

Trattanus – missbildning som kräver individualiserad vård

Omhändertagandet bör också centraliseras



TOMAS WESTER, docent, överläkare, barnkirurgiska kliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala
tomas.wester@surgsci.uu.se

Medfödd trattanus (funnel anus) beskrevs första gången 1970 av Nixon [1] som en trattformad, hudtäckt analkanal, vilken avslutades med en stenotisk anorektal övergång, där stenosen utgjordes av fibros i interna sfinktern. Normalt övergångsepitel saknas på gränsen mellan huden och rektums slemhinna.

Trattanus är associerat med svår förstoppning, ofta kombinerat med en vidgning av rektum och sigmoideum, megarektosigmoideum, som kan kräva kirurgiska åtgärder [2]. Även om det är lätt att kliniskt skilja trattanus från andra låga anorektala missbildningar som analstenos och atresi med perineal fistel har mycket lite skrivits om detta tillstånd. Förekomst av associerade missbildningar, optimal kirurgisk behandling och funktion på lång sikt är ofullständigt kända.

Syftet med denna artikel är att beskriva trattanus och hur tillståndet bör utredas samt ge förslag på lämpliga behandlingsstrategier och exempel på hur de fungerar på längre sikt.

FALLBESKRIVNING

Journalerna över de tre patienter med trattanus som handlagts på barnkirurgiska kliniken, Akademiska sjukhuset i Uppsala, från 1989 till 2006 studerades med avseende på data om ålder vid diagnos, symtom vid diagnosen, associerade missbildningar, kirurgisk behandling, komplikationer till behandlingen och funktion vid uppföljningen.

Två av de tre patienterna var pojkar. Alla tre hade tidigt svår förstoppning med eller utan läckage (soiling). Att anus var trång noterades innan man upptäckte att patienten hade trattanus, vilket skedde vid 9 månaders, 6 års respektive 15 års ålder.

Associerade missbildningar. Alla tre patienterna hade associerade missbildningar. Den äldste patienten, som var en pojke, hade ett oklart syndrom med alopeci, mental retardation och en mindre sakrummissbildning. De två övriga hade också sakrummissbildningar: i det ena fallet saknades två segment, i det andra rörde det sig om en scimitardefekt. En av dessa patienter hade ett presakralt teratom, och den andra hade ett anterior meningocele (Figur 1). I det senare fallet kunde man histologiskt visa en hypoganglionos i rektum, medan innervationen var normal i sigmoideum.

Kirurgisk behandling. Alla patienter genomgick en serie analdilatationer i full anestesi. I samtliga fall var trattanus kopplad till dilatation av rektum och sigmoideum (Figur 2).

Två av patienterna genomgick vid en ålder av 11 månader respektive 7 år och 2 månader främre resektion av den dilaterade rektosigmoideum utan att stomi lades. Efterförloppet var okomplicerat i båda fallen.

I det tredje fallet valde föräldrarna, som givit rektala lave-

»Denna typ av ovanliga anorektala missbildningar ska skötas vid centra som har stor erfarenhet av kolorektal kirurgi på barn.«

man under många år, att någon resektion inte skulle göras utan i stället en appendikostomi för att kunna ge antegrada lavemang. En appendikostomi gjordes laparoskopiskt vid 17 års ålder. I efterförloppet gavs injektionsbehandling med Deflux i appendix för att motverka läckage.

Patienten med presakralt teratom opererades vid 7 års ålder, före tarmresektionen, med resektion av teratomet genom en posterior sagittal ansats. Histologisk undersökning visade att det var ett benignitet, moget teratom.

Uppföljning. De två patienterna som genomgått tarmresektion hade vid senaste uppföljningen, i båda fallen 15 månader efter tarmresektionen, ingen förstoppning. Den ena patienten hade en låg dos laktulos och vid enstaka tillfällen, mindre än en gång i veckan, läckage.

Patienten som opererats för teratom har följts med ultraljud och bestämning av alfafetoprotein, utan att det funnits något tecken till recidiv.

Patienten med meningocele kommer sannolikt på sikt att behöva opereras. Han har dock i nuläget inget påverkan på urinblåsans eller de nedre extremiteternas neurologiska funktion.

Patienten som fått appendikostomi har ingen förstoppning och var fri från läckage 6 månader efter detta ingrepp. Tarmen sköljs med 700–800 ml vatten dagligen.

DISKUSSION

Trattanus är en sällsynt missbildning, som uppskattats representera 3,5 procent av alla låga anorektala missbildningar [2]. Om man känner till att trattanus förekommer, är det kliniskt lätt att ställa diagnosen. Man ser en lång trattliknande analkanal som abrupt övergår i rektum vid den stenotiska anorektalövergången (Figur 3).

Olika former av associerade missbildningar förekommer vid

SAMMANFATTAT

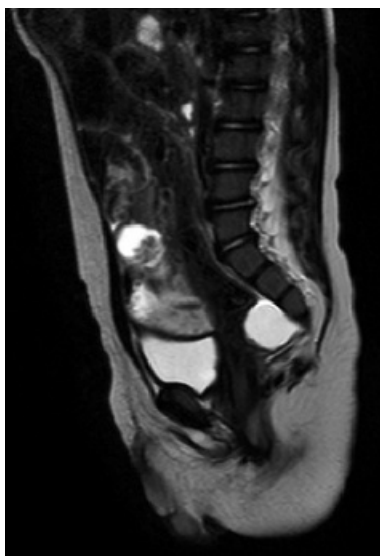
Trattanus, eller »funnel anus«, är en ovanlig men väl karakteriserad anorektal missbildning, där en hudtäckt trattliknande analkanal direkt övergår i rektum. På gränsen finns en striktur, och övergångsepitel saknas.

Tillståndet är ofta kopplat till associerade missbildningar i sakrum, förändringar presakralt och svår förstoppning

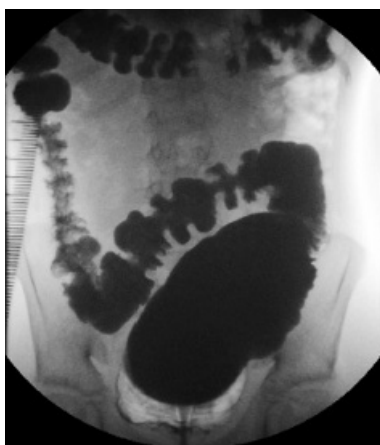
med dilaterad rektum och sigmoideum.

Tre fall beskrivs här. Beskrivningen visar att tillståndet och de associerade förändringarna kräver ett individualiserat handläggande för att uppnå ett bra funktionellt resultat.

Omhändertagandet av dessa patienter bör ske vid centra med stor erfarenhet av kolorektal kirurgi på barn.



Figur 1. MR-undersökning som visar anterior meningocel, en associerad missbildning till trattanus.



Figur 2. Kolonröntgen som visar dilaterad rektum till följd av trattanus.



Figur 3. Trattanus (funnel anus) med rektalliknande hudtäckt analkanal.

trattanus. Vanligast är att man finner avvikelser som ingår i Currarinos syndrom. [3] Två av de här beskrivna patienterna hade en komplett Currarinos triad med trång anus, sakrummissbildning och presakral resistens. Det har nyligen visats att patienter med Currarinos syndrom kan ha en mutation i genen HLXB9 [4, 5]. Currarinos syndrom har en dominant nedärvning.

Dessa patienters familjer bör därför ges möjlighet till genetisk rådgivning och utredning. Fenotypen kan variera, och i de lindrigaste fallen finns bara en asymtomatisk sakrummissbildning [6].

Några genetiska studier har inte gjorts på de patienter som beskrivits här.

Det vanligaste är att den presakrala resistensen vid trattanus utgörs av ett moget teratom, men anteriora meningocelen förekommer också [7]. Dessa fynd gör att det är mycket viktigt att patienter med trattanus undersöks dels med röntgen av sakrum, dels med MR för att påvisa presakrala förändringar, men också för att visualisera spinalkanalen och påvisa om det finns en fjättrad märg. I princip bör teratom resekeras snart efter det att diagnosen ställts. Detta kan ske genom en posterior sagittal ansats.

I efterförloppet är det av stor vikt att följa dessa patienter med regel-

bundna ultraljud, förslagsvis var tredje månad under första året, och analyser av alfafetoprotein för att se att tumören inte recidiverar. I sällsynta fall förekommer maligna teratom [3].

Om och när ett anteriort meningocel ska opereras är inte

lika klart. Dessa patienter ska utvärderas neurologiskt avseende funktionen i benen, men också urodynamiskt för att värdera blåsans funktion. Ställningstagande till operation ska ske i samråd mellan barnkirurg, barnurolog, barnneurolog och barnneurokirurg.

Det är även viktigt att göra röntgenundersökning av kolon för att se om rektum och sigmoideum är dilaterade. Om så är fallet finns ofta en skarp övergång proximalt mellan vidgad och normalvid tarm. Om patienten har svårbehandlad förstoppning kan det vara indicerat att göra en resektion av den vida rektosigmoideum. På barnkirurgiska kliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala har vi valt att göra denna resektion som en låg främre resektion, där anastomosen sys för hand. Som alternativ kan man även göra en transanal pull-through-operation som vid Hirschsprungs sjukdom, men det är sannolikt tekniskt svårare.

Efter dessa resektioner är det vanligt med läckage av avföring, även om man kommit tillrätta med förstoppningsproblemen. Ett alternativ till resektion kan som tidigare beskrivits vara appendikostomi för antegrada lavemang [7].

I det fall som beskrivits här fungerar detta bra och har inneburit en stor fördel framför de tidigare använda rektala lavemangen; den antegrada lavemangsbehandlingen komplimenterades av läckage genom appendix, vilket behandlades med Deflux [8].

Sammanfattningsvis är trattanus en ovanlig anorektal missbildning med olika typer av associerade missbildningar. Det är viktigt att känna till diagnosen för att handläggningen ska bli optimal. Med individualiserad handläggning kan ett funktionellt bra resultat uppnås. Denna typ av ovanliga anorektala missbildningar ska skötas vid centra som har stor erfarenhet av kolorektal kirurgi på barn.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

Kommentera denna artikel på www.lakartidningen.se

REFERENSER

- Nixon HH. Congenital deformities of the anorectal region. In: Goligher J, editor. *Surgery of the anus, rectum and colon*. London, England: Baillière Tindall & Cassell; 1970. p.338.
- Rintala RJ, Järvinen HJ. Congenital funnel anus. *J Pediatr Surg*. 1996;31:1308-10.
- Crétolle C, Zérah M, Jaubert F, Sarnacki S, Révillon Y, Lyonnet S, et al. New clinical and therapeutic perspectives in Currarino syndrome (a study of 29 cases). *J Pediatr Surg*. 2006;41:126-31.
- Belloni E, Martucciello G, Verderio D, Ponti E, Seri M, Jasonni V, et al. Involvement of the HLXB9 homeobox gene in Currarino syndrome. *Am J Hum Genet*. 2000;66:312-9.
- Hagan DM, Ross AJ, Strachan T, Lynch SA, Ruiz-Perez V, Wang YM, et al. Mutation analysis and embryonic expression of the HLXB9 Currarino syndrome gene. *Am J Hum Genet*. 2000;66:1504-15.
- Emans PJ, Koostra G, Marcellis CL, Beuls EA, van Heurn LW. The Currarino triad: the variable expression. *J Pediatr Surg*. 2005;40:1238-42.
- Mahomed AA, Driver CP, Nanthakumaran S, Gardner ER, Youngson GG. Congenital funnel anus: Investigation and novel management strategy. *J Pediatr Surg*. 2004;39:1119-21.
- Koivusalo A, Pakarinen MP, Rintala RJ. Treatment of a leaking ACE conduit with Deflux injections. *2006;22:1003-6.*