in een goede hoeveelheid gaat lozen. Op dat moment is er geen ingreep nodig. De defaecatie (= de manier van poepen) zal goed in de gaten gehouden worden door ouders, verpleegkundigen en artsen.
- ❖ Het kan zijn dat de anus wat nauw is. Door middel van Hegars (= staaftjes om op te rekken) kan worden geprobeerd de anus wat op te rekken, opdat de ontlasting gemakkelijk minstens éénmaal in een voldoende hoeveelheid het lichaam kan verlaten.
- ❖ Is de anus zo nauw of slechts speldenknop-groot en niet met Hegars op te rekken, dan zal afhankelijk van het onderzoek door de kinderchirurg een operatieve ingreep binnen 48 uur worden gepland. In de narcose zal worden gekeken of een anusplastiek of een colostoma (= een afleidende opening van de dikke darm op de buik) moet worden aangelegd. Bij een anus plastiek wordt de speldenknop grote opening in de bilnaad operatief verwijdd. De dan gemaakte opening zal voor de rest het leven als een anus kunnen functioneren. Een colostoma zal worden aangelegd, als blijkt, dat een anusplastiek niet kan worden uitgevoerd. Een colostoma wordt ook wel een A.P. (= anus praeternaturalis) genoemd.
- ❖ Is er geheel geen anus zichtbaar, dan zal altijd een colostoma worden aangelegd. Via een colostoma kan de ontlasting altijd probleemloos het lichaam verlaten.

ad II. De diagnostische fase.

Terwijl het kind in de acute fase reeds zorgvuldig is nagekeken en een indruk is verkregen over de ernst van de anorectale misvorming, wordt in deze fase de anorectale misvorming zo volledig mogelijk objectief in kaart gebracht. Deze diagnostische fase kenmerkt zich, nu de garantie verkregen is, dat de ontlasting het lichaam probleemloos kan verlaten, door rust, waarin het onderzoek naar de gecompliceerdheid van de anorectale misvorming kan worden uitgevoerd en in kaart kan worden gebracht.

Zoals reeds is vermeld, hebben de tractus digestivus en de tractus urogenitalis heel vroeg in de ontwikkeling een gemeenschappelijke uitmonding in de cloaca. Bij de anorectale misvorming is veelal in mindere of meerdere mate nog iets van die gemeenschappelijke uitmonding te herkennen. Om de gecompliceerdheid van de anorectale misvorming zo volledig mogelijk te inventariseren is het dan ook nodig zowel de tractus digestivus als de tractus urogenitalis in de onderzoeken te betrekken.

In de diagnostische fase zullen de volgende onderzoeken kunnen worden uitgevoerd:

1. **Echoscopie of echografie van de nieren, ureteren en de blaas.**

Aldus kan op eenvoudige en weinig belastende wijze gezien worden of er afwijkingen zijn aan de vorm en de ligging van de verschillende delen, waaruit de tractus urogenitalis is opgebouwd.

2. **Urine-onderzoek.**

In de urine kan soms meconium worden gezien of aangetoond. Dit wijst op een op een verbinding tussen het anorectum en de blaas of de urethra. Vooral bij jongetjes met een anorectale misvorming, waarbij geen opening in de bilnaad wordt gezien, komt dit voor. Zolang de nieuwe anus nog niet is aangelegd en de verbinding tussen het anorectum en de urinewegen niet is opgeheven, zal men in de urine veelal bacteriën aantreffen. Urine behoort geen bacteriën te bevatten. Bij patiëntjes met een anorectale misvorming is dit echter wel vaak het geval. Ter bescherming tegen ernstige infecties zullen zij vaak profylactische dosis antibiotica krijgen.

3. **Nierfunctietest in het bloed.**

Door een bepaalde stof (= kreatinine) in het bloed te bepalen kan zeer globaal een indruk gekregen worden van de nierfunctie.

4. **Mictiecystogram**

Bij een Mictiecystogram wordt de blaas via de plasbuis gevuld met een contrastvloeistof. Op deze wijze wordt de plasbuis en de blaas in beeld gebracht. De vorm en de ligging van de blaas kan worden bestudeerd. Ook kan worden getest of alle contraststof wordt uitgeplast. Stroomt er misschien contraststof en dus ook urine via de ureteren terug naar de nieren? Als dat inderdaad gebeurt, dan spreken we van vesico-uretrale reflux. Onbehandeld en niet gecontroleerd, kan dat leiden tot nierbeschadiging op latere leeftijd. Wordt de blaas wel helemaal leeggeplast en zijn er geen vernauwingen in de plasbuis? Dit alles is op een Mictiecystogram waar te nemen.

5. **Video-urodynamisch onderzoek (=VUDO)**

Bij een VUDO worden niet alleen blaas en urethra in beeld gebracht, maar worden ook de functies van deze organen en de invloed van de bekkenbodem op deze organen in kaart gebracht. De capaciteit wordt bepaald, de drukken in de blaas worden geregistreerd. Zodoende wordt inzicht verkregen of de blaas naar behoren werkt en dus wel of niet goed functioneert.

6. **Endoscopie van plasbuis, blaas, vagina en anorectum.**

Met een scoop (=klein kijkertje), kan de binnenkant van de urethra en de blaas worden geïnspecteerd. Zo kan met eigen ogen gezien worden hoe de bekleding van de blaas is en of deze bekleding normaal is. Afwijkingen, die met röntgenologisch onderzoek niet zichtbaar te krijgen zijn, kunnen nu alsnog worden bestudeerd. Bijna altijd kan altijd de verbinding tussen het anorectum en de tractus urogenitalis worden gelokaliseerd. Soms is het zelfs mogelijk om in het ectopische anorectum te kijken.

Bij meisjes wordt de vagina geïnspecteerd op afwijkingen en wordt gekeken of er een baarmoedermondje (=cervix) aanwezig is.

7. **Röntgenologisch onderzoek lumbale wervelkolom, sacrum en os coccygis.**

Belangrijk is te weten of het lenden-deel, het heiligbeen en het staartbeentje van de wervelkolom normaal is aangelegd. Immers, als deze structuren afwijkend of zelfs geheel niet zijn aangelegd, geeft dat informatie over de zenuwvoorziening van anorectum, blaas en de bekkenbodemspier en dus indirect iets over de mate, hoe de zindelijkheid in de toekomst zal zijn. Veelal zal de gehele wervelkolom in beeld worden gebracht, omdat ook op een hoger niveau afwijkingen aan de wervelkolom aanwezig kunnen zijn.

8. **Röntgenologisch onderzoek van de afvoerende lis van het stoma of videodefaecografie.**
Door de afvoerende lis van het stoma met contrastmiddel op te spuiten, wordt de abnormale uitmonding van het anorectum in de tractus urogenitalis in beeld gebracht. Het niveau van de verbinding tussen het anorectum (tractus digestivus) en de urinewegen bij het jongetje of de vagina bij het meisje (tractus uro-genitalis) wordt aldus zichtbaar gemaakt. Ook eventuele afwijkingen aan de vorm van het anorectum kunnen dan zichtbaar worden.
9. **Electrostimulatie van het perineum**
Door het aanbieden van elektrische impulsjes aan het bilnaadgebied, kan een mate van inzicht worden verkregen over de kwaliteit en de kwantiteit van de bekkenbodem. Tevens kan dan worden waargenomen of de anale opening op de juiste plek door de bekkenbodem gaat.
10. **Anorectale manometrie**
Anorectale manometrie wil zeggen, dat de drukken, die normaliter in de buisvormige endeldarm aanwezig zijn, worden geregistreerd. Dit onderzoek is slechts mogelijk, als de anale opening in het bilnaadgebied of achter de vagina zichtbaar is. Door de registratie van deze drukken kan inzicht worden verkregen, hoe de functie is van de ectopisch gelegen anus.

Al de hier bovengenoemde onderzoeken kunnen poliklinisch worden gedaan. Het is dus niet nodig, dat een kind met een aangeboren anorectale misvorming langdurig in het ziekenhuis moet blijven om deze onderzoeken te kunnen ondergaan. Het poliklinisch doen van deze onderzoeken zal zeker in de tijd gezien meer gespreid zijn dan dat al deze onderzoeken klinisch zouden gebeuren. Echter het heeft als voordeel, dat de ouders de gelegenheid krijgen hun pasgeboren kind op te nemen in hun gezin. Zij behoeven dus niet vele en hele dagen in het ziekenhuis te vertoeven en daardoor het gevoel te krijgen de rest van het gezin te kort te doen.

De Endoscopie en de Electrostimulatie van de bilnaad en soms de anorectale manometrie dienen onder narcose te worden uitgevoerd. Deze ingrepen duren kort en een slechts lichte narcose is nodig. Deze ingrepen kunnen dan ook prima op basis van dagverpleging worden verricht.

Alle tien genoemde onderzoeken **kunnen** worden uitgevoerd. Het is dus beslist niet noodzakelijk, dat zonder meer altijd alle onderzoeken moeten worden uitgevoerd. De behandelend kinderchirurg zal in overleg met u beslissen welke onderzoeken uitgevoerd moeten worden om een zo duidelijk mogelijk inzicht te krijgen in de complexiteit van de aangeboren anorectale misvorming.

Deze diagnostische fase wordt afgesloten met een therapeutisch plan.

Het therapeutisch plan.

Als inzicht in de anorectale misvorming is verkregen, staan de volgende therapeutische verrichtingen ter beschikking:

- Van een operatieve correctie wordt afgezien. Het kan zijn, dat ondanks de abnormale vorm en ligging de ontlasting probleemloos kan worden geloosd. Bij een operatieve ingreep zou dan geen winst worden geboekt. Een ingreep dient dan ook achterwege te worden gelaten.
- Dieetmaatregelen kunnen worden voorgeschreven. Door ofwel een laxerend ofwel een stoppend dieet voor te schrijven kunnen geringe problemen met de defaecatie soms

- prima onder controle worden gekregen. Soms is het nodig de dieetmaatregelen aan te vullen met medicamenten.
- Het regelmatig spoelen van het anorectum of het zetten van een Klyx kan er voor zorgen, dat voldoende hoeveelheden ontlasting worden geloosd en men voor de rest van de dag zich geen zorgen hoeft te maken over de defaecatie.
 - Een opkomende behandeling is de biofeedbacktraining. Bij een dergelijke training wordt de patiënt bewust gemaakt hoe het defaecatiemechanisme bij hem of haar werkt en hoe hij of zij op de verschillende prikkels op tijd moet reageren. Een normaal zindelijkheids patroon zal men niet ontwikkelen, maar men leert wel dat deel van zijn lichaam beter onder controle te krijgen.
 - De operatieve correctie. Door middel van de operatie wordt de dissociatie tussen de ectopische anus en de dwarsgestreepte spieren van de bekkenbodem opgeheven. De nieuwe anus wordt op de juiste plaats door de bekkenbodem geleid en in de bilnaad gehecht. Afhankelijk van de ernst van de afwijking kan worden volstaan met een anusplastiek voor de lage zogenaamde lage anorectale misvorming en een anorectumplastiek voor de zogenaamde hoge anorectale misvorming. Bij de anusplastiek hoeft alleen maar een opening in het perineum te worden gemaakt. De ingreep zal kort na de geboorte plaatsvinden en een stoma is niet nodig. Bij de anorectumplastiek moet de bekkenbodem opnieuw ten opzichte van het anorectum worden gereconstrueerd, waarna de nieuwe anus op de juiste plek in het perineum wordt ingebracht. De meest gangbare operatiemethode voor de anorectumplastiek is op dit moment de PSARP-methode. Het acroniem PSARP staat voor **P**osterieure **S**agittale **A**no-**R**ectum **P**lastiek. Bij deze methode wordt aan de achterzijde in de bilnaad de operatiewond gemaakt. Soms is de afwijking zo hoog gelegen, dat ook in de buik zelf moet worden geopereerd. Deze aanvullende buikoperatie kan ook plaatsvinden door een kijkbuisingreep.

De uitvoering van het therapeutisch plan is in feite de start van de evaluatiefase.

ad III. De evaluatiefase.

In de evaluatiefase wordt, nadat één van de hierboven genoemde therapieën is ingesteld, gekeken of deze ook succesvol is. Zullen de kinderen continent worden of niet? Kunnen ze hun ondergoed schoon houden? Kort na de operatieve ingreep en na opheffen van een nog bestaande stoma, zullen veel baby's en peuters nog gewoon in hun broek poepen, zoals hun leeftijdgenootjes zonder anorectale misvorming ook nog veelal doen. Kinderen behoren echter zindelijk te zijn als ze naar de basis school gaan. Aan het einde van hun vierde levensjaar dient een kind zindelijk te zijn. Onder zindelijkheid wordt verstaan:

1. Het kind moet in staat zijn om gewaar te worden, dat ontlasting in het anorectum aanwezig is.
2. vervolgens moet het kind deze ontlasting kunnen ophouden en ...
3. het kind zal dan zelf de plaats en het tijdstip moeten kunnen bepalen, waar en wanneer het de ontlasting wil lozen.

Onzindelijkheid zal zich dus uiten door het hebben van vieze broeken.

De ervaring is, dat alle kinderen met een anorectale misvorming in meer of in mindere mate last hebben met het ophouden en/of lozen van de ontlasting.

Voor de één zal, na het instellen van de therapie, met een goede begeleiding een acceptabel resultaat worden verkregen, voor de ander zullen er veel problemen zijn en zal een intensieve begeleiding nodig zijn.

Kort na de operatie zal de evaluatie zich voornamelijk richten op de eventuele complicaties van de therapeutische ingreep.

Na ongeveer 6 maanden zal de aandacht voornamelijk worden gericht op het functionele resultaat. Is iemand incontinent of geobstipeerd, of is er zelfs sprake van een combinatie van deze twee functiestoornissen.

De psychosociale begeleiding.

Het verdient aanbeveling kinderen met een gecorrigeerde anorectale misvorming lang te volgen en te begeleiden. Het is raadzaam dit te doen tot en met de adolescentie. Ja, zelfs is het belangrijk om als volwassene regelmatig een deskundige op dit gebied te raadplegen. Immers, iedere leeftijdsfase kent zijn eigen problemen.

In de peuter- en kleuterjaren zijn de ouders meestal blij en opgelucht, dat alle operatieve onderzoeken en ingrepen achter de rug zijn. Bovendien ervaren zij, dat hun kind poept. Dit was nu net wat het kind direct na de geboorte niet kon. Onzindelijkheid valt nu nog niet op. Immers, alle kinderen op deze leeftijd zijn nog niet volledig zindelijk. Bovendien is het kind nog beschermd binnen het gezin en het wordt nog niet echt geconfronteerd met de hardheid van de maatschappij. De ouders zullen vaak de neiging hebben hun kind daarvan af te schermen.

Gaat het kind eenmaal naar de basisschool, dan is onzindelijkheid niet meer gemakkelijk te verbergen. Men zal figuurlijk met de billen bloot moeten om begrip te krijgen voor de onzindelijkheid van het kind. Ook het kind gaat zich nu meer en meer bewust worden, dat hij onvoldoende controle heeft over zijn defaecatie-mechanisme. Geleidelijk aan moet het kind duidelijk worden gemaakt, dat hij een gecorrigeerde afwijking heeft, die niet restloos te genezen is en problemen zal kunnen geven. In deze fase is openheid en eerlijkheid zeer belangrijk. Men zal er zijn voordeel mee kunnen halen. Veelal zal men begrip ervaren en ondervinden, dat de wereld buiten het gezin bereid is hulp te verlenen, wat dat nodig is.

Tijdens de middelbare schooltijd is het van eminent belang, dat het kind inzicht krijgt en uitgelegd wordt, wat deze complexe aangeboren afwijking inhoudt. Veelal kan met henzelf over de problemen worden gesproken en worden bekeken, hoe het beste hierop kan worden ingespeeld. De puberteit kan de problemen soms groter maken dan zij zijn. Met zorgvuldigheid, begrip, genegenheid en vooral veel geduld zijn de problemen van deze leeftijdsfase toch goed in de hand te houden en zelfs op te lossen.

Aan het einde van de puberteit, als de adolescentietijd begint, moeten ze niet alleen geleerd hebben met hun mate van zindelijkheid om te gaan, maar ook hoe ze met hun gecorrigeerde afwijking de maatschappij tegemoet treden. Openheid en eerlijkheid zijn en blijven belangrijk, maar men moet daarin selectief zijn. Informatie geven aan mensen en instanties, die alleen maar nieuwsgierig zijn en met die informatie niets doen, moet achterwege gelaten worden. Men moet goed nadenken of die informatie wel eens tegen je gebruikt zal kunnen worden. Indien dat het geval is, dan is het beter over de afwijking te zwijgen. Kinderen met een gecorrigeerde anorectale misvorming moeten volledig in de maatschappij geïntegreerd zijn. Immers het zijn normale en volwaardige mensen, die in de maatschappij alle functies kunnen bekleden, mits zij weten om te gaan met hun gecorrigeerde aangeboren afwijking.

Ook als volwassene kun je nog tegen problemen aanlopen. Wat in de kindertijd, puberteit en adolescentietijd, nauwelijks wordt besproken, maar wat wel degelijk

problemen kan geven, is de seksualiteit. Niet alleen om het fysieke gebeuren, maar ook om de gevolgen zoals onvruchtbaarheid of het tegenovergestelde, de zwangerschap. De aangeboren en inmiddels gecorrigeerde anorectale misvorming heeft wel degelijk gevolgen voor deze gebeurtenissen in het menselijk bestaan.

Zelfs op hoge leeftijd heeft de aandoening gevolgen. Hoe te handelen als men aan de laatste fase van het leven begint na het 65^e levensjaar? Weinig is hierover bekend, maar dankzij de goede behandeling en begeleiding zullen steeds meer mensen met deze aandoening deze leeftijd gaan halen. Deze winst moet wel gepaard gaan met een goede kwaliteit van leven.

Om aan deze zorg op oude leeftijd te kunnen voldoen, houdt de zorg na de kinderleeftijd niet op. Belangrijk is dan ook dat er centra komen, waar men ook op de oude leeftijd deskundige hulp kan krijgen van artsen die bekend zijn met de aandoening en de gevolgen daarvan. Binnen de Vereniging Anusatresie zullen deze centra bekend moeten zijn.

Wat is er uiteindelijk aan de onzindelijkheid te doen?

Het bij de pakken neerzitten zal geen oplossing bieden. Aan onzindelijkheid is iets te doen. Men moet zelf actief zijn en volhouden. Met hulpmiddelen kan men heel ver komen en zelfs bereiken, dat men een hele dag schoon blijft en geen vieze broeken meer heeft. Er wordt dan gesproken over pseudo-continentie.

Wat er precies aan onzindelijkheid kan worden gedaan, wordt bepaald door het gegeven hoe de onzindelijkheid tot stand komt. Het is dus belangrijk, dat de oorzaak van de onzindelijkheid wordt opgespoord. De behandelend arts zal door het afnemen van de ziektegeschiedenis (= anamnese) globaal een inzicht krijgen in de problematiek van de onzindelijkheid. De antwoorden op de hier volgende vragen kan dat inzicht verschaffen.

1. Zijn er vieze broeken? Hoe vies zij ze dan? Zitten er zogenaamde “remsporen” in of zit er gewoon veel poep in de broek?

Deze vragen geven inzicht in het functioneren van de inwendige kringspier.

2. Is er aandranggevoel? Voelt men de ontlasting aankomen, voordat deze wordt verloren?

Deze vragen zeggen iets over de rekbaarheid van de endeldarm en de drukgevoeligheid van de bekkenbodem.

3. Kan er onderscheid worden gemaakt tussen windjes, diaree of een vaste bolus of anders gezegd “Hoe staat het met de discriminatie-zin”?

Deze vraag geeft informatie over de aanwezigheid en het functioneren van het overgangs-epitheel in het anale kanaal.

4. Als men de ontlasting voelt aankomen, kan deze dan worden opgehouden en hoelang kan die dan worden opgehouden? Hoelang duurt dus de zogenaamde waarschuwingsperiode? Is die periode maar enkele seconden of kan de ontlasting minuten worden opgehouden.

Deze vraag maakt duidelijk hoe de dwarsgestreepte spieren in de bekkenbodem functioneren en door de patiënt gestuurd kunnen worden.

5. Hoe vaak moet men naar het toilet? Hoe vaak heeft men vieze broeken? Wat is de defaecatie-frequentie?

Deze vraag leert de arts iets over de peristaltiek van het darmstelsel. Bij een trage passage i.c. weinig peristaltiek zal de ontlasting meer ingedikt zijn dan bij een snelle passage i.c. heftige peristaltiek.

- 6 Hoe ziet de ontlasting eruit? Is die waterdun, breiig of hard? Hoe is de kleur en hoe is de geur? Kortom, wat is de consistentie van de ontlasting?
Het antwoord op deze vraag zegt iets over wat er gegeten is en hoe de patiënt hierop gereageerd heeft.
- 7 gebruikt de patiënt soms al een dieet? Sommige patiënten kunnen goed aangeven hoe zij op bepaalde spijzen reageren. Ook de regelmaat van eten kan inzicht verschaffen over het defaecatiepatroon. De hele dag door eten zal een ander defaecatiepatroon laten zien dan als er maar drie maaltijden worden gebruikt.
- 8 Gebruikt de patiënt al medicijnen om zijn defaecatiepatroon te regelen? Zijn dit laxerende of stoppende middelen?
Het gebruik van geneesmiddelen duidt veelal op dat er geruime tijd problemen bestaan met het ophouden of lozen van de ontlasting.
- 9 worden clysmata gebruikt of wordt van een spoelsysteem gebruik gemaakt?
Belangrijk is ook te weten welke clysmata worden gebruikt. Niet alle clysmata hebben eenzelfde werking en dus ook eenzelfde resultaat.
- 10 Draagt de patiënt luiers of inlegkruisjes? Worden die de hele dag gebruikt of alleen 's nachts? Hoe vaak worden deze verschoond?
Wanneer er gebruik gemaakt wordt van luiers of inlegkruisjes, dan is er sprake van een ernstige vorm onzindelijkheid.

Met de antwoorden op deze vragen kan de behandelend arts een globaal inzicht krijgen in de problematiek van de onzindelijkheid. De vragen en de antwoorden zijn slechts subjectieve registraties. Het stellen van de vragen en met name de antwoorden op de vragen zijn geheel afhankelijk van de gevoelens en de belevingen van de patiënt en de arts en van hun betrokkenheid. Deze subjectiviteit kan er toe leiden, dat onvoldoende of zelfs een verkeerd inzicht in de problemen wordt verkregen. Met de ingestelde therapie en de gegeven begeleiding zal dan geen of onvoldoende resultaat worden verkregen. Belangrijk wordt dan de subjectiviteit uit te schakelen en de mate van onzindelijkheid objectief vast te leggen. Om objectief te kunnen beoordelen hoe het met de onzindelijkheid is gesteld, dienen de volgende procedures te worden uitgevoerd:

A. Elektrostimulatie van het perineum.

Wanneer Electrostimulatie van het bilnaadgebied plaatsvindt, wordt met elektrische stroomstootjes in het bilnaadgebied gekeken of de dwarsgestreepte spieren van de bekkenbodem keurig rondom de nieuwe anus zijn gelegen en of ze goed of minder goed op deze elektrische prikkels reageren. De elektrostimulatie zegt dus iets over de positie van de nieuwe anus ten opzichte van de bekkenbodemspieren en iets over de kwaliteit en de kwantiteit van deze spieren.

Als dit onderzoek een gunstig resultaat oplevert, dan kan het volgende onderzoek worden uitgevoerd.

B. Videodefaecografie.

Bij dit onderzoek wordt röntgen-contrastmiddel retrograad (= tegen de peristaltische bewegingen in) via de nieuwe anus ingebracht. Het anorectum en de rest van de dikke darm worden aldus in beeld gebracht. Als deze voldoende zijn gevuld en de patiënt aandranggevoel aangeeft, mag hij het contrastmiddel lozen, terwijl de röntgenbeelden van dit gebeuren op een videocamera worden vastgelegd.

Zo kan, als via een blauwdruk, worden gezien of met de operatieve reconstructie de juiste anatomische verhoudingen zijn hersteld.

Is de nieuwe anus in rust goed gesloten en lekt er geen contrastmiddel? Is de nieuwe anorectale hoek correct gevormd? Gaat bij het lozen van de ontlasting de nieuwe anus

open? Verstrijkt de anorectale hoek bij het lozen? Hoe is de beweeglijkheid van de bekkenbodem bij het lozen van de ontlasting; is deze star en weinig beweeglijk? Al deze waarnemingen zeggen iets over de anatomie na reconstructie van het anorectum en de bekkenbodem en geven een indruk hoe dan het een en ander werkt. Als dit onderzoek eveneens een gunstig resultaat oplevert, kan het laatste objectieve registratieprocedure worden verricht.

C. Anorectale manometrie

Met deze procedure worden de drukken gemeten in de buisvormige endeldarm. De druk in rust, bij defaecatie en bij het spannen van de bekkenbodem worden geregistreerd. De aanwezigheid en de werking van de inhibitierflex kan worden getest. Deze reflex vindt zijn oorsprong in de inwendige kringspier. Als de reflex aanwezig is, dan zorgt die ervoor, dat bij vulling van de endeldarm de inwendige kringspier automatisch ontspant en de anus open gaat staan. Verder kan worden vastgelegd hoe rekbaar of soepel de endeldarm is. Tevens kan worden nagegaan of er aandranggevoel aanwezig is.

De anorectale manometrie moet, indien mogelijk, worden uitgevoerd in combinatie met een **Elektromyografie** (=EMG) van de bekkenbodem.

Aldus kan de anorectale manometrie worden getest hoe het anorectum en de bekkenbodem functioneren.

Met de verkregen gegevens uit de manometrie kan de balans worden opgemaakt tussen de krachten, die ervoor zorgen dat de ontlasting wordt binnen gehouden, en de krachten, die ervoor zorgen, dat de ontlasting naar buiten wordt gestuwd. Zijn de binnenhoudende krachten groter, dan de uitdrijvende krachten, dan zal van obstipatie kunnen worden gesproken. Zijn daarentegen de binnenhoudende krachten kleiner dan de uitdrijvende krachten, dan zal er veelal sprake zijn van onwillekeurig ontlastingverlies (=incontinentie).

Met de resultaten van de anorectale manometrie kan ook een therapeutisch plan worden opgesteld om de bestaande problemen van onzindelijkheid te bestrijden. Aldus kan dan de keus worden gemaakt uit de volgende mogelijkheden:

- De patiënt stimuleren gebruik te maken van alle aanwezige anatomische structuren en te leren deze op de juiste manier te gebruiken.
- De biofeedbacktraining.
- Het regelmatig gebruiken van een Klyx of het dagelijks spoelen van de endeldarm met lauw water.
- Het aanleggen van een definitief eindstandig colostoma.

Hiertoe wordt besloten, als uit de functionele testen van de anorectale manometrie blijkt, dat de nieuwe anus in de bilnaadgebied niets anders is dan een colostoma.

Een stoma op die plek is onmogelijk goed te verzorgen en kan dan ook beter gelegen zijn in de buikwand op een plaats, waar dit wel goed te verzorgen is.

Een dergelijk besluit wordt alleen uitgevoerd, als de patiënt dit zelf wil. De patiënt zelf kan slechts tot een zorgvuldig overwogen besluit komen, als hij of zij uitvoerig is voorgelicht en alle voordelen, maar ook alle nadelen gedetailleerd kent.

Immers, de zorgen om de onzindelijkheid zullen worden vervuld voor de zorgen om een stoma. Vanzelfsprekend zal de begeleiding daarna onverminderd voortduren.

Hoe moet men de geboorte van een kind met een anorectale misvorming verwerken?

De geboorte van een kind is veelal een blijde en vreugdevolle gebeurtenis. Toch is empirisch bekend, dat een gezond echtpaar zonder bloedverwantschap een kans van 5%

heeft om een kind te krijgen met een of andere aangeboren afwijking. De aangeboren anorectale misvorming is zulk een afwijking.

Wanneer ouders dan een kind krijgen met een anorectale misvorming is dat veelal een gebeurtenis, waarop ze eigenlijk niet gerekend hadden. Het geeft in ieder geval een behoorlijke domper op de vreugde die er veelal is bij de geboorte van een kind.

De ouders zullen deze gebeurtenis moeten verwerken en een plaats moeten geven in hun bestaan. In de verwerking kunnen de verschillende fasen worden herkend:

Fase 1 : de ontkenning.

Fase 2 : de boosheid en het verdriet

Fase 3 : de acceptatie en de intergratie.

Deze drie fasen zullen de ouders en later de kinderen zelf moeten doorlopen. De één zal er lang, de ander zal er kort overdoen. Scherpe grenzen tussen de fasen zijn niet te trekken. Ontkenning en boosheid kunnen naast elkaar voorkomen. Na de acceptatie van het gegeven van een kind met een anorectale misvorming te hebben gekregen, kunnen er nog periodes van intens verdriet zijn. Al deze gevoelens horen bij ons menselijk bestaan. Ze mogen en moeten zelfs worden geuit. De begeleidend arts zal ze herkennen en, indien nodig, de ouders en het kind verwijzen naar de deskundigen op dit gebied.

ad Fase 1 : de ontkenning.

De eerste reactie, die er kort na de geboorte is, is er een van ontkenning. “Het zal toch niet waar zijn? Ze zullen zich wel hebben vergist. Ze hebben vast niet goed gekeken”. Snel zal zelf gekeken worden. Vervolgens zal de arts u in een gesprek duidelijk maken, dat er echt geen anus zichtbaar is of dat die er abnormaal uitziet of op een verkeerde plek zit.

ad fase 2 : de boosheid en het verdriet.

Als de ouders zich terdege bewust geworden zijn, dat zij een kind met een aangeboren anorectale misvorming hebben gekregen, dan volgt de fase van boosheid en verdriet. “Waarom moet dit ons overkomen? Wat hebben we verkeerd gedaan? Is het onze schuld dat ons kind deze aangeboren afwijking heeft gekregen? “ Het zijn heel normale en menselijke reacties. Mensen willen graag een oorzaak, een verklaring vinden voor de narigheid, die op hen afkomt.

Al weten we nu een beetje **wat** er is misgegaan bij een anorectale misvorming, we weten en zullen nooit **waarom** er iets verkeerd is gegaan. Boosheid, verdriet en schuldgevoel zijn begrijpelijke reacties en ze mogen gerust geuit worden, maar men moet er niet in verstikken. Blijf ook elkaar niet verwijten. Dat lost niets op en de toekomst wordt ermee vergald.

ad fase 3 : de acceptatie en de intergratie.

Door als ouders regelmatig naar elkaar te luisteren en over de gevoelens van het krijgen van een kind met een aangeboren afwijking te praten zal er uiteindelijk rust in het gezin komen. De afwijking zal er niet minder om worden, maar de ouders zullen hun kind, zoals deze is, accepteren. Allereerst zullen zij hun kind de plaats in het gezin geven, die het verdient. Vervolgens zullen zij samen eraan werken om vanuit het gezin hun kind kansen te bieden om volwaardig aan het maatschappelijke en sociale leven mee te kunnen doen. Niet alleen de persoonlijke, maar ook de maatschappelijke intergratie zal dan een

feit zijn. Het proces van het zich bewust zijn, wat de afwijking inhoudt, zal het proces van hoe het ziektebeloop van de afwijking is, voor moeten zijn en blijven.

Het kind zal zich met zijn afwijking geaccepteerd voelen en de ouders zullen van hun kind genieten, ondanks de zorgen en de problemen, die zich zullen voordoen. Ze zullen verheugd en dankbaar zijn, dat hun kind de geboden kansen benut en er wel bij vaart.

Het behandelingsteam kan en dient bij deze genoemde processen steun en begeleiding te bieden. Het is daarbij belangrijk niet alleen op medisch-technische, maar ook psychosociale en maatschappelijke zaken te letten.

De patiëntenvereniging zal in deze een zowel bewakende als appelerende rol dienen te hebben.

Ons aller streven moet er immers zijn, dat zowel de ouders als hun kind letterlijk, maar vooral figuurlijk ER WEER EEN GAT IN ZIEN ZITTEN.

April 2007

dr. R.A.Th.M. Langemeijer.