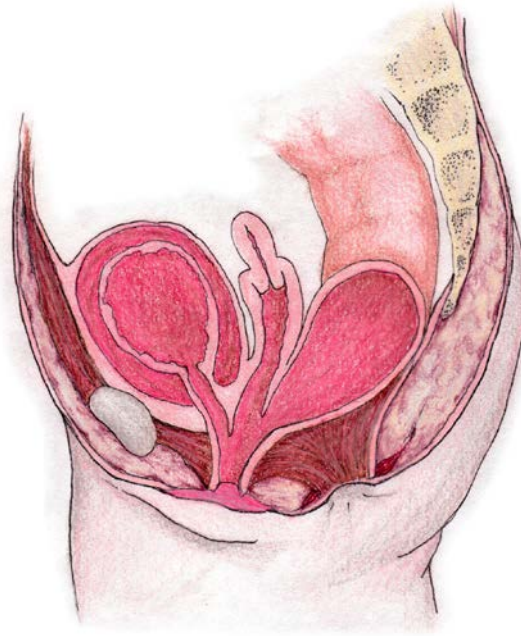


ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ



Ε

ΑΡΣΕΝΙΟΣ ΓΕΩΡΓΙΑΔΗΣ
ΧΕΙΡΟΥΡΓΟΣ ΠΑΙΔΩΝ

ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΙΣΤΟΡΙΑ

- **Soranus**, 2^{ος} αι. μ.Χ: περιγραφή και αντιμετώπιση κεκαλυμμένου πρωκτού
- **Πέτρος ο Αιγινήτης**, 7^{ος} αι. μ.Χ : περιγραφή και αντιμετώπιση κεκαλυμμένου πρωκτού
- **Galen**, 1576: περιγραφή σφικτήρων, ανελκτήρων μυών και κόκκυγα
- **Cook**, 1676: περιγραφή και αντιμετώπιση ατρησίας ορθού και επισήμανση της σημαντικότητας της διατήρησης του σφικτήρα
- **Littre**, 1710 **Duret**, 1793: βουβωνική σιγμοειδοστομία

ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΙΣΤΟΡΙΑ

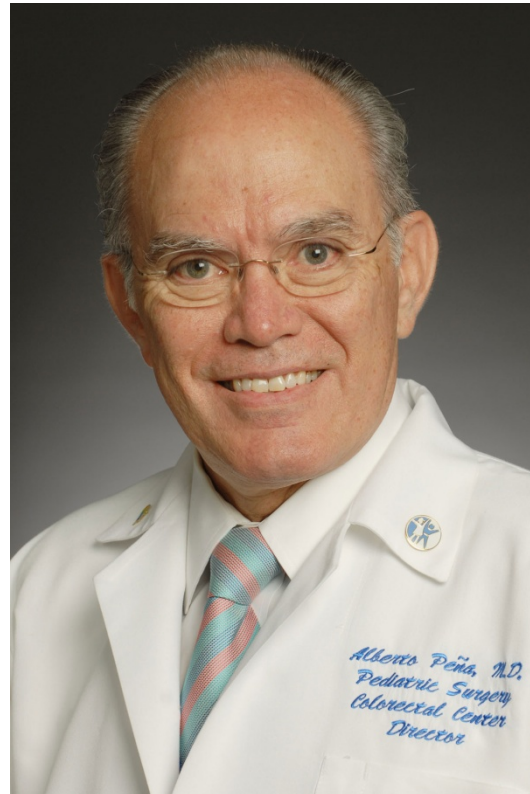
- **Bell, 1787:** περιγραφή και αντιμετώπιση ατρησίας με περινεϊκή προσπέλαση
- **McLeod, 1880:** διαπεριτοναϊκή και περινεϊκή προσπέλαση
- **Stephens, 1953:** προσέγγιση δια της κοκκυγικής οδού, με έμφαση στη διατήρηση του ηβοορθικού μυός
- **Santulli 1970, Louw 1971:** Λεπτομερής ταξινόμηση ορθοπρωκτικών ανωμαλιών

Θ. Αϊβάζογλου. Χειρουργική αντιμετώπιση συριγγίου του ορθού με το ουροποιογεννητικό σύστημα στις συγγενείς ορθοπρωκτικές ανωμαλίες, Δ. Διατριβή ΕΚΠΑ 1995

ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΙΣΤΟΡΙΑ

- **Stephens & Smith, 1984:** Ταξινόμηση Wingspread
- **De Vries & Peña, 1980**



ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΙΣΤΟΡΙΑ

**Inter. Conference for the Development of Standards for
the Classification and Treatment of ARMs, 2005:**
Ταξινόμηση Krickenbeck



ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

- 1:5000
- 1:2000 στην Ινδία
- Ορθική ατρησία συχνότερα με σ. Down και σ. Cat Eye
- 1% πιθανότητα σε επόμενη κύηση
- 60% αγόρια, συνήθως υψηλές ατρησίες
- 64% συνυπάρχουσες ανωμαλίες

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

- 64% συνυπάρχουσες ανωμαλίες:
 - 9-20% καρδιαγγειακό (T. Fallot, VSD)
 - 10-25% γαστρεντερικό (ατρησία οισοφάγου, 12/λου, megacolon)
 - 5-40% σπονδυλικής στήλης με ανωμαλίες από το νωτιαίο σωλήνα (spina bifida)
 - 21-61% ουρογεννητικό (ΚΟΠ, agenesis of kidney, cryptorchidism, hypospadias, hypospadias and epispadias, hypospadias and epispadias, hypospadias and epispadias)
- Cuschieri A, *EUROCAT Working Group: Descriptive Epidemiology of Isolated Anal Anomalies: A Survey of 4.6 Million Birth in Europe*. Am J Med Genet 2001
- Cuschieri A, *EUROCAT Working Group: Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies*. Am J Med Genet 2002

Table 4. Syndrome-finder for rapid first orientation in syndromal categorization of multiple malformations associated with ARM. All syndromes that regularly incorporate imperforate anus are listed, other about 50 syndromes that only occasionally are associated by ARM are not listed

Syndrome	OMIM	skull	CNS	mental	facial	cardiac	vertebral	arm	hand	leg	foot	lung	trachea	esophagus	duodenum	Small bowel	colon	renal	genital	sacral	stature
ABAR	600123																				
Currarino	*142994																				
Down	#190685																				
CEPI	260450																				
TRAL	274265																				
OEIS	258040																				
Joh.-Blizzard	*243800																				
PIV	174100																				
Opitz G	*145410																				
Pall.-Hall	#146510																				
BGS	218600																				
FG	*305450																				
Rieger	#180500																				
TBS	#107480																				
Amelia x	301090																				
UMS	#181450																				
VATER	192350																				
VACTERL+H	276950																				
VACTERL+H X	*314390																				
CES	#115470																				
AA H PS inv	602553																				
ROCA	604690																				
CMN	271520																				

Abbreviations used in table 4:

ABAR;	Atrioventricular septal defect-blepharophimosis-anal and radial defects
Currarino;	Currarino-triad; sacral agenesis-presacral mass-anorectal malformation
CEPI;	Combined exocrine pancreatic insufficiency
TRAL;	Thymic-renal-anal-lung dysplasia
OEIS;	Omphalocele-extrophy-imperforate anus-spinal defect
Joh.-Blizzard;	Johanson-blizzard-syndrome; nasal alar hypoplasia-hypothyroidism-pancreatic achylia-congenital deafness
PIV;	Polydactyly-imperforate anus-vertebral anomalies
Opitz G;	Hypertelorism-esophageal abnormality-hypospadias
Pall.-Hall;	Pallister-hall-syndrome; hypothalamic hamartoblastoma-hypopituitarism-imperforate anus-postaxial polydactyly-syndrome
BGS;	Ballar-gerold-syndrome; craniosynostosis-radial aplasia-syndrome
FG;	FG-syndrome; mental retardation-imperforate anus-congenital hypotonia-partialagenesis of corpus callosum
TBS;	Townes-brock-syndrome; renal-ear-anal-radial-syndrome
Amelia x;	Amelia x-linked; amelia-facial cleft-absence ears/nose-atresia ani
UMS;	Ulnar-mammary-syndrome
VACTERL + H;	VACTERL-hydrocephalus
VACTERL + HX;	VACTERL-hydrocephalus, x-linked
CES;	Cat-eye-syndrome; chromosome 22 partial tetrasomy-iris coloboma-anal atresia-preauricular pits/tags-heart-renal
AA H PS inv;	Anal atresia-hypospadias-penoscrotal inversion
ROCA;	ROCA-Wiedemann-syndrome; growth/developmental retardation-ocular ptosis-cardiac defect-anal atresia
CMN;	Casamassima-Morton-Nance-syndrome; spondylocostal dysostosis-anal atresia-urogenital anomalies

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

- Άγνωστη, πολυπαραγοντική
- Δύο εμβρυολογικές θεωρίες
 - Η κλασσική που αναφέρεται σε ανώμαλη ανάπτυξη του ουροορθικού διαφράγματος και στα δύο φύλα.
 - Η πιο πρόσφατη υπόθεση που αποδίδει τις ορθοπρωκτικές ανωμαλίες σε ελλείμματα της ραχιαίας αμάρας και στην απουσία της οπίσθιας αμαρικής μεμβράνης στα πρώιμα της εμβρυϊκής ανάπτυξης (4^η – 6^η εβδομάδα).

EMBRYOLOGIA

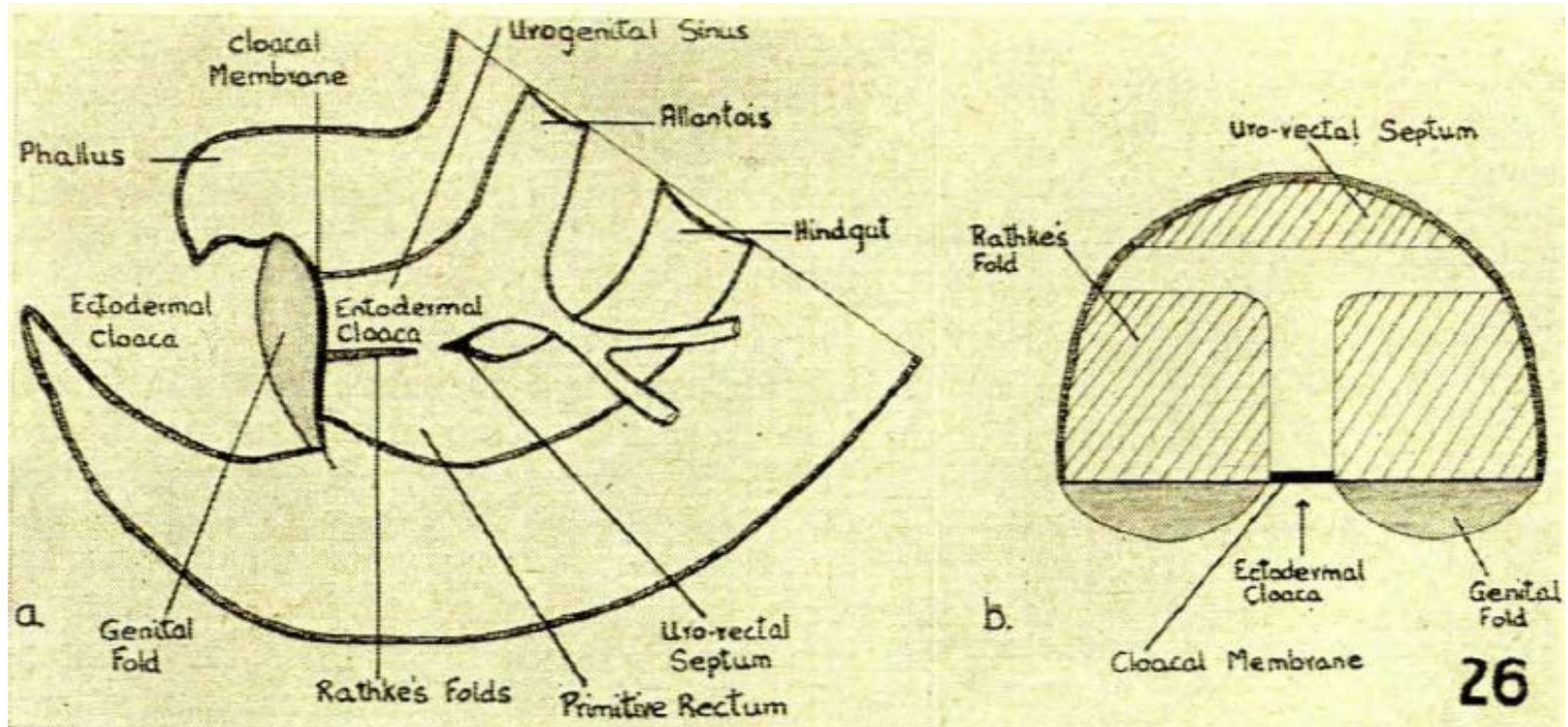
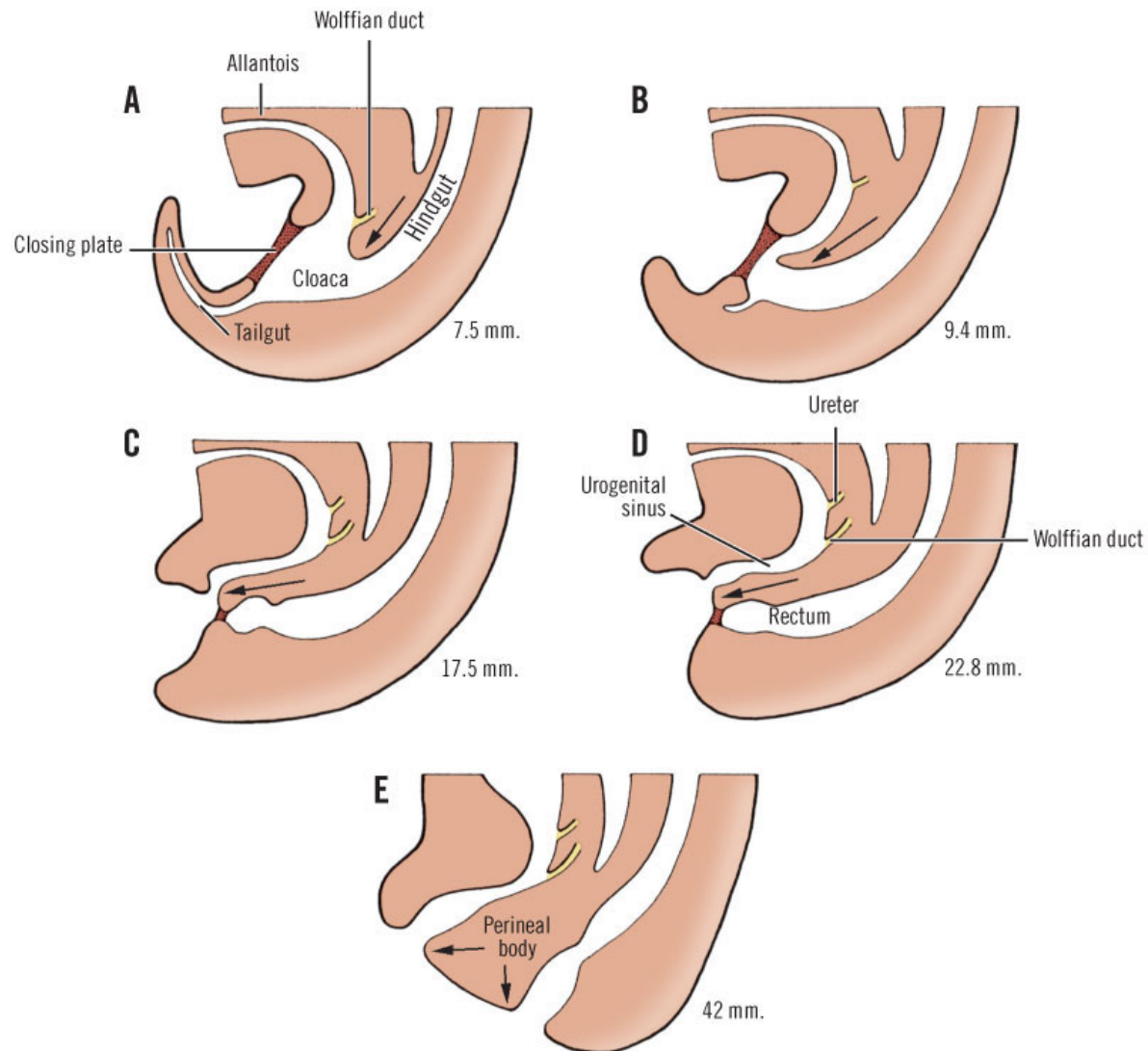
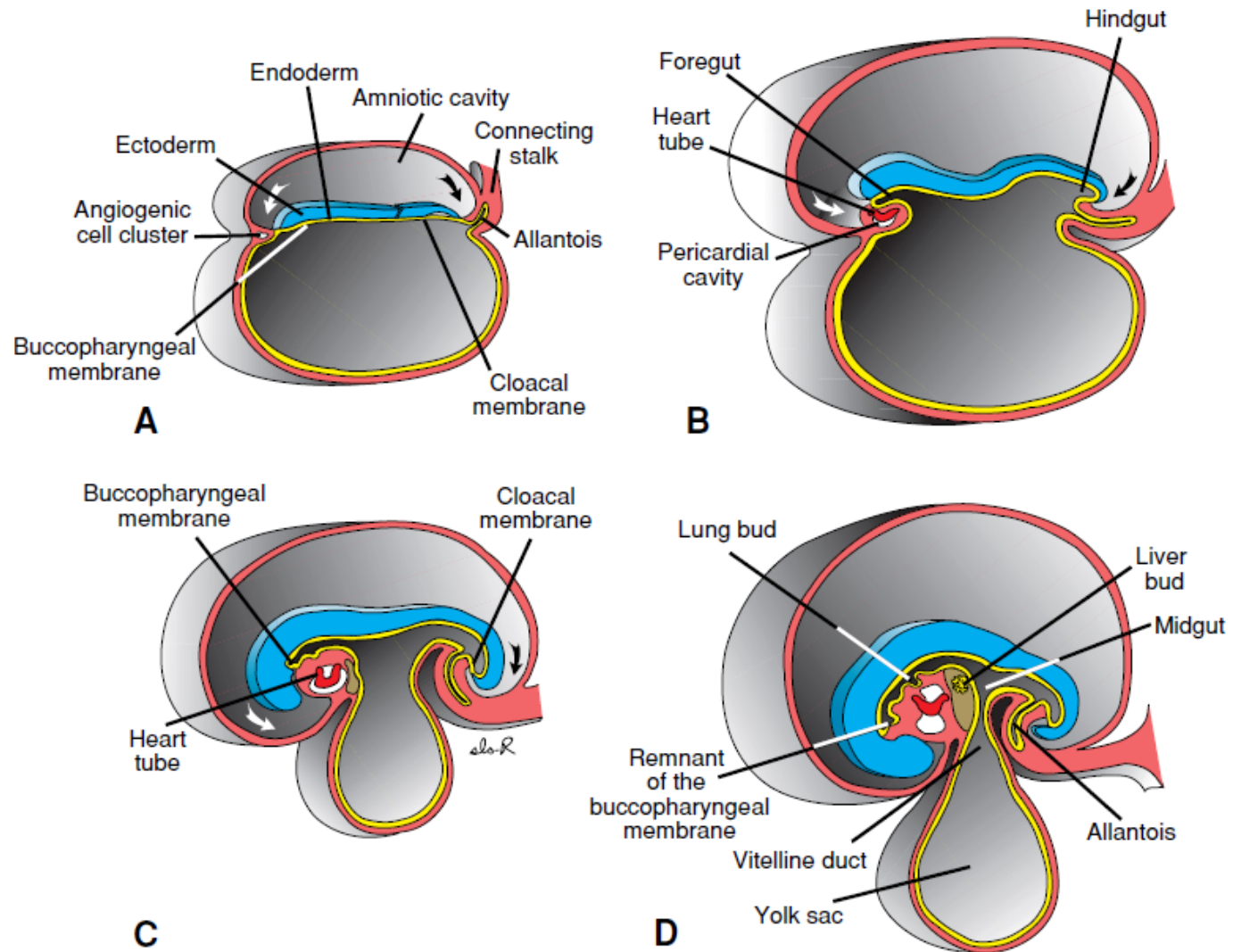


Fig. 26. Diagrammatic representation of human cloaca at 12-14 mm. stage. (a) Sagittal section, and (b) coronal section. Note the downgrowth of the urorectal septum and ingrowth of Rathke's folds which divide the cloaca into urogenital sinus ventrally and rectum dorsally. At the same time the genital folds and anal tubercles develop into the external genitalia and anal canal.

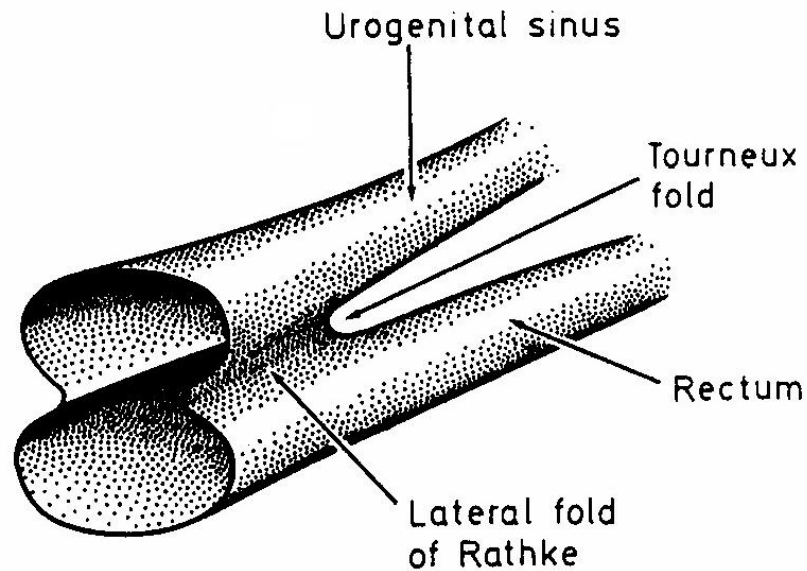
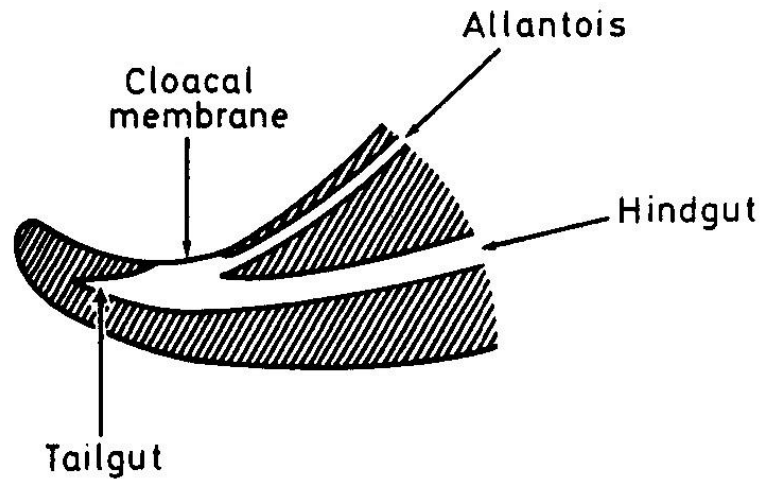
ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ



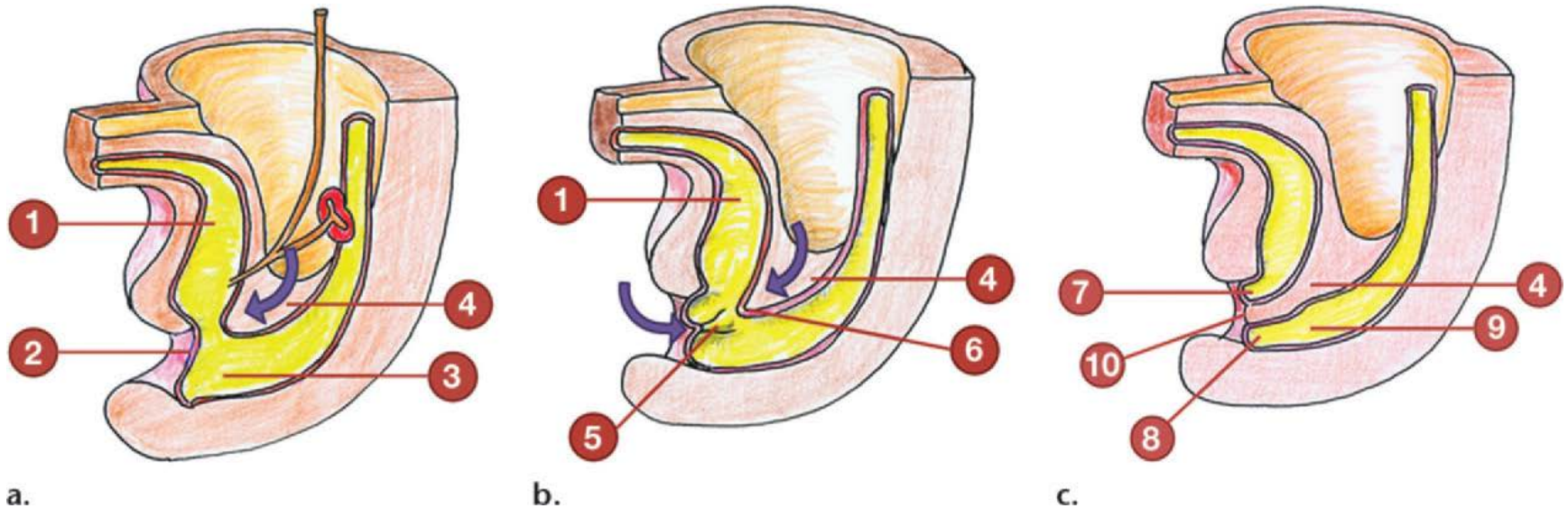
ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ



ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ



Embryologic basis of ARMs



- a) Evolution of the cloaca at day 32.
- b) (b, c) Subdivision of the cloaca and the beginning of formation of the perineum at day 36 (b) and day 56
- c) (c). 1 = allantois, 2 = cloacal membrane, 3 = cloaca, 4 = urorectal septum, 5 = Rathke fold, 6 = Tourneux fold, 7 = primitive urogenital sinus, 8 = anus, 9 = rectum, 10 = perineal area.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Προγεννητικοί παράγοντες κινδύνου

- Οικογενειακό ιστορικό
- Πυρετός ($>38^{\circ}\text{C}$) 1^ο 3μηνο κύησης
- Έκθεση της μητέρας στο εργασιακό περιβάλλον σε βιομηχανικά καθαριστικά και διαλύτες
- Γονίδια (8;)

Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations. Pediatr Surg Int (2010)

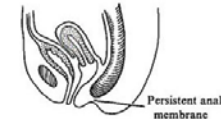
ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Προγεννητικοί παράγοντες κινδύνου

- Γονείς καπνιστές
- Υπέρβαρη μητέρα
- Παχύσαρκη μητέρα
- Διαβητική μητέρα

Zwink et al. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis. Orphanet Journal of Rare Diseases 2011

ΚΑΤΑΤΑΞΗ ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ



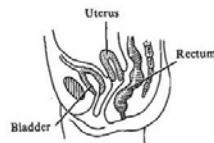
IMPERFORATE ANUS
Membranous atresia



ANAL AGNESIS
WITHOUT FISTULA



ANORECTAL AGNESIS
WITHOUT FISTULA



ANAL STENOSIS



RECTAL STENOSIS



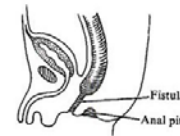
ANORECTAL AGNESIS
WITH FISTULA
Female



URORECTAL FISTULA
WITH ANAL AGNESIS



RECTOVAGINAL FISTULA



ANOPERINEAL FISTULA



RECTAL ATRESIA
Male



RECTAL ATRESIA
Female



PERSISTENT CLOACA

Wingspread Classification of anorectal malformations. (Modified from Raffensperger JG (ed). Swenson's Pediatric Surgery (5th ed). Norwalk CT: Appleton & Lange, 1990

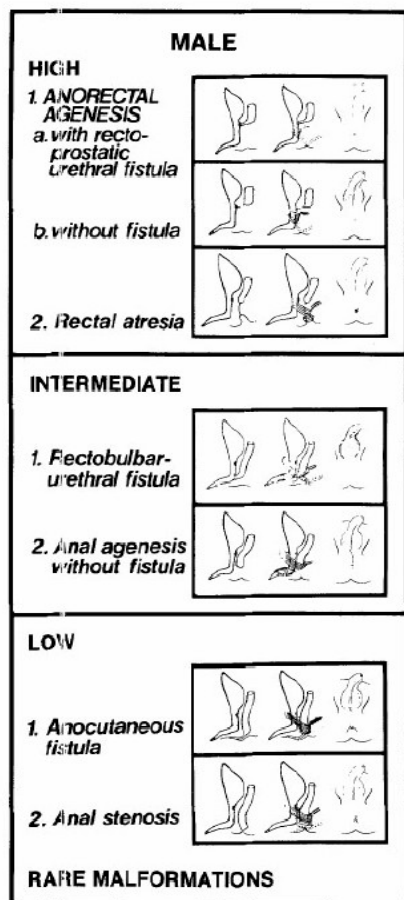
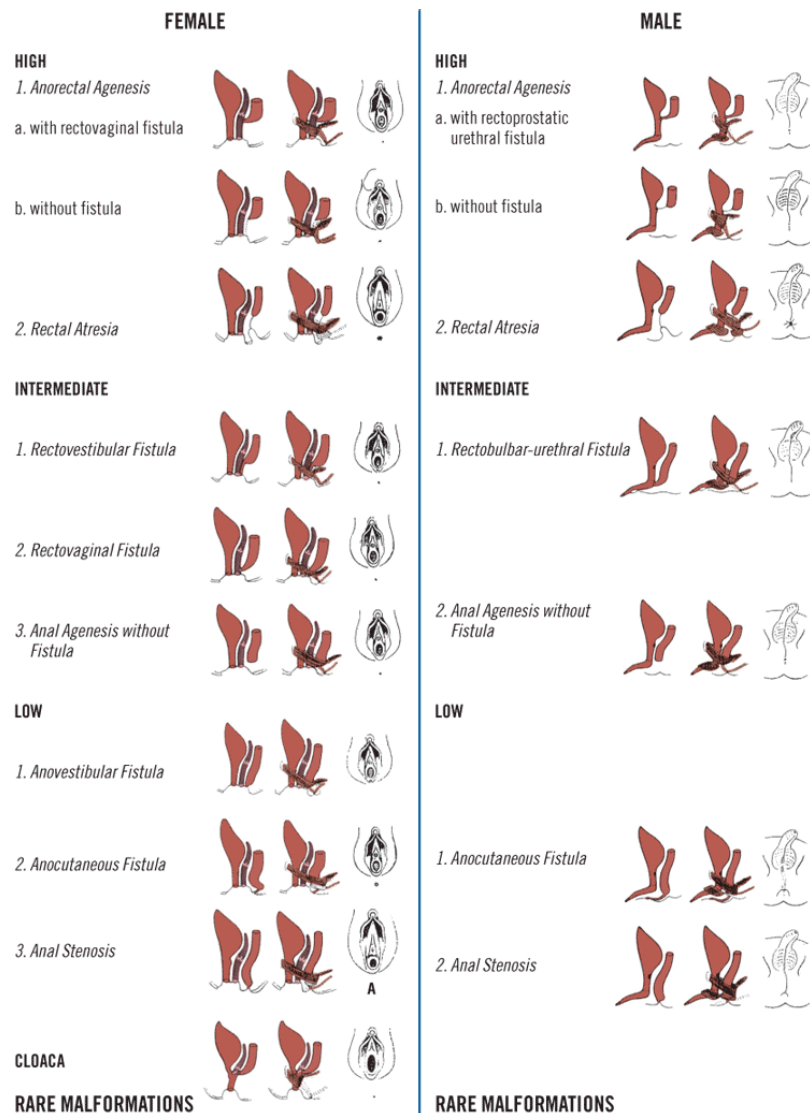
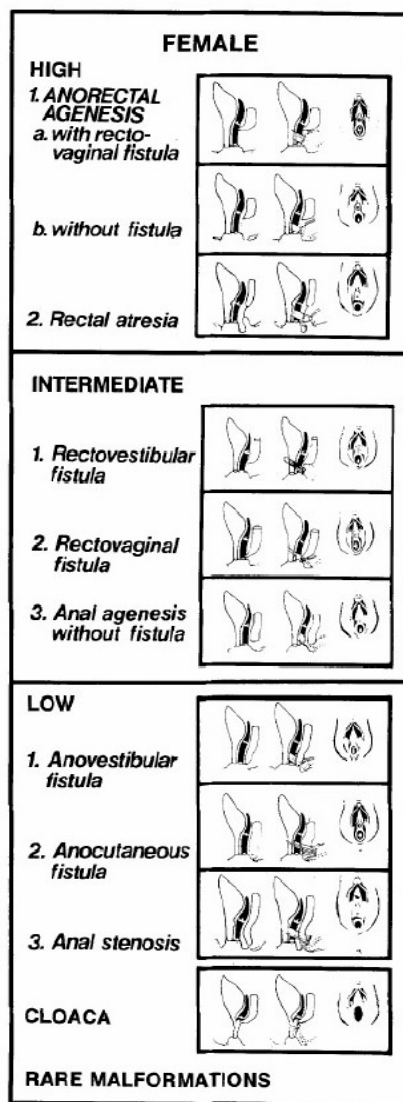


Fig. 1. Classification 1984. Proposed regular male anorectal malformations showing visceral, sphincteric, and perineal features

Fig. 2. Classification 1984. Proposed regular female anorectal malformations showing visceral, sphincteric, and perineal features. Cloacal malformations (previously rectocloacal fistula), which may be high, intermediate, or low depending on the length of the cloacal canal, are placed in a separate category

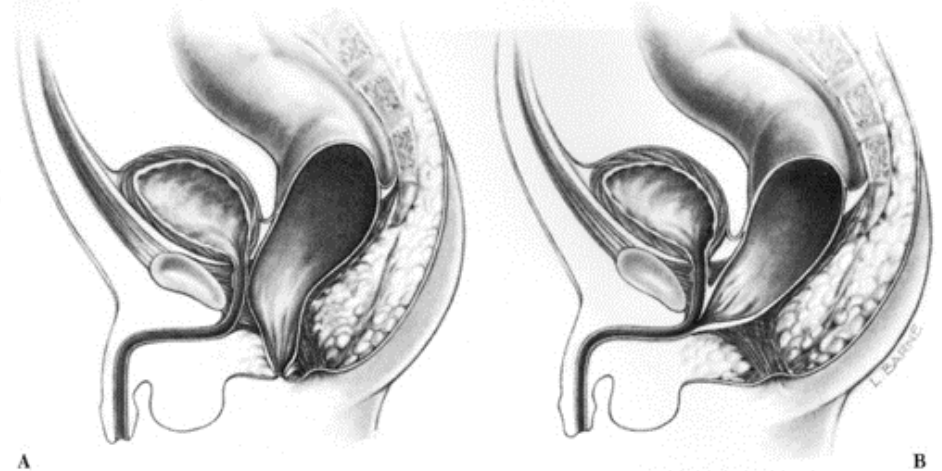


ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΑΡΡΕΝΟΣ

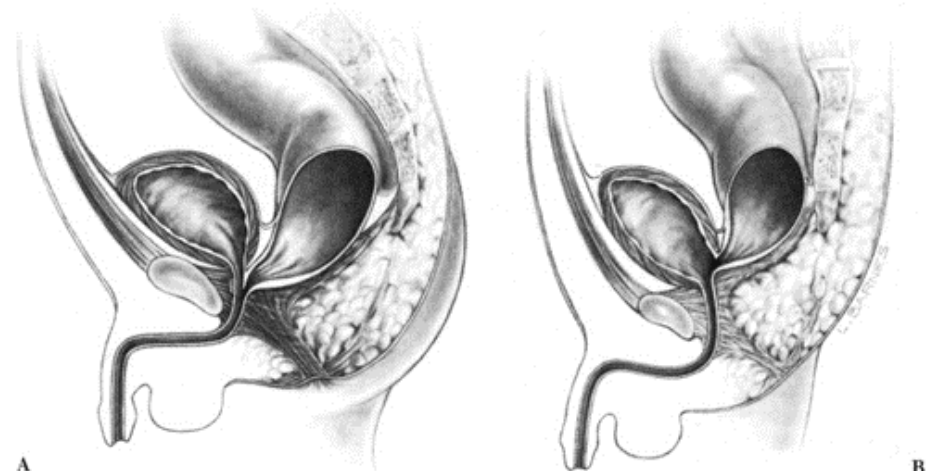
Peña classification (1995):

Male Defects

- **Χαμηλές ανωμαλίες**
 - Περινεϊκό συρίγγιο (έκτοπος πρωκτός)
 - Ορθοουρηθρικό συρίγγιο
- **Υψηλές ανωμαλίες**
 - Ορθοπροστατικό συρίγγιο
 - Ορθοκυστικό συρίγγιο
 - Ατρησία ορθού



A. Low defect, perineal fistula. B. Rectourethral bulbar fistula.



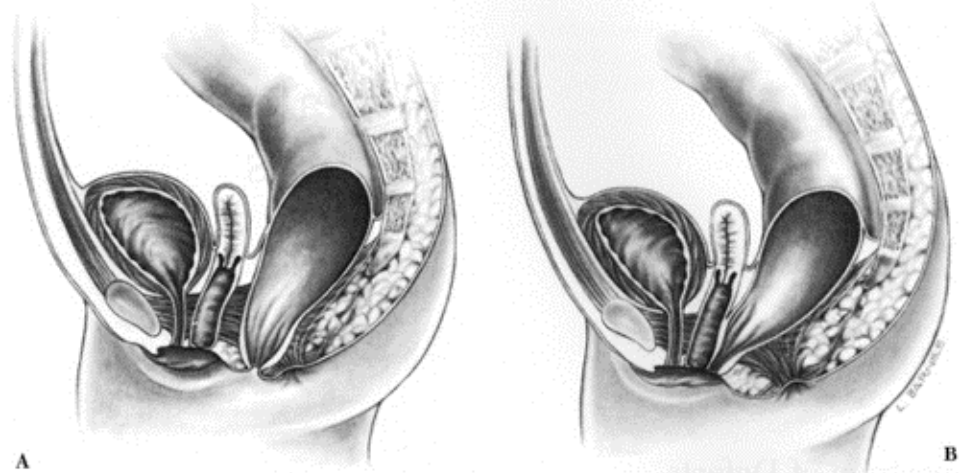
A. Rectourethral prostatic fistula. B. Rectobladder neck fistula.

ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΑΡΡΕΝΟΣ

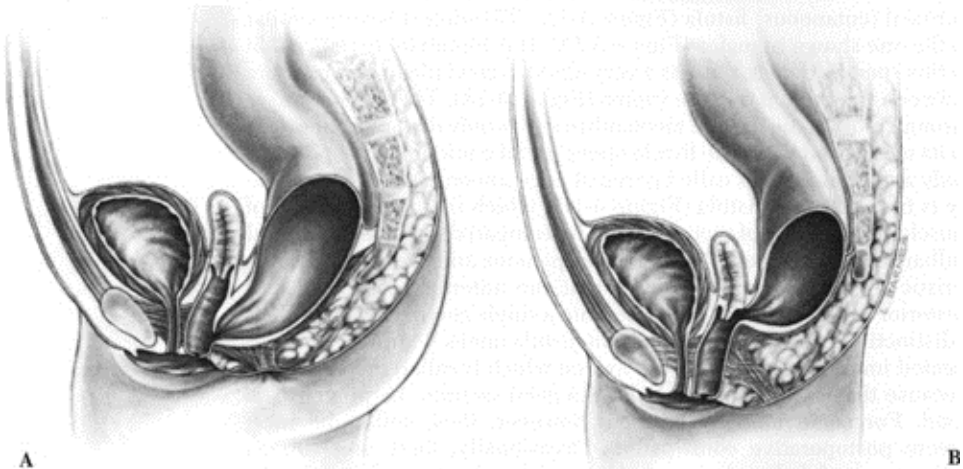
Peña classification (1995):

- **Χαμηλές ανωμαλίες**
 - Περινεϊκό συρίγγιο (έκτοπος πρωκτός)
- **Υψηλές ανωμαλίες**
 - Ορθοπροδομικό συρίγγιο
 - Ορθοκολπικό συρίγγιο
 - Ατρησία ορθού
 - Παραμένουσα αμάρα (κλοάκη)

Female Defects



A. Perineal (cutaneous) fistula. B. Vestibular fistula.

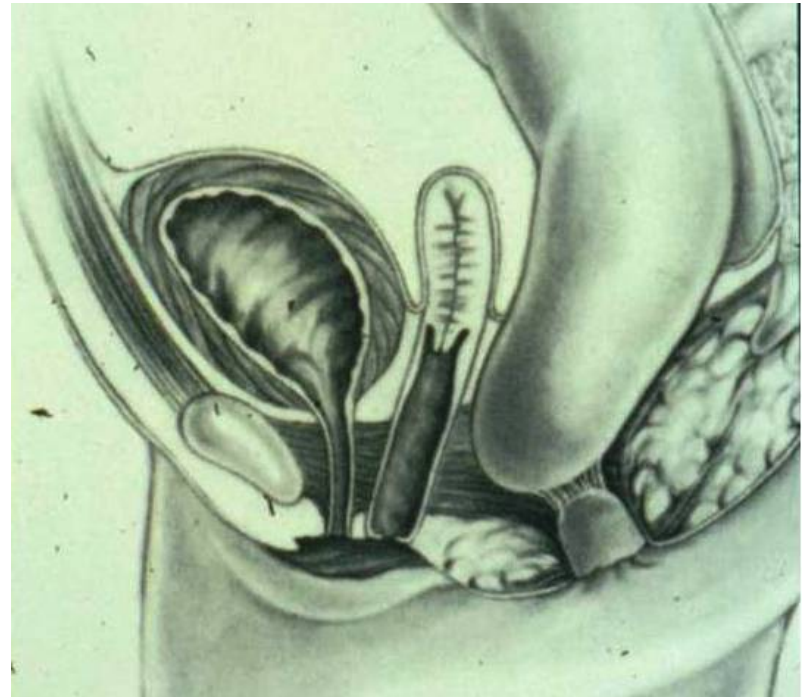
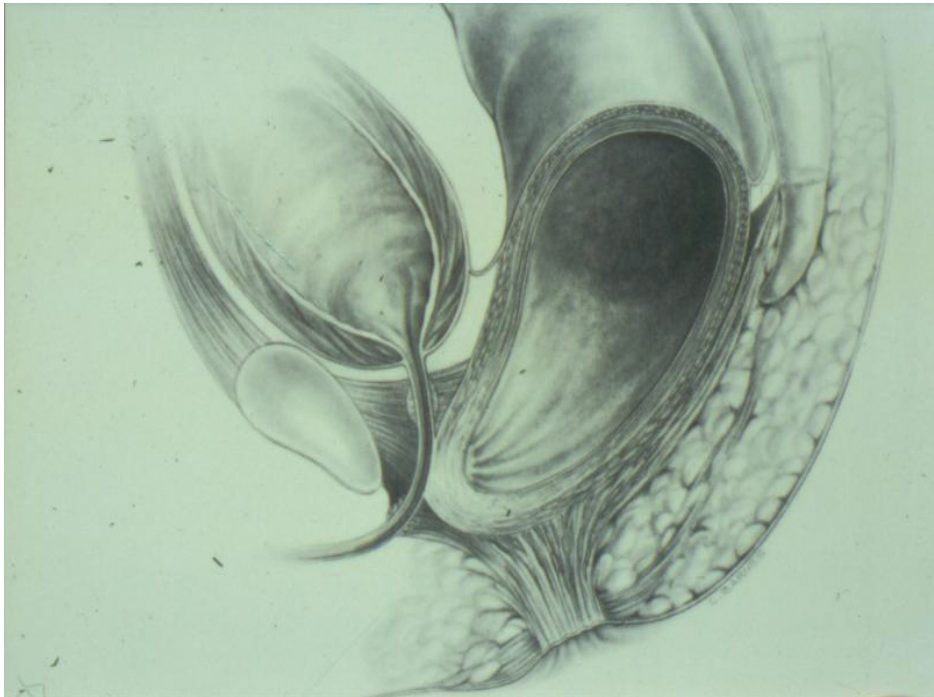


A. Low rectovaginal fistula. B. High Rectovaginal fistula.

ΣΠΑΝΙΕΣ ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Peña classification (1995):

- 5% ατρησία ορθού χωρίς συρίγγιο (συνήθως σ. Down)
- 1% αληθής ατρησία ορθού



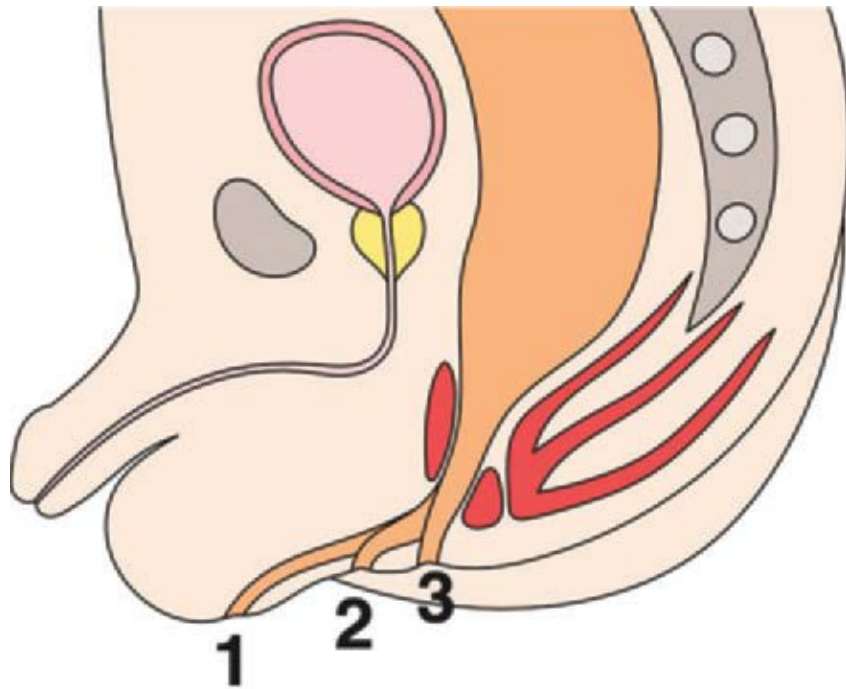
Krickenbeck 2005

Διεθνής ταξινόμηση ορθοπρωκτικών ανωμαλιών

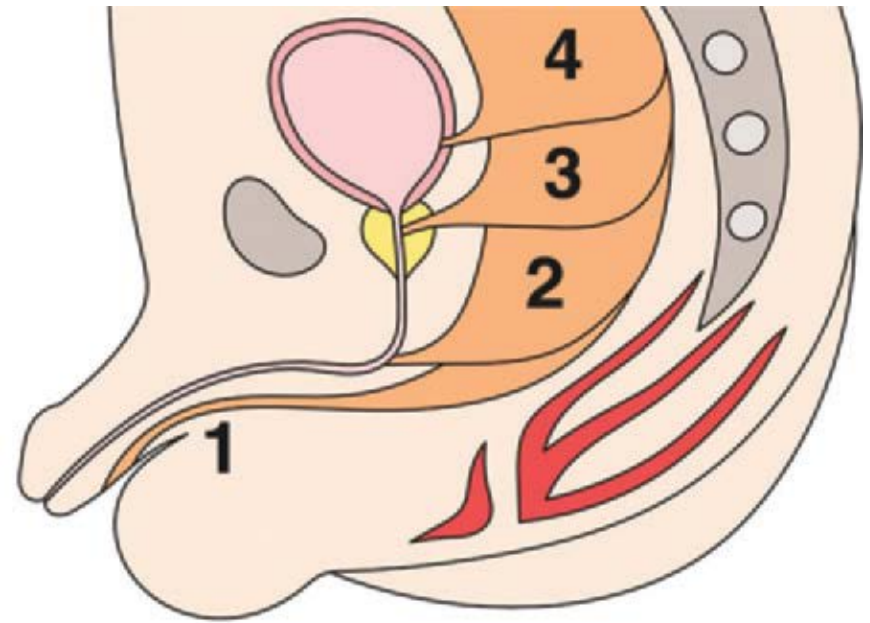
Διεθνής καταγραφή των επεμβάσεων προς αξιολόγηση

Major clinical groups	Perineal (cutaneous) fistula
	Rectourethral fistula
	Bulbar
	Prostatic
	Rectovesical fistula
	Vestibular fistula
	Cloaca
	No fistula
	Anal stenosis
Rare/regional variants	Pouch Colon
	Rectal atresia/stenosis
	Rectovaginal fistula
	H type fistula
	Others

Operative procedures	Perineal operation
	Anterior sagittal approach
	Sacroperineal procedure
	PSARP
	Abdominosacroperi- neal pull-through
	Abdominoperineal pull-through
Associated conditions	Laparoscopic-assisted pull-through
	Sacral anomalies
	Tethered cord

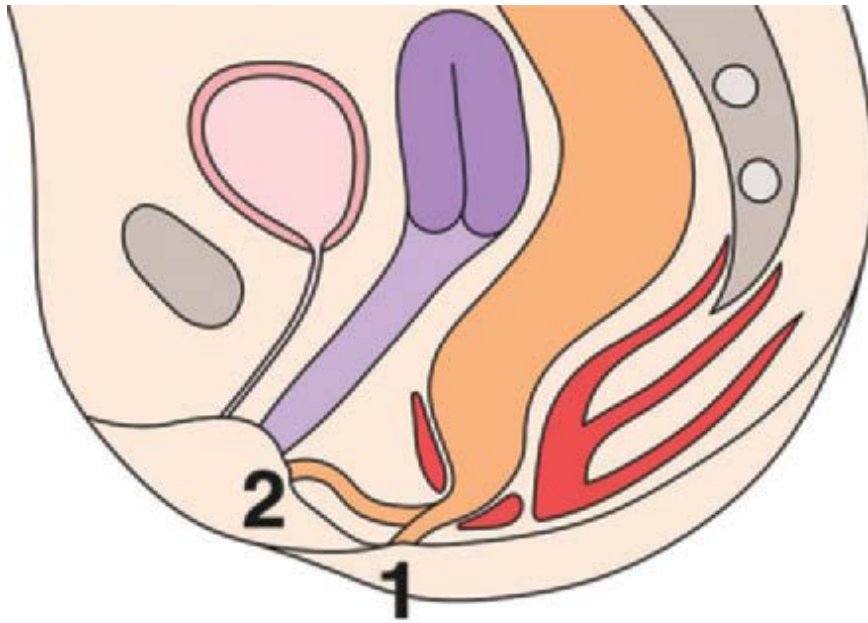


a.

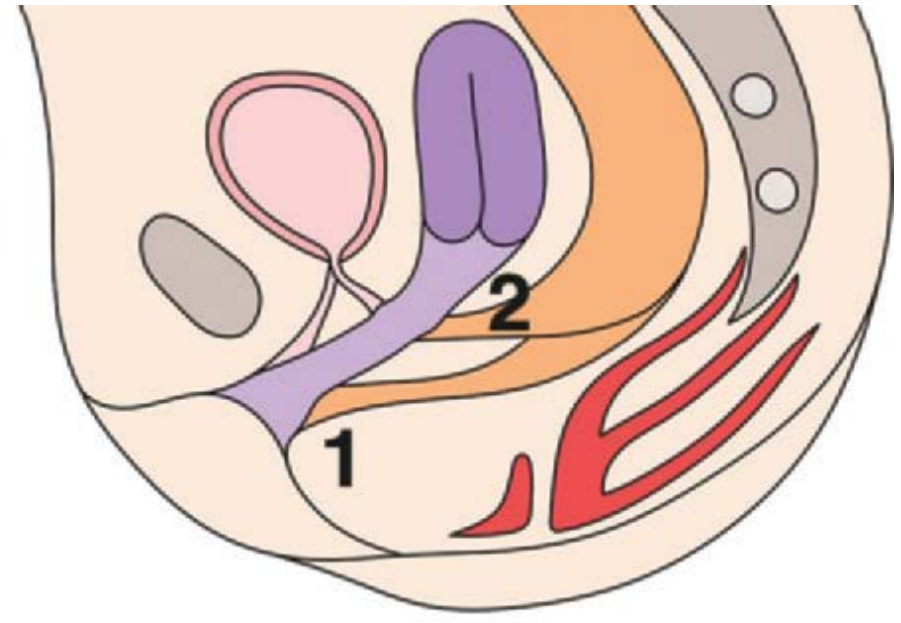


b.

Possible locations of fistulas in males with ARMs according to the Krickenbeck classification. (a) Low-type ARMs have an external anocutaneous opening in the scrotum (1) or perineum (2, 3). (b) Intermediate- and high-type ARMs extend anteriorly to the base of the penis (1), the bulbar (2) or prostatic (3) urethra, or the urinary bladder (4).



a.



b.

Possible locations of fistulas in females with ARMs according to the Krickenbeck classification. (a) Low-type ARMs have an external opening in the perineum (1) or vestibular area (2). (b) Cloacal anomaly is a complex anatomic disorder that manifests as a unique external perineal opening with a short (1) or long (2) common canal for the genital, urinary, and digestive systems. Isolated rectovaginal fistulas are extremely rare and are considered a variant of cloacal anomaly.

Μεθοδολογία αξιολόγησης αποτελεσμάτων (ηλικία>3 ετών χωρίς θεραπεία)

1. Voluntary bowel movements **yes/no**

Feeling of urge

Capacity to verbalize

Hold the bowel movement

2. Soiling **yes/no**

Grade 1 Occasionally (once or twice per week)

Grade 2 Every day, no social problem

Grade 3 Constant, social problem

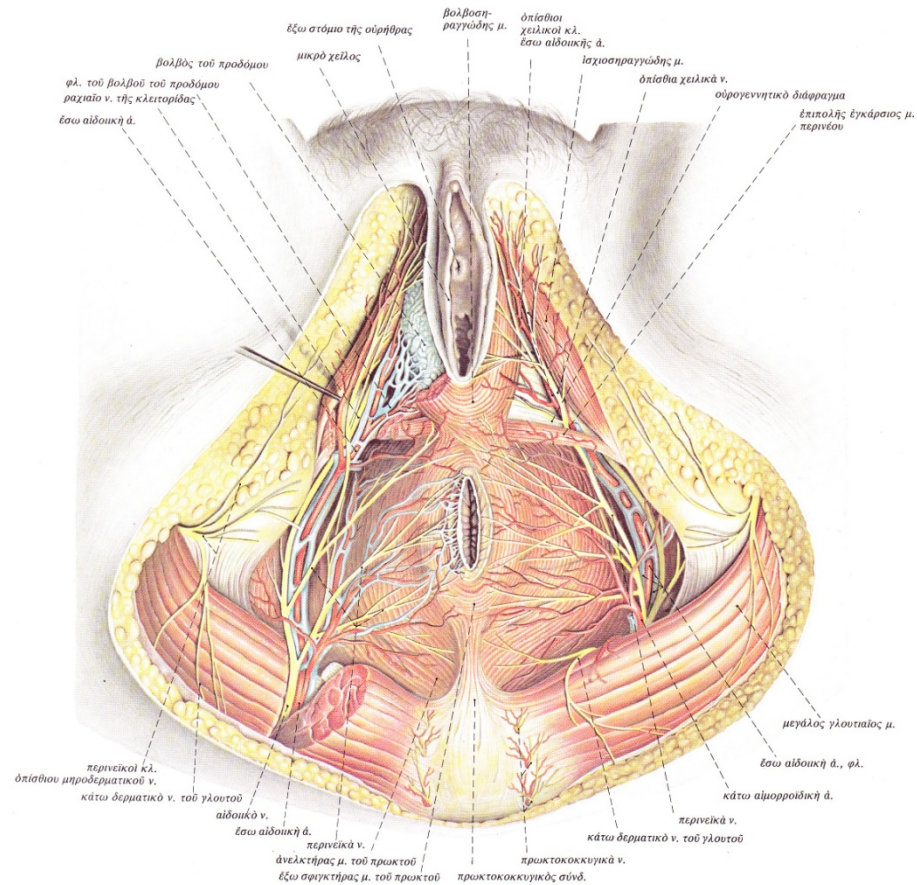
3. Constipation **yes/no**

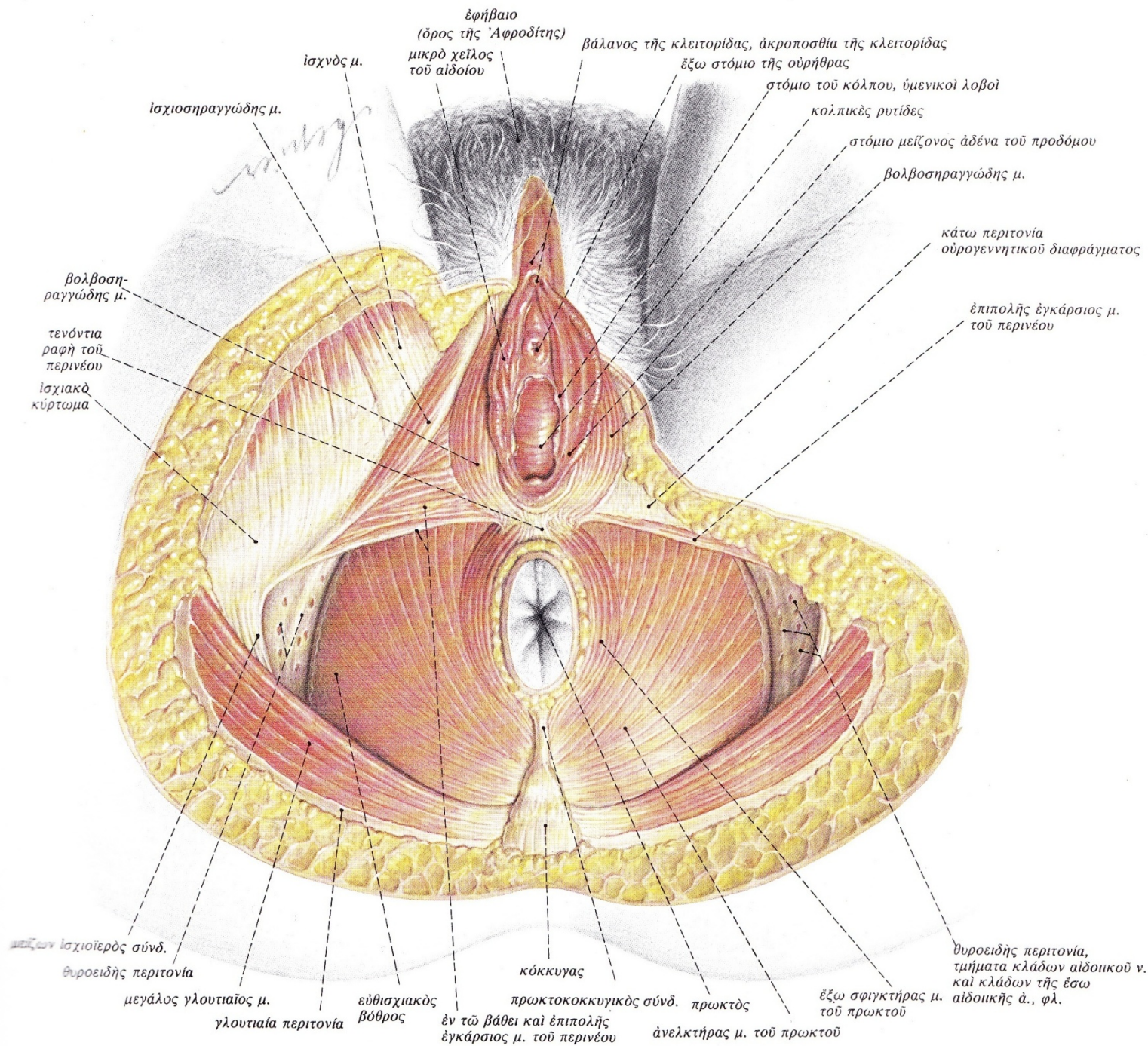
Grade 1 Manageable by changes in diet

Grade 2 Requires laxatives

Grade 3 Resistant to diet and laxatives

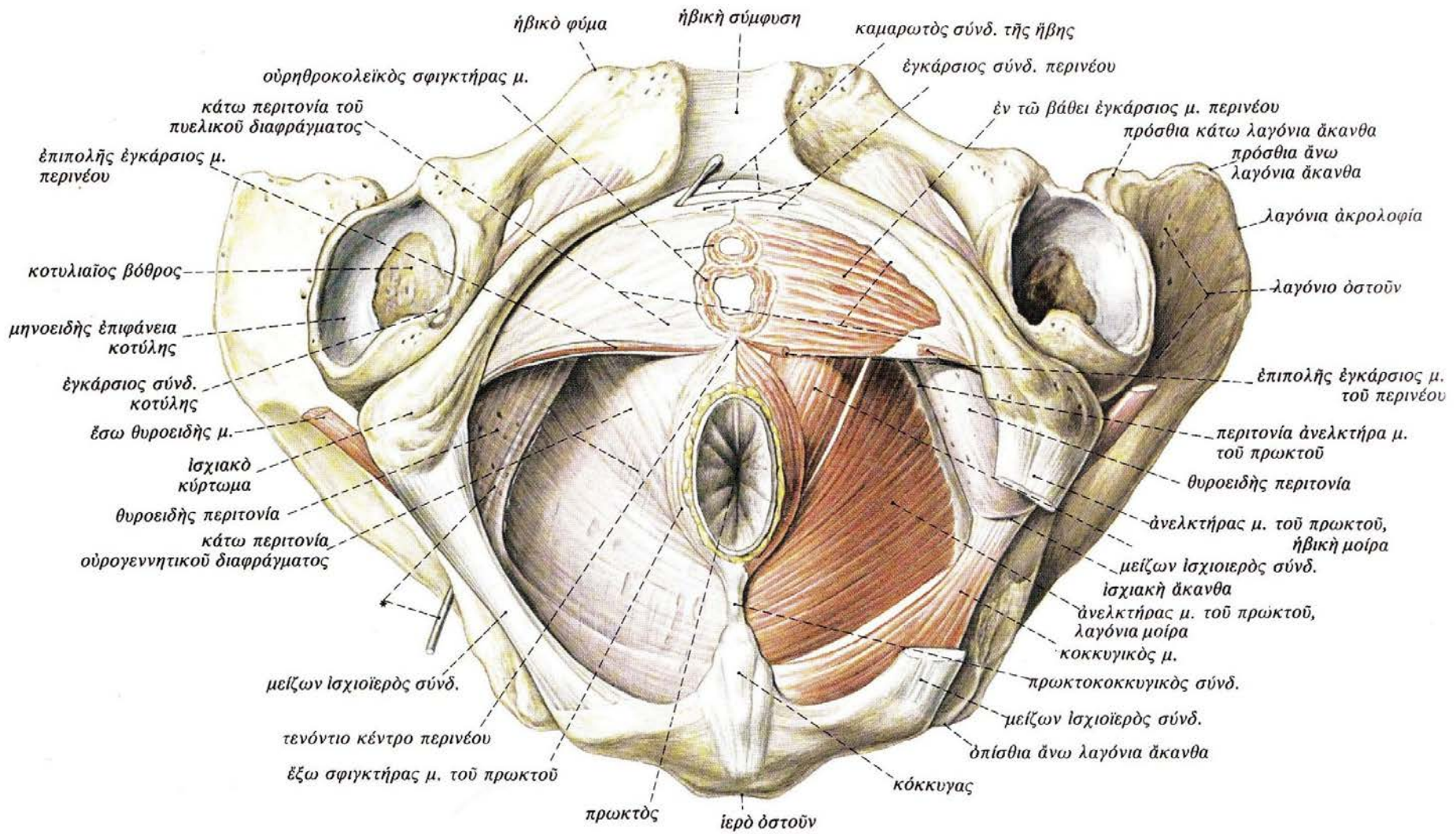
ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΠΥΕΛΙΚΟΥ ΕΔΑΦΟΥΣ





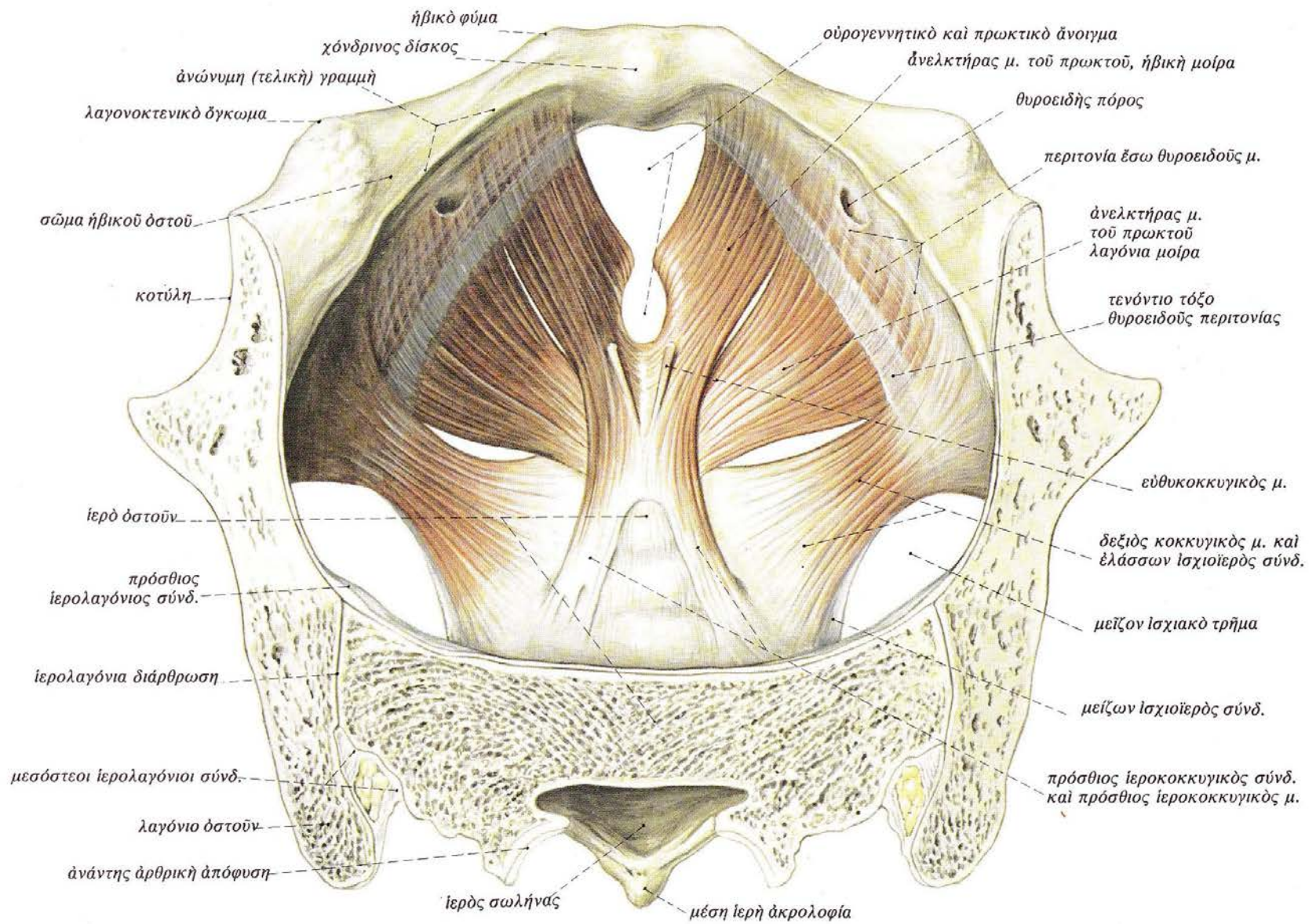
Έξω σφικτήρας μυς

- Επιπολείς μυϊκές ίνες
- Υποδόριες μυϊκές ίνες
- Εν τω βάθει μυϊκές ίνες (συγχωνεύονται με το πρόσθιο τμήμα του ηβοορθικού μυός, λειτουργώντας σαν μία μονάδα)



Ανελκτήρας μυς

- Λαγονοκοκκυγικός μυς
- Ηβοκοκκυγικός μυς
- Ηβοορθικός ή ευθυηβικός μυς



ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

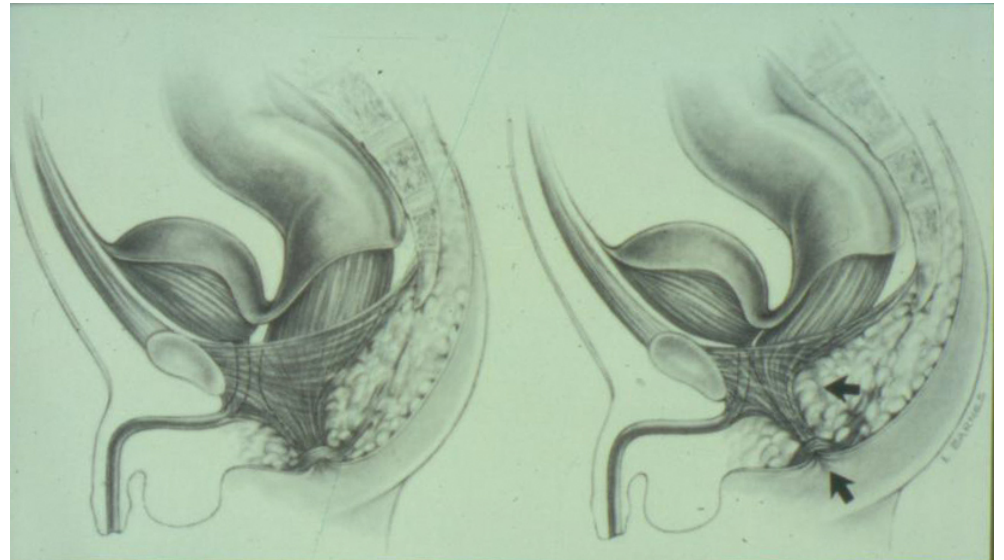
ΜΥΪΚΗ ΔΟΜΗ ΤΗΣ ΟΡΘΟΚΥΣΤΕΟΠΡΩΚΤΙΚΗΣ ΠΕΡΙΟΧΗΣ ΚΑΤΑ DE VRIES, PENA

- Δεν υπάρχει σαφής διαχωρισμός των διαφόρων μυών της περιοχής
- Παρέχεται η εντύπωση ενός συνεχούς γραμμωτού μυός που πορεύεται γύρω από το ορθό και παράλληλα προς αυτό, προς τα κάτω, μέχρι το δέρμα
- Σχηματισμός μιας μυϊκής χοάνης με 3 μοίρες
Η άνω μοίρα της αποτελείται από τον ανεηκτήρα μυ
Η ενδιάμεση μοίρα από το μυϊκό πλέγμα
Η κάτω μοίρα από τον έξω σφιγκτήρα του πρωκτού



“Do not trust diagrams – trust the real thing”

Peña 1972



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ

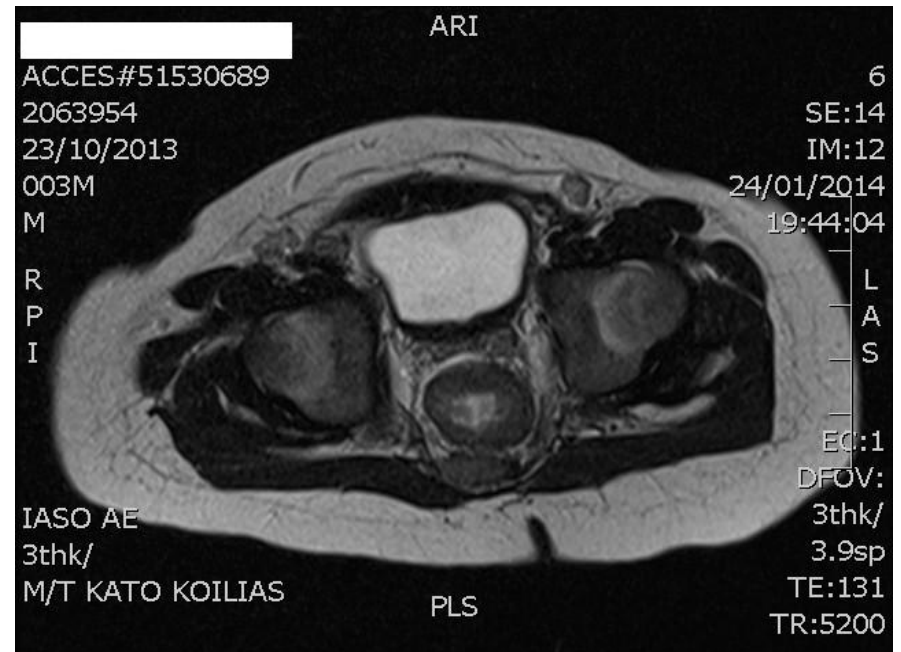
- Κλινική εξέταση γλουτών, περινέου και έξω γεννητικών οργάνων
- Ακτινογραφία πλάγια λεκάνης σε πρηνή θέση με κεκαμένα τα ισχία και σήμανση με ακτινοσκοπερό αντικείμενο της αναμενόμενης θέσης του πρωκτού (μετά 24 ώρες)



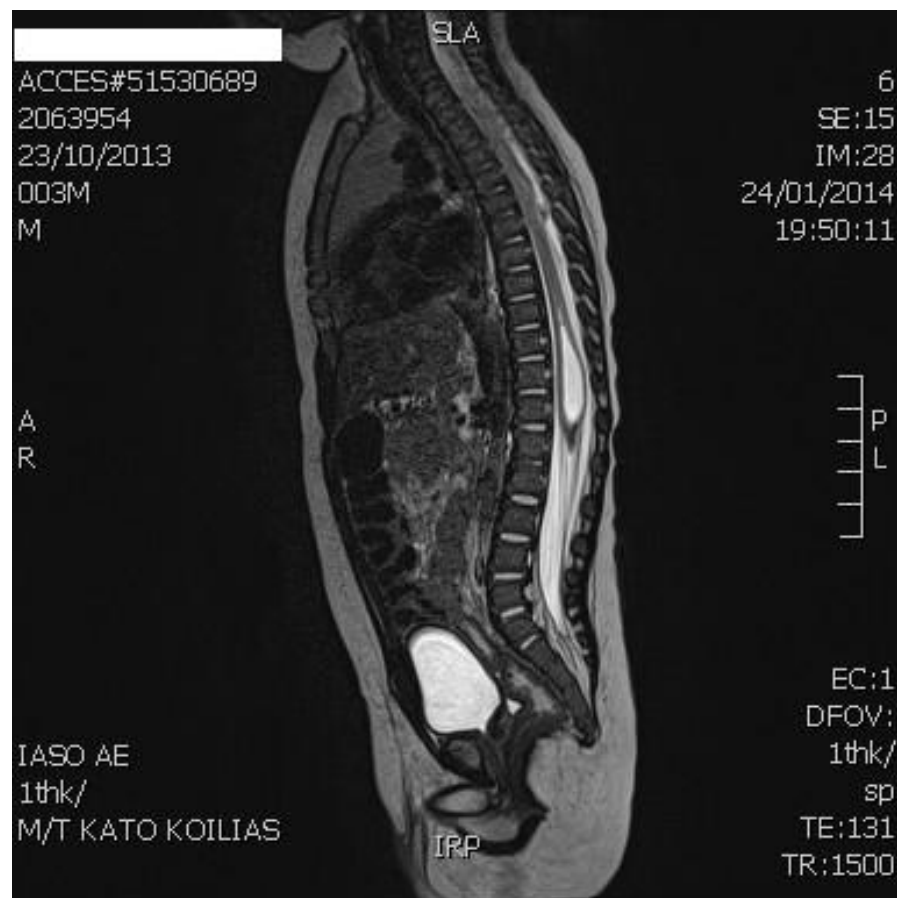
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ

- Μακροσκοπική και Γενική εξέταση των ούρων για παρουσία μηκωνίου
- Έλεγχος για συνοδές ανωμαλίες
 - Λεπτομερής κλινική εξέταση και τοποθέτηση ρινογαστρικού σωλήνα
 - Καρδιολογική εξέταση με US
 - US σπονδυλικής στήλης και εγκεφάλου
 - MRI λεκάνης, ΣΣ και εγκεφάλου
 - US ουροποιητικού (35-50% υδρόκολλος σε κλοάκη- πιθανή απόφραξη ουροποιητικού)

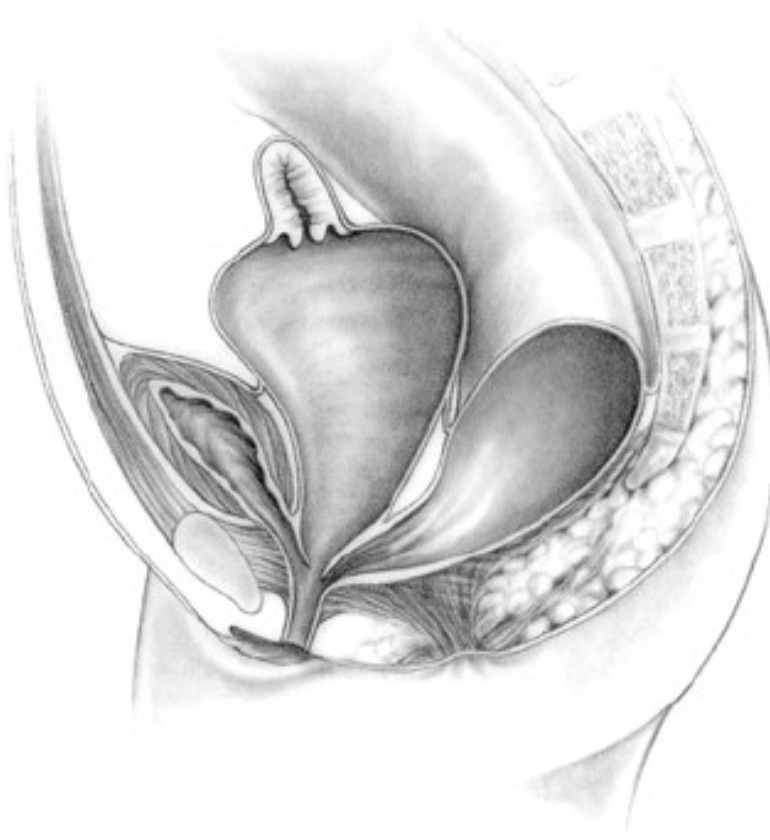
Ορθοπρωκτική αγγειοσία



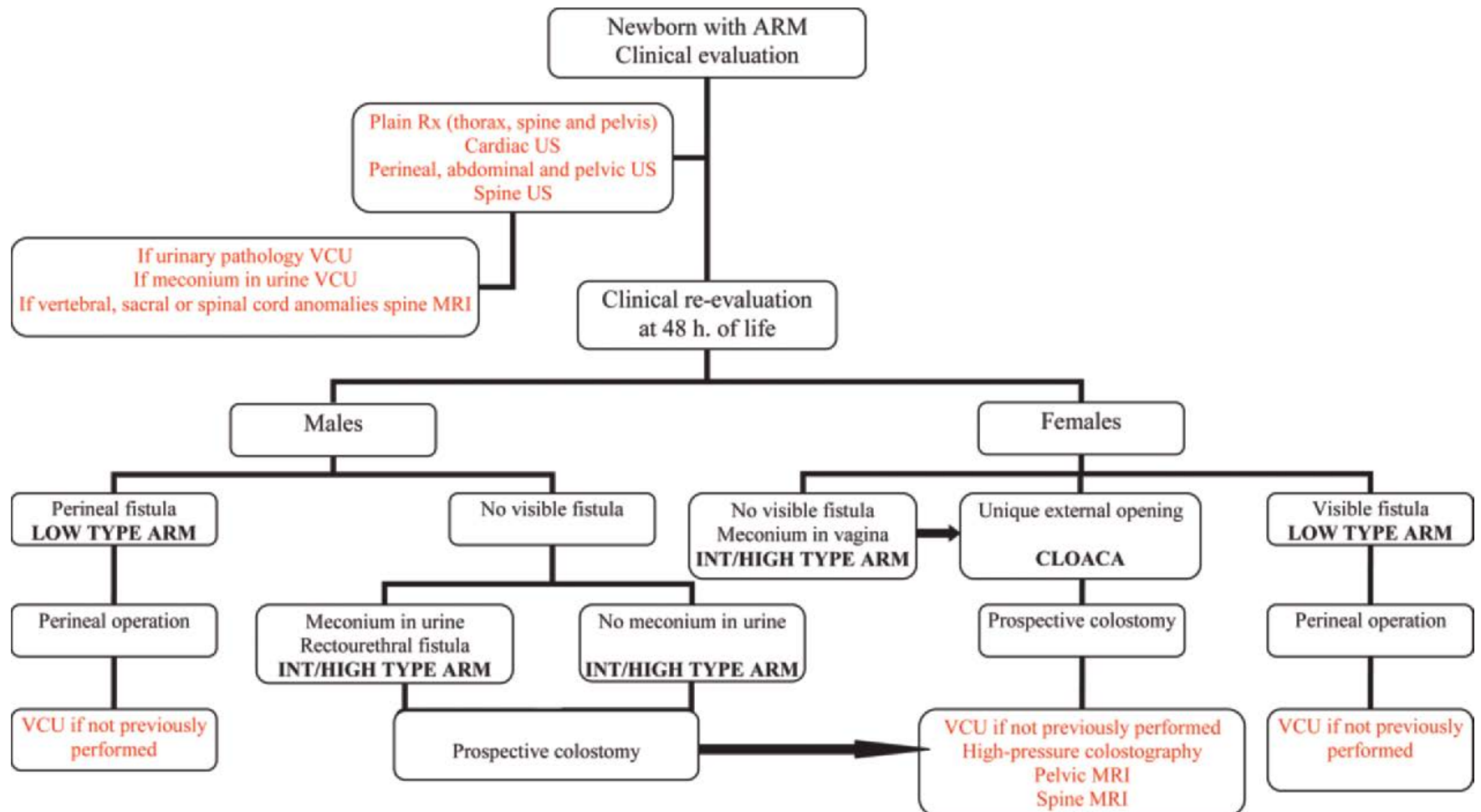
Ορθοπρωκτική αγενεσία - Συριγγομυελία



Παραμένουσα αμάρα με υδρόκολλο



Algorithm for classifying ARMs on the basis of clinical and imaging findings in the first days of life according to the Krickenbeck classification



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ

- Περιφερικό κολόγραμμα από τη στομία για την ανάδειξη του συριγγίου



Digitimer DS7A PSARP

The Digitimer DS7A PSARP Muscle Stimulator is a variant of our FDA cleared* and MDD CE certified DS7A Constant Current Stimulator. It has been specially designed to meet the requirements of paediatric surgeons who need a reliable and easy to use muscle locating stimulator when carrying out the Peña, "Pull-through" or posterior sagittal anorectoplasty (PSARP) anorectal reconstruction technique.

* The DS7A PSARP is not currently FDA cleared and is not for sale within the USA.

Features Include:-

- Simple Controls.
- Fixed Stimulus Frequency (50Hz).
- 0-100mA Constant Current Output.
- 100V Compliance Voltage.
- 200µs or 500µs Pulse Durations.
- Compatible with reusable or disposable bipolar probes.
- Optional footswitch for improved control.
- CE Certified Medical Device.



Footswitch

This footswitch is a medical grade foot switch that is sealed to IP60 so as to meet all the requirements of EN 60601 for use within operating theatres.

Part code: D185-FS1



Disposable Precision Bipolar Stimulation Probe

Available in packs of 10 probes, the Neurosign Precision Bipolar Probe is an ideal single-use alternative to the Reusable Bipolar Stimulation Probe. The probes are fitted with 1.5mm DIN 42 002 connectors and need to be used in conjunction with our 2m long D185-HB4-2m Output Extension Cable.

Part code: G3804-00



Re-useable Bipolar Stimulation Probe

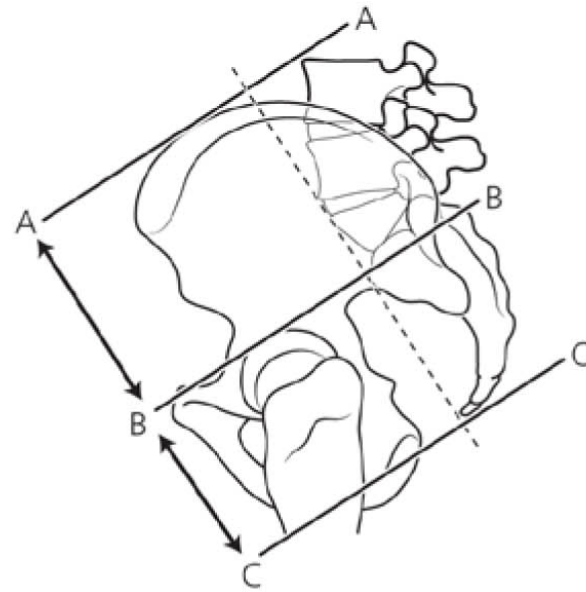
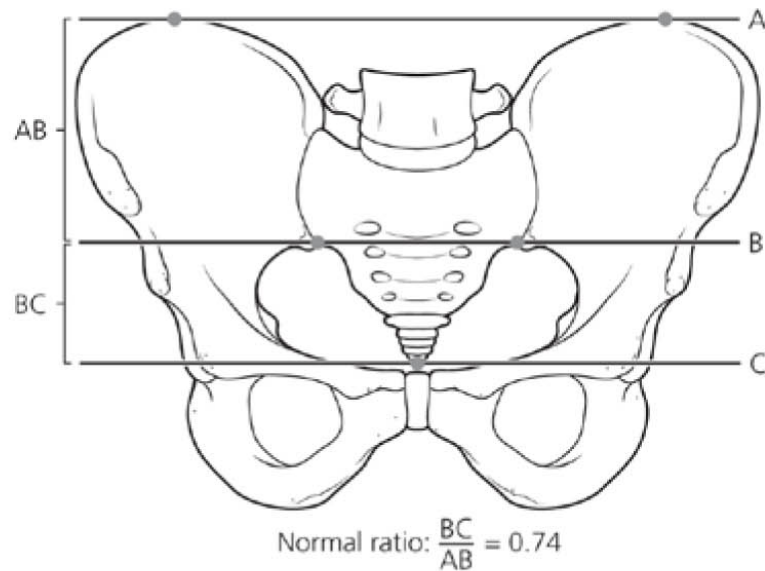
The probe is a 17cm long re-useable probe with a pair of gold-plated 0.0mm diameter tips, separated by 1.0mm. The probe is connected to the stimulator via a 260cm long cord which terminates in a pair of 4mm touch proof connectors compatible with the DS7A PSARP stimulator. The probe is supplied non-sterilized and should be cleaned and EtO sterilized according to the manufacturer's instructions before use. Instructions are provided with each probe and are available from Digitimer upon request.

Part code: GP82-P



The distal end of the D105-HB4-2m extension cable (pictured left) features a pair of 1.5mm DIN 42002 sockets, compatible with the plugs fitted to the disposable Precision Bipolar Probe.

DS7A PSARP



The transverse pubococcygeal plane connects the upper border of the symphysis pubis (P) with the os coccyx (C) and is the most important reference in evaluation of the pelvic musculature.

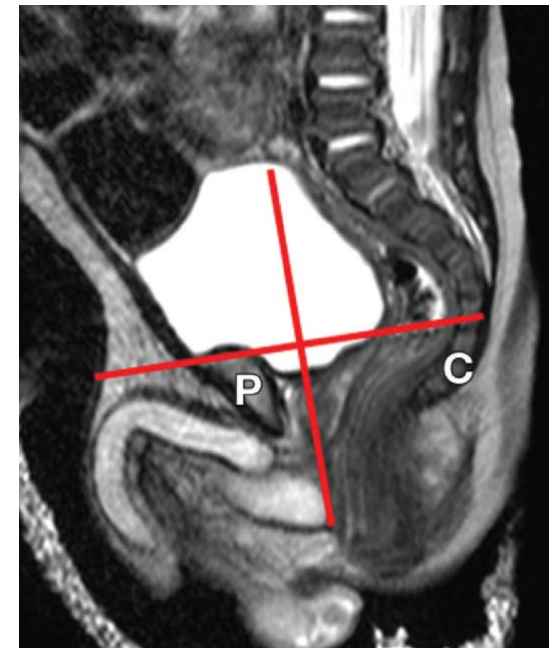


Table 2: Detailed classification of anorectal malformations (ARM)

Non-syndromic ARM	Non-syndromic ARM with fistula	Recto-perineal malformations
		<i>Imperforate anus with recto-urethral fistula</i> ◦ Recto-urethral bulbar fistula ◦ Recto-urethral prostatic fistula ◦ Bladderneck fistula
		<i>Imperforate anus in female</i> ◦ Recto-vestibular fistula ◦ Recto-vaginal fistula ◦ Cloacal malformation
	Non-syndromic ARM without fistula	<i>Imperforate anus without fistula</i>
	Complex ARM	◦ Cloacal malformations with a short common channel (< 3 cm) ◦ Cloacal malformations with a long common channel (> 3 cm) ◦ H-shaped fistula (recto-vaginal) ◦ Rectal duplication
Syndromic ARM	VACTERL (Vertebral anomalies, anal atresia, cardiac malformations, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, and limb anomalies) MURCS (Mullerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia) OEIS (Omphalocele, exstrophy, imperforate anus, and spinal defects) Axial mesodermal dysplasia Klippel-Feil syndrome Sirenomelia-caudal regression Trisomy 21 Trisomy 13 Trisomy 18 Pallister-Killian syndrome Cat-eye syndrome Parental unidisomy 16 Deletion 22q11 syndrome (del22q11.2) Currarino syndrome Pallister-Hall syndrome Townes-Brock syndrome Ulnar-mammary syndrome Okihiro syndrome Rieger syndrome Thanatophoric dwarfism Hirschsprung disease Feingold syndrome Kabuki syndrome Optitz BBB/G syndrome Johanson-Blizzard syndrome Spondylocostal dysostosis Short rib – polydactyly syndrome Baller-Gerold syndrome Ciliopathies Fraser syndrome Lowe syndrome Heterotaxia FG syndrome X-linked mental retardation MIDAS syndrome Christian syndrome	

Table 1: Classification of non-syndromic anorectal malformations (ARM)

Males	Recto-perineal fistula Recto-urethral-bulbar fistula Recto-urethral-prostatic fistula Recto-bladderneck fistula Imperforated anus without fistula Complex and unusual defects
Females	Recto-perineal fistula Recto-vestibular fistula Cloaca with short common channel (< 3 cm) Cloaca with long common channel (> 3 cm) Imperforated anus without fistula
Complex and unusual defects	Cloacal extrophy, covered cloacal extra Posterior cloaca Associated to presacral mass Rectal atresia