ANOREKTALE FEHLBILDUNGEN

Information für Patient:innen, Angehörige und Fachleute

Herausgegeben von SoMA e.V.
Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektal Fehlbildungen

SOMA

Vorwort

Diese Broschüre richtet sich an Eltern von Kindern mit der Diagnose „anorektale Fehlbildung“ ebenso wie an erwachsene Betroffene, an Interessierte aus den verschiedenen behandelnden Disziplinen sowie an alle, die sich über diese angeborene Fehlbildung und ihre Folgen informieren möchten.

Die Informationen über Diagnose, Behandlung und Nachsorge sollen dazu beitragen, Unsicherheiten abzubauen, den Krankheitsverlauf zu erleichtern und das Behandlungsergebnis zu verbessern.

Am Ende der Broschüre finden Sie eine Übersicht anorektaler Fehlbildungen mit Abbildungen sowie ein Glossar mit Erklärung der verwendeten Fachbegriffe.

Die Fotos, die Sie in dieser Broschüre sehen, zeigen Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit anorektaler Fehlbildung und deren Angehörige.

Hinweis

Die vorliegende Broschüre wurde nach bestem Wissen und Gewissen erstellt und lehnt sich in den Grundsätzen an die Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie in der überarbeiteten Fassung vom Dezember 2023 an (AWMF Register-Nr. 006-002).

Die Herausgeber:innen stützen sich außerdem auf die Beratung durch Mitglieder ihres interdisziplinären Fachbeirats und weitere kooperierende Fachleute.

Die Broschüre erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder Einzigartigkeit. Sie kann nicht die Meinung aller behandelnden Fachrichtungen wiedergeben, zumal sich die Diskussion über Behandlungsmöglichkeiten in einem stetigen Fluss befindet.

Für die in dieser Broschüre gegebenen Hinweise wird keine Haftung übernommen. Sämtliche Änderungen in der Behandlung sind vorher mit den behandelnden Ärzt:innen/Therapeut:innen abzusprechen.

Herausgegeben von SoMA e.V., Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektal-Fehlbildungen • www.soma-ev.de

Inhalt

Was ist eine anorektale Fehlbildung? 6
Wann und wie entsteht eine anorektale Fehlbildung? 7

Im ersten Lebensjahr:
Welche medizinischen Untersuchungen sind notwendig zu Beginn? 10
Welche Operationen und Behandlungen werden durchgeführt? 11

Was passiert nach der Operation? 17
Welche Auswirkungen sind nach der Korrektur-Operation zu erwarten? 18
Welche Therapiemöglichkeiten gibt es nach der operativen Korrektur? 20
Wo gibt es Hilfe und Unterstützung? 26
Wo gibt es weitere Informationen? 28
Nationale & internationale Selbsthilfeorganisationen und Netzwerke 29

Anorektale Fehlbildungsformen:
– weiblich 30
– männlich 32
– weiblich und männlich 34

Fachbegriffe 36

Danke 41
Impressum 42

Was ist eine anorektale Fehlbildung?

Der Ausdruck „anorektale Fehlbildungen“, auch „anorektale Malformation (ARM)“, umschreibt angeborene Fehlbildungen des Enddarms und des Afters. Zum Zeitpunkt der Geburt hat das Neugeborene keinen Darmausgang, also keine anale Öffnung, oder die Öffnung befindet sich nicht an ihrer typischen Stelle. Enddarm bzw. After sind nicht oder nur unzureichend ausgebildet. Zusätzlich besteht meist eine abnorme Verbindung, eine sogenannte Fistel, zwischen dem Enddarm und dem Damm, den Harnwegen oder den Geschlechtsorganen. Die Schließmuskulatur kann ganz oder teilweise fehlen. Die Fehlbildungen können unterschiedlich ausgeprägt und komplex sein.

Folgende Begriffe und Diagnosen werden im Zusammenhang mit anorektalen Fehlbildungen verwendet und am Ende der Broschüre näher erläutert: *Analatresie, Rektumatresie, Analstenose, anteriore Analektopie, Kloakenfehlbildung, Kloakenekstrophie, vesikointestinale Fissur, OEIS-Syndrom, kaudales Regressionssyndrom/kaudale Dysplasie, VATER- oder VACTERL-Assoziation.*

Was ist überhaupt ein „normaler Anus“?

Ein „normaler *Anus*“ ist beim Mädchen eine Öffnung hinter der *Vagina* und vor dem Steißbein bzw. beim Jungen hinter dem Hodensack und vor dem Steißbein. Er ist zirkulär (360 Grad) von Schließmuskel umgeben, hat bei der Geburt eine Größe von „Hegar 12“, zudem gibt es einen ausreichend langen *Damm* (sog. Perineum). Man kann die Größe mit einem sog. *Hegar-Stift* messen. Hierbei handelt es sich um einen zylindrischen, meist aus Metall gefertigten Stift, der in verschiedenen Durchmessern erhältlich ist.

Wie häufig ist eine anorektale Fehlbildung?

Anorektale Fehlbildungen gehören zu den seltenen Erkrankungen. Die Angaben zur Häufigkeit schwanken: Es wird davon ausgegangen, dass eines von 3.000 bis zu 5.000 Neugeborenen betroffen ist. In Deutschland wird also etwa jeden zweiten Tag ein Kind damit geboren. Anorektale Fehlbildungen betreffen gleichermaßen alle Völker und alle sozialen, kulturellen und wirtschaftlichen Gruppen: Jungen sind etwas häufiger betroffen als Mädchen (57:43).

Wann und wie entsteht eine anorektale Fehlbildung?

Eine anorektale Fehlbildung entsteht in der Frühphase der Schwangerschaft zwischen der 6. und 8. Schwangerschaftswoche. Durch eine Entwicklungsstörung des Embryos werden in dieser frühen Phase verschiedene Gewebeschichten, die später zur Ausbildung des Darm- und des Harntraktes führen, unzureichend oder fehlerhaft ausgebildet.

Was ist die Ursache für eine anorektale Fehlbildung?

Über die Ursachen, die zu dieser Entwicklungsstörung führen können, ist immer noch wenig bekannt und es wird weiterhin dazu geforscht.

In 10% der Fälle liegt eine bekannte genetische Ursache zu Grunde (z.B. *Down-Syndrom, Currarino-Syndrom, Townes-Brocks-Syndrom*).

Weiter gibt es einige epidemiologische Studien, die, neben der Existenz einzelner Familien mit mehreren Betroffenen, darauf hindeuten, dass genetische Faktoren bei der Entstehung von isolierten anorektalen Fehlbildungen eine Rolle spielen können. So beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass in einer Familie ein zweites Kind mit einer anorektalen Fehlbildung geboren wird, ca. 1%. Damit ist das Wiederholungsrisiko gegenüber der nicht betroffenen Allgemeinbevölkerung etwas erhöht.

Es ist möglich, sich an einer dafür ausgewiesenen humangenetischen Beratungsstelle ausführlicher zu informieren und ggf. eine genetische Untersuchung durchführen zu lassen.

Kann man einer anorektalen Fehlbildung vorbeugen?

Eine gezielte Vorbeugung ist derzeit nicht möglich. Ob und in welchem Ausmaß Vitamine wie Folsäure das Auftreten von anorektalen Fehlbildungen vermeiden können, ist unklar.

Da die Folsäure grundsätzlich das Risiko für einen *Neuralrohrdefekt* (z.B. *Spina bifida*) senken kann, sollten alle Frauen, die schwanger werden wollen, Folsäure einnehmen (Einnahmebeginn 1–2 Monate vor der Schwangerschaft).

Gibt es Möglichkeiten zur Früherkennung einer anorektalen Fehlbildung?

Eine gezielte Früherkennung, die mit Sicherheit sagen kann, dass das werdende Kind eine anorektale Fehlbildung entwickelt, gibt es derzeit nicht. Allerdings lassen sich je nach Können des Diagnostikers/der Diagnostikerin und Qualität sowie Funktion des Ultraschallgerätes schon in der Schwangerschaft typische Begleitfehlbildungen feststellen. Diese können allenfalls auf eine

anorektale Fehlbildung hinweisen. Die Fehlbildung selbst fällt in der Regel erst nach der Geburt auf.

Warum kann man eine anorektale Fehlbildung oft vor der Geburt im Ultraschall nicht sehen?

Anorektale Fehlbildungen sind im Ultraschall vor der Geburt schwer zu erkennen, weil die anorektale Region klein und komplex ist, weiches Gewebe wenig Kontrast bietet, der Darm oft mit Flüssigkeit gefüllt ist, die Fötusposition die Sicht behindern kann, Anzeichen unspezifisch sind, der *Sonograph*/die *Sonographin* möglicherweise unerfahren ist und der Fokus oft auf leichter sichtbaren Anomalien liegt. Diese Faktoren führen dazu, dass anorektale Fehlbildungen oft erst nach der Geburt diagnostiziert werden.

Welche Formen anorektaler Fehlbildung gibt es?

Früher wurde vor allem der Begriff der „*Analatresie*" und die Unterteilung in „hohe", „mittlere" und „tiefe" Formen verwendet. Damit ist der Abstand des Darmendes zur Beckenbodenmuskulatur gemeint.

In den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie* wird seit 2008 der zutreffendere Begriff „anorektale Fehlbildungen" verwendet.

Die verschiedenen Formen werden nach Verlauf und Mündung der sogenannten Fistel klassifiziert: Die Fistel kann zum Beispiel am Damm, in der Harnröhre, in der Harnblase etc. münden. Je nach Verlauf und Mündungsort der Fistel sind Behandlung und Folgen der Fehlbildung einfacher oder komplizierter.

Es ist wichtig zu wissen, dass es ein breites Spektrum anorektaler Fehlbildungen gibt, die individuell sehr unterschiedlich sind. Eine Übersicht gibt die Darstellung von Fehlbildungsformen bei Jungen und Mädchen mit erläuternden Abbildungen am Ende der Broschüre.

* https://register.awmf.org/assets/guidelines/006-002l_S1_Anorektale-Fehlbildungen_2024-04.pdf

Welche begleitenden Fehlbildungen können auftreten?

Neben der anorektalen Fehlbildung können weitere Fehlbildungen vorliegen, die z.B. die Nieren, die Geschlechtsorgane, das Herz, die Wirbelsäule, die Luft- und die Speiseröhre, den Magen-Darm-Trakt oder die Extremitäten betreffen.

Die häufigsten Begleitfehlbildungen sind solche der Nieren und des Harntrakts. Sie erfordern besondere Aufmerksamkeit bei Diagnose und Behandlung. Eine besondere Kombination von Fehlbildungen ist die sogenannte **VACTERL**- oder **VATER**-Assoziation.

Hierbei steht jeder Buchstabe für eine mögliche Begleitfehlbildung, wobei die Abkürzungen sich auf die englische Terminologie beziehen:

V = vertebral/Wirbelkörper
A = *anal*/Anus
C = cardial/Herz
T = tracheal/Luftröhre
E = esophageal/Speiseröhre
R = renal/Niere
L = limb/Extremitäten

Dabei müssen jedoch nicht alle genannten Fehlbildungen vorliegen, wenn ein „VACTERL" diagnostiziert ist, und sie können unterschiedlich stark ausgeprägt sein.

Nicht als Buchstabe erfasst sind die Genitalfehlbildungen, die ebenfalls zu den möglichen Begleitfehlbildungen gehören.

Die richtige Diagnosestellung ist entscheidend für die korrekte Operation, Behandlung und Nachsorge.

Im ersten Lebensjahr: Welche medizinischen Untersuchungen sind notwendig zu Beginn?

Nachdem, meist am ersten Lebenstag, die anorektale Fehlbildung festgestellt wurde, sind in den ersten Stunden nach Geburt oftmals weitere Untersuchungen neben der perinealen Inspektion erforderlich: eine Ultraschalluntersuchung des Bauchraums, der Nieren und der ableitenden Harnwege, des Herzens und des Rückenmarks; eine Urinuntersuchung; ggf. Röntgenaufnahmen von Bauch, Kreuz- und Steißbein.

Diese Untersuchungen sind wichtig, um sich ein Bild von der Form der anorektalen Fehlbildung zu machen und um zu sehen, ob weitere Fehlbildungen vorliegen. Erst danach kann das weitere Vorgehen mit den Eltern besprochen werden.

Die meisten Eltern haben noch nie etwas von einer anorektalen Fehlbildung gehört. Es kann bereits jetzt sehr hilfreich und entlastend sein, zu anderen betroffenen Eltern Kontakt aufzunehmen.

Welche Operationen und Behandlungen werden durchgeführt?

Je nach Ausprägung und Art der Fehlbildung sind ein bis drei und mehr Operationen erforderlich.

Auch bei Neugeborenen, die mit einer leichten Form anorektaler Fehlbildung geboren werden, wie zum Beispiel einer Fehlbildung mit perinealer Fistel, sind entsprechende Untersuchungen und Diagnostik unerlässlich. Je nach Ergebnis wird entschieden, ob eine Operation erfolgen sollte und wenn ja, wann. Entscheidend ist dabei auch, ob Stuhl problemlos abgesetzt werden kann. Wenn diese milden Formen operiert werden müssen, wird der Enddarm an die eigentliche Sollstelle gebracht. In der Folge sind meistens keine weiteren Operationen nötig.

Anlage eines vorzeitigen/künstlichen Darmausgangs *(Anus praeter)*

Babys, die mit einer komplexeren Form einer anorektalen Fehlbildung (z.B. mit *Fistel*verbindung zum Harn- oder Genitaltrakt) geboren werden, Neugeborene mit zu niedrigem Geburtsgewicht oder wenn zusätzliche, schwerwiegende Fehlbildungen vorliegen, benötigen eine umfassendere Behandlung: Bei diesen Kindern kann – vorübergehend – die Anlage eines künstlichen Darmausganges *(Anus praeter, Kolostoma, Ileostoma)* notwendig sein. Dies erfolgt gewöhnlich in den ersten Lebenstagen.

Der *Anus praeter* wird dadurch geschaffen, dass man den Dickdarm (oder bei *Ileostoma* den Dünndarm) durchtrennt und die zwei Enden durch die Bauchdecke nach außen führt. Dieses Vorgehen ermöglicht dem Kind über diesen vorläufigen Weg, Stuhl zu entleeren, was lebensnotwendig ist.

Aufgrund der hohen Komplikationsrate bei einem im Neugeborenalter angelegten künstlichen Darmausgang bevorzugen einige Chirurg:innen eine sogenannte einzeitige Korrektur, also ohne *Anus praeter.*

Dieses Vorgehen ist jedoch nur zu empfehlen, wenn es sich um eine/n sehr erfahrene/n Operateur/in handelt und er/sie bereits vor der Operation weiß, wo das Ende des *Mastdarms (Rektums)* in Bezug auf die Spitze des Steißbeins anatomisch lokalisiert ist. Diese Information ist vor der Operation von immenser Wichtigkeit, um das geeignete Verfahren (sog. *PSARP* versus einem *laparoskopisch*-assistierten Verfahren mit gleichzeitigem operativem Zugang über den Bauchraum) wählen zu können.

Allerdings kann es auch schwerwiegende Komplikationen geben, wenn nicht unter dem Schutz eines *Anus praeter* operiert wird, insbesondere Wundinfektionen.

Auf der anderen Seite bietet die Anlage eines künstlichen Darmausgangs die Möglichkeit einer ausführlicheren Diagnostik und des Einholens einer zweiten Meinung vor der Durchführung der Korrekturoperation. Die Eltern haben hier mehr Zeit, sich mit der Situation auseinanderzusetzen.

Versorgung des *Anus praeter*

In der Regel kann das Kind mit dem *Anus praeter* nach Hause entlassen und dann zu Hause versorgt werden. Dabei ist die Hilfe spezieller Kinder-*Stoma*therapeut:innen von großem Wert. Diese führen die Eltern in die *Stoma*pflege ein, beantworten viele Fragen und geben hilfreiche Ratschläge für die Versorgung zu Hause. Die Anleitung der Eltern sollte bereits in der Klinik beginnen.

Aufrichtiges Verständnis, Zeit und Ein fühlungsvermögen helfen den Eltern, die Versorgung des Kindes gut und selbstver ständlich zu meistern. Eine Selbsthilfe organisation kann – ebenso wie das persönliche Umfeld zusätzlich unter stützen.

Diagnose durch Kontrastmittel-untersuchung des Darms und weitere Untersuchungen

Vor der sogenannten Durchzugsoperation für die Bildung des eigentlichen Ausgangs *(Anus)* ist es sehr wichtig, die Form der Fehlbildung zu kennen.
Dafür sind gegebenenfalls weitere Untersuchungen notwendig. Dieses Wissen ist maßgeblich für das Verständnis der individuellen *Anatomie* des Kindes, Voraussetzung für therapeutische Maßnahmen und für Hinweise auf die *Prognose*.

Das *distale Kolostogramm* (Hochdruck-Kolostogramm) ist die bevorzugte Untersuchung hierfür. Dazu wird ein Kontrastmittel in den unteren Teil des ausgeleiteten Dickdarms eingebracht. Dies ermöglicht zu sehen, wie weit der Abstand zwischen dem Enddarmblindsack und der *analen* Sollstelle an der Haut ist, ob eine *Fistel* vorhanden ist und wie sie verläuft.

Bei zusätzlichen Fehlbildungen können weitere Untersuchungen erforderlich sein, z.B. Ultraschall- oder Röntgenkontrastdarstellung der Nieren und der ableitenden Harnwege, ein *Miktionszystourethrogramm* (Röntgen-Darstellung nach Kontrastmittel-Füllung der Blase), eine *endoskopische* Untersuchung der Harnblase und/oder der *Vagina*, selten auch ein *Kernspintomogramm (MRT)*.

Chirurgische Korrektur

Die Bildung der *analen* Öffnung wird auch Durchzugsoperation oder *PSARP* (posteriore-sagittale-anorektale Plastik) genannt. Diese Operation wird gewöhnlich während des ersten Lebensjahres durchgeführt und dauert je nach Befund 1,5 bis 5 Stunden.

Umfassendere Fehlbildungen erfordern gelegentlich zusätzliche operative Zugänge, wie eine Bauchspiegelung oder Eröffnung der Bauchhöhle, und somit eine längere Operationsdauer und ggf. weitere Eingriffe.

Alternativ werden auch *minimal invasive Verfahren (MIC)* eingesetzt, die bei besonderen, in der Regel „hohen" Formen vorteilhaft sein können. Jedoch ist dies individuell zu entscheiden. Doch in jedem Fall ist die Erfahrung des Operateurs/der Operateurin, auch in der Diagnostik, sehr wichtig.

Am Ende der Operation wird die Weite der neu geschaffenen Öffnung mit *Hegarstiften* gemessen (noch in Narkose) und dokumentiert.

Insbesondere bei Patient:innen mit komplexen Fehlbildungen, bei denen mehrere Eingriffe zu erwarten sind, wird empfohlen, bei der Operation latexfreie Materialien (Handschuhe, *Katheter* etc.) zu verwenden. So kann der späteren Entwicklung einer Latexallergie vorgebeugt werden.

Die Erfahrung des/der Operierenden und seine/ihre Kenntnisse der Besonderheiten von anorektalen Fehlbildungen sind entscheidend für das Operationsergebnis und die spätere Lebensqualität des Patienten/der Patientin.

In der Regel – besonders bei komplexeren Formen anorektaler Fehlbildungen, bei denen bereits ein künstlicher Darmausgang angelegt wurde ist ausreichend Zeit, sich eine zweite Meinung einzuholen und eine/n erfahrene/n Operateur/in aufzusuchen.

Nachsorge nach Entlassung

Etwa ein bis zwei Wochen nach der Durchzugsoperation steht die Entlassung aus dem Krankenhaus an. Danach beginnt die bei diesem Krankheitsbild besonders wichtige Nachsorge.

Dehnung – Kalibrierung – Bougierung

Im Verlauf der Wundheilung ist – natürlicherweise – mit einer Schrumpfung der Narbe zu rechnen, also auch der neu geschaffenen Analöffnung. Aus diesem Grunde wird von vielen Operateur:innen ein sogenanntes Bougierungskonzept empfohlen. Dieses wird etwa zwei bis drei Wochen nach der Durchzugsoperation begonnen. Vorteilhaft ist, wenn die Nachbehandlung vom Operierenden begonnen und kontinuierlich überwacht wird; d.h. diese/r leitet die Eltern an und überprüft in regelmäßigen, anfangs wöchentlichen, Abständen das Ergebnis.

Von einer Kalibrierung spricht man, wenn z.B. zwei Wochen nach der Korrekturoperation die Größe des *Anus* mit *Hegarstiften* gemessen wird, ohne jedoch den neuen *Anus* (Neo-Anus) zu dehnen.

Die *Bougierung* erfolgt mit glatten runden Metallstiften verschiedenen Durchmessers, den sogenannten *Hegarstiften*. Begonnen wird mit Hegarstiften, deren Durchmesser unterhalb der Weite des Analkanals am Ende der Operation liegt. Der Hegarstift wird in den After eingeführt und so eine vorsichtige Dehnung des Neo-Anus erreicht. Der Durchmesser der Hegarstifte wird allmählich und langsam so lange erhöht, bis die Aftergröße etwa der durchschnittlichen Aftergröße eines gleichaltrigen/gleichgewichtigen gesunden Kindes entspricht. Die Eltern *bougieren* anfänglich täglich, später in abnehmender Häufigkeit.

Die Dehnung kann dem Kind zu Beginn sehr unangenehm sein, soll aber nicht schmerzhaft sein; sie muss vorsichtig durchgeführt werden – bei Schmerzfreiheit und ohne Auftreten von Blutungen. Grundlage dieses Konzepts ist, narbige Verengungen oder einen Verschluss des neu gebildeten Afters zu vermeiden.

Die Durchführung der Dehnungen bedeutet für die meisten Eltern eine große Überwindung oder sie haben Angst davor. Es ist wichtig, sich diesen Vorgang gut erklären und vom behandelnden Arzt/von der behandelnden Ärztin beibringen zu lassen. Kleine Tipps von anderen Eltern erleichtern oder vereinfachen die Durchführung oft. Vielen Eltern hilft es in dieser Phase, das zukünftige Wohl des Kindes vor Augen zu haben.

Es gibt auch andere Konzepte: Manche Behandler:innen führen die *Bougierungen* nur in der Klinik und unter Narkose durch. Immer mehr Operateur:innen *bougieren* gar nicht oder erst, wenn tatsächlich eine *Stenose* aufgetreten ist. Bei der Anordnung einer prophylaktischen Bougierung sollte man sich die Gründe dafür erklären lassen. ***Das Thema „Bougierung" wird in Fachkreisen teilweise kontrovers diskutiert.***

Die tägliche Versorgung des Stomas sowie, falls unvermeidlich, die Dehnung des Afters mit den Hegarstiften übernehmen in der Regel die Eltern.
Von diesen neuen Aufgaben fühlen sich viele Eltern im ersten Moment überfordert.
Sie haben Angst, ihr Kind nicht richtig zu versorgen oder ihm wehtun zu müssen.
Das Wundsein stellt eine weitere Belastung dar.

In dieser Zeit ist es ratsam, so viel Hilfe und Unterstützung wie möglich anzunehmen: Spezialisierte Kinder Stomatherapeut:innen helfen den Eltern in der Klinik und zu Hause; praktische Tipps von anderen erfahrenen Eltern erleichtern den Alltag. Erfahrungsaustausch auf Treffen von Selbsthilfeorganisationen liefert oft aktuelle und wertvolle Informationen. So können Eltern trotz der neuen, ungewohnten und oftmals belastenden Situation ihr Kind liebevoll pflegen und umsorgen.

Verschließen des künstlichen Ausgangs (sog. Rückverlagerung des *Anus praeter*)

Ist die Durchzugsoperation gut verheilt und der neuangelegte *Anus* hat eine angemessene Weite erreicht, ist der künstliche Ausgang nicht mehr erforderlich. Der Stuhl kann jetzt über den neuen After ausgeschieden werden.

Deshalb wird circa ein bis drei Monate nach der Durchzugsoperation der künstliche Ausgang in einem weiteren Eingriff verschlossen. Dabei werden die nach außen geleiteten Darmenden wieder zusammengeführt und die Bauchdecke verschlossen – der künstliche Darmausgang wird „zurückverlegt".

Das Kind beginnt, Stuhl durch den neuen Darmausgang zu entleeren, anfänglich häufiger und eher flüssig. Die Haut im Windelbereich kann wund werden. Durch spezielle Cremes, Bäder und weitere Hilfsmittel lässt sich das Wundsein lindern.

Um das Wundsein und diese Anpassungsstörung des Darmes zu vermeiden, wird mancherorts wenige Wochen vor der Rückverlagerung über den ausgeschalteten Darm Stuhl umgefüllt. Dies soll den Enddarm und die Gesäßhaut auf die neue Aufgabe vorbereiten.

Es kann einige Wochen dauern, bis der Stuhlgang weniger häufig ist und eine festere Form des Stuhlgangs erreicht wird. Wichtig ist, dass Stuhl regelmäßig und in ausreichender Menge abgesetzt wird.

Die Weite des Neo-Anus muss auch nach Verschluss des künstlichen Ausgangs noch eine gewisse Zeit überprüft werden.

Das Erreichen der Kontinenz ist abhängig von der Form der Fehlbildung, der richtigen Diagnose, den korrekt durchgeführten Operationen im frühen Kindesalter sowie einer gewissenhaften Nachsorge.

Was passiert nach der Operation?

Sind die Operationen im ersten Lebensjahr abgeschlossen, ist eine regelmäßige Nachsorge durch die behandelnden Chirurg:innen wichtig. Ein regelrechter Heilungsverlauf wird dadurch begünstigt, Unsicherheiten und Fragen geklärt sowie sich anbahnende Schwierigkeiten erkannt und behandelt. So können zu Beginn die Eltern und später die Betroffenen selbst auch entsprechende Hilfen und Hilfsmittel suchen und nutzen.

Sind anorektale Fehlbildungen vollständig heilbar?

Die behandelnden Chirurg:innen können aufgrund der Art der Fehlbildung und der Erkenntnisse aus der Durchzugsoperation eine Prognose stellen und so eine Einschätzung der möglichen später zu erwartenden *Kontinenz* oder *Obstipationsneigung* abgeben. Diese Einschätzung entspricht nicht immer den Erwartungen der Betroffenen oder ihrer Eltern.

Dazu ist es bedeutsam zu verstehen, dass zum einen nicht alles, was ursprünglich nicht oder nicht ausreichend angelegt war (z.B. die Schließmuskulatur oder Nervenverbindungen zu Blase und Darm), operativ so hergestellt werden kann wie beim gesunden Menschen. Zum anderen kann die Operation nur die anatomischen Voraussetzungen für eine Funktion (z.B. *Kontinenz*) schaffen.

Wichtig ist auch zu verstehen, dass in die Kontinenzprognose neben der Art der ARM (eingeteilt nach der sog. Krickenbeck-Klassifikation) auch ein mögliches Vorhandensein einer Fehlbildung der Wirbelsäule/des Steiß- oder Kreuzbeins oder des Rückenmarks (z.B. sog. *tethered cord*) einfließt. Liegt eine solche weitere Fehlbildung vor, dann ist die Kontinenzprognose häufig schlechter.

Im Allgemeinen werden Kinder mit drei bis vier Jahren kontinent, d.h. sie halten Stuhl und Urin und entleeren zu einem selbst gewählten Zeitpunkt und an einem selbst gewählten Ort. Patient:innen mit weniger komplexen anorektalen Fehlbildungen haben gute Chancen, kontinent zu werden. Dennoch können Probleme (z.B. bei Stress, Infektionen, Klimawechsel) auftreten, zumal sie häufig zur Verstopfung neigen. Rechtzeitig erkannt und entsprechend therapiert, ist dies in der Regel gut behandelbar.

Kinder mit komplexen Varianten haben ein größeres Risiko, inkontinent zu bleiben. Allerdings kann durch ergänzende Maßnahmen, wie das sogenannten *Bowel Management*, oft eine ausreichende Sauberkeit erreicht werden, so dass ein weitgehend normales Leben geführt werden kann (sogenannte *soziale Kontinenz*).
Je nach Begleitfehlbildung können noch weitere Funktionsstörungen hinzukommen, die weiterer Behandlungen bedürfen.

Welche Auswirkungen sind nach der Korrektur-Operation zu erwarten?

Zu berücksichtigen ist immer, dass die Folgen und Auswirkungen so individuell sind wie die Form der Fehlbildung selbst. Je nach Lebensalter des/der Betroffenen können sich die Funktionsbeeinträchtigungen noch verändern.

Verstopfung *(Obstipation)*

Tritt anfänglich nach Durchzugsoperation und Rückverlegung des künstlichen Ausgangs häufig dünner Stuhlgang auf, kann es nach einiger Zeit zu hartnäckiger Verstopfung kommen. Deshalb ist es wichtig, auf eine ausreichende Stuhlentleerung zu achten (Stuhlhäufigkeit und Stuhlmenge). Die Verstopfung kann sich in Appetitlosigkeit, Stuhlschmieren, Bauchschmerzen, schmerzhaftem Stuhlgang usw. äußern. Stuhlschmieren kann eine *Inkontinenz* vortäuschen (sogenannte Pseudo- oder Überlauf-Inkontinenz).

Auch für Betroffene mit verbleibenden Stuhl Problemen gibt es Hilfsmethoden und Hilfsmittel, die eine sogenannte soziale Kontinenz ermöglichen.

Verstopfung verhindert nicht nur das Erlernen der *Kontinenz*, sie kann bei Kindern auch die Ursache von Gedeihstörungen sein und z.B. Harnwegsinfekte begünstigen. Unter medizinisch-therapeutischer Betreuung ist die Verstopfung frühzeitig zu erkennen und zu behandeln; dazu stehen verschiedene Therapien und Hilfsmittel zur Verfügung. Diese Maßnahmen werden von erfahrenen Behandler:innen auf den Einzelfall abgestimmt.

Eine nicht behandelte Verstopfung kann langfristig den Dickdarm so stark weiten, dass er sich nicht mehr natürlicherweise zusammenziehen und arbeiten kann. Im Extremfall müsste dann der Darmabschnitt nach genauer Abwägung operativ behandelt werden.

Die Verstopfung ist nicht gleichzusetzen mit einem Darmverschluss *(Ileus)*. Ein Darmverschluss liegt nur dann vor, wenn die Stuhlpassage vollständig unterbrochen ist (z.B. durch Verwachsungsstränge oder bei komplizierten *Hernien*). Patienten mit einem Darmverschluss erbrechen gallig, haben meist *kolikartige* Bauchschmerzen und sind lebensbedrohlich krank. Ein solcher Darmverschluss muss unverzüglich operativ behoben werden.

Dünne Stühle

Bei bestimmten Formen anorektaler Fehlbildung oder wenn der Dickdarm insgesamt zu kurz und zu aktiv ist, kann der Nahrungsbrei nicht genügend eingedickt werden. Die Folge sind häufige, dünne Stuhlgänge.

Individuell auf die Patientin/den Patienten abgestimmt, können Ernährungsumstellung, Medikamente oder tägliche Darmspülungen helfen, eine weitgehende *soziale Kontinenz* zu ermöglichen. Die Unterstützung von erfahrenen Behandelnden ist sinnvoll, ggf. ist ein/e (Kinder-)*Gastroenterologe/in* hinzuzuziehen.

Harntrakt/Blasen- und Nierenfunktion

Probleme mit dem Harntrakt sind in vielen Fällen direkt mit anorektalen Fehlbildungen verbunden. Häufige Harnwegsinfekte können eine Folge sein. Es können außerdem Harnverhalt, Blasenentleerungsstörungen und/oder Harninkontinenz auftreten. Gegebenenfalls sind hier zusätzliche Maßnahmen nötig, wie z.B. das Entleeren der Blase durch regelmäßiges *Katheterisieren* oder operative Eingriffe.

Es ist lebenswichtig, auftretende Blasen- und Nierenfunktionsstörungen rechtzeitig zu erkennen und zu behandeln, da sonst *irreparable* Schädigungen der Nieren drohen. Rechtzeitige Abklärung durch spezialisierte und erfahrene Fachleute ist unerlässlich.

Störungen der Sexualfunktion

Mit Beginn der Pubertät können bei manchen Patient:innen Störungen der Funktion der Geschlechtsorgane und der Fruchtbarkeit auffallen. Die Probleme ergeben sich einerseits aufgrund einer durch die Fehlbildungen selbst gestörten *Anatomie* oder auch durch vorangegangene Operationen.

Mögliche Störungen bei Mädchen können sein: Scheide oder Gebärmutter sind fehlgebildet (z.B. Doppelbildungen), das Menstruationsblut kann nicht ungehindert abfließen.

Mögliche Störungen bei Jungen können sein: gestörte *Ejakulation*, wiederkehrende Nebenhodenentzündungen, Veränderungen oder Engstellen der Samenbläschen oder der Samenleiter oder Harnröhrendivertikel als Überbleibsel der Enddarmverbindung.

Diese begleitenden Funktionsstörungen können, aber müssen nicht auftreten. Allerdings ist die Abklärung im entsprechenden Alter des/der betroffenen Patienten/in (bei Mädchen zwischen beginnender Brustentwicklung und vor Eintritt der Menstruation; bei Jungen mit Beginn der Schambehaarung) wichtig. Dies sollte von Gynäkolog:innen bzw. Urolog:innen bzw. Kinderchirurg:innen abgeklärt werden, die über Erfahrung mit dieser Fehlbildungskombination verfügen.

Psychische Belastungen

Häufige Krankenhausaufenthalte und Behandlungen können sehr belastend sein und z.B. Unsicherheit, Ängste und verminderte Selbstwertgefühl hervorrufen. Wenn die Stuhl- oder Blasenkontinenz nicht ausreichend oder die Funktion der Sexualorgane beeinträchtigt ist, kann es auch zu psychischen Problemen kommen.

Doch auch hier gibt es Hilfen: Familie, Freunde, Hilfe durch entsprechende Fachleute und der Kontakt zu Gleichbetroffenen können maßgeblich zur Bewältigung der Belastungssituation beitragen.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es nach der operativen Korrektur?

Es gibt zahlreiche Möglichkeiten, eine künstliche Kontinenz, die sogenannte *soziale Kontinenz*, zu erreichen. Hier soll ein kurzer Überblick über diese Hilfsmittel und Maßnahmen gegeben werden, die betroffene Patient:innen ab dem Alter von ca. drei Jahren bis ins Erwachsenenalter nutzen können. Je nach Alter und Entwicklungsstand des Patienten/der Patientin können diese selbständig angewendet werden und machen so die Betroffenen unabhängig.

Verschiedene Formen von Kontinenztraining

Diese Methoden sollten in dem Alter begonnen werden, in dem die Sauberkeitserziehung bei einem gesunden Kind stattfindet (also ca. im Alter von 3–4 Jahren). Sie erfordern einen gewissen Entwicklungsstand des betroffenen Kindes, sind zeitaufwendig und langwierig, können aber zu einer Kontinenzverbesserung verhelfen. Voraussetzung ist, dass Schließmuskeln und Nervenverbindungen wenigstens teilweise vorhanden sind.

Auch für die Nachsorgemaßnahmen gilt: Kenntnisse und Erfahrungen mit dem Krankheitsbild sind die Voraussetzung für den Behandlungserfolg.

Einlauf/Darmspülungen/ Darm-Management (mechanisches *Bowel Management*)

Hierbei wird der Darm regelmäßig mit einer individuell abgestimmten Menge an Wasser, ggf. mit bestimmten Zusätzen, in einer bestimmten Technik gespült. Diese Technik wird meist im Krankenhaus erlernt und kann dann zu Hause selbständig angewendet werden. Diese Darmspülungen werden individuell auf die Patienten:innen abgestimmt und unter Umständen mit anderen Maßnahmen kombiniert. Einfache Einläufe sind in der Regel nicht ausreichend.

Je nach Bedarf wird das sogenannte *Bowel Management* einmal täglich, alle zwei Tage oder in anderem Rhythmus durchgeführt. Ziel ist, eine *soziale Kontinenz* und ein windelfreies Leben zu erreichen.

Im Kindesalter werden diese Spülungen durch die Eltern bzw. Betreuungspersonen vorgenommen, später können sie von den Betroffenen selbst durchgeführt werden.

Die Betroffenen bzw. anfänglich deren Eltern sollten im Besitz der OP Berichte, der Befund berichte und der Arztbriefe sein, um diese auch z.B. im Ausland/Urlaub, im Notfall oder auch bei späterer Abklärung und offenen Fragen zur Verfügung zu haben.
Die Befunde und Berichte sollten von Anfang an in einem Befundordner gesammelt werden.

Medikamentöse Therapie

In Abhängigkeit von den im Vordergrund stehenden Beschwerden – häufige, dünne Stühle oder Verstopfung – können auch Medikamente von Nutzen sein. Bei häufigen, dünnen Stühlen können Medikamente eingesetzt werden, um die Darmbeweglichkeit *(Motilität)* zu verlangsamen.

Liegt eine Verstopfung vor, können stuhlauflockernde, stuhlformende Produkte (wie wasserlösliche Faserpräparate oder Pectin) oder Gleitmittel (z.B. Glyerin) hilfreich sein. In beiden Fällen ist die Dosis individuell und unter ärztlicher Aufsicht einzustellen.

Einige Behandler empfehlen zur Regulierung des Stuhlgangs und zur Verbesserung der *Kontinenz* Sennesblätterextrakt, ein pflanzliches Abführmittel, das die Darmbewegung anregt. Die Einnahme erfolgt in der vom Arzt/von der Ärztin empfohlenen Dosierung. Dabei sollte die Stuhlkonsistenz und -häufigkeit überwacht und die Dosierung bei Bedarf angepasst werden. Mögliche Nebenwirkungen wie Bauchkrämpfe oder Durchfall erfordern unbedingt ärztliche Überwachung.

Eine weitere Hilfe bei der Entleerung können die sogenannten Abführzäpfchen bieten, die nach Einführung in den After die Stuhlentleerung unterstützen.

Ernährung

Je nach vorliegender Stuhlentleerungsstörung sind bestimmte Nahrungsmittel zu meiden oder zu bevorzugen. Eine ausreichende Flüssigkeitszufuhr ist auf jeden Fall zu beachten. Eine medizinische Ernährungsberatung kann zusätzlich hilfreich sein.

Physiotherapie

Weitere Möglichkeiten, die die Darm- und Blasenfunktion beeinflussen können, sind verschiedene Formen von *Physiotherapie*, wie zum Beispiel das Beckenboden-Training und die *Osteopathie*. Speziell ausgebildete Physiotherapeut:innen sollten dafür aufgesucht werden.

Eltern, Patient:innen und Fachleute tragen gemeinsam Verantwortung für eine gute Nachsorge.

Analtampons

Es gibt sie in verschiedenen Formen und Größen und sie können bei Kindern ab fünf Jahren benutzt werden. Hierbei wird der Analkanal durch Einführen des Tampons vorübergehend „abgedichtet".

Der Stuhl soll so im Darm zurückgehalten und das Entweichen des Geruchs nach außen verhindert werden. Ihr Einsatz kann für kurze Zeit (wenige Stunden) z.B. beim Sport oder Schwimmen, aber auch in Stress- oder Prüfungssituationen hilfreich sein. Nicht alle Betroffenen vertragen Analtampons; sie können im Darm ein unangenehmes Druckgefühl hervorrufen. Sie helfen nur bei sogenannter Teilkontinenz; bei *Inkontinenz* sind sie nicht hilfreich.

Unklarheiten oder ein Nichtverstehen medizinischer Sachverhalte auf Seite des/der Betroffenen bzw. der Eltern können nur durch Nachfragen behoben werden! Scheuen Sie sich nicht zu fragen, wenn Sie etwas nicht verstanden haben.

Windeln und Einlagen

Sie helfen, Kleidungsstücke sauber zu halten. Langfristig bedeuten sie jedoch für Betroffene eine psychosoziale Belastung, da der Stuhlgeruch von der Außenwelt wahrgenommen und das Tragen von Windeln ab einem bestimmten Alter nicht sozial akzeptiert wird. Inzwischen wird moderne Kontinenzwäsche angeboten, viele Patient:innen bevorzugen es, diese statt Windeln zu tragen.

Spülstoma

Manche Behandler:innen ziehen in einigen Fällen bei Kindern, die mit regelmäßigen Darmspülungen sozial kontinent sind, die Anlage eines *„kontinenten Spülstomas"* in Erwägung *(MACE = Malone Antegrade Continent Enema,* syn. *„Malone-Stoma"* oder *„Appendikostoma").* Dabei handelt es sich um ein kontinentes *Stoma*, bei dem das Kind keinen Beutel oder dergleichen hat. Fast immer kann das Spülstoma mit Hilfe des Blinddarms *(Appendix)* angelegt werden. Ein Ende des Blinddarms verbleibt im Anfangsteil des Dickdarms (Zoekum), das andere Ende wird in den Bauchnabel genäht. Um den Darm leer zu spülen, kann der Spül*katheter* dann, statt über den After, direkt über den Bauchnabel in den Dickdarm eingeführt werden. Nach der Spülung wird der *Katheter* entfernt und erst bei der nächsten Spülung wieder eingeführt.

Das *Stoma* verschwindet regelhaft im Nabel und ist nicht sichtbar. Das Einführen des *Katheters* ist in der Regel nicht schmerzhaft.

Diese Methode stellt eine mögliche Alternative dar, wenn eine Spülung „von unten" schwierig oder nicht gewollt ist. Zu den Vorteilen gehört, dass es bei Anlage im Bauchnabel wenig sichtbar ist. Zu den Nachteilen gehört eine mögliche Undichtigkeit (Nässen) oder ein ungewollter Verschluss *(Stenose).*

Re-Operationen und sog. Kontinenz verbessernde Operationen

Nach Ausschöpfung aller konservativen Maßnahmen und bei entsprechender Diagnose kann in Einzelfällen von anorektaler Fehlbildung mit guter Kontinenzprognose ein operativer Eingriff indiziert sein. Nicht immer kann damit die *Kontinenz* verbessert werden, deshalb ist eine genaue und verantwortungsvolle Abklärung durch eine/n erfahrene/n Behandelnde/n angeraten. Bei jeder Re-Operation – besonders bei den sogenannten *Kontinenz* verbessernden Operationen – ist es ratsam, mehrere Fachärzt:innen zu konsultieren, bevor eine Entscheidung getroffen wird.

Als Grundsatz kann gelten, dass nur bei den Kindern eine Kontinenz verbessernde Re-Operation erwogen werden sollte, die (vor der ersten Operation) eigentlich eine eher gute Kontinenzprognose gehabt hätten und bei denen die erste Operation aus verschiedenen Gründen nicht erfolgreich war.

Künstlicher Darmausgang

Wenn auch nach Ausschöpfung aller Therapiemöglichkeiten keine ausreichende *soziale Kontinenz* erzielt wird, kann in Einzelfällen auch ein permanenter künstlicher Darmausgang angelegt werden (z.B. bei Patient:innen mit *Kloakenekstrophie* oder nach Verlust des kompletten Dickdarms). Dies kann die Lebensqualität erheblich verbessern.

Sonstige Therapien und Hilfen

Weitere hilfreiche Behandlungsmöglichkeiten sind z.B. psychotherapeutische Unterstützung oder die Homöopathie. Es gibt auch interdisziplinäre Maßnahmen, die verschiedene Hilfsmittel und Methoden kombinieren. Auch ein *Biofeedback*-Training kann dazu beitragen, *Kontinenz* zu erlernen und zu trainieren.

Welche Therapie ist die richtige?

Individuelle Lösungen müssen gefunden werden, die auch mit Alltag, Schule oder Beruf räumlich und zeitlich zu vereinbaren sind. Der Erfolg der Hilfsmittelanwendungen ist genauso wichtig wie eine größtmögliche Selbständigkeit des Patienten/der Patientin.

Warum ist Nachsorge wichtig?

Anorektale Fehlbildungen können ein Leben lang Funktionsstörungen des Darms, der Blase und der Geschlechtsorgane mit sich bringen. Eine kontinuierliche Nachsorge bedeutet, die Folgen der angeborenen Fehlbildung auch nach der Korrekturoperation zu kennen, sich regelmäßigen Kontrolluntersuchungen zu unterziehen und, falls erforderlich, Hilfsmittel anzuwenden.

Auch kann durch eine schlechte Nachsorge ein gutes postoperatives Ergebnis durch chronische Ausweitung (Dilatation) des Mastdarms *(Rektum)* zu einer deutlichen Verschlechterung der Kontinenzprognose führen.

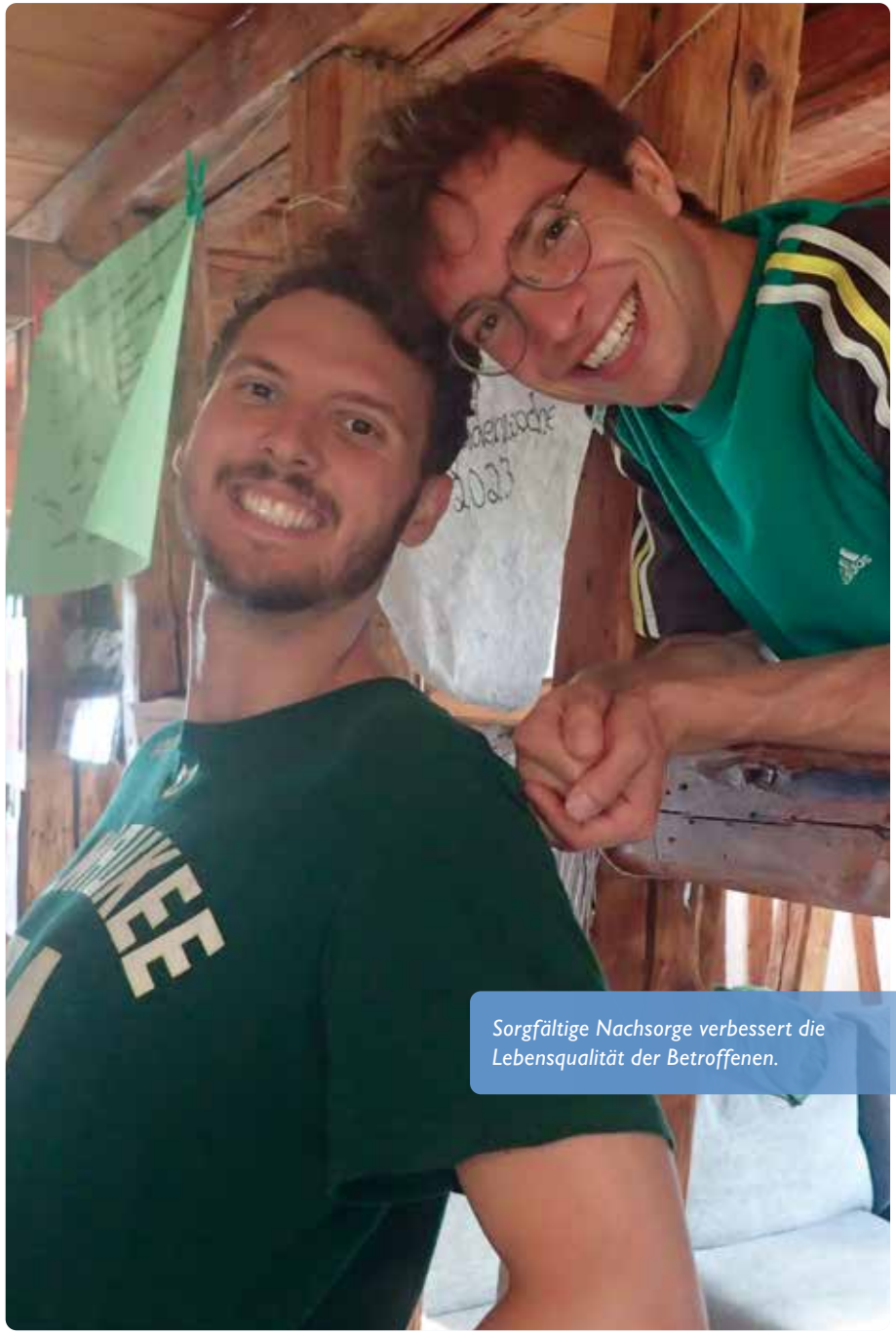
Eine stetige, aufmerksame, aber unverkrampfte Beobachtung zunächst seitens der Eltern, dann der Betroffenen selbst, hilft, die eventuellen Beeinträchtigungen zu erkennen und anzunehmen. Dann wird auch bei Auffälligkeiten in der psychischen oder physischen Entwicklung rechtzeitig gehandelt.

Mit Schuleintritt und Pubertät wird es immer wichtiger, dass die Betroffenen zunehmend Selbständigkeit erlangen und Verantwortung für den eigenen Körper übernehmen, um selbstbewusst mit der Erkrankung im sozialen Umfeld umgehen zu können.

Erwachsene Betroffene

Die Gruppe der erwachsenen Betroffenen wächst stetig und mit der Zahl auch die Angebote. So bietet SoMA e.V. z.B. Seminare, Threema-Gruppen oder Einzelgespräche. Der gegenseite Austausch kann für alle sehr bereichernd sein, auch wenn sich über die Jahre vielleicht Operations- und Nachsorgemethoden verändert haben.

Und die SoMA Ansprechpartner für erwachsene Betroffene wissen, wovon sie reden, denn sie sind selbst mit der Fehlbildung geboren worden.



Sorgfältige Nachsorge verbessert die Lebensqualität der Betroffenen.

Wo gibt es Hilfe und Unterstützung?

Anorektale Fehlbildungen berühren viele medizinische und therapeutische Disziplinen. Deshalb sind je nach Art der Fehlbildung und der Begleitfehlbildungen und auch je nach Alter der Betroffenen die Ansprechpartner:innen unterschiedlich.

Wer ist Ansprechpartner:in für Diagnose, Prognose und Therapie?

Diagnose und *Prognose* erstellen im Kindesalter Kinderchirurg:innen, gegebenenfalls zusammen mit Kinderurolog:innen. Ansprechpartner:innen für die Familien vor Ort sind die Kinderärzt:innen. Für weitere Probleme im Jugendalter gibt es auch Kinder- und Jugendgynäkolog:innen.

Im Erwachsenenalter sind Chirurg:innen, *Proktolog:innen*, *Gastroenterolog:innen*, Urolog:innen und Gynäkolog:innen die Ansprechpartner:innen. Oftmals kennen sich diese nur wenig oder sogar unzureichend mit dem Spektrum der ARM aus, daher kann es im Einzelfall sehr helfen, wenn sich die „Erwachsenenmediziner:innen" mit einem/r Experten/in aus der Kinderchirurgie vernetzen und ggf. den Patienten/die Patientin gemeinsam behandeln.

Bei Therapiemöglichkeiten helfen Pflegefachkräfte (Krankenpfleger:innen, Urotherapeut:innen, Stomatherapeut:innen), Kontinenzberater:innen, Physiotherapeut:innen, Osteopath:innen, Psychotherapeut:innen sowie Homöopath:innen.

Noch gibt es in Deutschland keine offiziell ausgewiesenen und zertifizierten Zentren für anorektale Fehlbildungen, jedoch Spezialsprechstunden und bei der Behandlung dieser Fehlbildung erfahrene Fachleute. Auf europäischer Ebene gibt es seit einiger Zeit europäische Referenznetzwerke (http://eurogen-ern.eu), die die Zentrenbildung auch auf nationaler Ebene voranbringen werden. Denn für die Betroffenen ist es wichtig, dass Diagnostik, chirurgische Eingriffe und eine umfassende Nachsorge ganzheitlich und interdisziplinär in einem Zentrum abgedeckt sind.

Da anorektale Fehlbildungen zu den seltenen Erkrankungen gehören, kann heute nicht davon ausgegangen werden, dass alle Behandler:innen der genannten Fachdisziplinen über die Fehlbildung und ihre Konsequenzen informiert sind. Aber für die korrekte Diagnose, Operation, Behandlung und Nachsorge müssen Fachleute aufgesucht werden, die nachweislich Erfahrung mit Patient:inne mit anorektalen Fehlbildungen gesammelt haben.

Weitere Informationen siehe auch: SoMA Webseite, Rubrik Gesundheitspolitik >>

Gibt es eine finanzielle Unterstützung?

Je nach Ausprägung der anorektalen Fehlbildung und ihrer Begleitfehlbildungen und aktuellem Zustand des Patienten/der Patientin können auf Antrag beim Versorgungsamt ein Grad der Behinderung von bis zu 100 Prozent und ggf. zusätzliche Merkzeichen anerkannt werden. So können entsprechende steuerliche und weitere Entlastungen in Anspruch genommen werden.
Je nach Form der Fehlbildung und Zeitaufwand für Therapie und Pflege kann ein Antrag auf Pflegegeld bei den Krankenkassen gestellt werden.

Wer ist SoMA e.V. und welche Hilfen gibt es hier?

SoMA e.V. ist die Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektal-Fehlbildungen

Mit konkreten Projekten wendet sich SoMA e.V. an Menschen mit anorektaler Fehlbildung in verschiedenen Altersstufen: Eltern betroffener Kinder, betroffene Kinder und Jugendliche sowie erwachsene Betroffene.

Unterstützt durch einen interdisziplinären Fachbeirat ist es Ziel, Informationen, Erfahrungsaustausch und Hilfestellung anzubieten. SoMA e.V. ist bundesweit und im deutschsprachigen Ausland tätig und bietet Ansprechpartner:innen in den verschiedenen Bundesländern.

Im Jahr 1989 gegründet hat SoMA e.V. derzeit rund 1.400 Mitglieder *(Stand September 2024)*.

SoMA bietet unter anderem:

- Erfahrungsaustausch über die Alltagssituation
- Hilfe und Beratung bei den besonderen Herausforderungen, die mit dieser seltenen angeborenen Fehlbildung verbunden sind
- Veranstaltungen für Betroffene und Angehörige zu unterschiedlichen Themen und für verschiedene Altersgruppen
- Patientenverständliche Informationsmaterialien zu vielen wichtigen Themen wie z.B. Ernährung, Wundsein, Physiotherapie und Schwerbehindertenausweis
- Beratung bei sozialrechtlichen Fragen wie z.B. Pflegegeld oder Beantragung eines Schwerbehindertenausweises

Weitere SoMA Aktivitäten:

- Interessensvertretung der Patient:innen gegenüber Kostenträgern und Fachleuten in Klinik und Praxis
- Förderung von Forschung und Wissenschaft im Bereich anorektaler Fehlbildung (siehe hierzu auch www.cure-net.de; www.arm-net.eu)
- Internationale Zusammenarbeit in den europäischen Referenznetzwerken (http://eurogen-ern.eu)

Mehr Informationen unter www.soma-ev.de

Der Austausch mit anderen Eltern und Betroffenen in einer Selbsthilfeorganisation kann bei der Suche nach geeigneten Behandlungsmöglichkeiten hilfreich sein.

Wo gibt es weitere Informationen?

Anorektale Fehlbildungen – Fachliches

Zahlreiche Informationen zum Krankheitsbild, den Kontakt zu den leitenden Berater:innen und Ansprechpartner:innen rund um das Thema anorektale Fehlbildungen findet man unter https://www.soma-ev.de/fachliches/anorektale-fehlbildungen/.

Hier ist auch der Verweis zu den Nachsorgeheften Anorektale Fehlbildung, die helfen, den Behandlungsverlauf zu begleiten, sowie zur Patient Journey ARM mit einem Überblick über alle Lebensphasen der Patient:innen. Dieses Dokument wurde im europäischen Referenznetzwerk eUROGEN erarbeitet.

Weitere Informationen siehe auch: SoMA Webseite, Rubrik Fachliches ARM **>>**

In den SoMA Info materialien findet man Hilfestellung im all täglichen Umgang mit der Fehlbildung und der Nachsorge. **>>**

Nationale & internationale Selbsthilfeorganisationen und Netzwerke

SoMA Austria

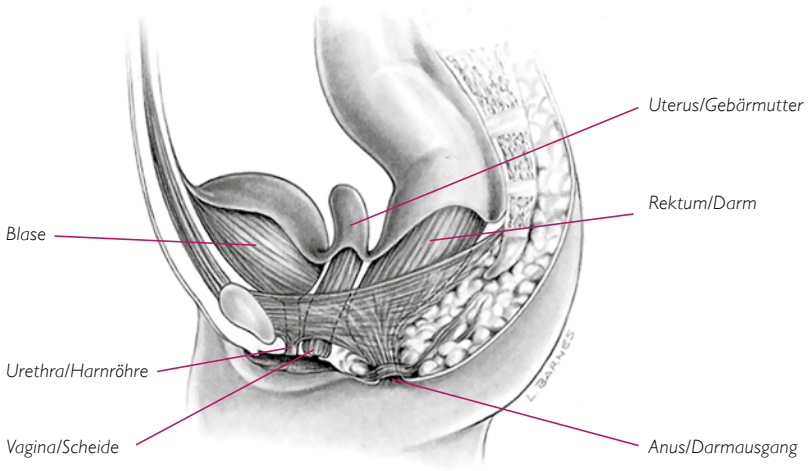
https://soma-austria.at
Am-Ostrom-Park 11/7, 1220 Wien
E-Mail: office@soma-austria.at
Mazeena Mohideen, Vorsitzende
E-Mail: mazeena.mohideen@soma-austria.at

Links zu weiteren nationalen und inter nationalen Selbsthilfe organisationen sowie Netzwerken **>>**

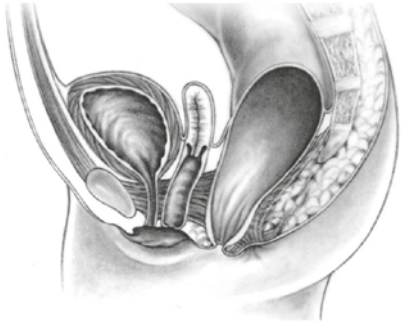
Eine kontinuierliche Nachsorge kann das Risiko für weitere Klinikaufenthalte und zusätzliche Operationen minimieren.

Anorektale Fehlbildungsformen weiblich

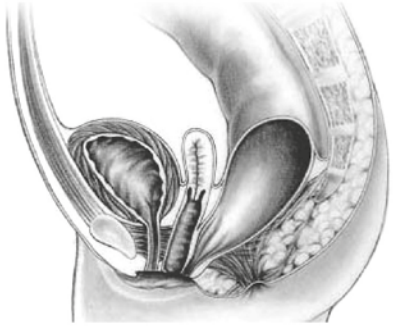
Anatomie beim weiblichen Neugeborenen



Kloakale Fehlbildung
Damm, Scheide und Harnröhre münden in einen gemeinsamen Kanal. Dabei kann die Länge dieses gemeinsamen Kanals variieren. Ist er länger als 3 cm, sind die Behandlung und die Folgen komplexer.



ARM* mit rekto-perinealer Fistel (Dammfistel)
Die Fistel mündet weiter vorne zwischen Analgrübchen und Scheidenvorhof.

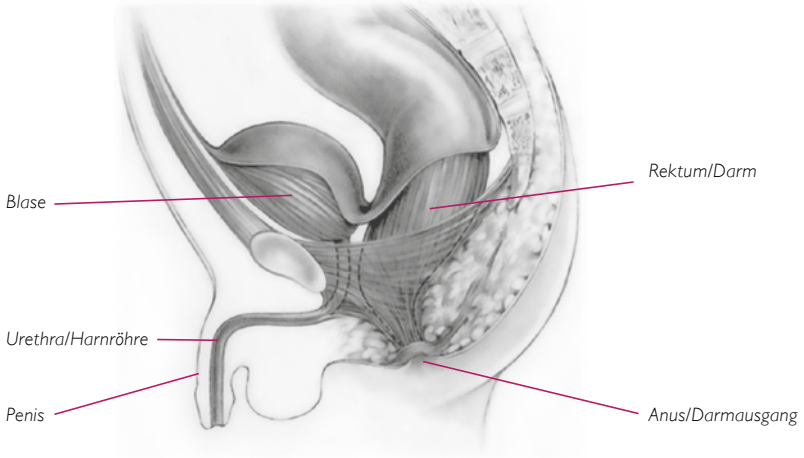


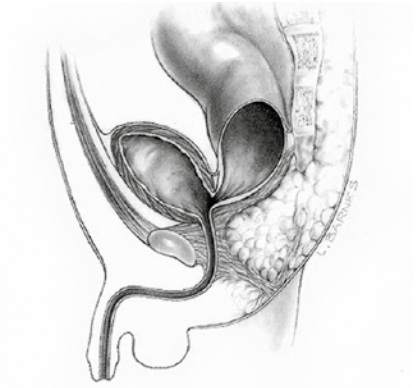
ARM* mit rekto-vestibulärer Fistel
Die Fistel mündet in den Scheidenvorhof.
– Häufigste Form –

* *ARM = anorektale Malformation = anorektale Fehlbildung*

Anorektale Fehlbildungsformen männlich

Anatomie beim männlichen Neugeborenen





ARM* mit rekto-vesikaler Fistel
Die Fistel mündet in den Blasenhals.
– Häufigkeit ca. 10% –

ARM* mit rekto-perinealer Fistel (Dammfistel)
Die Fistel mündet vor dem Analgrübchen in der Haut des Dammes, des Hodensacks oder des Penis.

ARM* mit rekto-urethraler Fistel
Die Fistel verläuft vom Rektum zur Harnröhre.
– Häufigste Form –

prostatische Harnröhre
Fistel mündet in der oberen Harnröhre
– höhere Form.

bulbäre Harnröhre
Fistel mündet in der unteren Harnröhre
– tiefere Form.

* *ARM = anorektale Malformation = anorektale Fehlbildung*

Anorektale Fehlbildungsformen weiblich und männlich

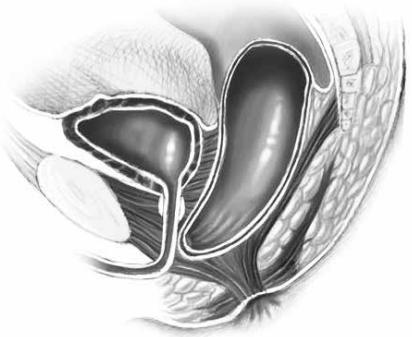
Rektumstenose oder Rektumatresie
Die Analöffnung ist zwar an der Sollstelle angelegt, aber der Analkanal oder Mastdarm sind unterbrochen, z.B. durch eine Membran oder durch einen fehlenden Darmabschnitt.
Tritt bei weniger als 1 % auf.

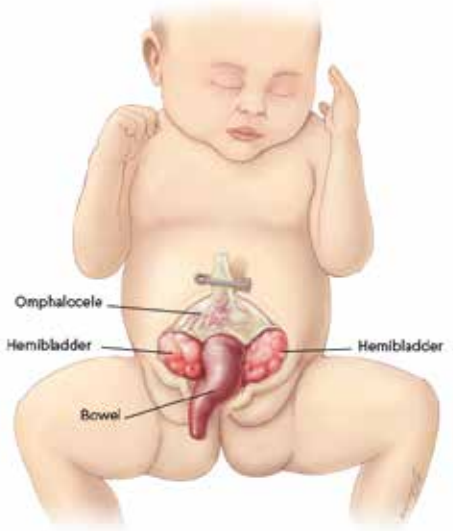
Bei dieser Form der anorektalen Fehlbildung muss unbedingt an das Vorliegen eines sog. *Currarino-Syndroms* gedacht werden.
Dies ist ein seltenes angeborenes Fehlbildungssyndrom, das durch eine Kombination von Anomalien gekennzeichnet ist: partielle Sakralagenesie (unvollständige Entwicklung des Kreuzbeins), anorektale Malformation (wie anteriore Analektopie) und ein präsakraler Tumor (oft ein sog. *Teratom*).
Es wird auto-somal-dominant vererbt und kann zu chronischen Verdauungsproblemen und neurologischen Symptomen führen.
Die Behandlung erfordert ein multidisziplinäres medizinisches Team.

Abb. aus Monatsschrift Kinderheilkunde 10/2016 | Prof. Dr. M. Lacher, J. H. Gosemann

ARM* ohne Fistel
Der Dickdarm endet blind ohne Verbindung zur Haut oder einem anderen Organ. Es handelt sich um eine tiefe Form der ARM, von daher gegebenenfalls mit einer langen gemeinsamen Wand mit der Harnröhre.
Das tritt sehr selten auf (ca. 5%, gehäuft jedoch bei Trisomie 21/*Down-Syndrom*).

Weitere zum Teil noch seltener vorkommende Varianten einer anorektalen Fehlbildung sind z.B. *Pouch colon*, Y- oder H-Fistel oder eine angeborene *Anal-/Rektumstenose*.





© 2018 Regents of the University of Colorado. All rights reserved. Created by Berrien Chidsey.

Kloakenekstrophie
Die komplexeste Form anorektaler Fehlbildung; ist zwingend mit einer *Omphalozele* kombiniert. Die ekstrophierte Blasenschleimhaut wird durch ein ebenfalls ekstrophiertes Darmfeld in zwei Hälften geteilt. Am Darmfeld sind mindestens zwei Öffnungen zu erkennen: eine obere, durch die der Dünndarm meist rüsselförmig prolabiert, und eine untere, die in den *rudimentären*, blind endenden Dickdarm führt. Dazu gehören ein gespaltenes äußeres Genital, ein gespaltenes knöchernes Becken und Begleitfehlbildungen.
Blase und Darm liegen offen auf der Bauchdecke.
Tritt sehr selten auf – ca. 3–5 Kinder pro Jahr.

** ARM = anorektale Malformation = anorektale Fehlbildung*

Fachbegriffe

Analatresie: wird immer noch häufig als Oberbegriff für anorektale Malformationen benutzt, aber bezeichnet nur den Verschluss oder das Fehlen des Analkanals

Analstenose: Verengung des Anus

Anatomie: Lehre vom Aufbau des Organismus; Gestalt, Lage und Struktur von Körperteilen, Organen, Gewebe oder Zellen

anorektal: den After und den Mastdarm (Rektum) betreffend

anteriore Analektopie: anatomische Fehlbildung, bei der der Anus weiter nach vorne verlagert ist als normal, oft näher am Damm oder den Genitalien. Dies kann zu Problemen bei der Stuhlentleerung führen und erfordert manchmal chirurgische Korrektur.

Anus, anal: After, den After betreffend

Anus praeter – Ileostoma oder Kolostoma: künstlicher Darmausgang im Dünndarm oder Dickdarm

Appendix: (Anhängsel) z.B. Wurmfortsatz des Dickdarms; umgangssprachlich „Blinddarm"

Atresie: angeborener Verschluss oder Nichtanlage von Hohlorganen oder natürlichen Körperöffnungen

Biofeedback: eine verhaltenstherapeutische Methode, bei der Veränderungen, z.B. die Haltefunktion der analen Schließmuskulatur, mit technischen Hilfsmitteln sichtbar gemacht werden

bougieren: dehnen, aufdehnen, mit Hilfe von Metall-(Hegar-)Stiften dehnen

Bowel Management (deutsch Darm-Management): Darmtrainingsmethode, um eine soziale Kontinenz zu erzielen (individuell abgestimmte Darmspülungen/Einläufe, teilweise in Diät- und Medikamenten-Kombination)

Currarino-Syndrom: seltenes angeborenes Fehlbildungssyndrom, das durch eine Kombination von Anomalien gekennzeichnet ist: partielle Sakralagenesie (unvollständige Entwicklung des Kreuzbeins), anorektale Malformation (wie anteriore Analektopie) und ein präsakraler Tumor (oft ein sog. Teratom). Es wird autosomal-dominant vererbt und kann zu chronischen Verdauungsproblemen und neurologischen Symptomen führen. Die Behandlung erfordert ein multidisziplinäres medizinisches Team.

Damm: beim Mädchen: Region zwischen hinterem Ende des Scheideneingangs und analer Sollstelle;
beim Jungen: Region zwischen Hodensack und analer Sollstelle

distales Kolostogramm: Röntgen-Kontrastdarstellung des nach analwärts führenden Schenkels des Dickdarms

Down-Syndrom: genetische Störung, bei der das Chromosom 21 dreifach vorliegt (Trisomie 21)

Ejakulation: Samenerguss

Ektopie: siehe *anteriore Analektopie*

Endoskop: Instrument zur Untersuchung (Endoskopie) der Innenflächen von Hohlorganen (z.B. Magen-Darm-Kanal, Blase, Rektum)

Fistel: abnorme, bei ARM angeborene Verbindung „Kommunikation" zwischen zwei Hohlorganen bzw. zwischen einem Hohlorgan und der Körperoberfläche

Gastroenterologe/Gastroenterologin: Arzt/Ärztin für innere Medizin, spezialisiert auf Krankheiten des Magen-Darm-Trakts und der damit verbundenen Organe (Leber, Gallenblase, Bauchspeicheldrüse)

genetisch: erblich bedingt, die Vererbung betreffend

Hegarstifte: stumpfe Metallstifte, die in verschiedenen Durchmessern erhältlich sind. Die Stifte werden zumeist in der Gynäkologie verwendet, aber auch zur Kalibrierung bzw. zur schrittweisen Weitung eines neu angelegten, noch nicht ausreichend weiten Anus.

Hernien: Verlagerung von Eingeweideanteilen (Bruchinhalt) aus der Bauchhöhle durch eine angeborene oder erworbene Öffnung (Bruchpforte) in eine Ausbuchtung des parietalen Bauchfells (Bruchsack), umgeben von Unterhautgewebe und Haut (Bruchhüllen)
[parietales Bauchfell = die Bauchwand innen auskleidendes Bauchfell]

Ileostoma: künstlicher Ausgang des Dünndarms

Ileus: Darmverschluss; Unterbrechung der Darmpassage mit akut lebensbedrohlichen Folgen, wenn der Verschluss nicht unverzüglich operativ behoben wird

Inkontinenz: die Unfähigkeit, Harn oder Stuhlgang willentlich zurückzuhalten und an einem selbstgewählten Ort zu einer selbstgewählten Zeit zu entleeren

irreparabel: nicht zu beheben, nicht wiederherstellbar

katheterisieren: Einführen eines Katheters (speziell geformter, dünner Schlauch aus Kunststoff oder Silikon) z.B. über die Harnröhre in die Harnblase, um die Blase zu entleeren

kaudal: am unteren Körperende gelegen

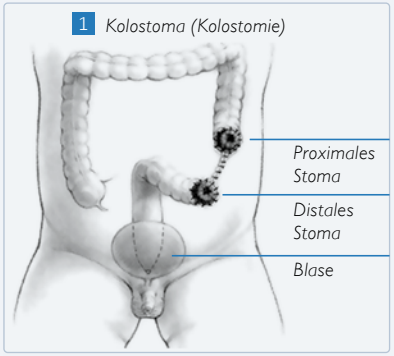
kaudales Regressionssyndrom/ kaudale Dysplasie: seltene angeborene Fehlbildung, bei der das untere Ende der Wirbelsäule und die entsprechenden Strukturen des unteren Rückens und der unteren Gliedmaßen nicht vollständig entwickelt sind. Dies kann zu unterschiedlich schweren Beeinträchtigungen der Beine, des Urogenitaltrakts und des Magen-Darm-Trakts führen, bis hin zur schwersten Form mit Fusion der unteren Extremitäten (bekannt als Sirenomelie oder „Meerjungfrau-Syndrom")

Kernspin-Tomogramm/-graphie: Ein (schnitt-)bildgebendes Verfahren zur Darstellung der inneren Organe mit Hilfe von Magnetfeldern, d.h. ohne Röntgenstrahlen oder andere ionisierende Strahlen. Sie wird auch Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT) genannt.

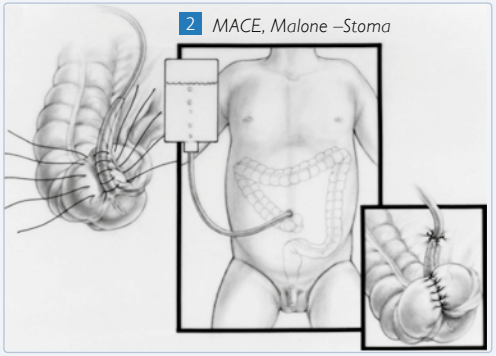
Kloakenekstrophie: seltene, schwere angeborene Fehlbildung, bei der die Bauchdecke und die darunterliegenden Organe, einschließlich Blase, Darm und Genitalien, unvollständig entwickelt sind und nach außen hin offenliegen. Diese Fehlbildung betrifft sowohl das Harn- als auch das Verdauungssystem und erfordert meist mehrere komplexe chirurgische Eingriffe zur Korrektur. (veraltete Bezeichnung: vesikointestinale Fissur)

Kloakenfehlbildung: Blase, Scheide und Darm münden in einen gemeinsamen Kanal

1 *Kolostoma (Kolostomie)*



2 *MACE, Malone –Stoma*



kolikartig: anfalls- und krampfartig schmerzhaft

Kolostoma (Kolostomie) 1 **:** künstlicher Dickdarmausgang (Anlage eines künstlichen Ausgangs)

Kontinenz: Fähigkeit, Harn oder Stuhlgang willentlich zurückzuhalten und an einem selbstgewählten Ort zu einer selbstgewählten Zeit zu entleeren

Laparoskopie
Bauchspiegelung; Eingriff mit Hilfe eines optischen Instruments innerhalb der Bauchhöhle

MACE, Malone-Stoma 2 **:** „kontinentes Spülstoma" – ein chirurgisch erzeugter Kanal, der es ermöglicht, Einläufe von oben in den Dickdarm zu geben, um regelmäßige Darmentleerung zu erleichtern

Mastdarm – Rektum – Enddarm:
unterster Abschnitt des Dickdarms: Hier wird der Kot vor dem Absetzen zwischengespeichert und löst so bei Gesunden den Stuhldrang aus.

Miktionszysto-Urethrogramm (MCU oder MZU): meist retrograde (mit einem Katheter über die Harnröhre in die Blase) Kontrastmittelfüllung der Blase und anschließende Röntgenuntersuchung des ableitenden Harnsystems vor, während und nach Miktion (Harnausscheidung)

minimalinvasive Chirurgie/MIC:
endoskopisches Operationsverfahren ohne operative Eröffnung einer Körperhöhle, wobei ein Endoskop mit Videokamera und die Operationsinstrumente über kleine Schnitte (3–5 mm) eingeführt werden

Motilität des Darms: unwillkürlich, vegetativ gesteuerte Bewegungsabläufe; Gesamtheit der unwillkürlichen, vegetativ gesteuerten Muskelbewegungen; Beispiel: Peristaltik = fortschreitende Bewegung in Hohlorganen wie Magen, Darm oder Ureter (Harnleiter)

Neuralrohrdefekt: angeborene Spaltfehlbildung des Rückenmarks, der Rückenmarkshäute und der Wirbelsäule wegen eines ausgebliebenen oder unvollständigen Verschlusses des Neuralrohrs in der Embryonalentwicklung

Obstipation: Verstopfung

OEIS-Syndrom: Omphalozele-Ekstrophie-Imperforate Anus-Spina bifida; (Imperforate Anus = Analatresie) – eine andere Bezeichnung für Kloakenekstrophie

Omphalozele: angeborener Bauchwanddefekt am Nabelschnuransatz mit Vorfall von Dünn- und Dickdarm sowie Teilen der Leber in einen Brucksack

Osteopathie: ganzheitliche Methode zur Erkennung und Behandlung von Funktionsstörungen durch manuelle Techniken

perineal: die Dammgegend betreffend

perineale Fistel: Die Fistel mündet auf dem Damm: beim Mädchen vor dem Analgrübchen und hinter dem Scheidenvorhof.
Beim Jungen kann sie vor dem Analgrübchen gelegen sein oder sich im Bereich der Mittellinie bis zum Penis kurz unterhalb der Eichel ziehen.

Physiotherapie: Krankengymnastik, um Bewegungen und Körperfunktionen zu üben oder ins Gleichgewicht zu bringen

Pouch colon: seltene Sonderform einer Rektumatresie: Das absteigende Kolon endet in einer sackartigen Erweiterung ohne Verbindung zum Urogenitaltrakt oder zum Damm.

präsakral: vor dem Kreuzbein (os sacrum) gelegen

Prognose: Einschätzung des zu erwartenden Krankheitsverlaufs

Proktologe/Proktologin: Facharzt/ärztin für Erkrankungen des Enddarms

PSARP (posteriore-sagittale-anorektale Plastik): chirurgischer Eingriff zur Korrektur anorektaler Fehlbildungen, bei dem der Analkanal durch einen Einschnitt entlang der Mittellinie des Rückens freigelegt und neu positioniert wird; Operationsmethode bei anorektaler Fehlbildung

Rektum: Mastdarm, Enddarm

Rektumstenose/Rektumatresie:
Form anorektaler Fehlbildung

rudimentär: verkümmert, unentwickelt

Sakrum: Syn. Kreuzbein; Teil der Wirbelsäule, bestehend aus fünf miteinander verschmolzenen Wirbeln, zwischen Lendenwirbelsäule und Steißbein gelegen; Teil des Beckengürtels

Sakrumdysplasie: Fehlbildung des Kreuzbeins (z.B. komplettes oder halbseitiges Fehlen von Kreuzbeinanteilen, Verschmelzungswirbel u. a.) (Begleitfehlbildung)

Sonographie: Anwendung von Ultraschall als (schnitt-)bildgebendes Verfahren zur Untersuchung z.B. von inneren Organen in der Medizin

soziale Kontinenz: eingeschränkte Kontinenz, die es den Betroffenen aber mit Hilfe von Heil- und Hilfsmitteln erlaubt, ihren individuellen Aktivitäten des täglichen Lebens nachzugehen und am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen

Spina bifida: „offener Rücken"; Spaltbildung von Wirbelbögen, Rückenmarkshäuten und Rückenmark

Stenose: Verengung

Stoma: (griech. Mund, Öffnung); hier die chirurgisch hergestellte Öffnung z.B. des Dickdarms zur Körperoberfläche

teratogen: Missbildungen bewirkend, z.B. durch fruchtschädigende Umweltfaktoren

Teratom: ein Tumor, der aus verschiedenen Gewebetypen besteht, wie Haaren, Haut, Muskel oder Knochen. Er kann gutartig oder bösartig sein und tritt häufig in den Eierstöcken, Hoden oder im Steißbeinbereich auf. Er kann bei Kindern mit ARM vor dem Kreuzbein (präsakral) lokalisiert sein.

Tethered cord: (engl. *tethered* angeheftet); Anheftung des unteren *(kaudalen)* Endes des Rückenmarks im Spinalkanal, entweder angeboren i.S. einer Fehlbildung (Begleitanomalie) oder erworben, z.B. im Bereich einer Narbe (postoperativ); kann das untere Ende des Rückenmarks und die Nervenwurzeln Zugkräften aussetzen, die zu neurologischen Symptomen z.B. der Harnblase, des Enddarmes oder der Beine führen können.

Townes-Brocks-Syndrom: genetische Störung, die durch typische Fehlbildungen von Ohr, After, Daumen und in einigen Fällen auch der Niere gekennzeichnet ist

Vagina: Scheide

VATER- oder VACTERL-Assoziation: eine Kombination von Fehlbildungen

vesikointestinale Fissur: schwerste und ausgeprägteste Form von Bauchwanddefekten; andere (veraltete) Bezeichnung für Kloakenekstrophie und OEIS-Syndrom

zirkulär: ringsherum, kreisförmig

DANKE
für die Beratung und Förderung

Fachberatung
Wir bedanken uns bei den Mitgliedern des interdisziplinären Fachbeirats von SoMA e.V., die diese Broschüre mitarbeitet und auf fachliche Richtigkeit durchgesehen haben.

Förderung
Die überarbeitete 6. Auflage wurde mit freundlicher Unterstützung der GKV Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene nach §20h SGB V finanziert. Dabei handelt es sich um einen Zusammenschluss der Verbände: Verband der Ersatzkassen e.V. (vdek), AOK Bundesverband GbR, BKK-Dachverband e.V., IKK e.V., Knappschaft, Sozialversicherung für Landwirtschaft, Forsten und Gartenbau.

Für die Inhalte dieser Veröffentlichung ist die Selbsthilfeorganisation verantwortlich. Etwaige Leistungsansprüche gegenüber den Krankenkassen sind hieraus nicht ableitbar.

Vielen Dank an alle, die Zeit und Mühe für diese Broschüre aufgewendet haben.

GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene

Impressum

Herausgeber
SoMA e.V.
Selbsthilfeorganisation für Menschen
mit Anorektal-Fehlbildungen
Blombergstr. 9, 81825 München
Telefon: 089-14 90 42 62
E-Mail: mail@soma.de
www.soma-ev.de

SoMA e.V. ist eingetragen im Vereins-
register München VR 201252
Freistellungsbescheid 143/ 221/60292
Finanzamt München für Körperschaften

Redaktion/Schlussredaktion
Annette Lemli, 1. Vorsitzende SoMA e.V.
Sylvia Mättler, 2. Vorsitzende SoMA e.V.

Layout/Satz
Steinbüchlers Büro, München

Fotos
Vielen Dank an die Mitglieder von
SoMA e.V., die die Fotos für die Broschüre
zur Verfügung stellten.
Seite 23: © Andy Alexander,
andyalexander.de

Anatomische Zeichnungen
mit freundlicher Genehmigung:
Dr. Alberto Peña

Dr. Marc Levitt, Chief, Colorectal and Pelvic
Reconstructive Surgery, Children's National
Hospital, Washington, DC

Abb. Kloakenekstrophie:
Andrea Bischoff, MD, Assistant Director,
International Center for Colorectal and
Urogenital Care, Children's Hospital
Colorado, Associate Professor of Surgery
University of Colorado

Abb. Rektumatresie:
Andrea Bischoff, Alberto Peña
aus Bischoff A., Peña A.: Surgical Treatment
of Colorectal Problems in Children.
Switzerland: Springer International
Publishing; 2015.

© SoMA e.V. – 6. Auflage 2024
Der Inhalt dieser Broschüre ist urheberrechtlich geschützt. Weitergabe und Vervielfältigung auch von einzelnen Teilen, zu welchem Zweck und in welcher Form auch immer, sind ohne die ausdrückliche schriftliche Genehmigung durch SoMA e.V. nicht gestattet.

Diese Broschüre können Sie per E-Mail bestellen unter mail@soma-ev.de
oder per Post: SoMA e.V., Blombergstr. 9, 81825 München

Diese Broschüre informiert über anorektale Fehlbildungen und deren Behandlungsmöglichkeiten. Die genaue Kenntnis von Diagnose, Therapien und Folgen kann helfen, den Krankheitsverlauf zu erleichtern und bestenfalls das Behandlungsergebnis verbessern. Deshalb richtet sich diese Broschüre an die Eltern der Kinder, die mit dieser Fehlbildung geboren wurden, an Betroffene selbst, an Fachleute aus den verschiedenen behandelnden Disziplinen und an alle, die sich über diese angeborene Fehlbildung und ihre Folgen informieren möchten.

ISBN 978-3 9818663-8-4