

Anorektale misdannelser

Misdannelser i endetarmen



En endetarmsmisdannelse er en tilstand hvor den nederste delen av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har noen synlig åpning.

Årsaken er ukjent og tilstanden oppdages som regel like etter fødselen.

Behandlingen avhenger av misdannelsens alvorlighetsgrad. De fleste blir operert som nyfødte. Anorektale misdannelser (ARM) kan medføre forstoppelse og/eller manglende kontroll over luft og avføring. Dette kan oppleves som et stort psykososialt problem. Tverrfaglige team ved de behandlingsansvarlige sykehusene vil kunne gi hjelp og støtte ved slike utfordringer.

Forekomst

Anorektale misdannelser (ARM) er sjeldne tilstander og forekommer hos ca. 1/5000 fødte barn. Det fødes ca. 10 – 15 barn årlig i Norge med disse misdannelsene. Det er noe høyere forekomst hos gutter enn hos jenter. Ca. 1/3 av barna har i tillegg andre medfødte misdannelser eller syndromer.

Årsaker

Hva som forårsaker en unormal utvikling av endetarm og endetarmsåpning, er ukjent. Tidlig i fosterlivet har urinveier, tarm og kjønnsorganer en felles åpning. Normalt skjer en atskillelse av disse organene fra femte til syvende svangerskapsuke. Hos jentefostre skjer en fullstendig deling av urinrør, skjede og endetarmsåpning. Hos guttefostre dannes det urinrør og endetarmsåpning. En endetarmsmisdannelse oppstår når endetarmen ikke blir atskilt fra de nærliggende organene i fosterlivet som normalt.

Tegn og symptomer

Misdannelsen kan variere i alvorlighetsgrad. Ved de mildeste formene kan endetarmsåpningen munne ut noen millimeter foran en normal plassering. Dette kan oppdages tidlig eller først når barnet får forstoppelsesproblemer i forbindelse med overgangen til fastere føde.

Ved de mer alvorlige formene er det ingen synlig endetarmsåpning. Dette oppdages like etter fødselen. Barnet må da utredes og behandles raskt.

Behandling og oppfølging

Behandlingen avhenger av misdannelsens alvorlighetsgrad. Ved de milde formene kan det være tilstrekkelig å utvide eller å *blokke* tarmen, slik at avføringen kommer ut. Trenger barnet ytterligere behandling, gjør man et lite kirurgisk inngrep for å flytte endetarmsåpningen til riktig sted, i forhold til hvor lukkemuskelen allerede ligger.

Ved de mer alvorlige misdannelsene får barnet først utlagt tarm, en *kolostomi*. En pose på magen samler opp barnets avføring. Når barnet er noen måneder gammelt, utføres operasjonen hvor det lages en endetarmsåpning. Kolostomien lukkes noen uker etter operasjonen og avføringen vil da kunne komme ut gjennom den nyetablerte åpningen.

Ved de fleste former for endetarmsmisdannelser er det nødvendig å blokke endetarmsåpningen. Dette gjøres for å hindre skrumpning i arrområdet etter operasjonen og/eller for å gjøre åpningen større. Blokkering gjøres ved at en liten metallpinne, en *Hegar-stift*, føres inn i endetarmen. Det er svært individuelt hvor lenge barnet trenger å blokkes. Hvis barnet skal

blokkes hjemme, får foreldrene opplæring i prosedyren på sykehuset.

Forløpet videre avhenger av hvilken type anorektal misdannelse barnet har. Ved de mildeste formene kan barnet ha varierende grad av forstoppelse i oppveksten. Forstoppelse kan behandles, og barnet vil som regel oppnå kontroll over avføringen.

Ved de mer alvorlige misdannelsene vil barnet sjelden oppnå fullstendig kontroll over luft og avføring. I tillegg kan forstoppelse være et stort problem. For å hindre forstoppelse og avføringslekkasje må behandlingen være mer omfattende. Et kosthold rikt på fiber (frukt/grønnsaker og grove melsorter), samt rikelig med drikke (helst vann), vil virke gunstig på treg mage. Ulike avføringsmidler kan benyttes. Ved vedvarende forstoppelsesproblemer kan ulike klysterformer også være gode løsninger for å få til regelmessig tømning av tarmen.

Ved avføringslekkasje følges i første omgang de samme behandlingsprinsippene som ved forstoppelse. Bli det aktuelt med regelmessig tømning eller tarmskylling, kan det etter hvert anlegges en skyllestomi, en *blindtarmstomi*. Tarmen tømmes da med vann via en liten åpning på magen. Avføringen vil komme ut via endetarmsåpningen.

Ikke alle opplever regelmessig tarmskylling som en tilfredsstillende løsning. For enkelte kan *kolostomi* være et bedre alternativ. Noen opplever det bedre å ha en kolostomi enn å ha en stadig frykt for

avføringslekkasje. Det er viktig å komme frem til gode løsninger før skolestart. Bruk av bleier bør fortrinnsvis avsluttes før 5-6 års alder.

Å velge en løsning som gir kontroll over tarmtømmingen er vesentlig i behandling av barn og voksne med anorektale misdannelser. Det kan oppleves vanskelig å velge mellom de forskjellige behandlingsoveralternativene, enten man velger for seg selv eller for sitt barn. Avgjørelsene bør tas i samråd med behandelende kirurg og det tverrfaglige teamet ved sykehuset.

Selve misdannelsen og behandlingsopplegget kan ha praktiske og følelsesmessige utfordringer. Luktproblemer som skyldes ufrivillig luftavgang og avføringslekkasje, kan oppleves som pinlig, skamfullt og sosialt begrensende.

Behandlingsmiljøene er opptatt av tidlig intervensjon og tett oppfølging i forhold til å løse de tarmproblemene som kan oppstå. Ved å ta tak i problemene på et tidlig tidspunkt, kan man forebygge psykososiale problemer senere. Den optimale behandlingen vil derfor være en blanding av medisinske og psykososiale tiltak.

Anorektale misdannelser betegnes ofte som skjulte funksjonshemninger. Man tilstreber i dag mer åpenhet rundt disse tilstandene. Saklig informasjon fremmer positive holdninger, forståelse og aksept og kan være viktig for å forebygge psykososiale problemer.

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710