



T.C. SAęLIK BAKANLIęI
İSTANBUL
İL SAęLIK MÜDÜRLÜęÜ
Saęlık Bilimleri Üniversitesi
Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları
Eęitim ve Arařtırma Hastanesi

T.C.
SAęLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI
SAęLIK UYGULAMA VE ARAřTIRMA MERKEZİ
ÇOCUK CERRAHİSİ KLİNİęİ

ANOREKTAL MALFORMASYONLU
ÇOCUKLARDA EřLİK EDEN GENİTOÜRİNER
ANOMALİLERİN PROGNOZA ETKİSİ

Dr. Tûba Erdem řit

(TIPTA UZMANLIK TEZİ)

İSTANBUL - 2022



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
İSTANBUL
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

T.C.

SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI
SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ
ÇOCUK CERRAHİSİ KLİNİĞİ

ANOREKTAL MALFORMASYONLU
ÇOCUKLARDA EŞLİK EDEN GENİTOÜRİNER
ANOMALİLERİN PROGNOZA ETKİSİ

Dr. Tûba Erdem Şit

Tez Danışmanı: Prof. Dr. Ayşenur Celayir

(TIPTA UZMANLIK TEZİ)

İSTANBUL - 2022

TEŞEKKÜR

Hekimlik sanatını öğrenme yolculuğumda yeni ve macera dolu bir ufka yelken açtığımı bana hissettiren Çocuk Cerrahisi uzmanlık eğitimimi tamamlamak üzereyim, içimdeki heyecan ve umudun daim olmasını diliyorum.

Çocuk Cerrahisi uzmanlık eğitimim süresince çalışma şevki, disiplini ve cesaretini örnek aldığım, deneyim ve bilgisini hiçbir zaman bizlerden esirgemeyen, saygıdeğer hocam ve tez danışmanım Prof. Dr. Ayşenur Celayir'e,

Asistanlık hayatımın başında kendisiyle birlikte çalışma şansına sahip olduğum, becerisi, sabrı ve alçakgönüllülüğüyle bana Çocuk Cerrahisini sevdiren Op. Dr. Osman Zeki Pektaş'a,

Çocuk cerrahisi eğitim sürecimde iyi bir hekim ve dahası iyi bir cerrah olmanın sabır, fedakârlık ve özen gerektirdiği nosyonunu edindiğim, bilgi ve beceri kazandırmak konusunda desteklerine minnettar olduğum, bilimin ışığından asla ayrılmadığına tanık olduğum Doç. Dr. Serdar Moraloğlu'na,

Eğitim sürecimin başında bilgi, beceri ve deneyimlerini bizlerle esirgemedi paylaşan, bilgi ve beceri edinme konusunda hep örnek aldığım ve eğitime katkı sağlayan Doç. Dr. Oktav Bosnalı'ya,

Eğitim sürecimde ve sonrasında da omzumda eli olduğunu hissettiğim, yeteneğini, öğretme konusundaki şevkini ve vefasını takdir ettiğim Op. Dr. Ahmet Koray Pelin'e; kendisiyle çalışma ve deneyimlerinden istifade etme fırsatı bulduğum, iyi bir cerrah olmak için bize esin kaynağı olan Op. Dr. Cengiz Gül'e; çalışma azmini takdir ettiğim, tecrübelerinden faydalanmamızı sağlayan ve bizlerden desteğini esirgemeyen Op. Dr. Şefik Çaman'a, deneyimlerinden faydalanma fırsatı bulduğum, eğitime olan katkılarıyla minnettar olduğum Op. Dr. Olga Devrim Ayvaz'a; birlikte çalıştığımız kısa sürede mesleki bilgi ve becerisini esirgemedi paylaşan Op. Dr. Sevil Aktemur'a; eğitime başladığım ilk günden itibaren becerisi ve bilgisini esirgemedi paylaşan, zorları kolay kılan, yeteneğini ve öğretme azmini takdir ettiğim Op. Dr. Sabri Cansaran'a,

Yorucu ve kimi zaman çok zorlu olan Çocuk Cerrahisi eğitim sürecini keyifli kılan, çalışmaktan mutlu olduğum, omzumdan dostluk ellerinin eksik olmamasını dilediğim Op. Dr. Naime İpek Atay, Op. Dr. Emel Çolak, Op. Dr. Burcu Arı, Op. Dr.

Sırma Mine Tilev, Op. Dr. Tuğçe Merve Orbay, Dr. Gülce Kadakal, Dr. Bekir Erdeve, Dr. Gül İlayda Sarar, Dr. Muhammed Hamidullah Çakmak, Dr. Yusuf Polat'a; birlikte kısa süre çalışmış olsak da tanımış olduğum için mutlu olduğum Dr. Gözde Tuğçe Gülseven, Dr. Yasin Birtane, Dr. Beyzanur Özkaptan'a, Dr. Özge Ulufer'e,

Eğitimim süresince huzurlu ve saygılı bir ortamda çalışmama katkısı olan, hastalarımıza birlikte şifa verdiğimiz Çocuk Cerrahi servisi sorumlu hemşiresi Gül Dereci'ye, Çocuk Cerrahi YYBÜ sorumlu hemşiresi Sibel Ermurat'a, Çocuk Cerrahi ameliyathanesi sorumlu hemşiresi Lilay Şen'e ve onlar nezdinde tüm servis, yoğun bakım ve ameliyathane hemşirelerimize, teknisyen ve personellerimize,

Uzmanlık eğitimim süresince uyum ve huzur içinde çalışmamıza katkılarından dolayı hastane yönetimi, başhekimliği ve tüm diğer klinik hekimlerine,

Her daim başarılarımı takdir eden, iyi bir insan olmam için çabalayan, bu zorlu süreçte maddi ve manevi olarak hep yanımda olan canım annem ve babama,

Beni tıp fakültesi öğrencilik yıllarımdan beri hem mesleki anlamda hem hayatın her alanında destekleyen, tez yazma sürecimde de desteğini esirgemeyen, aklına ve sağduyusuna hayran olduğum sevgili eşim Dr. Ömer Şit'e ve bana yaşamda umut kaynağı olan canım çocuklarım Asya ve Atlas'a sonsuz teşekkürler...

Dr. Tûba Erdem Şit

İstanbul - 2022

İÇİNDEKİLER

TEŞEKKÜR.....	i
KISALTMALAR	iv
TABLolar	v
ŞEKİLLER.....	vi
ÖZET.....	vii
ABSTRACT.....	ix
1.GİRİŞ VE AMAÇ	1
2.GENEL BİLGİLER	2
2.1. TARİHÇE.....	2
2.2. EPİDEMİYOLOJİ.....	3
2.3. EŞLİK EDEN ANOMALİLER.....	3
2.4. ANOREKTAL BÖLGE EMBRİYOLOJİSİ	5
2.5. ANOREKTAL BÖLGE ANATOMİSİ VE FİZYOLOJİSİ.....	6
2.6. ANOREKTAL MALFORMASYON SINIFLANDIRMASI	9
2.7. ANOREKTAL MALFORMASYONLARDA TANI VE KLİNİK YAKLAŞIM.....	10
2.8. ANOREKTAL MALFORMASYONLARDA TEDAVİ.....	13
2.9. POSTOPERATİF YÖNETİM.....	20
2.10. KOMPLİKASYONLAR.....	21
3. MATERYAL VE METOD	22
4. BULGULAR.....	23
5. TARTIŞMA	45
6. SONUÇ	64
7. TABLOLAR VE ŞEKİLLER	65
8. KAYNAKLAR	82

KISALTMALAR

ARM	: Anorektal malformasyon
RPFAA	: Rekto Perineal Fistüllü Anal Atrezi
RÜFAA	: Rektoüriner Fistüllü Anal Atrezi
RVFAA	: Rektovestibüler Fistüllü Anal Atrezi
YTAA	: Yüksek Tip Anal Atrezi
KE	: Kloaka Ekstrofisi
PK	: Persistan Kloaka
EAS	: Eksternal Anal Sfinkter
İAS	: İnternal Anal Sfinkter
PSARP	: Posterior Sagittal Anorektoplasti
ASARP	: Anterior Sagittal Anorektoplasti
PSARVUP	: Posterior Sagittal Ano-rekto-vajino-üretroplasti
TUM	: Total Ürogenital Mobilizasyon
LEARP	: Laparoskopik Eşliğinde Anorekto Pull-through
US	: Ultrason
ADBG	: Ayakta Direkt Batın Grafisi
MRI	: Manyetik Rezonans Görüntüleme
VUR	: Vezikoüretal Reflü
MKDB	: Multi Kistik Displastik Böbrek

TABLÖLAR

Tablo 1: Anorektal Malformasyonda Melbourne Sınıflandırması.....	65
Tablo 2: Anorektal Malformasyonda Wingspread Sınıflandırması	66
Tablo 3: Anorektal Malformasyonda Krickenbeck Sınıflandırması.....	66
Tablo 4: Anorektal Malformasyonlu 190 Hastaya Eşlik Eden Anomaliler	67
Tablo 5: Anorektal Malformasyonlu 190 Hastaya Eşlik Eden Genitoüriner Anomaliler	68
Tablo 6: Definitif Operasyonu Tamamlanan 69 Kız Hastada Anorektal Malformasyon Tipi ve Eşlik Eden Anomaliler.....	69
Tablo 7: Definitif Operasyonu Tamamlanan 99 Erkek Hastada Anorektal Malformasyon Tipi ve Eşlik Eden Anomaliler.....	69
Tablo 8: Definitif Operasyonu Tamamlanan 168 Anorektal Malformasyonlu Hastada Definitif Operasyon Yöntemleri.....	70
Tablo 9: Anorektal Malformasyonlu Definitif Operasyonu Yapılan 168 Hastada Definitif Operasyon Dışında Gerçekleştirilen Ek Operasyonlar	71
Tablo 10: Definitif Operasyon Sonrası Görülen Komplikasyonlar	72
Tablo 11: Çoklu Anomalileri Sebebiyle Exitus Olan Anorektal Malformasyonlu Hastaların Demografik Özellikleri.....	73

ŞEKİLLER

Şekil 1: Rektoperineal fistüllü ARM’li kız hastada perine görünümü.....	74
Şekil 2: Rektovestibüler Fistüllü ARM’li hastada perine görünümü, definitif operasyon görüntüleri	74
Şekil 3: Posterior kloaka anomalili olguda perine görünümü, definitif operasyon görüntüleri.....	75
Şekil 4: Covered kloakal ekstrofili hastada perine görünümü	75
Şekil 5: Persistan kloaka anomalili hastada perine görünümü, kolostomi açılması, poş kolon görüntüsü	75
Şekil 6: Rektoperineal fistüllü ARM’li erkek hastada perine görünümü.....	76
Şekil 7: Rektobulber fistüllü ARM’li erkek hastada perine görünümü, definitif operasyon görüntüleri	76
Şekil 8: Rektal atrezili ARM’li erkek hastada perine görünümü, definitif operasyon görüntüleri.....	76
Şekil 9: Yenidoğan ARM’li hastanın babygrafisi.....	77
Şekil 10: Cross-table lateral grafi.....	77
Şekil 11: S 4-5 agenezi ve skolyozlu hasta grafisi.....	78
Şekil 12: Distal loopogram	78
Şekil 13: Persistan kloakalı ileal vajinal replasman yapılan olgunun erken postoperatif ve introitusların adezyonunu gösteren geç postoperatif perine görüntüsü.....	79
Şekil 14: ARM’li erkek hastada postoperatif mislocated anüs görünümü.....	79
Şekil 15: Yenidoğan Erkek Hastada ARM Yaklaşımı Şeması	80
Şekil 16: Yenidoğan Kız Hastada ARM Yaklaşımı Şeması	81

ANOREKTAL MALFORMASYONLU ÇOCUKLARDA EŞLİK EDEN GENİTOÜRİNER ANOMALİLERİN PROGNOZA ETKİSİ

ÖZET

Giriş/Amaç: Anorektal malformasyonlar anüs ve rektum ile birlikte üriner ve genital sistemleri etkileyen, embriyolojik olarak üreorektal septumun anormal gelişiminden kaynaklanan konjenital anomalilerdir. Bu çalışmada, definitif operasyonu tamamlanmış anorektal malformasyonlu çocuklarda morbidite ve mortaliteyi belirleyen faktörlerin ve özellikle genitoüriner anomalilerin prognoza etkisinin ortaya konulması amaçlandı.

Materyal/Metod: Ocak 2004-2022 yıllarında anorektal malformasyon nedeniyle takip ve tedavi edilen olgulardan definitif operasyonu kliniğimizde tamamlanmış olanlar retrospektif olarak incelendi. Hastaların tanı yaşı, cinsiyeti, malformasyon tipi, eşlik eden diğer sistem anomalileri, stoma durumu, definitif ameliyat yaşları, definitif ameliyat yöntemleri, postoperatif komplikasyonlar, definitif operasyonda hastanede yatış süreleri, ek anomalileri ile ilişkili diğer operasyonlar ve nihai sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: 18 yılda kliniğimizde takip ve tedavi edilen 248 Anorektal malformasyonlu olgudan çalışmaya dahil edilen 190 hastanın 76'sı (%40) kız, 112'si (%58,9) erkekti; cinsiyet gelişim bozukluğu olan 8'inden (%4,2), kromozom analizi sonrası 3'ü kız, 3'ü erkek tanısı aldı; exitus olan 2'sinde (%1) genetik tetkik gönderilemediğinden cinsiyetleri belirsiz kaldı.

Anorektal malformasyonlu kızların 16'sı (%21) rektoperineal fistüllü, 42'si (%55,2) rektovestibüler fistüllü, 12'si (%15,7) persistan kloakalı, 8'i (%10,5) kloka ekstrofisi veya kloakal varyanthydı; erkeklerin ise 55'i (%49,1) rektoperineal fistüllü, 34'ü (%30,3) rektoüriner fistüllü, 16'sı (%14,2) yüksek tipte fistülsüz, 1'i (%0,8) rektal atreziliydi; yüksek tipte atrezili 6'sında (%5,3) erken exitus nedeniyle fistül durumu tespit edilememişti. Ayrıca %24,2 gastrointestinal, %41 genitoüriner, %21,5

kardiyak, %25,2 iskelet ve spinal, %15,7 sendromlar veya genetik, %30,5 diğer anomaliler mevcuttu. ARM'li 22 yenidoğan (%11,6) majör anomalileri nedeniyle kaybedildi.

Definitif operasyonları tamamlanan 168'inin (%88,4) ortalama tanı yaşları $13,8 \pm 4,1$ (1-365 gün) gün, definitif operasyon yaşları $386,6 \pm 29,9$ gün (1gün-5,5yıl), takip süresi $66,9 \pm 4$ (1ay-19yıl) aydı. 83'ünde (%49,4) kolostomi açılmıştı. 44'ünde (%26,1) mini ASARP, 97'sinde (%57,7) PSARP, 9'unda (%5,3) PSARVP, 6'sında (%3,5) PSARVUP, 4'ünde (%2,3) PSARVUP (+TUM), 1'inde (%0,5) ASARVUP (+TUM), 1'inde (%0,5) ASARVVUP, 4'ünde (%2,3) abdominal yardımcı PSARP, 1'inde (%0,5) abdominal yaklaşımlı ASARP, 1'inde (%0,5) kolostomisiz transanal rektoanoplasti yapıldı. Yara detaşmanı 14 (%8,3), rekürren üriner fistül 1 (%0,5), üretral striktür 4 (%2,3), anal stenoz 2 (%1,1), rekürren vajinal fistül 2 (%1,1), rektal mukozal prolapsus 5 (%2,9) olguda görüldü. Üriner ve anal kontinans 100'ünde (%70,4) tamdı, 10'unda (%5,9) TAK yapılmaktaydı, 33'ü (%19,6) barsak yönetimi programı ile kuru kalmaktaydı. Mitrofanoff/Mace 2 olguda yapılmıştı.

Sonuç: Anorektal malformasyonlarda malformasyon tipi, eşlik eden majör anomaliler ve kolostomi durumu morbiditeyi etkilemektedir. Çoklu majör anomalili olgular mortal seyirlidir. Ürogenital malformasyonlar morbiditeyi belirgin derecede arttırmaktadır.

Anahtar kelimeler: Anorektal Malformasyonlar, Anorektoplasti, Kolostomi açılması, Mortalite, Morbidite, Genitoüriner Malformasyonlar

THE EFFECT OF ACCOMPANYING GENITOURINARY ANOMALIES ON PROGNOSIS IN CHILDREN WITH ANORECTAL MALFORMATION

ABSTRACT

Introduction/Aim: Anorectal malformations are congenital anomalies that affects distal anus and rectum also urinary and genital systems, resulting from embryologically abnormal development of the urorectal septum. In this study, it was aimed to reveal the factors that determine morbidity and mortality in children with anorectal malformation who have completed definitive surgery, and especially the effect of genitourinary anomalies on the prognosis.

Materials/Methods: The patients are included in the study whose definitive operation was completed in our clinic, who were treated and followed up in the Pediatric Surgery Department of our hospital between January 2004-2021. Ages at diagnosis, anorectal malformation type, other accompanying system anomalies, whether patients had stomas, definitive surgery ages and methods, postoperative complications, hospitalization time for definitive surgeries, operations related to additional anomalies, follow-up and outcomes were evaluated retrospectively.

Results: Of the 248 patients with anorectal malformation who were followed up and treated in our clinic for 18 years 76 (40%) of the 190 patients included in the study were girls and 112 (58.9%) were boys; eight of these cases (4.2%) had a sex development disorder and after chromosomal analysis, 3 of them were girls and 3 of them were boys, and gender could not be determined since 2 (1%) cases died without genetic analysis.

16 (21%) of the girls had anal atresia with rectoperineal fistula, 42 (55.2%) anal atresia with rectovestibular fistula, 12 (15.7%) persistent cloaca, 8 (10.5%) cloaca exstrophy or cloacal variant. 55 (49.1%) of the boys had anal atresia with rectoperineal fistula, 34 (30.3%) had anal atresia with rectourinary fistula, 16 (14.2%) had anal atresia without fistula, 6 (5.3%) high-type anal atresia (fistula status unknown due to early exitus), 1 (0.8%) had rectal atresia. There were also 24.2% gastrointestinal, 41%

genitourinary, 21.5% cardiac, 25.2% skeletal and spinal, 15.7% syndromes or genetic, and 30.5% other anomalies. 22 newborns (11.6%) with ARM died due to major anomalies.

The mean age of diagnosis of 168 patients whose definitive operations were completed was $13,8 \pm 4,1$ (1-365 days) days, the mean age of definitive operations $386,6 \pm 29,9$ (1day-64months) days and 83 (49.4%) of them had a colostomy. 44 (26.1%) mini-ASARP, 97 (57,5%) PSARP, 9 (5,3%) PSARVP, 6 (3.5%) PSARVUP, 4 (2.3%) PSARVUP (+TUM), 1 (0.5%) ASARVUP, 1 (0.5%) ASARVVUP, 4 (2.3%) abdominal-assisted PSARP, 1 (0.5%) ASARP with abdominal approach and 1 (0.5%) transanal rectoanoplasty without colostomy were performed. Wound dehiscence 14 (8.3%), recurrent urinary fistula 1 (0.5%), urethral stricture 4 (2.3%), anal stenosis 2 (1.1%), recurrent vaginal fistula 2 (1.1%), rectal mucosal prolapse was seen in 5 (2.9%) cases. The mean follow-up period was $66,9 \pm 4$ (1month-19years) months. 100 (59.5%) cases had complete urinary and anal continence, 10 (5.9%) had CIC, 33 (19.6%) were staying dry with the Bowel Management Program, Mitrofanoff/Mace was performed in 2 cases.

Conclusion: Malformation type, accompanying major anomalies and colostomy status affect morbidity in anorectal malformations. Cases with multiple anomalies have high mortality rate. Urogenital malformations significantly increase morbidity.

Keywords: Anorectal Malformations, Anorectoplasty, Colostomy, Mortality, Morbidity, Genitourinary Malformations

1.GİRİŞ

Anorektal malformasyonlar (ARM), çeşitli anatomik varyasyonları olan üriner, genital ve gastrointestinal sistemleri etkileyen ve doğumdan itibaren bireyselleştirilmiş tedavi, yaklaşım ve takip gerektiren konjenital anomalilerdir. Erkek cinsiyette yaklaşık 1,5 kat daha fazla görülmekle birlikte kız ve erkek hastalarda ARM tipi sınıflandırması rektumun genitoüriner sistemle anatomik olarak ilişkisine göre belirlenmektedir (1). Erkek hastalarda en sık görülen anomali tipi Rektoüriner Fistüllü Anal Atrezi (RÜFAA), kız hastalarda ise Rekto Vestibüler Fistüllü Anal Atrezi (RVFAA) olarak bildirilmekle birlikte, tüm ARM tiplerine değişen oranlarda gastrointestinal, genitoüriner, spinal ve iskelet sistemi anomalileri, kromozom anomalisi ve genetik sendromlar eşlik etmektedir (2,3).

ARM hastalarına en sık eşlik eden anomali genitoüriner sistem anomalileridir. Hastalarda değişen sıklıkla vezikoüretal reflü (VUR), renal agenezi, multikistik displastik böbrek (MKDB), hidronefroz, renal füzyon anomalisi, pelvik veya ektopik böbrek, çift toplayıcı sistem, inmemiş testis, hipospadias, vajinal duplikasyon, vajinal atrezi, vajinal agenezi, Müllerian yapı anomalileri, internal genitalia gelişim anomalileri bulunmaktadır (4,5).

Hastalarda görülen genitoüriner malformasyonlar morbiditeyi anlamlı ölçüde artırmaktadır. Ek anomalileri nedeniyle yaşam boyu ek operasyonlar geçirme gerekliliği doğabilmektedir. Hastalara eşlik eden genitoüriner anomaliler en baştan tespit edilmeli, hastaların definitif operasyonları planlanırken bu anomaliler göz önünde bulundurulmalı ve gerekirse tedavi modaliteleri şekillendirilmelidir. Hastaların yaşam boyu sağlıklı bir gastrointestinal ve genitoüriner sisteme sahip olmaları, sosyal hayatlarını sürdürebilmeleri, yaşamlarının ilk gününden itibaren planlanan tedavi seçimleri ile belirlenmektedir. (6). ARM hastalarında her zaman standart tedavi seçimleri yapılamamaktadır ve bu nedenle hastaların yönetimi güç olmaktadır.

Tek merkezli retrospektif bu çalışmada ARM olan hastalara değişen oranlarda eşlik eden anomalilerin ve bilhassa genitoüriner malformasyonların morbidite ve mortaliteye olan etkilerinin ortaya konulması amaçlandı.

2. GENEL BİLGİLER

Anorektal malformasyonlar distal anüs ve rektum ile üriner ve genital sistemleri etkileyen, embriyolojik olarak ürorektal septumun anormal gelişiminden kaynaklanan, bilinen istatistiklere göre 1/4000-5000 canlı doğumda bir görülen, anatomik sınıflandırma açısından geniş bir yelpazeye sahip, cerrahi olarak tedavi edilmesi gereken ve uzun dönem takip gerektiren konjenital anomalilerdir.

2.1. TARİHÇE

İmperfore anüs terimi yüzyıllardır bilinmektedir. M.Ö 650’de Babil Talmud’unda *“Doğan bebeğin anüsü yoksa yağla ovuşturulup güneşe tutulmalı ve şeffaf görünen yerden bir arpa tanesi ile çapraz şekilde yırtılmalı”* ifadesi geçmektedir (7). Efesli Soranus eski Roma’da yaşamış, ‘kadın doğum’un babası olarak bilinen bir hekimdir ve yazdığı ‘*On the Care Of the Newborn*’ kitabında doğumdan sonra mekonyum çıkarmayan bebeğin anüsünün küçük parmağın tırnak ucuyla dilate edilmesini tariflemiştir. İmperfore anüsün cerrahi tedavisi ilk kez 7. YY ‘da Paulus Aeginata tarafından tanımlanmıştır (1). Anorektal yaklaşım prosedürünü tarif eden ilk illüstrasyon Sabuncuoğlu Şerafeddin tarafından 1465’te kaleme alınan Cerrahiye-i İlhaniyye kitabında yer almaktadır (1,8). İlk kez 1783’te Antoine Dubois tarafından bir günlük bir bebeğe kolostomi açılmış, ancak bebek 10 günlükken kaybedilmiştir (9). 1835’te Amussat tarafından rektal duvarı cilde dikme yani ilk anoplasti sayılabilecek işlem ilk defa gerçekleştirilmiştir (10,11). Ayrıca ilk kez Amussat tarafından anorektal malformasyonların sınıflandırılması beş tipe ayrılarak yapılmıştır (1). Dr. Douglas Stephens 1953’te anorektal malformasyon nedeniyle ölen hastaların pelvik bölge anotomisini inceleyerek abdominoperineal operasyonu izleyen sakral bir yaklaşım ile puborektalis halkasının korunmasının fekal kontinansa katkısını vurgulamıştır (1). 1970’te Melbourne’de uluslararası bir komitede anorektal malformasyonların uluslararası sınıflandırması yapılmıştır, ancak karmaşıklığı nedeniyle bu sınıflandırma günümüzde pek kullanılmamaktadır (1).

1980’e kadar puborektalis halkasının korunduğu değişik cerrahi yöntemler tanımlanmıştır. 1980 yılında Alberto Peña ve Peter De Vries tarafından posterosagittal anorektoplasti yöntemi tanımlanmış ve uygulanmaya başlanmıştır (10). Bu yaklaşım anorektal malformasyonların tedavisinde bir devrim niteliğindedir. Pelvisin

posterosagittal yaklaşımla açılması, bu bölgenin kendine özgü karmaşık içsel anatomisini görmemize imkân tanınması yanında sfinkter mekanizmasının ve rektumla ürogenital bileşkenin bağlantısının anatomik özelliklerini tanımamızı sağlamıştır.

K. Georgeson tarafından 2000 yılında ARM definitif operasyonlarında laparoskopi eşliğinde anorekto-pull through (LEARP) tekniği kullanılmaya başlanmıştır (12). 1984 yılında dünyanın çeşitli yerlerinden gelen çocuk cerrahları anorektal malformasyonlarla ilgili Wingspread sınıflandırmasını oluşturmuşlardır (1). 2005'te anorektal malformasyonların sınıflandırılması tekrar tartışılmış ve bu konuda Krickenbeck sınıflandırması oluşturulmuştur (1,10,11).

2.2. EPİDEMİYOLOJİ

Anorektal malformasyonlar 1/4000-5000 canlı doğumda bir görülmektedir (10). Bazı coğrafik bölgelerde daha sık görüldüğü bildirilmektedir. Bazı ailelerin anorektal malformasyonlar için genetik yatkınlığı olduğu yapılan araştırmalarla desteklenmiştir. Geniş veri tabanlı bir çalışmada ARM olan hastaların ailesinde ARM'li birey insidansı %1,4 olarak bulunmuştur (13). ARM'li bir çocuğa sahip olan bir çiftin başka bir çocuğunda ARM görülme ihtimali yaklaşık %1'dir (14).

Anorektal malformasyonlar erkek cinsiyette yaklaşık 1,4-1,6 / 1 oranında kadın cinsiyete göre daha fazla oranda görülmektedir. Kadınlarda en sık görülen rektovestibüler fistüllü anal atrezi tipi olup erkeklerde en sık görülen rektoüriner fistüllü anal atrezi tipidir. Fistülsüz anal atrezi yaklaşık %5 oranında görülmektedir, fistülsüz anal atrezili hastaların yaklaşık yarısının Down Sendromlu olduğu bildirilmektedir (10,14). ARM'li Down sendromlu hastaların %95'inde ise fistülsüz anal atrezi görülmektedir (10,14,15).

2.3. EŞLİK EDEN ANOMALİLER

ARM hastalarının %50-60'ında bir veya daha fazla sistemi etkileyen anomaliler eşlik etmektedir. Bazı ek anomaliler insidental olarak görülse de kardiyovasküler sistem defektleri gibi hayati etkileri olan anomaliler oldukça yüksek oranlarda eşlik etmektedir. Hastaların yaklaşık 1/3'üne kardiyovasküler anomaliler eşlik edebilmektedir. En çok görülen kardiyak anomaliler ASD, PDA, Fallot tetrolojisi ve VSD'dir (10,14).

Çok geniş spektrumda ek gastrointestinal sistem anomalileri bildirilmekle birlikte hastaların yaklaşık %10'una trakeoözefageal anomaliler, %1-2'sine duodenal obstrüksiyon, 1/1000 oranında Hirschsprung hastalığı eşlik edebilmektedir (14). Konjenital poş kolon, kolonun bir kısmının veya tamamının, genitoüriner sisteme bir fistül ile bağlandığı dilate bir poş ile karakterize anorektal malformasyonla ilişkili nadir bir anomalidir (16). Anorektal malformasyonlu olgularda poş kolon olup olmadığı, tedavi yönteminin seçimi ve prognoz açısından önemli bir durumdur. Poş kolonun tipine göre hastadaki mevcut barsak uzunluğu yeterli olmadığında, kısa barsak sendromunun problemlerini de beraberinde getirmektedir (17,18).

Lumbosakral anomaliler değişen oranlarda görülebilmekle birlikte hemivertebral, skolyoz, hemisakrum, kelebek vertebra yaygındır. En sık eşlik eden spinal anomali tethered korddur, bunun dışında spinal lipom, siringomyeli, myelomeningosel de yaygın olarak eşlik eder. Hastaların 1/3'ünde spinal US veya MR ile lumbosakral anomali olduğu tespit edilmiştir. Sakral bir kusur özellikle hemisakrum, anorektal malformasyon ve presakral kitle birlikteliği '*Currarino Triadı*' olarak adlandırılır (9,14)

Genitoüriner anomaliler yaklaşık %20-54 olguda eşlik edebilmektedir. Ürolojik anomaliler daha sıktır. Vezikoüretal reflü (VUR) en sık rastlanan anomalidir, bunu renal agenezi ve displazi izlemektedir. Kriptorşidizm yaklaşık %20, hipospadias %5 oranında eşlik edebilmektedir (14). Jinekolojik anomali eşlik eden ARM hastalarında yenidoğan döneminde hidrokolpos, hidrokolposa bağlı üriner obstrüksiyon veya pyokolpos tablosu ortaya çıkabilmektedir. Eşlik eden Müllerian anomaliler daha geç dönemde prezente olabilir. Uterin malformasyonlar, vajinal anomaliler ve vajinal atrezi ARM'li kız hastaların 1/3'ünde eşlik edebilmektedir (3,14).

ARM'ye çeşitli sendromlar eşlik edebilmektedir. Bunların en başında '*VACTERL*' ve '*VATER*' '*vertebral, anal, trakeoözefageal, renal ve limb anomalileri*' birliktelikleri gelmektedir. *Down Sendromu*, özellikle fistülsüz anal atrezi olan hastalara sıkça eşlik etmektedir. *Townes-Brocks Sendromu*; başparmak anomalisi, kulak anomalisi, renal anomali komponentleriyle prezente olup ARM'ye eşlik eden otozomal dominant geçişli anomalilerdendir. *Cat Eye Sendromu*; mikroftalmi, kolobom, hipertelörizmin eşlik ettiği ARM ile birlikte görülebilen bir sendromdur. *Pallister-Hall Sendromu* hipotalamik hamartom, postaksiyel polidaktilinin eşlik ettiği ARM ile birlikte görülen otozomal dominant geçişli bir sendromdur. *Opitz-Kaveggia Sendromu (FGS)*, X'e bağlı resesif

kalıtılan makrosefali, mental retardasyon, el parmak anomalileri, hipotoni ile karakterize ARM ile birlikte görülen sendromlardır. *CHARGE Sendromu*; kolobom, koanal atrezi, kalp anomalisi, displastik kulak, genital anomali ile seyreden ARM ilişkili sendromlardır. *Kaudal Regresyon Sendromu* imperfore anüs, sirenomeli, sakral agenezi ile prezente olan bir sendromdur. Bunun dışında daha birçok sendromla ARM ilişkisi gösterilmiş ve literatürde yayımlanmıştır (2,3,19).

2.4. ANOREKTAL BÖLGE EMBRİYOLOJİSİ

Anorektal malformasyon oluşum embriyolojisi ile ilgili çeşitli teoriler tanımlanmakla birlikte halen belirsizlikler mevcuttur. Önde allantois arkada hindgut ile sarılı U şeklinde bir yapı olan kloaka, embriyogenezin 21. günü civarında ortaya çıkar ve yaklaşık 6-7 haftalık bir süreçte ön tarafta bir ürogenital boşluk, arka tarafta ise anorektal boşluk meydana gelir (14). Bu ayrışma ile ilgili iki temel teori mevcuttur: *Kloakanın septasyonu teorisi*, *Rektumun göçü teorisi*.

Klasik kitaplarda yer alan ‘aktif’ konsept olarak isimlendirilen “*Kloakanın Septasyonu Teorisi*”ne göre frontal yönelimli bir ürorektal septum ('Tourneux' septumu) kloakayı ikiye bölmek için aktif olarak kaudale doğru genişler (20). Ürorektal septum ile ilgili sorun lateral uzantısının yeterince anlaşılabilmesi ve sadece orta hat yapısı olarak gösterilmesi olmuştur. Alternatif olarak, kloaka duvarındaki lateral kıvrımlar ('Rathke' kıvrımları) kaudal yönde birleşir. Rathke, lateral kıvrımların tarifiyle anılsa da kendi minyatür tasvirlerinde hiç görünmeyen bu yapılar, kompozisyonları veya yerleşimleri tam olarak tanımlanmadan sık sık alıntılanır (21).

“*Rektumun göçü teorisi*”, van der Putte tarafından 1986’da değiştirilmiştir (22). *Pasif* konsept olarak da anılan “*Rektumun Göçü Teorisi*”ne göre ise ürorektal septum perikloakal bölgedeki farklı büyüme nedeniyle kaudal olarak uzanır, bu da embriyonun kaudal aksındaki katlantısının açılmasıyla sonuçlanır. Özellikle kloakanın ventral ve dorsal büyümesinde bölgesel farklılıklar söz konusudur. Dorsoventral büyüme farkı aynı zamanda kloakal membranı iyi gelişmiş bir ventral üretral plaka ve 6-7. haftada yırtılan ince bir dorsal kloakal membrana böler. Dorsoventral büyüme farklılığını perikloakal mezenşimin genişlemesi takip eder ve genital tüberkül gelişir. Dorsal kloaka gelişiminin düzensizliği muhtemelen anorektal malformasyonların önemli bir nedenidir (21).

2.5. ANOREKTAL BÖLGE ANATOMİSİ VE FİZYOLOJİSİ

Anüs ve rektum, gazın ve dışkının hissedilmesi, uygun zaman geldiğinde boşaltımın sağlanmasını sağlar, yani defekasyon ve flatus fonksiyonlarını düzenler (14). Defekasyon işlemi, normal sfinkter fonksiyonu, anorektal his ve kolonik motilite arasındaki kompleks etkileşimin sonucu meydana gelir (14). Normal anorektal anatomi ve fizyolojinin bilinmesi, ARM operasyonlarındaki patofizyolojiyi anlamaya yardımcı olur.

2.5.1. Rektum ve Anal Kanal Anatomisi

Rektum sigmoid kolondan anüse kadar olan yaklaşık 12-15 cm uzunluğunda kalın barsağın son kısmını oluşturan yapıdır. Rektumda kolona ait olan haustra, tenia ve apendiks epiploika yapıları yoktur, anatomik olarak S3 seviyesinde, cerrahi olarak ise sakral promontoryumda başlar. Üst 2/3 kısmı peritonla kaplı, alt 1/3'ü peritonsuzdur. Rektum içinde Houston valvi denilen 2-3 adet mukozal katlantı yapısı mevcuttur. Sigmoid kolondan gelen gaita rektumda depolanır, rektumda gelişen distansiyonla *Rekto Anal İnhibitör Refleks* (RAİR) uyarılır, internal ve eksternal anal sfinkterde relaksasyon gerçekleşir ve bu sayede defekasyon işlemi gerçekleştirilir (14,23–25).

Anal kanal, kolonun yaklaşık 2,5-5 cm uzunluğundaki son kısmıdır, anatomik anal kanal dentat çizgiden başlar anüs sınırında biter; cerrahi anal kanal ise anorektal bileşkede levator ani kası hizasından başlar ve anüs sınırında biter. Anal kanal internal ve eksternal sfinkter kasları ile sarılıdır. Anal kanal 3 kas tabakasından oluşur, en içte sirküler onun dışında longitudinal düz kas, en dışta da çizgili kastan oluşan eksternal anal sfinkter vardır (23,25).

2.5.1.1. İnternal Anal Sfinkter (İAS)

Rektumun iç sirküler düz kas tabakasının kalınlaşmasıyla distale doğru oluşturduğu otonom innervasyona sahip olan uzantısıdır, 2/3'ü dentat çizginin proksimalinde yerleşir. Longitudinal düz kas tabakası ise kolondaki teniaların devamıdır (23–25).

2.5.1.2. Eksternal Anal Sfinkter (EAS)

İnternal anal sfinkterin dışında seyrederek. Çizgili kas tabakası olup subkütan, süperfisyal ve derin tabakalardan oluşur. Süperfisyal tabaka posteriorundan anokoksigeal ligamente ve bu ligament aracılığıyla da koksikse bağlanır. Derin eksternal anal sfinkter tabaka ise puborektalis kasıyla devamlılık gösterir (23–25).

2.5.1.3. Pelvik Taban

Pelvis ile perineyi ayıran, kaslar ve bağ dokulardan oluşan yapıdır. Pelvik tabanın büyük kısmını *M. Levator ani* oluşturur, bu kasın ise dıştan içe 3 ayrı kas tabakasından oluştuğu düşünülmektedir; *M. Iliococcygeus*, *M. Pubococcygeus* ve *M. Puborectalis*. *M. Levator Ani*, geniş ve ince olan alt pelvisin iç yüzeyine yapışır (23–25). *M. Levator ani*'nin üst tarafından çıkan kas lifleri rektuma paralel uzanarak, parasagittal liflerle dik olarak karşılaşır. Huniyi andıran bu yapının üst kısmı *M. Levator ani*, orta kısımdaki vertikal lifler '*muscle kompleks*', alt kısmı ise *EAS* adını alır.

M. Iliococcygeus iliumun iç yüzünü ve obturator forameni kaplayan obturator internus kasının ortasındaki tendonundan başlar, arkada orta hatta anokoksigeal ligamente girer. Anokoksigeal ligament anal girim ile koksiks arasında uzanan ve levator ani kaslarını arka orta hatta birleştiren ligamentöz yapıdır (23,24).

M. Pubococcygeus pubis gövdesinden başlar, arkada ve orta hatta anokoksigeal ligament ve koksikte sonlanır. *M. pubococcygeus*, *M. Iliococcygeus* ile *M. Puborectalis*'in arasındadır (23,24).

M. Puborectalis pubis gövdesinden başlar, rektumun arkasından döner tekrar pubis gövdesinde biter. Puborektal kas rektumu öne doğru astığı için anorektal açının oluşmasını sağlar. Burası aynı zamanda anorektal bileşke hizasıdır. İnternal Anal Sfinkter ile birlikte anorektal halkayı oluşturur (23,24).

2.5.1.4. Rektum ve Anal Kanalın Arteriyel Dolaşımı

Rektum ve anal kanalın üst 1/3 kısmının dolaşımı inferior mezenterik arterden dallanan *A. rectalis superior*'dan sağlanır. Distal rektumu ve anal kanalın proksimalinin dolaşımı internal iliak arterden dallanan *A. rectalis media*'dan sağlanır. *İnternal pudendal* arterden dallanan *A. rectalis inferior* anal kanalın her iki tarafında iskioanal fossadan geçerek sfinkterlerin ve anal bölgenin dolaşımını sağlar. Ayrıca dentat çizgi hizasında

submukozada kollateral damarlar mevcuttur, bu nedenle rektal iskemi olasılığı düşüktür (23–25).

2.5.1.5. Rektum ve Anal Kanalın Venöz Dolaşımı

V. rectalis superior rektum proksimal ve distalini drene eder ve *inferior mezenterik ven* aracılığıyla portal sisteme drenaj sağlanır. Rektumun en distalinin ve anal kanalın venöz dolaşımı *V. rectalis media* ve *inferior* aracılığıyla *internal iliak vene* oradan da kaval sisteme drenaj sağlanır (23–25).

2.5.1.6. Rektum ve Anal Kanalın İnnervasyonu

Rektumun innervasyonunu L1-3'ten çıkan sempatik sinirler sağlar. Bu sinir lifleri preaortik pleksusa katılır ve aortun altına uzanarak hipogastrik pleksusu ve hipogastrik siniri oluşturur, hipogastrik sinir tekrar liflere ayrılır ve parasempatik liflerle birleşerek pelvik pleksusu oluşturur. Pelvik pleksus üriner ve genital organların ve rektumun innervasyonunu sağlar (23–25).

Anal kanal innervasyonunu hem sempatik hem parasempatik liflerle sağlar. Her iki tip lif de internal anal sfinkterin kasılmasını engeller. Eksternal anal sfinkterin innervasyonunu S4'ün perineal dalı ve *internal pudendal sinir*in dalı olan *inferior rektal sinir* sağlar. *Levator ani* kasının innervasyonu da pudendal, inferior rektal, perineal ve sakral sinirlerin dallarıyla sağlanır. Anal kanalın duysal innervasyonunu pudendal sinirin inferior rektal dalı sağlar. Anal kanalın epiteli, dentat çizginin 2 cm proksimaline kadar yoğun şekilde innerve edilir (23–25).

2.5.2. Anorektal Fizyoloji, Kontinans ve Defekasyon

Anal kontinans anorektumun fekal içeriğin katı, sıvı ya da gaz hali arasında ayırım yapabilme yeteneğine bağlı istemli ve istemsiz kontrol süreçleri olan karmaşık bir mekanizmadır (14,24–26). Kontinans 3 ana faktöre bağlıdır; sfinkter mekanizması, duyu, barsak motilitesi ve rektosigmoid motilite ve rezervuar fonksiyonu (9). Fekal içeriğin kontinansı etkileyen en önemli faktör olduğu düşünülmektedir. Rektum dışkıyı biriktiren bir rezervuar olarak hareket eder. Rezervuar işlemine katkı sağlayan diğer faktörler rektumun adaptif kompliyansı, basınç paternindeki değişiklikler, puborektalis kasının sürekli tonik aktivitesine bağlı rektum ve anal kanal arasındaki açılanmadır (24,26,27).

İAS istirahat halindeki anal kontinansı asıl sağlayan yapıdır. EAS ise dinlenme ve hatta uyku esnasında bile sürekli tonik aktiviteye sahiptir, bu özelliğiyle diğer çizgili kaslardan ayrılır (24,26). EAS'ın 40-60 saniyelik periyotlarla istemli olarak kasılabilmesini S2 kontrol etmektedir. Anal mukoza içerisinde geniş bir sinir ağı olmasına rağmen fekal içeriği ayırt etmede minör bir rolü olduğu düşünülmektedir, bu bölge uyuşturulduğunda katı-gaz ayrımı ortadan kalkmakta ancak kontinans korunmaktadır (24–26).

Rektuma ulaşan fekal içerik lümen içinde basınç artışına yol açar. Rektum distandü olduğunda *Rekto Anal İnhibitör Refleks* devreye girer ve İAS gevşer ve fekal içeriğin anal kanala temasıyla mukozadaki reseptörler devreye girer ve fekal içeriğin ayrımını yapar. Defekasyon amaçlanmıyorsa, puborektalis kası istemli aktivitesiyle fekal içerik rektuma geri gönderilir. Defekasyon esnasında intraabdominal basınç artar, istirahat halinde yaklaşık 90 derece olan anorektal açı defekasyon esnasında yaklaşık 135 dereceye çıkar, puborektalis kası ve EAS gevşer ve anal kanal aşağıya doğru düzleşir (24–27).

2.6. ANOREKTAL MALFORMASYON SINIFLANDIRMASI

ARM sınıflandırmasına tanı, takip ve tedavide ortak bir dil oluşturulması için ihtiyaç duyulmuştur. Bilinen kayıtlara göre ilk kez 1835'de Amussat tarafından anal atrezilerin tanımlanması ve basit bir sınıflandırması yapılmıştır: Tip 1, anal stenoz; tip 2, anal membran; tip 3, anal ciltten değişken uzaklıkta kör bir rektum; tip 4, kör ancak oldukça yetersiz rektum; tip 5, mesane, üretra ya da vajina gibi organlarla ilişkili rektum (1).

1970 yılında çocuk cerrahlarından oluşan uluslararası bir komite Melbourne'de toplanmış ve anorektal anomaliler için *Melbourne Sınıflandırması* oluşturmuşlardır (1). Ancak **Tablo 1**'de de görüldüğü üzere oldukça kompleks olan bu sınıflandırma günlük pratikte kullanıma çok uygun olmamıştır (Tablo 1).

1984 yılında rektumun kör ucunun levator kası ile ilişkisine dayalı olan *Wingspread Sınıflandırması* oluşturulmuştur. Burada anal atrezi tipleri her iki cinsiyet için de alçak (infralevator), orta (translevator) ve yüksek (supralevator) tip anal atrezi olarak sınıflandırılmıştır (1,14). **Tablo 2**'de Wingspread sınıflandırması görülmektedir (Tablo 2).

Bu sınıflandırmanın eksikliklerini ve yetersizliğini dile getiren Dr. Alberto Peña bu konuyu tartışmaya açmıştır, anorektal bölgenin atreziler dahil tüm anomalileri anorektal malformasyonlar başlığı altında isimlendirilmeye başlanmıştır. 2005 yılında Krickenbeck toplantısında dünyanın çeşitli yerlerinden katılan çocuk cerrahları tarafından, anorektal bölgenin doğrudan anatomik lokalizasyonuna, fistül var olup olmamasına dayalı yeni bir sınıflandırma konusunda fikir birliğine vararak *Krickenbeck Sınıflandırması* adında yeni bir ARM sınıflandırması oluşturulmuştur (1,10,14). **Tablo 3**'te Krickenbeck sınıflandırması görülmektedir (Tablo 3).

Krickenbeck sınıflandırmasına göre anorektal malformasyon tiplendirmesi kızlarda; rektoperineal fistül, rektovestibüler fistül, kloaka anomalisi, kompleks malformasyonlar, fistülsüz imperfore anüs, rektal atrezi veya stenoz şeklindedir. ARM'li kız hastaların perine fotoğrafları **Şekil 1, 2, 3, 4**'te görülmektedir (Şekil 1, 2, 3, 4).

Krickenbeck sınıflandırmasına göre anorektal malformasyon tiplendirmesi erkeklerde; rektoperineal fistül, rektoüretal bulbar fistül, rektoüretal prostatik fistül, rektovezikal fistül, fistülsüz imperfore anüs, rektal atrezi veya stenoz şeklindedir. Bu hastaların perine fotoğrafları **Şekil 5, 6, 7, 8**'de görülmektedir (Şekil 5, 6, 7, 8).

2.7. ANOREKTAL MALFORMASYONLARDA TANI VE KLİNİK YAKLAŞIM

Görüntüleme teknolojisinin gelişmesiyle birlikte anorektal malformasyonlar antenatal dönemde tanı alabilmektedir. ARM'de antenatal tanı konulması, gelecekte bebeğin fonksiyonel prognozu konusunda ebeveynlerin bilgilendirilmesine fayda sağlar. Aynı zamanda çok komplike anomalilerle birlikte ise gebelik terminasyon kararı konusunda ebeveynlere yardımcı olacaktır. Ayrıca doğumun, bebeğin optimal, kapsamlı ve yüksek kaliteli bakım alacağı bir merkezde gerçekleştirilmesine olanak sağlar. Bazı ciddi anorektal ve ürogenital malformasyonlar için yaşamın ilk birkaç saati veya günü içinde alınacak teropötik kararlar hastalığın prognozu açısından çok önemli olabilmektedir. Bu açıdan hastaların multidisipliner bir merkezde deneyimli bir çocuk cerrahi ekip konsültasyonu ile doğumunun gerçekleştirilmesi önemlidir (28).

Günümüzde hâlâ ARM'li bebekler özensiz muayene sonrası normal bebek olarak eve taburcu edilebilmektedir. Bu açıdan hastaların fizik muayenesinin ayrıntılı yapılması çok önemlidir. Hastaların yaklaşık %90-95'inde tanı sadece fizik muayene ile konulabilir.

Ancak mekonyum çıkışı olmamış olgularda atrezinin tipi, primer müdahale yapıp yapılmayacağı, kolostomi gerekliliği açısından radyolojik değerlendirme gereklidir. Komplike anorektal malformasyonlarda dış fizik muayene ile bazen cinsiyet konusunda kararsız kalınabilir. Muayenede hastanın cinsiyeti belirlenemiyorsa, şüpheli genitalya görünümü varsa muayene bulguları net şekilde tarif edilmeli ve genetik danışma ile birlikte endokrinoloji konsültasyonu istenmelidir.

ARM tanılı bebeklere malformasyon tipine göre yaklaşım değişse de bebek doğduğunda ilk önce perineal bölge açıklıkları ve sayısı açısından değerlendirilmelidir (29). Kız bebeklerde fizik muayene litotomi pozisyonunda ve labium majuslar dikkatli şekilde öne yukarıya doğru çekilerek açıklıklar net olarak değerlendirilmelidir. Ayrı bir anüs açıklığı yoksa vestibulum içerisi dikkatli şekilde incelenmelidir. Kız bebeklerde en sık vestibüler fistüllü anal atrezi görülmektedir. Vestibulum içerisinde bazen vajinal orifis olmayabilir, bazen de çift vajinal orifis görülebilir. Bazı fistüller oldukça küçük olup ilk mekonyum deşarjı 24 saatten uzun sürebilir. İkinci en sık görülen anomali perineal fistülün eşlik etmesidir, anüsün normal olması gereken lokasyon ile vestibulum arasında bir lokasyonda fistül gözlenir. Anüs açıklığı olmadığında, perinede tek açıklık mevcut ve dış genitalya hipoplazik görünümde ise kloaka anomalisi olarak adlandırılır. Doğru tanı konulması çok önemlidir ve kloaka anomalisine yüksek oranda ciddi bir ürogenital anomali eşlik etmektedir. Hastalarda fallus benzeri yapı palpe edildiğinde, adrenal hiperplazi gibi gerçek bir fallik hipertrofideki korpora yapısının olmadığı, aksine bu yapının cilt katlantısı şeklinde olduğu anlaşılır. Kloaka anomalisi olan hastada pelvik US'da hidrokolpos tespit edilebilir ve buna sekonder hidronefroz da eşlik edebilir, bu duruma ivedilikle müdahale edilmesi gerekir (10,29–31).

Erkek bebeklerde intergluteal sulkusun düzleştiği (flat bottom) bir perine yapısı olması yüksek yerleşimli rektum ve kötü prognozun habercisidir. Ayrıca hastaların çoğunda sfinkter kaslarının yerleşmiş olduğu bölgede gamze (anal dimple) mevcuttur. Anal dimple ne kadar belirginse bu, hastanın sfinkter yapısının iyi olduğunun ve prognozunun iyi olacağının işaretidir. Anal dimple gelişmemişse prognoz kötü olacağı öngörülebilir. Koksiks ucu ile anal dimple arası mesafenin artması kötü prognozla ilişkilidir, bu ya anal dimple çok önde yerleşimli olduğu içindir ya da sakrum çok kısadır veya ikisi bir aradadır. Bunun dışında bifid skrotum varlığında rektovezikal ya da rektoprostatik fistüllü yüksek tip bir anomaliden şüphelenilmelidir. İyi gelişmiş bir sulkus

varsa anal dimple iyi yerleşimliyse, bölgeye dokunularak bile sfinkter kasılması görülebilir ve prognozun iyi olacağı öngörülebilir. Perinede içinden mekonyum gelen bir fistül görülmesi, bucket handle (bavul sapı) deformitesi diye adlandırılan deri kıvrımı olması, pearl sign (inci belirtisi) denilen skrotal raphede mekonyum birikintileri belirtisi olması, ağlayan bebekte sfinkterlerin en yoğun olduğu yerde bulging (kabarma) görülmesi ARM'nin alçak yerleşimli olduğunu düşündürür (29–32).

Yenidoğan nazogastrik dekompresyona alınmalıdır, intravenöz sıvı ve intravenöz antibiyoterapi başlanılmalıdır. İlk 24 saat idrar çıkışı gözlemlenir, üretral kateter takılmadan sadece bebeğe uygun idrar torbası penisine takılarak gelen idrarın analizi yapılır, içinde mekonyum partikülleri varlığı açısından idrar analizi yapılır, üriner fistüllü olgularda ayrıca kültür gönderilir. Gerek ameliyat hazırlığı gerekse ek anomalilerin tespiti açısından hastadan kan grubu, tam kan tahlili, tam biyokimya, kanama pıhtılaşma testleri yapılmalıdır.

Postnatal ilk gün nazogastrik sonda takılı iken karın ve göğüs dahil ayakta karın grafisi yani babygrafi görülür. Burada barsak gaz dağılımı, eşlik edecek ek anomaliler açısından değerlendirme yapılır, poş kolon olup olmadığı değerlendirilir. **ARM'li bir bebekte çekilen babygrafi Şekil 9'da görülmektedir (Şekil 9).** L5-S1 spot grafisinde vertebral anomaliler ve diğer kemik anomalileri değerlendirilir. L5-S1 spot grafide varsa eşlik eden sakral ve spinal anomaliler tespit edilebilir ve sakrumun prognoz üzerindeki etkisini tahmin edebilme açısından sakral oran hesaplanması önerilir (6,10,14,29). Sakral oranın normal değeri 0,77 olup <0,4 olması kötü barsak fonksiyonu ile ilişkilidir. **ARM'li bir bebekte çekilen sakral grafide sakral agenezi Şekil 11'de görülmektedir (Şekil 11).** Transfontanel, spinal ultrason (US) yapılarak eşlik edebilecek kranyal ve spinal anomalilerin varlığı tespit edildir. Hastada üst üriner sistem dilatasyonu varsa VCUG çekilir. Spinal anomali varlığında definitif operasyon öncesinde spinal MRI incelemesi yapılması gerektiği kayıt altına alınır. Abdominal ve üriner US ile ek anomalilerinin varlığı tespit edilir. Eşlik eden kardiyavasküler anomali açısından EKG ve EKO incelemesi yapılır.

18.-24. saatlerde anal çukur bölgesine radyoopak bir işaret yerleştirilerek çekilen *Wangensteen Rice Invertogram* veya diz dirsek pozisyonunda iken çekilen *Cross-Table Lateral Grafi*, radyoopak işaret ile distal rektum arası mesafe değerlendirilmelidir (10,14,29). Distal rektumun bulunduğu seviye ve pubokoksigeal çizgiye göre atrezinin

tipine, kolostomi gerekip gerekmediğine karar verilir. **ARM’li bir bebekte çekilen cross-table lateral grafi Şekil 10’da görülmektedir (Şekil 10).**

ARM’li Yenidoğan Erkek Hastaya Yaklaşım Şekil 15’te görülmektedir (Şekil 15).

ARM’li Yenidoğan Kız Hastaya Yaklaşım Şekil 16’da görülmektedir (Şekil 16).

2.8. ANOREKTAL MALFORMASYONLARDA TEDAVİ

ARM hastalarında tedavi ve cerrahi yaklaşım yöntemlerini ARM tipi ve hastanın kliniği belirlemektedir. Hastanın öncelikle yaşamı tehdit eden başka bir ek anomalisinin olup olmadığı; hastaya primer anorektal yaklaşım uygulanıp uygulanmayacağı, kolostomi açılması gerekip gerekmeyeceğine karar verilmelidir.

Erkek bebeklerde ilk 24 saat içerisinde perineden mekonyum geldiği görülürse rektoperineal fistül, üretradan mekonyum geldiği görülürse rektoüriner fistül tanısı konulur. Rektoperineal fistül varlığında yenidoğan döneminde anoplasti yapılabilir, ya da birkaç ay anal dilatasyon yapılarak koruyucu kolostomi açılmadan definitif operasyon planlanabilir (10,14,29). ARM’li hastalarda postnatal 18-24. saatler arasında çekilen *Cross-Table Lateral Grafi* anomalinin tipi hakkında fikir verir. *Cross-Table Lateral Grafi*de rektal gaz pubokoksigeal çizgi üzerinde veya daha yukarıda ise idrarda mekonyum görülmüşse, intergluteal sulkus silikse yüksek tipte bir anal atrezi olduğu için hastaya kolostomi açılması tercih edilir (10,11,14,29). Takipte definitif operasyon planlanması öncesinde stomanın distal kısmından basınçlı şekilde opak madde verilerek *Distal Loopogram* çekilmesiyle distal rektal anotoninin aydınlatılması sağlanır. Ayrıca varsa rektoüriner fistül de gösterilir. Gelişimi uygun şekilde devam eden yenidoğanda 2-3 ay sonrasında definitif operasyon yapılabilir. Definitif onarımın erken yapılmasının; kolostomi komplikasyonlarından kaçınma, proksimal ve distal barsak arası boyut farkının artmaması, anal dilatasyonları yapmanın kolay olması ve rektumun doğru yere erken yerleştirilmesi sayesinde kazanılmış lokal sfinkter hissini iyileştirme gibi avantajları vardır. Bu operasyonlar koruyucu bir kolostomi olmadan da yapılabilir, ancak cerrahi açıdan önemli katkı sağlayan distal loopogram görülememiş olur (11,29,30,32).

Kız bebeklerde cerrahi kararı verilirken en önemlisi fizik muayenedir. Kloaka anomalisi olan hastalarda doğrudan kolostomi açılması gerekir (10). Kolostomi açılırken distalde definitif operasyonda pull-through yapılacak yeterli uzunlukta barsak

bırakılmasına dikkat edilmelidir. Hatta olası vajinal atrezi veya agenezi durumunda ayrıca vajinal replasman için de yetecek uzunlukta distal barsak bırakılması önemlidir. Eşlik eden hidrokolpos varsa drenaj sağlanmalıdır, çoğu hastada vajinal duplikasyon da beraberinde görülebildiği için her iki vajinanın da drenajı sağlanmalıdır. Persistan kloakalı yenidoğanlarda nadiren ortak kanal çok darsa mesane boşaltılamadığı için vezikostomi yapılması gerekebilir (10,14,29).

Persistan kloakalı olgularda operasyona başlarken anatominin detaylı incelenmesi için endoskopi ve radyolojik inceleme yapılmalıdır (10,14,29). Vestibüler fistül varlığında koruyucu kolostomi açılarak ya da açılmaksızın öncesinde hasta anal dilatasyon programına alınarak primer definitif operasyon planlanabilir (9,10,29). Kolostomisiz definitif operasyonlarda ameliyat öncesi barsak temizliği yapılır ve enteral beslenme kesilerek Total Parenteral Nutrisyon (TPN) başlanır.

Kız bebeklerin %5'ten azında perinede herhangi bir fistül gözlenmez, çekilen cross-table lateral grafide rektum gazı cilde yakın görünür, bu durumda çok dar bir perineal fistül olabilir ya da fistülsüz tip ARM olabilir (10). Bu bebeklere primer definitif operasyon yapılabilir.

2.8.1. Anorektal Malformasyonlar için Kolostomi Açılması

Kolostomi fekal içeriğin rektuma doğru normal pasajını, kolonla karın duvarı arasında açıklık oluşturarak buradan sağlamaya yönelik tasarlanmış bir prosedürdür. ARM'de kolostomi hem pasajın devamlılığını sağlamaya hem de enfeksiyondan korumaya yönelik yapılır. İlk defa 1783 yılında Antoine Dubois 3 günlük bir bebeğe anal atrezi nedeniyle kolostomi açmıştır (1). Kolostomi barsak kontrolünün sağlanamayacağı, rekonstrüksiyonun mümkün olmadığı, stomasız olarak bireyin yaşam kalitesinin daha düşük olacağı öngörüldüğünde kalıcı olabilir (10,33). ARM'de inen kolonun hemen distalinden sigmoid kolonun ilk mobil kısmından sol alt kadrana ağızlaştırılacak şekilde oluşturulan diverjan descendenden kolostomi açılması önerilmektedir (10,14,33). Prolapsusu önlemek için distal ucun müköz fistül şeklinde daraltılması ideal kolostomi için gereklidir (10,33).

2.8.2. Anorektal Malformasyonlarda Definitif Operasyon

Hastalara definitif operasyon planlanması öncesi eğer kolostomi varsa rektumun ve üretranın pozisyonunu net olarak anlamak için mutlaka distal kolostogram görülmelidir (10). **ARM’li bir bebekte çekilen cross-table lateral grafi Şekil 11’de görülmektedir (Şekil 11). ARM’li bir bebekte çekilen distal kolostogram Şekil 12’de görülmektedir. (Şekil 12).** Posterior sagittal yaklaşım altın standart olarak kabul edilmektedir. Erkek hastalarda rektovezikal fistül varlığında %10, kloaka anomalisi olan kız hastalarda %40 yüksek yerleşimli rektum ve vajinanın mobilizasyonu için abdominal yaklaşım gerekebilmektedir (14).

Definitif ameliyata başlarken rektoüriner fistüllü veya fistülsüz ARM’li erkeklerde ve persistan kloakalı kızlarda sistoskopi ile ürogenital sistem incelenir, fistüller ve vajina kateterize edilir. Supine pozisyonda iken belden aşağısı steril boyanma ve örtünme sonrası bacaklar diz altı çorap pansuman ile steril hale getirilir. Üretrasından mesaneye Foley sonda yerleştirilir. Hastaya prone pozisyonda pelvis yükseltilmiş şekilde pozisyon verilir. Elektrostimülatör yardımıyla perinede kasılmanın en iyi olduğu yer belirlenir. Defektin tipine göre değişen uzunlukta orta hat kesisi yapılır; perineal fistül gibi alçak tipte bir anomalide parasagittal lifler ve kas kompleksi ayrılırken, üretral fistül mevcutsa levator aniye de içerecek şekilde insizyonda derinleşmek gerekir (10,34).

2.8.2.1. ERKEK HASTALARDA DEFİNİTİF ONARIM

a. Rektoperineal fistüllü anal atrezi

Hasta prone pozisyonda pelvisten yükseltilmiş şekildedir. Öncesinde idrar sondası yerleştirilir. Elektrostimülatörle perine muayenesi yapılır. Fistül 5/0 ipek sütürlerle asılır. İnsizyon yaklaşık 2 cm uzunluğundadır ve posterior anoplasti yapılacak noktaya kadar uzanır (10). Eksternal sfinkter açılır ve posterior rektal duvarın beyazımsı fasyası görünür. Disseksiyonun son kısmında anterior rektal duvar üretradan ayrılır. Ortak duvarın disseksiyon planı olmaması ve cerrahın ortak duvardan iki ayrı duvar oluşturmaması nedeniyle üretra yaralanması riski mevcuttur (10,35,36).

b. Rektoüretral fistüllü anal atrezi

Hastadan görülen distal kolostogramda fistül yerleşimi bulbar ya da prostatik seviyede olabilir. Operasyon öncesinde sistoskopi ile başlamak önerilmektedir. Fistül

varsa kateterize edilir, üriner kateter yerleştirilip uygun pozisyon verildikten sonra PSARP insizyonu yapılır, bulber fistül varsa rektum hemen levatorların altında bulunur (10). Rektumun minimal mobilizasyonu önemlidir, remnant fistül kalmaması için anterior rektal duvarın üretradan tam olarak disseke edilmesine dikkat edilmelidir. Rektoprostatik fistül varsa rektum üriner sisteme daha yüksek bir noktada bağlanır, rektumu ilk olarak koksiksin altında aramak gerekir, koksiksin aşağısında aramak üretral yaralanma açısından risklidir (10,34). Rektovezikal fistül varsa laparoskopi ya da laparotomi ile yaklaşım gerekmektedir.

Posterior sagittal yaklaşımla yapılabilen her vakada posterior rektal duvara her iki taraftan 5/0 ipek sütürler yerleştirilerek rektum orta hattan açılır, fistül görüldüğünde 5/0 ipek sütürlerle askıya alınmalıdır. Rektum üriner sistemin tüm yapılarından ayrıldıktan sonra perineye ulaşacak uzunluğa erişmesi için perirektal sirkumferensiyal disseksiyon yapılır. Rektum geniş olursa arka duvar eksize edilerek ayarlama yapılabilir. Disseksiyon mümkün olduğunca rektal duvara yakın yapılmalıdır. Üretral fistül kapatıldıktan sonra, elektrostimülatörle tekrar perine muayenesi yapılmalıdır. Levator kasının arka kenarı onarılrken rektumdan da geçilerek rektumun pozisyonu da ayarlanmış olur. Rektum perineye çekilerek öncelikle 4 kadrandan sonra da aralara vicryl sütürler konularak 16 adet sütürle anoplasti tamamlanır (10,14,30,32,34).

c. Rektovezikal fistüllü anal atrezi

Erkek hastalarda görülen en ağır malformasyondur. Sakrum ve perine iyi gelişmemiştir. Rektum mesane boynuna peritoneal refleksiyon hattının hemen altında açılır. Malformasyon ne kadar yüksek tipte ise rektum ve üriner sistem ortak duvarı o kadar kısadır. Laparotomi ya da laparoskopi yardımıyla presakral alanda üretranın arkasına rektuma kılavuzluk yapması için bir tüp yerleştirilir. Fistülün bağlanması için pelvik disseksiyon yapılır ve rektum tüple birlikte perineye çekilerek anoplasti tamamlanır (10,34).

d. Fistülsüz Anal Atrezi

Bu vakalarda rektumun kör ucu genellikle bulber üretra seviyesindedir. Rektum üretradan, ortak duvar olduğu için fistül olmasa da dikkatli şekilde disseke edilmelidir. Onarımın geri kalanı rektoüretral fistüldeki gibi tamamlanır (10).

e. Rektal atrezi ve rektal stenoz

Bu malformasyonda da yaklaşım posterior sagittal yoldan yapılır. Üstteki rektal poş açılır ve distal anal kanal orta hatta bölünür ve end-to-end anostomoz yapılır. Eğer presakral bir kitle varsa dura ile bağlantısı değerlendirilmelidir. Kitle varsa rektal onarımla aynı seansta eksizyon yapılabilir (10,34).

2.8.2.2. KIZ HASTALARDA DEFINİTİF ONARIM

a. Rektoperineal fistüllü anal atrezi

Kız bebeklerde erkek bebekteki rektoperineal fistüllü anal atrezi yaklaşımıyla aynıdır. Rektum genellikle vajinayla bağlı değildir ve hasarlanma olasılığı düşüktür. Bebek doğduğunda mekonyum çıkan fistül dilate edilir, yeterli mekonyum çıkışı varsa definitif ameliyata kadar günlük anal dilatasyonlar yapılır (10).

b. Rektovestibüler fistüllü anal atrezi

Fistülün mükokatanöz bileşkesine 5/0 ipek sütürler yerleştirilerek fistül asılır. İnsizyon erkeklerdeki rektoüretal fistüldeki insizyondan daha kısadır, aşağıda fistülün etrafından dönerek vestibulumu kadar devam eder. Sfinkterler açıldıktan sonra posterior rektal duvarın karakteristik beyazımsı yapısı görülür. Vajen ve rektumun ortak duvarı uzundur. Eğer vajina ve rektum iyi ayrılmazsa gergin anostomoz ayrışma, retraksiyon veya striktüre yol açabilir. Disseksiyon tamamlandığında perineal body onarılır. Geri kalan onarım rektoüretal fistül operasyonundaki gibidir (10,34).

c. Kloaka anomalisi onarımı

Ameliyatın başlangıcında öncelikle ortak kanal, vajina ve üretranın uzunluğunu belirlemek için endoskopi yapılmalıdır. Ortak kanal uzunluğu <3 cm olan kloaka anomalili kızlarda genellikle laparotomiye ihtiyaç duyulmadan sadece *Total Ürogenital Mobilizasyon* (TUM) yapılarak posterior sagittal yaklaşımla onarım yapılabilir. Ortak kanal uzunluğu >3 cm olan hastalarda definitif onarım yapılırken laparotomiye ihtiyaç duyulmaktadır. Vajinal agenezili veya proksimal vajinası yetersiz, yüksek tipteki anorektal malformasyonlu ve kloakal anomalili olgularda vajinal replasman da yapılması gerekebilir. Bu hastaların deneyimli referans merkezlere sevk edilmesi daha uygundur (10,34,37,38).

Ortak kanal <3 cm olan kloaka vakalarına yaklaşım: İnsizyon sakrumun alt kısmından perinedeki tek orifise kadar uzanır. Sfinkter mekanizması orta hatta bölünür. Cerrahın karşısına bu aşamada rektum çıkar. Rektum orta hattın açılır ve hat boyunca ipek sütürler yerleştirilir. Bu aşamada tüm ortak kanal uzunluğu değerlendirilir. Rektum ve vajina ortak duvar disseksiyonu vestibüler fistülde tariflendiği gibi yapılır. Rektum vajinadan tamamen ayrıldığında hem vajinanın hem de üretranın perineye ulaşmasını sağlayan işlem olan TUM başlar. Rektum ürogenital kompleksten mobilize edildikten sonra vajina kenarlarına ve ortak kanala traksiyon için asıcı sütürler yerleştirilir. Klitorisin yaklaşık olarak 5 mm proksimaline de traksiyon için sütürler yerleştirilir. Disseksiyona pelvis ve ortak kanal arasındaki düzlemde devam edilerek pubisin üst kısmında mesaneye ve vajinaya destek veren fibröz, avasküler bağlara ulaşılır. Bu bağlar ayrılarak 2-3 cm mobilizasyon sağlanmış olur. Ortak kanalı kısa olan hastalarda bu kadar mobilizasyon yeterli olur. Üretral meatus ve vajinal introitus perineye ayrı ayrı anostomoze edilebilir. Bu teknik ortak kanal kapatıldıktan sonra, >1,5-2 cm üretral uzunluk kalıyorsa uygundur. Ortak kanal ortadan iki flep oluşturacak şekilde ayrılarak cilde sütüre edilir ve yeni labia oluşturulur. Anorektal sfinkterin yeri elektrostimülatörle belirlenir ve perineal body yeniden yapılandırılarak rektum sfinkter mekanizması içine yerleştirilir. Bu hastalar kolostomisi olduğu için aynı gün beslenebilir. Üriner kateter 14-21 gün mesanede bırakılır(10,34,39).

Ortak kanal >3 cm olan kloaka vakalarına yaklaşım: Endoskopik değerlendirme ile ortak kanalın uzun olduğu anlaşıldığında cerrah önemli bir teknik sorunla karşı karşıya demektir. Posterior sagittal yaklaşımla birlikte olası bir laparoskopi veya laparotomi için de hasta hazırlanmalıdır. Daha önce de anlatıldığı gibi önce rektum ayrılır. Vajen pelviste alçakta yerleşimli ve üretral uzunluk >1,5 cm ise TUM yapılır (10). Üretral uzunluk <1,5 cm ise vajina/ ya da double vajina ortak kanaldan ayrılarak üretra oluşturmak için uzunluk kazanılmalıdır. Müllerian yapılar dikkatle incelenmelidir. Müllerian yapılar her iki tarafta atretikse yerinde bırakmak önerilir. Hastada meme gelişimi olduğu zaman menstrüasyon genelde 1-2 yıl sonra başlar. US bu pelvik yapıların gelişimini takip etmekte kullanılır, laparoskopik inceleme yapılabilir ve gerekirse müdahalede bulunulabilir. Posterior sagittal olarak vajinanın ortak kanaldan seperasyonu başladığında abdomen açılmalıdır. Normal büyüklükte ve tek bir vajina varsa uterus

damarlardan gelen beslenmesi korunarak perineye indirilir ve posterior üretra onarıldıktan sonra vajinal introitus oluşturulur. Posterior üretranın biyomatriks ve iskiorektal yağ doku ile güçlendirilmesi üretrovajinal fistül gelişimini önlemeyi sağlar (10,34). Eğer vajina çok kısa ise vajinal replasman yöntemlerinden birini kullanmak gerebilir.

Vajinal Switch Manevrası

Bu manevra belli bir anatomik yapıdaki hastalar için idealdir. Burada hastalar iki hemivajina ve hidrokolpos ile doğan uterus didelphis olgularıdır. Hemivajinalar geniştir ve iki hemiuteri ayırktır. İki hemiuterus arasındaki mesafe, her iki hemivajinanın vertikal uzunluğundan daha uzun olduğunda, hastaya Vajinal Switch manevrası yapılabilir. Overin kanlanması korunarak bir taraf hemiuterus ve fallop tüpü rezeke edilir. Bir taraf hemivajinanın kanlanması feda edilir, vajinal septum eksize edilir, böylece tek bir uzun vajina elde edilir. İpsilateral vajinanın kesik ucu döndürülerek perineye kadar indirilir (10,14).

Vajinal Augmentasyon ve/veya Vajinal Replasman

Kısa bir vajinaya augmentasyon yapılabilir, vajina hiç yoksa barsak segmentinden oluşturulabilir.

Rektum ile vajinal rekonstrüksiyon: Hastanın megarektumu varsa mezenterik kan akımı korunarak longitudinal olarak bölünerek öndeki duvar vajina, arkadaki duvar rektum oluşturacak şekilde tübularize edilir. Rektumun uzunluğu yeterli ise distal rektum damarları korunarak transvers olarak da bölünebilir, yani rektovestibüler fistül vajina olarak kullanılıp proksimaldeki sigmoid kolondan anorektum oluşturulur; ancak öncesinde proksimaldeki kısmın perineye kadar uzanacağından emin olmak gerekir (10,14,34,38).

Kolon ile vajinal rekonstrüksiyon: Kolon vajina yerine kullanılabilecek ideal bir yapıdır. Sol kolon tercih edilir ve proksimal stoma yeri idealdir. Kolonun bu en hareketli kısmının mezenterisi de uzundur. Hastanın internal genitalleri veya küçük bir vajina kılıfı varsa replasman için kullanılan barsağın üst kısmı vajinal kılıfa anostomoze edilmelidir. Hastanın vajinası, uterusu hiç yoksa neovajina üst ucunda kapalıdır ve sadece cinsel ilişkide işlev görür (10,14,34).

İnce barsak ile vajinal rekonstrüksiyon: Çok tercih edilmemekle birlikte en uygun ince barsak kısmı ileoçekal valvin 15 cm proksimalindeki mezenterin en uzun olduğu kısımdır. Kan dolaşımı korunarak bu kısım aşağıya çekilir ve vajinal replasman tamamlanır (10).

2.9. POSTOPERATİF YÖNETİM

Ameliyattan sonra bu bebekler sorunsuz bir seyir izler. Laparotomi olanlar dışındaki hastalarda genelde postoperatif ağrı şikâyeti olmaz. Kloaka onarımından sonra 14-21 gün üriner kateter yerinde bırakılır. Komplike malformasyonlarda hastalara suprapubik kateter yerleştirilmesi veya vezikostomi açılması da gerekebilir. Rektoüretal fistül onarımı yapılan erkek hastalarda mesanede 7 gün üriner kateter bırakılır. Hastaların anorektal malformasyon seviyesi, fistül olup olmamasına göre antibiyoterapi rejimleri farklı şekilde uygulanabilir. Perineal fistüllü ARM'li yenidoğanlar anorektoplasti sonrası genellikle 2.gün ek bir patoloji yoksa oral antibiyotikle taburcu edilirler. Anal dilatasyon programına onarımdan 2 hafta sonra başlanabilir. İstenilen hedef numaraya ulaşıldığında kolostomi kapatılması planlanmalıdır (10,34).

Distal rektumun beslenmesi bozulmuşsa veya gergin anostomoz yapılmışsa anal stenoz gelişebilir. Bu olgularda rutin dilatasyonlar yerine cerrahın düzenli kontrolde etkin dilatasyon yapması tercih edilebilir (40). Kolostomi kapatıldıktan sonra fazla dışkılama nedeniyle perineal döküntü, dermatit oluşabilir. Kabızlık diyeti ile bu sorun çözülebilir. Birkaç hafta sonra barsak hareketi sayısı azalır ve çoğu hastada kabızlık başlar ve laksatif ihtiyacı doğar. Operasyondan 1-3 ay sonra hastalar düzenli barsak hareketi geliştirir. Günde 1-3 barsak hareketi olan ve aralarda kuru kalan hastalarda iyi bir prognoz olacağı tahmin edilebilir. Definitif operasyonu tamamlanmış olgularda 2-3 yaşından sonra tuvalet eğitimi verilebilir (10,34). Beraberinde poş kolon olan olgularda aynı zamanda kısa barsak sendromu olduğu için perineal dermatit en önemli sorunlardan biridir.

Ortak kanal <3 cm olan kloakal malformasyonlu 5 hastadan 1'inde mesaneyi boşaltmak için temiz aralıklı kateterizasyon yapılması gerekebilir. >3 cm ortak kanalı olan hastaların çoğunda mesane aralıklı kateterizasyonu gerekir. İdrar sondasının çıkarılmasından sonra hastanın mesanesini boşaltabilme kapasitesi ve işeme sonrası rezidüel idrar miktarı değerlendirilmelidir. Kateter çıkarıldıktan 2-3 hafta sonra üriner US görülmeli ve birkaç haftada bir, rutin olarak devam edilmelidir. Kloakalı hastaların çoğu

gevşek, pürüzsüz ve büyük bir mesaneye sahiptir. Temiz aralıklı kateterizasyonla kuru kalmaları sağlanabilir. Çok uzun ortak kanalı olan ve hemivajinaları mesane boynuna yapışık olan vakalarda rekonstrüksiyon esnasında mesane boynu zarar görebilir. Kısa üretrası olan bir hastada TUM yapıldıysa hasta üriner kontinansı sağlayamayacaktır (10,34).

Örtülü kloaka ekstrofisi olan hastalarda pubik kemikler ayrıktır ve mesane boynu konjenital olarak yoktur. Bu hastalarda kuruluşu sağlamak için Mitrofanoff gibi rekonstrüksiyon yöntemlerine ihtiyaç duyulabilir (10).

2.10. KOMPLİKASYONLAR

Anorektal malformasyonların onarımı ile ilgili çeşitli komplikasyonlar vardır. Perinede ve posterior sagittal insizyonda postoperatif erken dönem oluşan ve genellikle sadece deri ve deri altı dokuyu etkileyen yara yeri enfeksiyonu sık görülen komplikasyonlardandır. Genellikle fonksiyonel bir sekel olmadan iyileşir. Bazen ameliyat sonrası erken dönem yara yeri ayrışması sütürasyon gerektirebilir (10,41).

Anal striktürler anoplastinin gerilim altında yapılması veya kanlanmasının bozulmasından kaynaklanabilir. Konstipasyon en yaygın fonksiyonel problemdir. Rektal prolapsus genelde yüksek malformasyonlarda, zayıf sfinkterlerde yaygındır ve postoperatif konstipasyonla kötüleşir. Prone pozisyonda aşırı basınç nedeniyle oluşabilen geçici femoral sinir felci, operasyon esnasında dokulara yeterli destekleme yapılarak engellenebilir (10).

Kloakal onarımlara özgü üretrovajinal fistüller en sorunlu komplikasyon olmakla birlikte TUM yapılarak önlenir. Vajinal mobilizasyon ya da seperasyon yapılan durumlarda vajinanın 90 derece rotasyonu ve posterior üretranın biyomatriksle iskiorektal yağ doku kullanılarak desteklenmesi postoperatif fistül insidansını azaltır. Yüksek yerleşimli bir vajinanın mobilizasyonu aşırı gerginlik ve kan dolaşımının bozulması nedeniyle vajinal striktür oluşabilir (10,14,34).

Erkek hastalarda iyi çekilmiş bir distal kolostogram anatomiyi en iyi şekilde değerlendirerek üretral yaralanmalardan kaçınmak için çok değerlidir. Nörojen mesane, iyi bir sakrum ve spinal sistem varlığında rektumun yanlış düzlemde disseksiyonuyla ilişkili olabilir (10).

3. MATERYAL VE METOD

Hastanemiz Çocuk Cerrahisi Kliniğinde, Ocak 2004-2022 yılları arasında anorektal malformasyon nedeniyle takip ve tedavi edilen olgulardan definitif operasyonu kliniğimizde tamamlanmış olanlar çalışmaya dahil edildi. Hastaların cinsiyeti, tanı yaşı, malformasyon tipi, eşlik eden diğer sistem anomalileri, radyolojik bulguları, stoma açılıp açılmadığı, definitif ameliyat yaşları, ameliyat yöntemleri, postoperatif komplikasyonları, definitif operasyonda hastanede yatış süreleri, takip ve nihai sonuçlar retrospektif olarak analiz edildi. Anorektal malformasyonlu olup çoklu anomalileri nedeniyle ilk günlerde/aylarda kaybedilen olgular çalışmaya dahil edildi; kliniğimizden takipli olup definitif ameliyatları henüz tamamlanmamış olgular veya definitif ameliyatları kliniğimizde yapılmamış kolostomili veya kolostomisiz hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Bu retrospektif kohort çalışma, 10.06.2016 tarih ve 126 sayılı Zeynep Kamil Klinik Araştırmalar Etik Kurulu onayı sonrası yapıldı. 01.01.2004-01.01.2022 tarihleri arasında ARM nedeniyle opere olan tüm olguların hastane kayıtları geçmişe dönük olarak HBYS üzerinden elde edildi. Elde edilen tüm veriler Excel'e kayıt edildi. Tanımlayıcı veriler, sayı(n) ve yüzdelik (%) değerleri hesaplanarak literatür bilgileriyle karşılaştırılarak değerlendirildi.

Hastalarda ARM tanısı fizik muayene ile konuldu ve tüm hastalara babygram, L5-S1 spot grafisi ve (perineal ve rektovestibüler fistüllü olgular hariç) tümünde 18.-24.saatten sonra cross-table lateral grafi çekildi. Ek olarak tüm hastaların abdomen, üriner ve pelvik US incelemeleri ve yenidoğan döneminde tanı alan tüm hastalara transfontanel ve spinal US incelemeleri ve preoperatif ekokardiyografi değerlendirmeleri yapıldı. İskelet ve spinal sistem anomalisi olan hastalardan pelvik MRI incelemesi definitif ameliyat öncesi görüldü ve gereken olgularda beyin cerrahisi değerlendirmesi yapıldı. Kolostomili tüm hastalarda definitif operasyon öncesi distal kolon grafisi görüldü.

4. BULGULAR

Hastanemiz Çocuk Cerrahisi Kliniğinde Ocak 2004-2022 yılları arasında anorektal malformasyon nedeniyle takip ve tedavi edilen 247 olgu mevcuttu. Bunlardan henüz definitif ameliyatı tamamlanmamış 16 olgu ile birlikte dilatasyon programına alınıp henüz definitif operasyonu yapılmamış veya başka merkezlerde definitif ameliyatı yapılmış 36 olgu çalışma dışında bırakıldı. Ayrıca kloaka ekstrofisi nedeniyle stoma açılan ve tarafımızca takibine devam edilen 5 erkek hasta (ortalama yaş 7,4) definitif operasyonları tamamlanmamış olduğundan çalışma dışı bırakıldı. Kloaka ekstrofili bu 5 hastanın 2'sinde ayrıca OEIS kompleksi (Omfalosele, Mesane Ekstrofisi, Imperfore Anüs, Spinal Defekt) de mevcut olup 1'i Split Notokord Sendromluydu.

Definitif ameliyatları kliniğimizde tamamlanmış olan ve çoklu kompleks anomalileri nedeniyle yenidoğan döneminde kaybedilen 190 anorektal malformasyonlu hasta çalışmamıza dahil edildi. Anorektal malformasyonlu 190 hastanın 8'inde (%4,2) cinsiyet gelişim bozukluğu mevcuttu; kromozom analizi sonrası 3'ünde (%1,5) 46XX, 3'ünde (%1,5) 46XY cinsiyet gelişim bozukluğu olduğu saptanarak genotip sonucuna uygun cinsel kimlikleri belirlendi. Erken postnatal dönemde kaybedilen 2'sinde (%1) ise kromozom analizi (o dönemde hastanemizde genetik biriminin olmaması ve ailenin dış merkezlerde tetkik yapılmasına onay vermemesi nedeniyle) yapılmadığı için cinsiyet belirsiz kalmıştı. Anorektal Malformasyonlu 190 olgunun 76'sı (%40) kız, 112'si (%58,9) erkek olup 2'sinde (%1) cinsiyet belirsizdi.

190 anorektal malformasyonlu olgunun 71'inde (% 37,3) rekto perineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 42'sinde (%22,1) rektovestibüler fistüllü anal atrezi (RVFAA), 34'ünde (%17,8) rektoüriner fistüllü anal atrezi (RÜFAA) ve bunların 12'sinde (%6,3) rektobulber fistüllü anal atrezi, 7'sinde (%3,6) rektoprostatik fistüllü anal atrezi, 5'inde (%2,6) rektovezikal fistüllü anal atrezi, 6'sında (%3,1) yüksek tipte anal atrezi (YTAA) mevcut olup bunlarda fistül olup olmadığı çoklu kompleks anomalileri nedeniyle kaybedildikleri için belirlenemedi; 16'sında (%8,4) fistülsüz anal atrezi, 12'sinde (%6,3) persistan kloaka, 2'sinde (%1) kloaka ekstrofisi, 6'sında (%3,1) kloaka varyantı, 1'inde (%0,5) rektal atrezi mevcuttu.

Anorektal malformasyonlu 76 kız olgunun 16'sında (%21) rekto perineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 42'sinde (%55,2) rektovestibüler fistüllü anal atrezi (RVFAA), 12'sinde (%15,7) persistan kloaka, 2'sinde (%2,6) kloaka ekstrofisi, 4'ünde (%5,2) kloaka varyantı mevcuttu. Anorektal malformasyonlu 112 erkek olgudan 55'inde (%49,1) rekto perineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 34'ünde (%30,3) rektoüriner fistüllü anal atrezi (RÜFAA) ve bunların 12'sinde (%10,7) rektobulber fistüllü anal atrezi, 7'sinde (%6,25) rektoprostatik fistüllü anal atrezi, 5'inde (%4,4) rektovezikal fistüllü anal atrezi, 6'sında (%5,3) yüksek tipte anal atrezi (YTAA), 16'sında (%14,2) fistülsüz anal atrezi, 1'inde (%0,8) rektal atrezi mevcuttu. Anorektal malformasyonlu cinsiyeti belirlenemeyen 2 olgu da (%1) kloaka varyantlıydı.

190 olgunun 137'sinde (%72,1) eşlik eden ek anomaliler ve hastalıklar mevcuttu, 53'ünde (%27,8) ek anomali veya hastalık yoktu. Ek gastrointestinal anomaliler 46 hastada (%24,2), genitoüriner anomaliler 78 hastada (%41), kardiyak anomaliler 41 hastada (%21,5), iskelet ve spinal sistem anomalileri 48 hastada (%25,2), genetik anomali veya sendromlar 30 hastada (%15,7), diğer anomaliler ve hastalıklar ise 58 hastada (%30,5) mevcuttu.

Anorektal malformasyonlu 76 kız olgunun 54'ünde (%71) eşlik eden ek anomaliler ve hastalıklar mevcuttu, 22'sinde (%28,9) ek anomali veya hastalık yoktu. Ek gastrointestinal anomaliler 18 hastada (%23,6), genitoüriner anomaliler 28 hastada (%36,8), kardiyak anomaliler 16 hastada (%21), iskelet ve spinal sistem anomalileri 23 hastada (%30,2), genetik anomali veya sendromlar 12 hastada (%15,7), diğer anomaliler ve hastalıklar ise 22 hastada (%28,9) mevcuttu.

Anorektal malformasyonlu 112 erkek olgunun 81'inde (%72,3) eşlik eden ek anomaliler ve hastalıklar mevcuttu, 31'inde (%27,6) ek anomali veya hastalık yoktu. Ek gastrointestinal anomaliler 28 hastada (%25), genitoüriner anomaliler 49 hastada (%43,7), kardiyak anomaliler 24 hastada (%21,4), iskelet ve spinal sistem anomalileri 24 hastada (%21,4), genetik anomali veya sendromlar 19 hastada (%16,9), diğer anomaliler ve hastalıklar ise 35 hastada (%31,2) mevcuttu.

Ek gastrointestinal sistem patolojisi olan 46 hastadan 19'unda (%41,3) özofagus atrezisi [15'inde (%32,6) distal fistüllü olup bunlardan birinde 1'i (%2,1) long gap mevcut, 1'inde (%2,1) izole özefagus atrezisi, 1'inde (%2,1) proksimal fistüllü özefagus atrezisi, 2'sinde (%4,3) proksimal ve distal fistüllü özefagus atrezisi, ve 4'ünde (%8,6)

özefagus atrezisi ile birlikte duodenal atrezi]; 8'inde (%17,3) duodenal atrezi, 4'ünde (%8,6) malrotasyon, 13'ünde (%28,2) poş kolon (biri DSD'li olguda), 2'sinde (%4,3) omfalosel, 1'inde (%2,1) gastroşizis, 3'ünde (%6,5) Meckel divertikülü mevcuttu.

Ek gastrointestinal sistem patolojisi olan 18 kız hastanın 5'inde (%27,7) distal fistüllü özefagus atrezisi, 1'inde (%5,5) izole özefagus atrezisi, 2'sinde (%11,1) duodenal atrezi, 6'sında (%33,3) poş kolon, 1'inde (%5,5) omfalosel, 1'inde (%5,5) gastroşizis, 2'sinde (%11,1) Meckel divertikülü mevcuttu.

Ek gastrointestinal sistem patolojisi olan 28 erkek hastanın 10'unda (%35,7) distal fistüllü özefagus atrezisi olup 1'inde (%3,5) long gap özefagus atrezisi, 1'inde (%3,5) proksimal fistüllü özefagus atrezisi, 2'sinde (%7,1) proksimal ve distal fistüllü özefagus atrezisi, 6'sında (%21,4) duodenal atrezi, 4'ünde (%14,2) malrotasyon malfiksasyon anomalisi, 6'sında (%21,4) poş kolon, 1'inde (%3,5) omfalosel, 1'inde (%3,5) Meckel divertikülü mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 11'ine (%15,4), RVFAA olan hastaların 9'una (%21,4), persistan kloaka olan hastaların 6'sına (%50), kloaka ekstrofisi olanların 2'sine (%100), RÜFAA olan hastaların 10'una (%29,4), YTAA olan hastaların 3'üne (%50), fistülsüz tip olan hastaların 4'üne (%25), kloakal varyant olan hastaların 1'ine (%16,6) gastrointestinal sistem anomalisi eşlik etmektedir.

Ek genitoüriner anomalili 78 hastadan 13'ünde (%16,6) tek taraflı vezikoüreteral reflü (VUR), 4'ünde (%5,1) bilateral VUR, 14'ünde (%17,9) tek taraflı renal agenezi, 1'inde (%1,2) bilateral renal agenezi, 2'sinde (%2,5) renal hipoplazi, 9'unda (%11,5) tek taraflı inmemiş testis, 6'sında (% 7,6) tek taraflı hidronefroz, 3'ünde (% 3,8) bilateral hidronefroz, 1'inde (% 1,2) bilateral Multi Kistik Displastik Böbrek (MKDB), 3'ünde (% 3,8) tek taraflı MKDB, 3'ünde (% 3,8) cross ektopik böbrek, 3'ünde (%3,8) atnalı böbrek, 2'sinde (%2,5) pelvik ektopik böbrek, 3'ünde (%3,8) üreterosel, 3'ünde (%3,8) çift toplayıcı sistem, 2'sinde (%2,5) üreteropelvik bileşke darlığı (UPBD), 4'ünde (%5,1) posteroüretral valv (PUV), 1'inde (%1,2) bilateral inmemiş testis, 2'sinde (%2,5) unpalpable testis, 12'sinde (%15,3) distal hipospadias, 6'sında (% 7,6) proksimal hipospadias, 6'sında (%7,6) bifid skrotum, 15'inde (%19,2) vajinal duplikasyon, 7'sinde (%8,9) distal vajinal atrezi, 9'unda (%11,5) uterus didelfis, 2'sinde (%2,5) uterus bikornis, 1'inde(%1,2) vulva ve mesane duplikasyonu, 1'inde (%1,2) mesane ekstrofisi eşlik etmekteydi.

Ek genitoüriner anomalili 28 kız hastanın, 4'ünde (%14,2) tek taraflı renal agenezi, 7'sinde (%25) VUR, 1'inde (%3,5) tek taraflı hidronefroz, 3'ünde (%10,7) bilateral hidronefroz, 1'inde (%3,5) tek taraflı MKDB, 1'inde(%3,5) bilateral MKDB, 1'inde (%3,5) atnalı böbrek, 3'ünde (%10,7) renal cross ektopik böbrek, 1'inde (%3,5) pelvik böbrek, 1'inde (%3,5) UPD, 1'inde (%3,5) ÇTS, 1'inde (%3,5) ektopik açılımlı üreter, 1'inde (%3,5) üreterosel, 15'inde (%53,5) vajinal duplikasyon, 7sinde (%25) distal vajinal atrezi, 9'unda (%32,1) uterus didelfis, 2'sinde (%7,1) uterus bikornis, 1'inde (%3,5) vulva ve mesane duplikasyonu, 1'inde(%3,5) mesane ekstrofisi mevcuttu.

Ek genitoüriner anomalili 49 erkek hastanın, 10'unda (%20,4) tek taraflı renal agenezi, 1'inde (%2) bilateral renal agenezi, 7'sinde (%14,2) tek taraflı VUR, 2'sinde (%4) bilateral VUR, 5'inde (%10,2) tek taraflı hidronefroz, 2'sinde (%4) Multi Kistik Displastik Böbrek (MKDB), 1'inde (%2) pelvik böbrek, 2'sinde (%4) üreterosel, 1'inde (%2) çift toplayıcı sistem (ÇTS), 16'sında (%32,6) hipospadias [7'sinde (%14,2) glanüler, 2'sinde (%4) subkoronal, 1'inde (%2) koronal, 1'inde(%2) penil, 3'ünde (%6,1) penoskrotal, 2'sinde(%4) perineal] , 9'unda (%18,3) tek taraflı inmemiş testis, 1'inde (%2) bilateral inmemiş testis, 2'sinde (%4) unpalpable testis, 4'ünde (%8,1) PUV, 6'sında (%12,2) bifid skrotum mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 23'üne (%32,3), RVFAA olan hastaların 14'üne (%33,3), persistan kloaka olan hastaların 8'ine (%66,6), kloaka ekstrofisi olanların 1'ine (%50), RÜFAA olan hastaların 21'ine (%61,7), fistülsüz tip olan hastaların 6'sına (%37,5), rektal atrezi olan hastaların 1'ine (%100), kloakal varyant olan hastaların 4'üne (%66,6) genitoüriner sistem anomalisi eşlik etmektedir.

Kardiyak anomalili 42 hastanın 6'sında (%14,6) Fallot tetralojisi, 14'ünde (%34,1) ventriküler septal defekt (VSD), 10'unda (%23,8) atriyal septal defekt (ASD), 2'sinde (%4,8) AVSD, 2'sinde (%4,8) aort koarktasyonu, 2'sinde (%4,8) patent duktus arteriozus (PDA), 2'sinde (% 4,8) arkus aorta hipoplazisi, 2'sinde (%4,8) triküs pit yetmezlik (TY), 2'sinde (%4,8) mitral yetmezlik (MY), 1'inde (%2,4) çift çıkışlı sağ ventrikül, 1'inde (%2,4) dektrokardi, 1'inde (% 2,4) asimetrik septal hipertrofi, 1'inde (%2,4) persistan sol SVC (Süperior Vena Cava), 1'inde (%4,8) pulmoner arter hipoplazisi, 1'inde (%4,8) interatrial septum mevcuttu.

Kardiyak anomalili 16 kız hastanın 2'sinde (%12,5) Fallot tetrolojisi, 6'sında (%37,5) ventriküler septal defekt (VSD), 1'inde (%6,25) atriyal septal defekt (ASD), 1'inde (%6,25) aort koarktasyonu, 1'inde (%6,25) AVSD 1'inde (%6,25) patent duktus arteriozus (PDA), 1'inde (%6,25) triküspit yetmezlik (TY), 1'inde (%6,25) mitral yetmezlik (MY), 1'inde (%6,25) çift çıkışlı sağ ventrikül, 1'inde (%6,25) dektrokardi, 1'inde (%6,25) persistan sol SVC (Süperior Vena Cava) mevcuttu.

Kardiyak anomalili 24 erkek hastanın 4'ünde (%16,6) Fallot tetrolojisi, 8'inde (%33,3) ventriküler septal defekt (VSD), 9'unda (%37,5) atriyal septal defekt (ASD), 1'inde (%4,1) aort koarktasyonu, 1'inde (%4,1) patent duktus arteriozus (PDA), 1'inde (%4,1) arkus aorta hipoplazisi, 1'inde (%4,1) triküspit yetmezlik (TY), 1'inde (%4,1) mitral yetmezlik (MY), 1'inde (%) pulmoner stenoz, 1'inde (%4,1) asimetrik septal hipertrofi, 1'inde (%4,1) persistan sol SVC (Süperior Vena Cava), 1'inde (%4,1) interatrial septum mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 10'una (%14), RVFAA olan hastaların 11'ine (%26,1), persistan kloaka olan hastaların 3'üne (%25), RÜFAA olan hastaların 8'ine (%23,5), YTAA olan hastaların 3'üne (%50), fistülsüz tip olan hastaların 5'ine (%31,2), kloakal varyant olan hastaların 1'ine (%16,6) kardiyak anomali eşlik etmektedir.

Genetik anomalili ve sendromik 31 hastanın 11'inde (%35,4) VATER Sendromu, 2'sinde (%6,6) VACTERL Sendromu, 8'inde (%26,6) Trizomi 21, 2'sinde (%6,6) Trizomi 18 1'inde (%3,3) Fraser Sendromu, 1'inde (%3,3) Townes-Brocks Sendromu, 1'inde (%3,3) Heterotaksi Sendromu, 2'sinde (%6,6) Herlyn-Werner-Wunderlich Sendromu, 1'inde (%3,3) MNX1 gen mutasyonu, 1'inde (%3,3) OEIS kompleksi, 1'inde (%3,3) 11p13 delesyonu, 1'inde (%3,3) 4. kromozom duplikasyonu mevcuttu.

Genetik anomalili ve sendromik 10 kız hastanın 1'inde (%10) VATER Sendromu, 1'inde (%10) VACTERL Sendromu, 3'ünde (%30) Trizomi 21, 2'sinde (%20) Trizomi 18, 1'inde (%10) Townes-Brocks Sendromu, 1'inde (%10) Heterotaksi Sendromu, 2'sinde (%20) Herlyn-Werner-Wunderlich Sendromu, 1'inde (%10) MNX1 gen mutasyonu, 1'inde (%10) OEIS kompleksi, 1'inde (%10) 11p13 delesyonu, 1'inde (%10) 4. kromozom duplikasyonu mevcuttu.

Genetik anomalili ve sendromik 19 erkek hastanın 10'unda (%52,6) VATER Sendromu, 1'sinde (%5,2) VACTERL Sendromu, 5'inde (%26,3) Trizomi 21, 2'sinde (%10,5) Trizomi 18, 1'inde (%5,2) Fraser Sendromu mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 11'ine (%15,4), RVFAA olan hastaların 4'üne (%11,7), persistan kloaka olan hastaların 3'üne (%25), kloaka ekstrofisi olanların 1'ine (%50), RÜFAA olan hastaların 1'ine (%2,9), YTAA olan hastaların 3'üne (%50), fistülsüz tip olan hastaların 7'sine (%43,7) kromozom anomalisi veya sendrom eşlik etmektedir.

İskelet ve spinal sistem anomalisi olan 52 hastadan 14'ünde (%26,9) sakral agenezi, 8'inde (%15,3) spina bifida, 7'sinde (%13,4) tethered kord, 3'ünde (%5,7) filum kisti, 2'sinde (%3,8) filar lipom, 3'ünde (%3,8) meningomyelosel, 1'inde (%1,9) siringomyeli, 1'inde (%1,9) hidrosiringomyeli, 1'inde (%1,9) tip 1 kaudal agenezi, 5'inde (%9,6) gelişimsel kalça displazisi (GKD), 10'unda (%19,2) skolyoz, 2'sinde (%3,8) kifoz, 6'sında (%11,5) pes ekinovarus, 5'inde (%9,6) kosta anomalisi, 9'unda (%17,3) ekstremitte anomalisi, 1'inde (%1,9) lomber blok vertebra, 1'inde (%1,9) torasik hemivertebra, 3'ünde (%5,7) sakral hemivertebra, 1'inde (%1,9) S4-5 füzyon defekti, 1'inde (%1,9) L5 te posterior arkus füzyon defekti, 1'inde (%1,9) S2 de inkomplet arkus kapanması, 1'inde (%1,9) sakral sinüs mevcuttu.

İskelet ve spinal sistem anomalisi olan 52 hastadan 27'si kız (%51,9) idi; kızlardan 11'inde (%40,7) sakral agenezi, 4'ünde (%10,8) spina bifida, 2'sinde (%7,4) tethered kord, 1'inde (%3,7) filum kisti, 2'sinde (%7,4) filar lipom, 2'sinde (%7,4) meningomyelosel, 1'inde (%3,7) siringomyeli, 3'ünde (%11,1) gelişimsel kalça displazisi (GKD), 5'inde (%18,5) skolyoz, 2'sinde (%7,4) kifoz, 3'ünde (%11,1) pes ekinovarus, 2'sinde (%7,4) kosta anomalisi, 4'ünde (%10,8) ekstremitte anomalisi, 1'inde (%3,7) sakral hemivertebra, 1'inde (%3,7) S4-5 füzyon defekti, 1'inde (%1,7) L5'te posterior arkus füzyon defekti, 1'inde (%1,7) S2'de inkomplet arkus kapanması mevcuttu.

İskelet ve spinal sistem anomalisi olan 52 hastadan 25'i erkek (%48) idi; erkeklerden 3'ünde (%12) sakral agenezi, 4'ünde (%16) spina bifida, 5'inde (%20) tethered kord, 2'sinde (%8) filum kisti, 1'inde (%4) meningomyelosel, 1'inde (%4) hidrosiringomyeli, 1'inde (%4) tip 1 kaudal agenezi, 2'sinde (%8) gelişimsel kalça displazisi (GKD), 4'ünde (%16) skolyoz, 3'ünde (%12) pes ekinovarus, 3'ünde (%12)

kosta anomalisi, 5'inde (%20) ekstremitte anomalisi, 1'inde (%4) lomber blok vertebra, 1'inde (%4) torasik hemivertebra, 2'sinde (%8) sakral hemivertebra, 1'inde (%4) sakral sinüs mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 14'üne (%19,7), RVFAA olan hastaların 11'ine (%26,1), persistan kloaka olan hastaların 5'ine (%41,6), kloaka ekstrofisi olanların 1'ine (%50), RÜFAA olan hastaların 12'sine (%35,2), YTAA olan hastaların 2'sine (%33,3), fistülsüz tip olan hastaların 2'sine (%12,5), kloakal varyant olan hastaların 1'ine (%16,6) iskelet ve spinal sistem anomalisi eşlik etmektedir.

Diğer anomaliler ve hastalıkları olan 58 hastadan 7'sinde (%12) hipotiroidi, 6'sında (%10,3) tek taraflı inguinal herni, 4'ünde (%6,8) bilateral inguinal herni, 4'ünde (%6,8) damak-dudak anomalisi, 6'sında (%10,3) kulak ve işitme anomalisi (düşük kulak, dış kulak yolu gelişim kusuru, anot), 1'inde (%1,7) preaurikuler skin tag, 3'ünde (%5,1) göz gelişim anomalisi (mikroftalmi-anoftalmi), 3'ünde (%5,1) koanal atrezi, 3'ünde (%5,1) tortikollis, 1'inde (%1,7) hipertrofik lingual frenulum, 1'inde (%1,7) V-P şant takılmasını gerektiren hidrosefali, 1'inde (%1,7) plagiosefali, 1'inde (%1,7) korpus kallosum agenezisi, 2'sinde (%3,4) tek umbilikal arter, 2'sinde (%3,4) mikrognati, 1'inde (%1,7) sakrokoksigeal teratom, 1'inde (%1,7) trakeal atrezi, 1'inde (%1,7) sol konjenital diyafragma hernisi, 1'inde (%1,7) pulmoner hipoplazi, 1'inde (%1,7) bronkojenik kist, 2'sinde (%3,4) plevral effüzyon, 1'inde (%1,7) bronkopulmoner displazi, 2'sinde (%3,4) respiratuar distress sendromu, 1'inde (%1,7) polispleni, 1'inde (%1,7) situs inversus abdominis, 1'inde (%1,7) Crohn Hastalığı, 2'sinde (%3,4) ülseratif kolit hastalığı, 1'inde (%1,7) AAA (Ailevi Akdeniz Ateşi) hastalığı, 2'sinde (%3,4) serebral palsy, 2'sinde (%3,4) epilepsi, 1'inde (%1,7) MCAD (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase) eksikliği şeklindeydi.

Diğer anomaliler ve hastalıkları olan 58 hastadan 37'si kız (%63,7) olup diğer sistemlere ait anomali ve hastalık eşlik etmekteydi; 1'inde (%5,2) tek taraflı inguinal herni, 1'inde (%5,2) bilateral inguinal herni, 1'inde (%5,2) mental retardasyon, 3'ünde (%15,7) kulak gelişim anomalisi, 1'inde (%5,2) koanal atrezi, 2'sinde (%10,5) tortikollis, 1'inde (%5,2) SKT, 1'inde (%5,2) hipertrofik lingual frenulum, 1'inde (%5,2) abdominal situs inversus, 1'inde (%5,2) polispleni, 1'inde (%5,2) hemanjiyom, 1'inde (%5,2) korpus kallosum agenezisi, 1'inde (%5,2) sol CDH, 1'inde (%5,2) RDS, 1'inde (%5,2)

epilepsi, 1'inde (%5,2) Crohn hastalığı, 1'inde (%5,2) KBY (Kronik Böbrek Yetmezliği), 1'inde (%5,2) MCAD mevcuttu.

Diğer anomaliler ve hastalıkları olan 58 hastadan 35 'i erkek (%60,3) olup diğer sistem anomalileri ve hastalıklar eşlik etmekteydi; 7'sinde (%20) hipotiroidi, 5'inde (%14,2) tek taraflı inguinal herni, 2'sinde (%5,7) bilateral inguinal herni, 3'ünde (%8,5) mental retardasyon, 2'sinde (%5,7) kulak gelişim anomalisi, 3'ünde (%8,5) göz gelişim anomalisi, 3'ünde (%8,5) yarık damak-dudak, 2'sinde (%5,7) koanal atrezi, 1'inde (%1,7) V-P şant takılmasını gerektiren hidrosefali, 1'inde (%1,7) plagiosefali, 1'inde (%2,8) tortikollis, 1'inde (%2,8) bronkojenik kist, 1'inde (%2,8) perineal hemanjiyom, 1'inde (%2,8) trakeal atrezi, 1'inde (%2,8) pulmoner hipoplazi, 1'inde (%2,8) BPD, 1'inde (%2,8) koroid pleksus kisti, 2'sinde (%5,7) serebral palsi, 1'inde (%2,8) epilepsi, 2'sinde (%5,7) Ülseratif kolit hastalığı, 1'inde (%2,8) Hirschsprung hastalığı, 1'inde (%2,8) AAA(Ailevi Akdeniz Ateşi) mevcuttu.

ARM tiplerine göre bakıldığında RPFAA olan hastalardan 17'sine (%23,9), RVFAA olan hastaların 13'üne (%30,9), persistan kloaka olan hastaların 4'üne (%33,3), kloaka ekstrofisi olanların 1'ine (%50), RÜFAA olan hastaların 10'una (%29,4), YTAA olan hastaların 3'üne (%50), fistülsüz tip olan hastaların 6'sına (%37,5), kloakal varyant olan hastaların 3'üne (%50) diğer sistem anomalisi ve ek hastalıklar eşlik etmektedir.

190 anorektal malformasyonlu olgudan 22'si (%11,5) çoklu kompleks anomalileri ve ağır komorbiditeleri nedeniyle erken dönemde kaybedildi. Kaybedilen olguların 7'si (%31,8) kız, 13'ü (%59) erkek, 2'sinin (%9) cinsiyeti belirsizdi. Yaşayan ve definitif operasyonları tamamlanmış olan 168 (%88,4) olgunun 69'u kız (%41), 99'u erkek (%58,9) idi. Definitif operasyonlar 47 olguda (%27,9) anterosagittal yoldan, 121 olguda (%72,1) posterosagittal yoldan yapıldı. Definitif operasyonları tamamlanan 168 olgudan 83'ünde (%49,4) kolostomi açıldı, 85 olguda (%50,6) definitif ameliyat kolostomisiz tamamlandı. Kolostomisiz opere edilenlerin 42'sinde (%25) mini Anterosagittal Ano Rekto Plasti (ASARP) yapıldı, 38'inde (%22,6) Posterosagittal Ano Rekto Plasti (PSARP) yapıldı. Posterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 80'inde (%66,1) kolostomi açılmıştı, anterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 3'ünde (%1,7) kolostomi açılmıştı. Kolostomisiz olarak posterosagittal yoldan opere edilen opere edilen 80 olguda ortalama TPN süresi $9,2 \pm 0,5$ gün (5-20 gün) idi.

Yaşayan 168 olgudan 99'u erkek (%58,9) olup 50'sinde (%29,7) kolostomi açıldı. Erkeklerin 36'sında (%36,3) kolostomisiz mini ASARP, 12'sinde (%12,1) kolostomisiz PSARP yapıldı. Posterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 48'inde (%80) kolostomi açılmıştı, anterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 2'sinde (%5,2) kolostomi açılmıştı. Kolostomisiz yapılan posterosagittal girişimli olgularda ortalama TPN süresi $7,8 \pm 1,4$ gün (5-20 gün) idi.

Yaşayan 168 olgudan 69'u kız (%41) olup 35'inde (%50,7) kolostomi açıldı. Kızların 6'sında (%8,6) kolostomisiz mini ASARP, 22'sinde (%31,8) kolostomisiz PSARP yapıldı. Posterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 33'ünde (%55,9) kolostomi açılmıştı, anterosagittal yoldan yapılan anorektoplastilerin 2'sinde (%25) kolostomi açılmıştı. Kolostomisiz yapılan posterosagittal girişimli olgularda ortalama TPN süresi $9,7 \pm 0,5$ gün (5-16 gün) idi.

Anorektal malformasyonlu 190 olgunun demografik özellikleri, eşlik eden anomaliler, Tablo 4'te özetlenmiştir (Tablo 4).

Anorektal malformasyonlu tüm olgulara eşlik eden genitoüriner anomaliler, Tablo 5'te özetlenmiştir (Tablo 5).

Anorektal Malformasyonlu 190 olgudan multipl anomalileri sebebiyle kaybedilen 22 hastanın (%11,5) 7'sinde (%31,8) cinsiyet gelişim bozukluğu mevcuttu. Kromozom analizi 2'sinde (%9) 46XX, 3'ünde (%13,6) 46XY olup 2'sinde (%9) kromozom analizi (o dönemde hastanemizde genetik biriminin olmaması ve ailenin dış merkezlerde tetkik yapılmasına onay vermemesi nedeniyle) yapılamadı. 22 yenidoğanın 2'sinde (%9) cinsiyet belirsiz olup 7'si kız (%31,8), 13'ü (%59) erkekti.

Kaybedilen 22 yenidoğanın 4'ünde (%18,1) rektovestibüler fistüllü anal atrezi (RVFAA), 6'sında (%27,2) yüksek tipte anal atrezi (YTAA), 2'sinde (%9) rektöüriner fistüllü anal atrezi (RÜFAA), 3'ünde (%13,6) rekto perineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 2'sinde (%9) fistülsüz anal atrezi, 1'inde (%4,5) kloaka ekstrofisi, 1'inde (%4,5) persistan kloaka, 3'ünde (%13,6) kloaka varyantı mevcuttu.

Kaybedilen 22 olgudan 7 kız (%31,8) olgunun 4'ünde (%57,1) rektovestibüler fistüllü anal atrezi (RVFAA), 1'inde (%14,2) kloaka ekstrofisi, 1'inde (%14,2) persistan kloaka, 1'inde (%14,2) kloakal varyant mevcuttu. Kaybedilen 22 yenidoğandan 13'ü erkek (%59) olup erkeklerin 6'sında (%46,1) yüksek tipte anal atrezi (YTAA), 2'sinde

(%15,3) rektoüriner fistüllü anal atrezi (RÜFAA), 3'ünde (%23) rekto perineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 2'sinde (%15,3) fistülsüz anal atrezi mevcuttu.

Kaybedilen 22 yenidoğanın tümünde eşlik eden ek anomali ve hastalık mevcut olup 8 olguda (%36,3) prenatal tanı sonrası antenatal terminasyon önerilmiş ancak aileler kabul etmemişlerdi; diğerleri ise takipsiz gebelikler sonrası doğan bebeklerdi. Ek gastrointestinal sistem patolojisi olan 12 hastanın (%54,5) 4'ünde (%18,1) distal fistüllü özefagus atrezisi (mevcut olup 1'i long gap özefagus atrezili), 1'inde (%4,5) izole özefagus atrezisi, 5'inde (%22,7) duodenal atrezi, 2'sinde (%9) poş kolon, 2'sinde (%9) omfalosel mevcuttu. Kaybedilen 22 yenidoğanın 7'si kız olup (%31,8) 4'ünde (%57,1) ek gastrointestinal sistem patolojisi mevcuttu; 1'inde (%14,2) izole özefagus atrezisi, 1'inde (%14,2) duodenal atrezi, 1'inde (%14,2) poş kolon, 1'inde (%14,2) omfalosel mevcuttu. Kaybedilen 22 yenidoğanın 13'ü erkek olup (%59) erkeklerden 7'sinde (%53,8) ek gastrointestinal sistem patolojisi mevcuttu; 5'inde (%38,4) distal fistüllü özefagus atrezisi (mevcut olup 1'i long gap özefagus atrezili), 4'ünde (%30,7) duodenal atrezi, 1'inde (%7,6) omfalosel mevcuttu.

Kaybedilen 22 yenidoğanın 11'inde (%50) ek genitoüriner anomali mevcut olup 3'ü kız (%27,2), 7'si erkek (%63,6) idi. 4'ünde (%36,3) tek taraflı renal agenezi, 1'inde (%9) bilateral renal agenezi, 2'sinde (%18,1) tek taraflı hidronefroz, 1'inde (%9) bilateral hidronefroz, 1'inde (%9) bilateral Multi Kistik Displastik Böbrek (MKDB), 1'inde (%9) perineal hipospadias, 1'inde (%9) penoskrotal hipospadias, 1'inde (%9) midshaft hipospadias mevcuttu. Ek genitoüriner anomalili kaybedilen 3 kız (%27,2) hastanın 1'inde (%33,3) tek taraflı renal agenezi, 1'inde (%33,3) bilateral hidronefroz, 1'inde (%33,3) bilateral MKDB mevcuttu. Ek genitoüriner anomalili kaybedilen 7 erkek (%53,8) hastanın 2'sinde (%28,5) tek taraflı renal agenezi, 1'inde (%14,2) bilateral renal agenezi, 2'sinde (%28,5) tek taraflı hidronefroz, 1'inde (%14,2) bilateral hidronefroz, 1'inde (%14,2) bilateral MKDB, 1'inde (%14,2) perineal hipospadias, 1'inde (%14,2) penoskrotal hipospadias, 1'inde (%14,2) penil hipospadias, 2'sinde (%28,5) bifid skrotum mevcuttu.

Kaybedilen 22 hastanın 8'inde (%36,3) ek kardiyovasküler anomali mevcut olup bunlardan 3'ü kız (%37,5), 4'ü erkek (%50) idi. 2'sinde (%25) aort koarktasyonu, 3'ünde (%37,5) VSD, 1'inde (%12,5) ASD, 1'inde (%12,5) AVSD, 1'inde (%12,5) asimetrik septal hipertrofi mevcuttu. Kardiyak ek anomalili kaybedilen 3 (%37,5) kız olgunun

1'inde (%33,3) aort koarktasyonu, 1'inde (%33,3) VSD, 1'inde (%33,3) AVSD mevcuttu. Kardiyak ek anomalili kaybedilen 4 (%50) erkek olgunun 1'inde (%25) aort koarktasyonu, 2'sinde (%50) VSD, 1'inde (%25) ASD mevcuttu.

Kaybedilen 22 hastanın 10'unda (%45,4) tanımlanmış genetik anomali veya sendrom mevcut olup bunlardan 1'i kız (%10), 9'u erkek (%90) idi. 2'sinde (%20) Trizomi 18, 1'inde (%10) Trizomi 21, 1'inde (%10) Fraser Sendromu, 4'ünde (%40) VATER sendromu, 1'inde (%10) VACTERL sendromu, 1'inde (%10) OEIS kompleksi mevcuttu. Tanımlanmış genetik anomali veya sendromlu kaybedilen 1 kız olguda OEIS kompleksi mevcuttu. Tanımlanmış genetik anomali veya sendromlu kaybedilen 9 erkek (%90) olgunun 2'sinde (%22,2) Trizomi 18, 1'inde (%11,1) Trizomi 21, 1'inde (%11,1) Fraser Sendromu, 4'ünde (%44,4) VATER Sendromu, 1'inde (%11,1) VACTERL sendromu mevcuttu.

Kaybedilen 22 olgunun 5'inde (%22,7) tanımlanmış iskelet ve spinal sistem anomalileri mevcut olup 1'i kız (%20), 4'ü erkek (%80) idi. 1 erkek olguda (%25) sindaktili ve tek taraflı Radius agenezisi, 1 erkek olguda (%25) ekstremitelerde kısalık, 1 kız olguda (%25) spina bifida, pes ekinovarus ve meningomyelosel, 1 erkek olguda (%25) sakral sinüs, 1 erkek olguda (%25) tethered kord mevcuttu.

Kaybedilen olgulara eşlik eden başka ek anomaliler de mevcuttu. Bunlar, 1 erkek olguda (%4,5) trakeal atrezi, anoftalmi ve koroid pleksus kisti, 1 kız olguda (%4,5) sol konjenital diyafragma hernisi, 1 kız olguda (%4,5) bilateral plevral effüzyon, 1 kız olguda (%4,5) Tip 3 sakro koksigeal teratom mevcuttu.

Çoklu kompleks anomalileri sebebiyle kaybedilen 22 hastanın 15'inde (%68,1) kolostomi açıldı, 1'inde (%4,5) kolostomisiz mini anterosagittal ano rekto plasti (ASARP) yapıldı; olguların 6'sı (%27,2) ise anal atrezi için herhangi bir girişim yapılamadan komorbiditeleri nedeniyle erken dönem kaybedildi. Hastaların ortalama takip süresi 55,8 gün (1gün – 180 gün) idi. Çoklu kompleks anomalileri sebebiyle kaybedilen 7 kız olgudan 3'ünde (%42,8) kolostomi açıldı, 4'ü (%57,1) ise anal atrezi için herhangi bir girişim yapılamadan komorbiditeleri nedeniyle erken dönem kaybedildi. Hastaların ortalama takip süresi 54,1 gün (1gün –150 gün) idi. Çoklu kompleks anomalileri sebebiyle kaybedilen 13 erkek olgudan 10'unda (%.76,9) kolostomi açıldı, 1'inde (%7,6) kolostomisiz mini ASARP yapıldı, 2'si (%15,3) ise anal atrezi için herhangi bir girişim yapılamadan komorbiditeleri nedeniyle erken dönem kaybedildi.

Hastaların ortalama yaşam süresi 49,6 gün (1gün – 180gün) idi. Kaybedilen 22 olgudan cinsiyeti belirsiz 2 olguya da kolostomi açıldı, birinde eşlik eden bilateral plevral effüzyon olup postnatal 21. gün; diğerinde eşlik eden tip 4 poş kolon, tek taraflı renal agenezi, asimetrik septal hipertrofi olup 16. gün kaybedildi.

Kaybedilen 7 kız olgudan 3'ünde (%42,8) eşlik eden ek anomalileri sebebiyle ek operasyonlar yapılması gerekti. RVFAA tanılı bir olguda izole özefagus atrezisi nedeniyle gastrostomi açıldı, kloaka ekstrofisi olan bir olguda meningomyelosel onarımı yapıldı; persistan kloakalı tip 3 SKT olan bir olguda ise teratom eksizyonu, stoma revizyonu ve vezikostomi açılması operasyonları gerçekleştirildi. Kaybedilen 13 erkek olgudan 7'sinde (%53,8) eşlik eden ek anomalileri sebebiyle ek operasyonlar yapılması gerekti. RPFAA tanılı trakeal atrezi ve bilateral renal agenezi eşlik eden Fraser sendromlu bir olguda acil trakeostomi açıldı. YTAA tanılı ve duodenal atrezi eşlik eden bir olguda kolostomi açılması ile birlikte duodenal atrezi onarımı yapıldı. YTAA tanılı iki olguda distal fistüllü özefagus atrezisi ve duodenal atrezi eşlik etmekte olup; trakeoözefageal fistül ligasyonu, özefagus atrezisi primer onarımı ve duodenal atrezi onarımı yapıldı. YTAA tanılı distal fistüllü özefagus atrezisi ve duodenal atrezisi olan bir olguda RDS, kardiyak malformasyon ve pulmoner hipertansiyon eşlik etmekte olup gastrostomi ve kolostomi açıldı, ancak genel durum bozukluğu sebebiyle torakotomi ve fistül ligasyonu yapılamadı ve hasta postnatal 11. gününde kaybedildi. RÜFAA tanılı distal fistüllü özefagus atrezisi olan bir olguda trakeoözefageal fistül ligasyonu ve özefagus atrezisi primer onarımı yapıldı, anostomoz kaçağı gelişen olgu postnatal 22. gün kaybedildi. YTAA tanılı Trizomi 18 sendromu olan bir olgu Aort koarktasyonu operasyonu sonrası 6 aylıkken kaybedildi.

Kaybedilen 22 olgudan 4'üne (%18,1) herhangi bir operasyon yapılamadı. RPFAA tanılı pulmoner hipoplazisi ve multipl anomalisi olan bir erkek olgu herhangi bir operasyon yapılamadan saatler içerisinde kaybedildi. Kloaka varyantı tanılı bilateral MKDB, RDS ve çoklu kompleks anomalisi olan bir kız olgu herhangi bir operasyon yapılamadan postnatal ilk gününde kaybedildi. RVFAA tanılı sol konjenital diyafragma hernisi eşlik eden bir kız olgu postnatal 4. gün kaybedildi. RVFAA tanılı, tek taraflı renal agenezi ve VSD eşlik eden bir olgunun ise dilatasyon programına alınarak taburcu edildiği ancak kalp anomalisi nedeniyle kaybedildiği HBYS verilerinden öğrenildi.

Çoklu kompleks anomalileri sebebiyle yenidoğan döneminde kaybedilen 22 olgunun demografik özellikleri ve eşlik eden anomalileri cinsiyet durumuna göre Tablo 11’de özetlendi (Tablo 11).

Definitif operasyonları kliniğimizde tamamlanan anorektal malformasyonlu 168 hastanın 69’u (%41) kız, 99’u (%58,9) erkekti. Cinsiyet gelişim bozukluğu olan 1 (%0,5) hasta ise kromozom analizi sonucu 46XX olup kız cinsiyet tanısı almıştı. 69 kız olgunun 16’sında (%23,1) rektoperineal fistüllü anal atrezi (RPFAA), 38’inde (%55) rektovestibüler fistüllü anal atrezi (RVFAA), 11’inde (%15,9) persistan kloaka, 3’ünde (%4,3) kloaka varyantı, 1’inde(%1,4) kloaka ekstrofisi mevcuttu. 99 erkek olgunun 52’sinde (%52,5) rektoperineal fistüllü anal atrezi ve bunların 4’ünde (%4) skrotal fistül, 32’sinde (%32,3) rektöüriner fistül (RÜFAA) [12’sinde (%12,1) rektobulber fistül, 7’sinde (%7) rektoprostatik fistül, 5’inde (%5) rektovezikal fistül], 15’inde (%15,1) yüksek tipte fistülsüz anal atrezi, 1’inde (%1) rektal atrezi mevcuttu.

Definitif operasyonları kliniğimizde tamamlanmış anorektal malformasyonlu 168 olgunun 121’inde (%72) ek anomaliler mevcuttu; 47’sinde (%27,9) ek anomali veya hastalık yoktu, 34’ünde (%20,2) gastrointestinal sistem anomalisi, 67’sinde (%39,8) genitoüriner sistem anomalisi, 34’ünde (%20,2) kardiyak anomali, 47’sinde (%27,9) iskelet ve spinal sistem anomalisi, 21’inde (%12,5) genetik anomali ve sendrom, 47’sinde (%27,9) ek anomali ve hastalık mevcuttu.

Definitif operasyonları tamamlanmış anorektal malformasyonlu 69 kız olgunun 48’inde (%69,5) ek anomaliler mevcuttu; 21’inde (%30,4) ek anomali yoktu. Olguların 14’ünde (%20,2) gastrointestinal anomali, 25’inde (%36,2) genitoüriner anomali, 13’ünde (%18,8) kardiyak anomali, 25’inde (%36,2) iskelet ve spinal sistem anomalileri, 11’inde (%15,9) genetik anomali veya sendrom, 18’inde (%26) diğer anomaliler ve hastalıklar eşlik etmekteydi.

Definitif operasyonları tamamlanmış anorektal malformasyonlu 99 erkek olgunun 73’ünde (%73,7) ek anomaliler mevcuttu; 26’sında (%26,2) ek anomali yoktu. Olguların 21’inde (%21,2) gastrointestinal anomali, 42’sinde (%42,4) genitoüriner anomali, 21’inde (%21,2) kardiyak anomali, 21’inde (%21,2) iskelet ve spinal sistem anomalileri, 10’unda (%10,1) genetik anomali veya sendrom, 29’unda (%29,2) diğer anomaliler ve hastalıklar eşlik etmekteydi.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 34'ünde (%20,2) gastrointestinal sistem patolojisi mevcuttu; 11'inde (%6,5) distal fistüllü özefagus atrezisi, 1'inde (%0,5) proksimal fistüllü özefagus atrezisi, 2'sinde (%1,1) proksimal ve distal fistüllü özefagus atrezisi, 4'ünde (%2,3) duodenal atrezi, 4'ünde (%2,3) malrotasyon-malfiksasyon anomalisi, 1'inde (%0,5) gastroşizis, 11'inde (%6,5) poş kolon, 3'ünde (%1,7) Meckel divertikülü mevcuttu.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 67'sinde (%39,8) genitoüriner anomali mevcuttu; 11'inde (%6,5) tek taraflı renal agenezi, 15'inde (%8,9) tek taraflı VUR, 4'ünde (%2,3) bilateral VUR, 4'ünde (%2,3) tek taraflı hidroüreteronefroz, 2'sinde (%1,1) bilateral hidroüreteronefroz, 3'ünde (%1,7) Multi Kistik Displastik Böbrek (MKDB), 2'sinde (%1,1) pelvik böbrek, 3'ünde (%1,7) renal cross ektopi, 3'ünde (%1,7) üreterosel, 3'ünde (%1,7) çift toplayıcı sistem (ÇTS), 16'sında (%9,5) hipospadias, 10'unda (%5,9) inmemiş testis, 1'inde (%0,5) bilateral inmemiş testis, 2'sinde (%1,1) unpalpable testis, 4'ünde (%2,3) PUV, 4'ünde (%2,3) bifid skrotum, 15'inde (%8,9) vajinal duplikasyon, 7'sinde (%4,1) distal vajinal atrezi, 9'unda (%5,3) uterus didelfis, 2'sinde (%1,1) uterus bikornis, 1'inde (%0,5) vulva ve mesane duplikasyonu, 1'inde (%0,5) female epispadias mevcuttu.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 34'ünde (%20,2) kardiyak anomali mevcuttu; 6'sında (%3,5) Fallot tetrolojisi, 12'sinde (%7,1) VSD, 8'inde (%4,7) ASD, 1'inde (%0,5) AVSD, 1'inde (%0,5) çift çıkışlı sağ ventrikül, 2'sinde (%1,1) mitral yetmezlik, 2'sinde (%1,1) triküspit yetmezlik, 2'sinde (%1,1) PDA (Patent Duktus Arteriozus), 1'inde (%0,5) persistan sol SVC (Süperior Vena Cava), 1'inde (%0,5) pulmoner stenoz, 1'inde (%0,5) pulmoner arter hipoplazisi, 1'inde (%30,5) interatrial septum mevcuttu.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 21'i (%12,5) genetik anomalili ve sendromikti; 7'sinde (%4,1) Trizomi 21, 7'sinde (%4,1) VATER sendromu, 1'inde (%0,5) VACTERL sendromu, 2'sinde (%1,1) Herlyn-Werner-Wunderlich sendromu, 1'inde (%0,5) Heterotaksi sendromu, 1'inde (%0,5) MNX1 gen mutasyonu, 1'inde (%0,5) 4. kromozom duplikasyonu, 1'inde (%0,5) 11p13 delesyonu, 1'inde (%0,5) Townes-Brocks sendromu mevcuttu.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 47'sinde (%27,9) tanımlanmış iskelet ve spinal sistem anomalileri mevcuttu; 14'ünde (%8,3) sakral agenezi, 5'inde (%2,9) gelişimsel kalça displazisi, 10'unda (%5,9) skolyoz, 2'sinde (%1,1) kifoz, 5'inde (%2,9) kosta anomalisi, 5'inde (%2,9) pes ekinovarus, 6'sında (%3,5) tethered kord, 7'sinde (%4,1) spina bifida, 3'ünde (% 6,9) filar lipom, 3'ünde (%1,7) filum kisti, 3'ünde (%1,7) blok vertebra, 3'ünde (%1,7) sakral hemivertebra, 1'inde (%1,7) sakral füzyon, 2'sinde (%1,1) vertebral arkus defekti, 1'inde (%0,5) tip 1 kaudal agenezi, 2'sinde (%1,1) lomber hemivertebra, 1'inde (%0,5) torasik hemivertebra, 1'inde (%0,5) L5'te posterior ark füzyon defekti, 1'inde (%0,5) S2'de inkomplet arkus kapanması, 5'inde (%2,9) üst ekstremité anomalisi, 2'sinde (%1,1) alt ekstremité anomalisi, 1'inde (%0,5) meningomyelosel, 2'sinde (%1,1) lipomeningomyelosel, 1'inde (%0,5) siringomyeli, 1'inde (%0,5) hidrosiringomyeli mevcuttu.

Definitif ameliyatı tamamlanmış 168 olgunun 47'sinde (%27,9) diğer sistem anomalileri ve hastalıklar eşlik etmekteydi; 7'sinde (%4,1) hipotiroidi, 5'inde (%2,9) tek taraflı inguinal herni, 3'ünde (%1,7) bilateral inguinal herni, 4'ünde (%2,3) mental retardasyon, 4'ünde (%2,3) kulak gelişim anomalisi, 2'sinde (%1,1) yarı damak-dudak, 2'sinde (%1,1) koanal atrezi, 3'ünde (%1,7) tortikollis, 1'inde (%0,5) bronkojenik kist, 1'inde (%0,5) hipertrofik lingual frenulum, 1'inde (%0,5) abdominal situs inversus, 1'inde (%0,5) polispleni, 2'sinde (%1,1) hemanjiyom, 1'inde (%0,5) korpus kallosum agenezisi, 2'sinde (%1,1) serebral palsi, 2'sinde (%1,1) epilepsi, 2'sinde (%1,1) Ülseratif kolit hastalığı, 1'inde (%0,5) Crohn hastalığı, 1'inde (%0,5) Hirschsprung hastalığı, 1'inde (%0,5) AAA(Ailevi Akdeniz Ateşi), 1'inde (%0,5) KBY (Kronik Böbrek Yetmezliği), 1'inde (% 0,5) MCAD mevcuttu.

Anorektal malformasyonlu definitif operasyonları tamamlanmış 69 kız, 99 erkek olgunun demografik özellikleri ve ek anomaliler Tablo 6 ve Tablo 7'de özetlenmiştir. (Tablo 6) (Tablo 7).

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun 14'ünde (%20,2) gastrointestinal sistem patolojisi eşlik etmekte, 5'inde (%7,2) distal fistüllü özefagus atrezisi, 1'inde (%1,4) duodenal atrezi, 5'inde (%7,2) poş kolon, 1'inde (%1,4) gastroşizis, 2'sinde(%2,8) Meckel divertikülü mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 20'sinde (%20,2) gastrointestinal sistem patolojisi mevcuttu; 6'sında (%6) distal fistüllü özefagus atrezisi, 1'inde (%1) proksimal fistüllü özefagus atrezisi, 2'sinde (%2) proksimal ve distal fistüllü özefagus atrezisi, 3'ünde (%3) duodenal atrezi, 4'ünde (%4) malrotasyon-malfiksasyon anomalisi, 6'sında (%6) poş kolon, 1'inde (%1) Meckel divertikülü mevcuttu.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun 25'inde (%36,2) genitoüriner anomali mevcuttu; 3'ünde (%4,3) tek taraflı renal agenezi, 7'sinde (%10,1) VUR, 1'inde (%1,4) tek taraflı hidronefroz, 2'sinde (%2,8) bilateral hidronefroz, 1'inde (%1,4) MKDB, 1'inde (%1,4) atnalı böbrek, 3'ünde (%4,3) renal cross ektopik böbrek, 1'inde (%1,4) pelvik böbrek, 1'inde (%1,4) UPD, 2'sinde (%2,8), 1'inde (%1,4) ÇTS, 1'inde (%1,4) ektopik açılımlı üreter, 1'inde (%1,4) üreterosel, 15'inde (%21,7) vajinal duplikasyon, 7'sinde (%10,1) distal vajinal atrezi, 9'unda (%13) uterus didelfis, 2'sinde (%2,8) uterus bikornis, 1'inde (%1,4) vulva ve mesane duplikasyonu, 1'inde (%1,4) female epispadias, 1'inde (%1,4) mesane ekstrofisi mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 42'sinde (%42,4) genitoüriner anomali mevcuttu; 8'inde (%8) tek taraflı renal agenezi, 7'sinde (%7) tek taraflı VUR, 2'sinde (%2) bilateral VUR, 3'ünde (%3) tek taraflı hidronefroz, , 2'sinde (%2) Multi Kistik Displastik Böbrek (MKDB), 1'inde (%1) pelvik böbrek, 2'sinde (%2) üreterosel, 1'inde (%1) çift toplayıcı sistem (ÇTS), 16'sında (%16,1) hipospadias [9'unda (%9) glanüler, 2'sinde subkoronal (%2), 1'inde (%1) koronal, 1'inde (%1) penil, 2'sinde (%2) penoskrotal, , 1'inde (%1) perineal] , 9'unda (%9) tek taraflı inmemiş testis, 1'inde (%1) bilateral inmemiş testis, 2'sinde (%2) unpalpable testis, 4'ünde (%4) PUV, 4'ünde (%4) bifid skrotum mevcuttu.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun 13'ünde (%18,8) kardiyak anomali mevcuttu; 2'sinde (%2,8) Fallot tetrolojisi, 5'inde (%7,2) VSD, 1'inde (%1,4) ASD, 1'inde (%1,4) AVSD, 1'inde (%1,4) çift çıkışlı sağ ventrikül, 1'inde (%1,4) MY, 1'inde (%1,4) TY, 1'inde (%1,4) PDA, 1'inde (%1,4) persistan sol SVC mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 21'inde (%21,2) kardiyak anomali mevcuttu; 4'ünde (%4) Fallot tetrolojisi, 6'sında (%6) VSD, 7'sinde (%7) ASD, 1'inde (%1) mitral yetmezlik, 1'inde (%1) triküspit yetmezlik, 1'inde (%1) PDA (Patent Duktus Arteriozus), 1'inde (%1) pulmoner stenoz, 1'inde (%1) pulmoner arter hipoplazisi, 1'inde (%1) interatrial septum, 1'inde (%1) dekstrokarde mevcuttu.

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 69 kız olgunun 11'i (%15,9) genetik anomalili ve sendromikti; 3'ünde (%4,3) Trizomi 21, 1'inde (%1,4) Vater Sendromu, 1'inde (%1,4) VACTERL Sendromu, 1'inde (%1,4) Townes-Brocks Sendromu, 1'inde (%1,4) Heterotaksi sendromu, 1'inde (%1,4) MNX gen mutasyonu, 1'inde (%1,4) 4. Kromozom duplikasyonu, 1'inde (%1,4) 11p3 delesyonu, 2'sinde (%2,8) Herlyn-Werner-Wunderlich Sendromu mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 10'u (%12,5) genetik anomalili ve sendromikti; 4'ünde (%33,3) Trizomi 21, 6'sında (%33,3) VATER Sendromu mevcuttu.

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 69 kız olgunun 22'sinde(%31,8) tanımlanmış iskelet ve spinal sistem anomalileri mevcuttu; 11'inde (%15,9) sakral agenezi, 3'ünde (%4,3) gelişimsel kalça displazisi, 6'sında (%8,6) skolyoz, 2'sinde (%2,8) kifoz, 2'sinde (%2,8) kosta anomalisi, 2'sinde (%2,8) pes ekinovarus, 2'sinde (%2,8) tethered kord, 3'ünde (%4,3) spina bifida, 2'sinde (%2,8) filar lipom, 1'inde (%1,4) filum kisti, 2'sinde (%2,8) blok vertebra, 2'sinde (%2,8) sakral hemivertebra, 1'inde (%1,4) sakral füzyon, 2'sinde (%2,8) vertebral arkus defekti, , 4'ünde (%5,7) üst ekstremitte anomalisi, 1'inde (%1,4) alt ekstremitte anomalisi, 2'sinde (%2,8) lipomeningomyelosel, 1'inde (%1,4) siringomyeli mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 21'inde (%25,5) tanımlanmış iskelet ve spinal sistem anomalileri mevcuttu; 3'ünde (%23,2) sakral agenezi, 2'sinde (%11,6) gelişimsel kalça displazisi, 4'ünde (%20,9) skolyoz, 3'ünde (%11,6) kosta anomalisi, 3'ünde (%11,6) pes ekinovarus, 4'ünde (%13,9) tethered kord, 4'ünde (%13,9) spina bifida, 1'inde (%6,9) filar lipom, 2'sinde (%6,9) filum kisti, 1'inde (%6,9) blok vertebra, 1'inde (%6,9) sakral hemivertebra, 1'inde (%2,3) tip 1 kaudal agenezi, 2'sinde (%4,6) lomber hemivertebra, 1'inde (%2,3) torasik hemivertebra, 1'inde (%11,6) üst ekstremitte anomalisi, 2'sinde (%4,6), 1'inde (%2,3) alt ekstremitte anomalisi, 1'inde (%2,3) meningomyelosel, 1'inde (%2,3) hidrosiringomyeli mevcuttu.

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 69 kız olgunun 18'inde (%26) diğer sistemlere ait anomali ve hastalık eşlik etmekteydi; 1'inde (%1,4) tek taraflı inguinal herni, 1'inde (%1,4) bilateral inguinal herni, 1'inde (%1,4) mental retardasyon, 3'ünde (%4,3) kulak gelişim anomalisi, 1'inde (%1,4) koanal atrezi, 2'sinde (%2,8) tortikollis, 1'inde (%1,4) hipertrofik lingual frenulum, 1'inde (%1,4) abdominal situs inversus,

1'inde (%1,4) polispleni, 2'sinde (%2,8) hemanjiyom, 1'inde (%1,4) korpus kallosum agenezisi, 1'inde (%1,4) epilepsi, 1'inde (%1,4) Crohn Hastalığı, 1'inde (%1,4) KBY (Kronik Böbrek Yetmezliği), 1'inde (%1,4) MCAD mevcuttu.

Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek olgunun 29'unda (%29,2) diğer sistem anomalileri ve hastalıklar eşlik etmekteydi; 7'sinde (% 7) hipotiroidi, 4'ünde (% 4) tek taraflı inguinal herni, 2'sinde (% 2) bilateral inguinal herni, 3'ünde (% 3) mental retardasyon, 1'inde (% 1) kulak gelişim anomalisi, 2'sinde (% 2) yarık damak-dudak, 1'inde (% 1) koanal atrezi, 1'inde (% 1) tortikollis, 1'inde (% 1) bronkojenik kist, 1'inde (% 1) perineal hemanjiyom, 2'sinde (% 2) serebral palsi, 1'inde (% 1) epilepsi, 2'sinde (% 2) ülseratif kolit hastalığı, 1'inde (% 1) Hirschsprung Hastalığı, 1'inde (% 1) AAA (Ailevi Akdeniz Ateşi) mevcuttu.

Anorektal malformasyonlu kız ve erkek olguların definitif operasyon yöntemleri Tablo 8'de özetlenmiştir (Tablo 8).

168 olgunun ortalama tanı yaşları $13,8 \pm 4,1$ (1-365 gün) gün, ortalama definitif operasyon yaşları $386,6 \pm 29,9$ (1gün-64 ay) gün yıl olup 83'ünde (%49,4) kolostomi açılmıştı, bunların 8'inde (%4,7) kolostomi dış merkezde açılmış olup definitif operasyonları kliniğimizde yapıldı. 43'ünde (%25,5) mini ASARP, 13'ünde (%7,7) mini PSARP, 88'inde (%52,3) PSARP, 10'unda (%5,9) PSARVP, 6'sında (%3,5) PSARVUP, 4'ünde (%2,3) PSARVUP (+ TUM), 1'inde(%0,5) ASARVUP, 1'inde (%0,5) ASARVVUP, 3'ünde (%1,7) abdominal yardımcı PSARP, 1'inde (%0,5) abdominal yaklaşımlı ASARP, 1'inde(%0,5) kolostomisiz transanal rektoanoplasti yapıldı.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun 35'inde (%50,7) kolostomi açılmıştı. 6'sında (%8,6) mini ASARP, 2'sinde (%2,8) mini PSARP, 39'unda (%56,5) PSARP, 10'unda (%14,4) PSARVP, 6'sında (%8,6) PSARVUP, 4'ünde (%5,7) PSARVUP (+TUM), 1'inde(%1,4) ASARVUP (+TUM), 1'inde (%1,4) ASARVVUP yapıldı. Kız olgulardan kolostomisiz posterosagittal yoldan definitif ameliyatı yapılan 22 olgunun (%31,8) tümünde ortalama TPN uygulanma süresi $10,2 \pm 0,5$ gün (5 gün-16 gün) gün idi.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 99 erkek hasta olup 48'inde (%48,4) kolostomi açılmıştı. 37'sinde (%37,3) mini ASARP, 11'inde (%11,1) mini PSARP, 46'sında (%46,4) PSARP, 3'ünde (%3) abdominal yardımcı PSARP, rektal atrezili bir

yenidoğanda ise kolostomisiz transanal rektoanoplasti yapıldı. Erkek olgulardan posterosagittal yolla anorektoplastisi yapılan olgulardan 47'sinde (%47,4) kolostomi açıldı; kolostomisiz posterosagittal yoldan definitif ameliyatı yapılan 14 olgunun (%14,1) tümünde ortalama TPN uygulanma süresi $6,5 \pm 0,5$ gün (3 gün-11 gün) gün idi.

Definitif operasyonları tamamlanan 168 hastada anorektal malformasyon dışı ek anomalileri nedeniyle 70'inde (%41,6) çeşitli operasyonlar yapılması gerekti; anorektal malformasyon primer operasyonları ve komplikasyonları ile ilişkili operasyonlar dışında toplam 142 operasyon yapılmıştı. Sistematik sıraya göre sırasıyla 168 olgudan 27'sinde (%16) 47 adet gastrointestinal sistem ameliyatı, 35'inde (%20,8) 60 adet genitoüriner sistem ameliyatı, 9'unda (%5,3) 9 adet kardiyak ameliyat, 10'unda (%5,9) 14 adet iskelet sistemi ameliyatı, 13'ünde (%7,7) 20 adet diğer sistemlerle ilişkili ameliyat yapıldı.

Anorektal malformasyonlu olguların definitif operasyonları dışında ek anomalileri için yapılan operasyonlar Tablo 9'de özetlenmiştir (Tablo 9).

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 69 kız olgunun anorektal malformasyon dışı ek anomalileri nedeniyle 23'ünde (%33,3) toplam 41 ameliyat yapılmıştı. Bunlar sırasıyla 69 olgudan 9'unda (%13) 15 adet gastrointestinal sistem ameliyatı, 9'unda (%13) 10 adet genitoüriner sistem ameliyatı, 3'ünde (%4,3) 3 adet kardiyak ameliyat, 6'sında (%8,6) 8 adet iskelet ve spinal sistem ameliyatı, 4'ünde (%5,7) 5 adet diğer sistemlerle ilgili ameliyatlardı.

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 69 kız olgunun anorektal malformasyon düzeltici operasyonu hariç ayrıca genitoüriner sistem anomalileri nedeniyle 11'inde (%15,9) 16 adet genitoüriner sistem ameliyatı yapılması gerekti. Bunlar sırasıyla 1 olguda (%1,4) sekonder vajinal replasman (distal sigmoid kolon ile), 2 olguda (%2,8) hidrometrokolpos nedeniyle vajinal fenestrasyon, 1 olguda (%1,4) hidrokolpos nedeniyle kör vajina ile doğal rektovestibüler fistül vajinası arasında anastomoz, 1 olguda (%1,4) rekürren üretrovajinal fistül onarımı, 1 olguda (%1,4) üretral darlık dilatasyonu ve sistofix açılması, 1 olguda (%1,4) tüp vajinostomi, 1 olguda (%1,4) female hipospadias onarımı, 2 olguda (%2,8) piyeloplasti, 1 olguda (%1,4) VUR için subüreterik enjeksiyon, 1 olguda (%1,4) VUR için antireflü cerrahi, 1 olguda (%1,4) vezikostomi açılması ameliyatlariydı.

Definitif ameliyatlari tamamlanmış 99 erkek olgunun anorektal malformasyon dışı ek anomalileri nedeniyle 47'sinde (%47,4) toplam 101 operasyon yapılmıştı. Bunlar

sırasıyla 99 olgudan 18'inde (%18,1) 32 adet gastrointestinal sistem ameliyatı, 25'inde (%25,2) 50 adet genitoüriner sistem ameliyatı, 6'sında (%6) 6 adet kardiyak ameliyat, 4'ünde (%4) 6 adet iskelet sistemi ameliyatları, 9'unda (%9) 15 adet diğer ameliyatlardı.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 99 erkek olgunun anorektal malformasyon düzeltici operasyonu sırasında yapılan hariç ayrıca genitoüriner sistem anomalileri nedeniyle 25'inde (%25,2) 50 adet genitoüriner sistem ameliyatı yapılması gerekti. Bunlar sırasıyla 11 olguda (%11,1) inmemiş testis cerrahisi, 9 olguda (%9) hipospadias onarımı, 2 olguda (%2) VUR için subüreterik enjeksiyon, 2 olguda (%2) VUR için antireflü cerrahi, 3 olguda (%3) posterior üretral valv fulgurasyonu, 2 olguda (%2) üreterosel insizyonu, 2 olguda (%2) nefrektomi, 1 olguda (%1) üreterostomi, 1 olguda (%1) piyeloplasti ameliyatlarıydı.

Anorektal malformasyonlu kız ve erkek olgularda definitif operasyon sonrası görülen komplikasyonlar Tablo 10'da özetlenmiştir (Tablo 10).

Definitif operasyondan sonra 168 olgudan 140'ında (%83,3) komplikasyon görülmedi, 28 olguda (%16,6) erken dönem komplikasyonlar görüldü. Yara detaşmanı 14 olguda (%8,3), rekürren üriner fistül 1 olguda (%0,5), üretral striktür 5 olguda (%2,9), anal stenoz 2 olguda (%1,1), rekürren vajinal fistül 2 olguda (%1,1), rektal mukozal prolapsus 4 olguda (%2,3), ciddi perineal dermatit 3 olguda (%1,7), BOS kaçağı 1 olguda (%0,5) görüldü. Kolostomili 83 olgudan 11'inde (%13,2) stoma ilişkili problem gelişti; bunlardan 2'sinde (%2,4) definitif operasyon öncesinde stoma revizyonu yapılması gerekti. MACE prosedürü uygulanan 2 olgudan (%2,4) birinde 5., diğerinde 6. ayında revizyon gerekti. Mental retardasyonu olan bir olguda MACE işleminden yaklaşık beş ay sonra MACE orifisi tamamen kapandı, bu olguda günlük yüksek lavmanlarla barsak düzenleyici programa rektal yoldan devam edildi. Olgulardan anal mislokasyon nedeniyle 3'ünde (%1,7) posterosagittal yoldan yeniden revizyon yapılması gerekti, bu olguların birine tarafımıza başvurmada önce dış merkezde anoplasti yapılmıştı.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun 52'sinde (%75,3) komplikasyon görülmedi, 17 olguda (%10,1) erken veya geç dönem komplikasyonlar görüldü. Komplikasyon gelişen kız olgulardan 8'inde (%11,5) komplikasyona ilişkin düzeltici operasyon gerekti. Olguların 13'ünde (%18,8) yara detaşmanı, 1'inde (%1,4) rekürren üriner fistül, 2'sinde (%2,8) üretral striktür, 2'sinde (%2,8) anal stenoz, 2'sinde

(%2,8) rekürren vajinal fistül, 1'inde (%1,4) rektal mukozal prolapsus gelişti. Anal tam darlık ve ileal vajinasında tam tıkanıklık olan (anorektoplasti ve ileal vajinal replasman yapılan bir yüksek tipte persistan kloakalı) 1 olguda (%1,4); 11 yaşında kolonik vajinal replasman yapılması gerekti. 2 olguda (%2,8) ergenlik döneminde hidrometrokolpos görüldü. Kolostomili 35 kız olgudan 3'ünde (%8,5) stoma ilişkili problem gelişti; bunlardan 2'sinde (%5,7) definitif operasyon öncesinde stoma revizyonu yapılması gerekti. Kolostomi kapatılması sonrası 1 olguda (%2,8) insizyonel herni onarımı yapılması gerekti. Kolostomisiz yapılan posterosagittal anorektoplasti sonrası 3 kız olguda (%4,3) yara ayrışması oldu; bu olgulara sırasıyla postoperatif 4.gün, 9.gün ve 18.gün onarım yapıldı, iki olguda iyileşme görüldü. Beş gün sonra ikinci kez yara detaşmanı olan son olguda posterosagittal anorektoplasti revizyonu ile birlikte sol sigmoid kolostomi açıldı. Postoperatif 3.ay stoma kapatıldı. Poş kolon ve kısa barsak nedeniyle 2 olguda (%2,8) perineal ciddi dermatit gelişti.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 99 erkek olgunun 88'inde (%88,8) definitif operasyon sonrası bir komplikasyon gelişmedi. 11'inde (%11,1) erken veya geç dönem komplikasyonlar görüldü. Komplikasyon gelişen olgulardan 6'sında (%6) komplikasyona ilişkin düzeltici operasyon gerekti. Olguların 2'sinde (%2) yara detaşmanı, 2'sinde(%2) üretral striktür, 2'sinde (%2) anal stenoz, 2'sinde (%2) rektal mukozal prolapsus görüldü. Kolostomili 48 erkek olgudan 7'sinde (%14,5) stoma ilişkili problem gelişti; bunlardan 2'sinde (%2) definitif operasyon öncesinde stoma revizyonu yapılması gerekti. 2 olguda (%2) kolostomi kapatılması sonrası insizyonel herni gelişti ve opere olmaları gerekti. MACE yapılan 2 olgudan (%2) birinde 5., diğerinde 6. ayında revizyon gerekti, bunlardan mental retarde olan bir olguda MACE tamamen kapandı, bu olguda günlük yüksek lavmanlarla barsak düzenleyici programa rektal yoldan devam edildi. Yara detaşmanı olan 2 erkek olguda (%2) revizyon yapılması gerekmedi, insizyonları spontan iyileşti.

Definitif operasyonları tamamlanmış anorektal malformasyonlu 168 olgunun ortalama takip süresi $6 \pm 0,3$ (1 yıl-19 yıl) yıldı. 7 olgu (%10,2) takipten çıktıkları için kontinans durumları ile ilgili sağlıklı bilgi elde edilemedi. 19 (%11,3) olgu henüz <4 yaş olup tuvalet eğitimleri tamamlanmadığı için fekal ve üriner kontinans açısından değerlendirilemedi. 100 (%70,4) olguda üriner ve anal kontinans tam olup 10 (%5,9) olgu TAK, 33 olgu (%19,6) olgu Barsak Yönetimi Programı ile kuru kalmaktadır. MACE

yapılan iki olgudan (%1,1) birinde cilt ucu tam striktür nedeniyle altıncı aydan sonra tam kapanmıştı.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 69 kız olgunun ortalama takip süresi $5,9 \pm 0,4$ (1 yıl- 16 yıl) yıldı. Olguların 3'ü (%4,3) takipten çıktığı, 8'i (%11,5) <4 yaş olup tuvalet eğitimleri henüz tamamlanmadığı için kontinans değerlendirilemedi. Posterosagittal anorektoplasti yapılan 31 (%53,4) olgu üriner ve anal tam kontinan olup 2 (%2,8) olgu TAK, 15 (%21,7) olgu Barsak Yönetimi Programı ile kuru kalmaktaydı. Poş kolonlu kısa barsak sendromlu 2 kız olguda (%2,8) ciddi perineal dermatit gelişmişti. Persistan kloakalı bir kız olgu 2,5 yaşında yapılan ilk PSARVUP + ileal vajinal replasman ameliyatından sonra postoperatif 1.ayda anal dilatasyon programı başlatılarak taburcu edildikten üç ay sonra anal stenoz, vulvada adezyon ile başvurdu. Altıncı ayda ise neoanüs 4.cm de tam tıkalı ve neovajen tamamen kapanmış bir şekilde müracaat etti. Hastaya bakımverenleri tarafından bu süreçte hiç anal dilatasyon yapılmadığı öğrenildi. Kolostomili, vezikostomili, tek taraflı yüksek dereceli VUR'lu, evre 3 kronik böbrek yetmezlikli ve Townes-Brocks Sendromlu bu olguda ailenin istemiyle kolostomisi kapatılmadı. 12 yaşında olguya hidrometrokolposu nedeniyle distal kolonundan vajinal replasman yapıldı, hasta vajinal dilatasyon programına alındı.

Definitif ameliyatları tamamlanmış 99 erkek olgunun ortalama takip süresi $6 \pm 0,4$ (1 yıl-19 yıl) yıldı. Olguların 4'ü (%4) takipten çıktığı, 11'i (%11,1) <4 yaş olup tuvalet eğitimleri henüz tamamlanmadığı için kontinans değerlendirilemedi. Bunlardan 61'inde (%72,6) üriner kontinans ve anal kontinans tam olup 8 (%8) olgu TAK, 17 olgu (%17,1) Barsak Yönetimi Programı ile kuru kalmaktadır. MACE yapılan olgulardan mental retardasyonlu 10 yaşındaki hastada beşinci ayda MACE orifisinin ciltten tam ayrışması sonrası geç başvuru nedeniyle tam kapanma gelişti; genel anestezi ile yapılan değerlendirme sırasında ciltten itibaren 4 cm'lik appendiksin tam fibrotik olduğu görüldü. Hasta günlük boşaltıcı lavman, barsak düzenleyici tedavi ve tuvalet eğitimi ile kuru kalmaktadır.

5. TARTIŞMA

Anorektal malformasyonlar yaklaşık 1/5000 oranında görülen, çeşitli anatomik varyasyonlara sahip olan, doğumdan itibaren bireyselleştirilmiş tedavi, definitif rekonstrüksiyon için sofistike yaklaşımlar ve uzun dönem tedavi ve sonuçları takip gerektiren konjenital anomalilerdir (3,5). ARM hastalarının %28-75'ine başka sistem malformasyonları eşlik etmektedir (2,42). Postmortem bir çalışmada anorektal malformasyonda %95 oranında eşlik eden anomali olduğu bulunmuştur (2). Bizim serimizde 190 hastanın %73,1'ine başka sistem anomalisi ve hastalıklar eşlik etmekteydi. Definitif operasyonları kliniğimizde tamamlanan 168 hastanın ise %72'sine ek anomali ve hastalıklar eşlik etmekteydi. Çalışmamızda definitif operasyonları tamamlanan olgular incelenmiş ve ürogenital malformasyonların morbiditeye katkısı ve prognoza etkisi araştırılmıştır. Eşlik eden komorbiditeleri nedeniyle erken dönemde kaybedilen ve definitif operasyonları tamamlanamayan 22 yenidoğan çalışmamıza dahil edilmiştir. Erken dönem kaybedilen ARM'li bu hastaların ağır ek malformasyonlarının mortaliteye sebep olabileceğinin gösterilmesi açısından dahil edilmeleri önemliydi. Kaybedilen 22 olgunun %59'u erkek, %31,9'u kız olup ikisinde şüpheli genitalia görünümüne sahip olmaları ancak genetik tahlil yapılamaması sebebiyle cinsiyet belirlenememişti.

Kaybedilen hastaların tamamında eşlik eden anomali veya ek hastalık mevcuttu. Hastaların %50'den fazlası <2000 gram ve prematüreydi. Prematüritenin artan mortalite riski dışında tüm sistemleri ilgilendiren artan morbidite riski ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Bununla birlikte cerrahi operasyon geçiren prematüre hastalarda yenidoğan cerrahisi sonrası mortalitenin %28 olarak bildirildiği son zamanlarda yayınlanan bir çalışmada, hayatta kalma oranının gestasyonel yaş ile korelasyonu vurgulanmıştır (43).

Kaybedilen hastaların %54,5'una ek gastrointestinal sistem anomalisi, %50'sine ek genitouriner sistem anomalisi, %36,3'üne ek kardiyovasküler sistem anomalisi, %45,4'üne genetik anomali ve sendrom, %22,7'sine ise ek spinal ve/veya vertebral anomali eşlik etmekteydi. Bu hastaların %68,1'ine kolostomi açıldı, %27,2'si ise ARM ile ilgili herhangi bir girişim yapılamadan kaybedildi. Herhangi bir operasyon yapılamayan hastaların biri kloaka varyantı olup multipl anomalisi nedeniyle yenidoğan döneminde kaybedilen bilateral MKDB olan bir yenidoğan, biri bilateral renal agenezi ve

omfaloseli olan Fraser Sendromlu RPFAA'lı bir yenidoğan, biri sol CDH'li RVFAA'lı bir yenidoğan, biri tek taraflı renal agenezi ve pulmoner hipoplazili multipl anomalisi olan RPFAA'lı bir yenidoğan, biri izole özefagus atrezili olup evde doğan, beslenmeye çalışılan ve tarafımızca gastrostomi açılan ancak sepsis nedeniyle kaybedilen RVFAA'lı bir yenidoğan, bir diğeri ise sağ renal agenezi ve VSD tanılı RVFAA olan ve dilatasyon programına alınarak taburcu edilen ancak sonrasında HBYS verilerinden kardiyak nedeni kaybedildiği öğrenilen sosyoekonomik düzeyi düşük bir yenidoğandı. Bu hastaların mortalite nedenlerine bakıldığında komorbiditeleri nedeniyle exitus oldukları, beraberindeki anorektal malformasyonlarının yenidoğan döneminde mortaliteye neden olamayacağı çok aşikardı. Literatürdeki yayınlarda da ARM hastalarında mortalitenin komorbiditeler kaynaklı olduğu sonucuna varılmıştır (42,44,45). Ayrıca eksitus olan bu 22 olguda otopsi yapılamamış olması nedeniyle ek anomalilerinin tümünün gösterilememiş olduğu düşünülmektedir.

ARM hastalarında anomalinin tipine ve derecesine göre eşlik eden anomali insidansı ve ağırlığı değişmektedir. Bu hastaların malformasyon derecesinin ağırlığı dolayısıyla morbiditeleri yüksek olmakta, eşlik eden spinal disrafizm ve vertebral anomaliler nedeniyle kontinans oranları düşük olmakta ve hastalar seri operasyonlar geçirmektedirler. Bu hastalarda pull-through uygulanması ya da kalıcı stoma yapılması konusu tartışmalıdır, ancak hastanın normal kolon uzunluğunun 1/2 ya da 1/3 kadarı varsa pull-through konusunda şans verilebilir (34). Çalışma dışı bırakılan kloaka ekstrofil 5 hastanın definitif operasyonları henüz tam olarak tamamlanmamıştı; bunların 2'sinde ayrıca OEIS kompleksi ve birinde de Split Notokord Sendromu mevcuttu, morbiditeyi çok aşikâr bir şekilde yükselten bu olgular, definitif operasyonlarının henüz tamamlanmamış olması nedeniyle çalışmadan çıkarılmıştı. Olgulardan birinde ailenin isteği üzerine mevcut omega kolonunun uzunluğunun yaklaşık 60 cm'yi bulması nedeniyle kolostomi kapatıldı; ancak hastanın perineal korozyonunun çok ileri düzeyde olması ciddi morbidite oluşturmuştur. Bu hastada yeniden kolostomi açılması planlanmıştır.

Serimizde eşlik eden anomali oranı kız hastalarda %72,3, erkek hastalarda %77,6 olarak tespit edildi. Serimizdeki hastaların Erkek/Kız cinsiyet oranı literatürle uyumlu olarak 1,4/1 bulundu (46–48). Literatürde erkek hastalarda en sık görülen ARM tipi RÜFAA, kız hastalarda ise RVFAA olarak belirtilmektedir (5,10). Serimizde ise kız

hastaların %55,2'sinde RVFAA, erkek hastaların %49,1'inde RPFAA en çok görülen ARM tipleriydi. Erkek hastalarda %30,3 oranıyla RÜFAA ikinci en sık görülen ARM tipi idi. Literatürde benzer şekilde en sık RPFAA görüldüğüne dair raporlar da yayınlanmıştır (45,49). Bunun nedeninin serimizde definitif operasyonları tarafımızca tamamlanmayan hastaların dahil edilememesi olduğu da düşünülebilir. Ayrıca kaybedilen hastaların 6'sında yüksek tipte anal atrezili olduğu HBYS verilerinden elde edilmişti, ancak bu hastaların RÜFAA olup olmadıklarının belirlenememiş olması, serimizdeki üriner fistül oranının literatürden farklı çıkmış olmasını açıklayabilir.

Fistülsüz ARM tipi literatürde yaklaşık %4-5 oranında görüldüğü bildirilen bir anomalidir (34,50). Serimizde fistülsüz ARM tipi görülme oranı %8,4 olarak tespit edildi. Çalışmanın retrospektif olması ve definitif operasyonları hastanemizde tamamlanmayan hastaların çalışma dışı bırakılması nedeniyle oransal olarak daha yüksek tespit edilmiş olabileceği düşünülebilir. Fistülsüz ARM tipinin Down sendromuyla yaklaşık %50 oranında birlikte görüldüğü ve Down sendromu olan hastaların da %95'inde fistülsüz ARM tipinin görüldüğü bilinmektedir (14,19,34,47). Serimizde fistülsüz tip ARM olan hastaların %31,2'sinde Down sendromu eşlik etmekteydi, Down sendromlu hastaların ise %62,5'unda fistülsüz tip ARM mevcuttu. Nadir görülen bir anomali tipi olan rektal atrezi insidansı literatürde %1'den az olarak bildirilmiştir (29,51). Serimizde ise sadece 1 (%0,5) hastada rektal atrezi mevcuttu. Hiçbir anomali eşlik etmeyen hastalar, serimizdeki hastaların %26,9'unu oluşturmaktaydı. Ek anomalisi olmayan hastaların %66,6'sını RPFAA'lı hastalar oluşturmaktaydı, %18,7 oranı ile RVFAA'lı hastalar bunu izlemekteydi. Literatürde de benzer şekilde RPFAA tipi eşlik eden anomali insidansı en düşük olan ARM tipidir (29,45,52,53).

ARM izole olarak görülebilmekle birlikte kompleks bir sendromun komponenti de olabilir. Kromozomal hastalıkların %4,5-11'ine ARM 'nin eşlik ettiği bildirilmiştir (31). ARM tanısı olan hastalara diğer sistemlerle ilişkili olarak ek bulgular ve/veya fenotipte dismorfik görünüm eşlik ediyorsa ayrıntılı kromozom analizi görülmelidir. Serimizde hastaların hemen hepsine multipl anomali eşlik etme veya dismorfik görünüm nedeniyle kromozom analizi yapılmıştır. Genetik sendrom ve kromozomal anomali eşlik etme oranı %15,7 olarak tespit edilmiştir. ARM'li hastaların %10-15'inde görüldüğü bildirilen VATER VE VACTERL assosiasyonu serimizdeki hastaların %6,8'inde mevcuttu (2). ARM, sakral defekt ve presakral kitle birlikteliği ile bilinen Currarino

sendromu nadir görülen bir anomalidir. MNX1 gen mutasyonundan kaynaklanmaktadır. Genellikle alçak tip deformitelerde ve kız hastalarda erkeklerden 1,7 kat fazla görüldüğü raporlanmıştır. Tethered kord eşlik etme oranını %70 olarak bildiren yayınlar mevcuttur (31,54,55). Serimizde RPFAA'lı, S 3-5 agenezili, tethered kordu olan bir kız hastada Currarino sendromu mevcuttu. Hasta 3 yaşında iken PSARP ve tip 4 SKT eksizyonu yapılmıştı. BOS kaçağı komplikasyonu gelişen bu olguda sonrasında beyin cerrahisi tarafından duraplasti yapılması gerekmişti. Bu olgu şu an 6 yaşında ve takibimizde olup TAK yapmaktadır, lavmanlarla kuru kalması sağlanmaktadır.

ARM ile birliktelik gösteren nadir sendromlardan omfalosel, mesane ekstrofisi ve spinal anomali ile birliktelik gösteren 5,84 milyon doğumda bir görülen OEIS kompleksi (56), serimizdeki bir hastada mevcuttu, bu hasta 150 günlükken sepsis nedeniyle kaybedildi. Çalışmaya dahil edilmeyen kloaka ekstrofili olgulardan ikisi de aynı zamanda OEIS kompleksliydi.

Yine nadir görülen ARM ile birliktelik gösteren; başparmak anomalisi, dış kulak yolu gelişme kusuru, renal anomali komponentleri olan Townes-Brocks Sendromu persistan kloaka tanılı bir hastamızda mevcuttu. Yüksek tipte persistan kloakası olan bu kız hastada distal kolonu çok kısa olduğu için ileal vajinal replasman ile PSARVUP operasyonu yapılmıştı, ancak operasyon sonrası dilatasyon programına uyulmayan bu olguda postoperatif 3.ayda tüm introituslar kapanmıştı. Halen vezikostomisi ve kolostomisi mevcut olan bu olguda 11 yaşında iken hidrometrokolpos nedeniyle kolonik vajinal replasman yapıldı. 13 yaşındaki sol renal agenezili ve sağ tarafta yüksek dereceli reflüsü olan bu olgu evre 3 kronik böbrek yetmezliği nedeniyle çocuk nefrolojisi takibindedir.

ARM hastalarına kardiyovasküler sistem anomalileri yaklaşık %30 oranında eşlik etmektedir, bunların ise yalnızca %30'u medikal veya cerrahi bir tedavi gerektirmektedir. En sık ASD, VSD, Fallot tetralojisi eşlik etmektedir (29). Serimizdeki hastaların %21,5'una kardiyovasküler anomali eşlik etmekteydi. En sık görülen ise kardiyovasküler sistem anomalileri arasında %34,1 oranıyla VSD'dir. Serimizdeki hastalardan %19,5'u kardiyak operasyon geçirmişti. Hastalarda yenidoğan döneminde kardiyolojik değerlendirme yapılmaktadır, definitif operasyon öncesinde de gerek duyulan hastalarda tekrar kardiyolojik değerlendirme yapılması gerektiği unutulmamalıdır.

ARM hastalarına gastrointestinal sistem anomalileri değişen oranlarda eşlik etmektedir. Literatürde %18 civarında gastrointestinal sistem anomalisi eşlik ettiği raporlanmıştır (2). Literatürde ARM'ye %8 civarında özefagus atrezisi eşlik ettiği raporlanmıştır (29,57). ARM'li hastalarda duodenal atrezi insidansı %3 olarak bildirilmiştir (29,57). %2,5 oranında özofagus atrezisi eşlik eden 236 ARM'li hastanın dahil edildiği bir çalışmada, ARM tiplerine göre bakıldığında alçak ve yüksek tip anomaliler arasında özefagus atrezisi eşlik etme oranları arasında anlamlı bir farklılık bulunmadığı raporlanmış (58). Serimizde hastaların %24,2'sine gastrointestinal sistem anomalisi eşlik etmekteydi. Bu hastaların %10,5'unda özefagus atrezisi mevcuttu, %3,6'sında duodenal atrezi mevcuttu. Serimizdeki özefagus atrezisi olan hastaların Erkek/Kız oranı 2,1/1 olup, %30'u başka komorbiditelerin olması nedeniyle mortal seyretmişti. Anorektal malformasyonlara özefagus atrezisinin eşlik etmesinin de bu hastalardaki mortalitede rolü olduğu düşünülebilir. Hastalarımızın %55'inde ise VATER-VACTERL assosiasyonu eşlik etmekteydi. Özefagus atrezisi eşlik eden hastalarda özefagus atrezisi nedeniyle ek operasyonlar yapılması gerekmekte ve bu da morbiditeyi artırmaktadır. Serimizdeki hastalardan RPFAA olan proksimal fistüllü özefagus atrezisi eşlik eden bir hastamız özefagus atrezisi nedeniyle 8 majör operasyon geçirmiştir.

ARM'de nadir bir varyant olan poş kolon insidansı %6,3-13,3 olarak bildirilmiştir (18,59). Özellikle Kuzey Hindistan'da poş kolonun tüm dünyaya göre daha fazla oranda görüldüğü raporlanmıştır (18). Bizim serimizde ise poş kolon oranı %6,8 bulundu. Literatürde 360 vakalık bir poş kolon serisinde E/K oranı 2,4/1 olarak bildirilmiştir (59). Serimizde poş kolonlu olgularda E/K oranı 1,1/1 olarak tespit edildi. Poş kolona sıklıkla eşlik eden anomaliler appendiks duplikasyonu ve VUR olarak bildirilmiştir (18). Serimizde hastaların %30'una VUR eşlik etmekle birlikte operasyon notlarından elde edilen verilere göre hiçbirinde appendiks duplikasyonu yoktu, sadece çalışmaya dahil edilmeyen kloaka ekstrofi olgularda appendiks duplikasyonu mevcuttu. Literatürde son zamanlarda yayımlanan, tüm poş kolon serilerini de içeren bir çalışmada poş kolonun rezeke edilmesinin veya korunmasının cerrahın tercihine bağlı olduğu ve nihai sonuçların her iki durumda da benzer olduğu sonucuna varılmıştır (59). Serimizde 10 cm'lik poş kolonundan tübularize koloplasti ile 20 cm'lik kolon elde edilerek PSARP yapılan rektovezikal fistüllü ARM'li hastada PSARP sonrası minimal mukozal prolapsusu gelişmiştir, prolapsus için operasyon gerekmemiştir. Hasta şu an 8 yaşında olup halen

takibimizdedir ve barsak yönetim programı sayesinde kuru kalmaktadır. Persistan kloaka tanılı bir hastamızda 34 aylıkken PSARP sırasında stoma distalinde 5 cm'lik poş kolonu pull-through yapılamadığı için rezeke edilmiş ve proksimal stoması ile PSARVUP işlemi tamamlanmıştır. Bu hastada ağır perineal korozyon gelişmişti; TAK yapılması gereken bu olguda aile TAK yapamadığı için vezikostomi açılmıştı. Hastanemizdeki restorasyon nedeniyle ameliyathanemizin kapalı olduğu dönemde 6 yaşındayken brid ileus gelişen bu olgu bir dış merkeze refere edilmişti. Brid ileusu operasyonu sırasında yapılan eksplorasyonda hastada mevcut barsak uzunluğunun 90 cm olduğu öğrenilmişti. Bu olgunun takibinin refere edilen merkezde yapılmaya devam ettiği, şu an 14 yaşındaki bu olgunun fekal ve üriner açıdan kontinan olmadığı, bezlendiği ve konstipasyon yapıcı diyet ile perineal korozyonunun tolere edilebilir seviyede olduğu bilgisine ulaşıldı.

ARM hastalarına eşlik eden spinal sistem ve iskelet sistemi anomalilerinin morbiditeyi etkilemeleri ve ek operasyon gerektirebilmeleri açısından tanılar ivedilikle konulmalıdır. ARM hastalarına %10-52 oranında spinal sistem anomalilerinin eşlik ettiğini bildiren yayınlar mevcuttur (60). 16 yıllık retrospektif bir çalışmada yüksek veya orta tip ARM olan hastalara spinal kord anomalisi eşlik edip etmemesinin, hastalarda nörojen mesane gelişmesi, soiling ve barsak yönetimi programına alınma durumlarına etkisi araştırılmıştır (60). Bu 275 hastalık seride spinal kord anomalisi oranı %60 bulunmuş ve hastaların %3,6'sı spinal sistem anomalisi sebebiyle opere olmuştu. Spinal sistem anomalisi olan bu hastalarda premetüritenin, kardiyak anomalinin, vertebral anomalilerin ve sakrum gelişim anomalisinin istatistiksel olarak anlamlı şekilde daha yüksek olduğu tespit edilmişti. Yüksek veya orta tip ARM olan hastalarda spinal kord anomalisi eşlik edip etmemesinin tek başına fonksiyonel prognozu değiştirmedığı sonucuna varılmıştı. Serimizde hastalara eşlik eden spinal kord anomalisi oranı %14,2 bulundu. Spinal kord anomalili hastaların beyin cerrahisi operasyon oranları ise %18,5 olarak tespit edildi.

Spinal sistem anomalisi teşhisi genellikle yenidoğan döneminde yapılan spinal US ile konabilmektedir. Literatürde US'nin spinal anomali tespit etme sensitivitesinin %91, spesifitesinin %75 olduğunu bildiren bir çalışmada, spinal US'nin üçüncü basamak bir merkezde tanı açısından iyi bir görüntüleme yöntemi olduğu belirtilmiştir (61). Başka bir geniş serili çalışmada ise spinal US'si normal olarak raporlanan hastaların %49'unda spinal MRI'da spinal kord anomalisinin tespit edildiği ve serideki hastaların %13'ünün

beyin cerrahisi operasyonu geçirdiği, yüksek tip ARM olan hastalarda özellikle spinal disrafizm ve tethered kordun daha yaygın eşlik ettiği raporlanmıştır (62). Bu hastalarda genel yaklaşım olarak doğduklarında ilk 4 ay içerisinde muhakkak spinal US değerlendirmesi yapılması, spinal MRI'nın ise hasta bazında ve multidisipliner yaklaşım ile gereğinde planlanması kanaati doğmuştur (63). Bizim çalışmamızda tüm olgularda ilk dört ay içerisinde spinal US yapılmıştır, Spinal US ile patoloji saptanan tüm olgularda beyin cerrahisi konsültasyonu yapılmıştır.

Tethered kord ARM'ye %24 oranında eşlik ettiği bildirilen, üriner sistem kontrol prognozu üzerinde negatif etkisi olan, barsak kontrolü üzerindeki etkisi net olmasa da bir dereceye kadar etkisi olabileceği düşünülen kısa ve hipertrofik gelişmiş filum terminaledir. Presakral kitle, renal agenezi, sakral hemivertebral sıklıkla eşlik etmektedir. Tethered kord sıklıkla kötü prognozla ilişkili olmakla birlikte, sonuçları etkileyen tethered kord dışında sakrum anomalisi ve ARM tipidir (64). Beyin cerrahisi açısından takibe alınan 5 (%2,6) olgumuzdan 3'ü tethered kord, 2'si meningomyelosel nedeniyle opere edilmişti.

ARM'lere geniş spektrumda iskelet sistemi anomalileri eşlik etmektedir. ARM'li bebeklerde çekilen babygrafi ile sakrum, vertebral, ekstremité anomalileri değerlendirilir. Sakrumun özellikleri, gelecekteki barsak ve üriner sistem kontrolü ve seksüel fonksiyon prognozu için son derece önemlidir. Sakrumu değerlendirmek için sakral oran hesaplanması önerilir (29). ARM'de %30 hastada sakrum anomalisi eşlik etmektedir. Koksiksin gelişmemesi, sakral vertebralarda eksiklik, sakral hemivertebral, sakral agenezi eşlik eden anomalilerdendir. Hemisakruma presakral kitle eşlik etme oranı yüksektir. Sakral agenezi insidansı 1000 doğumda 0.01-0.05 olarak bildirilmiştir. Sakral agenezinin %34-84 gibi değişen oranlarda fekal inkontinansla ilişkili olduğu raporlanmıştır (65). Lomber, torakal vertebralarda eksiklik, fazlalık, hemivertebral gibi çeşitli iskelet sistemi anomalileri de ARM'ye eşlik edebilir. En sık görülen ekstremité anomalileri arasında radial displazi ve hipoplastik baş parmak vardır (60). Ekstremité anomalileri sendromlarla ilişkili olabilir. Ancak sakral agenezi olan hastalarda fonksiyonel sonuçların, sakrumu iyi gelişmiş hastalara oranla kötü olduğu tespit edilmiştir. Bu hastalara takiplerinde TAK yapılması gerekmekte veya bazı hastalara Mitrafanoff- MACE prosedürleri uygulanması söz konusu olabilmektedir. Bu hastalarda gecikmiş tanıya dikkati çeken yayınlar mevcuttur (65). Bu hastalarda sakral deformite

tanısının erken konulması prognozun en baştan iyi olmayacağını öngörmek ve ebeveynleri bu konuda bilgilendirmek açısından önemlidir. Bu hastalar için ürolojik değerlendirmenin eksiksiz yapılması ve barsak yönetim programı uygulanmasının, yaşam kalitesini artırmak ve sosyal hayatlarını sürdürülebilir kılmak açısından önemi açıktır. Serimizde hastalara en sık eşlik eden iskelet sistemi anomalisi %26,9 oranında sakral agenezidi, ikinci en sık %17,3 oranında ekstremitte anomalisi tespit edildi. Sakral agenezili hastalarımızın işeme ve defekasyon fonksiyonel sonuçlarına bakıldığında, fekal ve üriner kontinans oranlarının %42 olguda tam olduğu tespit edildi. Çalışmamızın retrospektif olması, 2014 yılı öncesi verilere ulaşmanın sistemsel zorluğu ve bazı hastaların şehir değişiklikleri gibi çeşitli sebeplerle takipten çıkması bu oranları muhakkak etkilemektedir. Serimizde hastaların %19,2'sinde skolyoz, %9,6'sında gelişimsel kalça displazisi, %11,5'unda pes ekinovarus mevcuttu. Hastalara eşlik eden bu iskelet sistemi deformiteleri sebebiyle hastaların %4,7'sinin ek ortopedi operasyonu geçirmesi gerekmiştir. Bunun dışında hastalara çeşitli torakal, lomber vertebra ve kosta anomalileri %4,2 oranında eşlik etmekteydi. Hastalarda ek operasyon gerektirmeyen bu gibi anomalilerin büyük bir kısmı sendromların birer komponenti olabilmektedir; dolayısıyla genetik ve epidemiyolojik araştırmalar açısından değerli olduğu için hastalara eşlik eden tüm anomalilerin teşhis edilmesi ve kayıtlara geçirilmesi mühimdir.

ARM hastalarına eşlik eden diğer sistem anomalilerine bakıldığında sendromların komponenti olan anomaliler dışında insidental olarak saptanan bazı anomaliler de olabilmektedir. Bu anomalilerin ARM ile ilişkisine dair literatürde çok fazla çalışma bulunmamaktadır. ARM ilişkili anomali araştırılması ile ilgili metinlerde, eşlik eden anomalilerin %28-72'sinin ARM ilişkili olduğuna dair sonuçlar mevcuttur (2). Diğer sistem anomalileri ya da ek hastalıkların bir kısmı ek operasyonlar gerektirmektedir, böylelikle hastaların morbidite ve mortalitesini artırmaktadır. ARM hastaları zaten sahip oldukları pirimer malformasyon nedeniyle çoklu operasyon geçirmesi gereken bir hasta grubu olduğundan eşlik eden diğer sistem anomalileri ve bunlarla ilgili yapılan tedaviler ve operasyonlar hastanın hayat kalitesini önemli ölçüde etkilemektedir, ayrıca sosyal yaşamları üzerinde ek yük oluşturabilmektedir. Bu olguların sosyoekonomik boyutları da ayrıca problemidir.

ARM ile en sık birliktelik gösteren anomaliler, genital ve üriner sistem anomalileridir. Üriner, genital ve gastrointestinal sistemin embriyolojik gelişimi

birbiriyle yakın ilişkili olduğundan ARM hastalarında genitoüriner anomali insidansının yüksek olduğu düşünülmektedir. Hastaların en az %50 kadarında üriner sistem anomali bulunduğuna yönelik yayınlar mevcuttur (3,4). Literatürde 1980’lerde yayımlanan serilerde yüksek tip veya supraleuator olarak tanımlanan anomalilere ürolojik anomalilerin daha sık eşlik ettiği vurgulanmış, her ARM hastasına IVP çekilmesi ve VCUG görülmesi gerektiği sonucuna varılan bu yayınlarda en sık görülen anomali olarak VUR, ikinci en sık anomali olarak renal agenezi tespit edilmiştir (66,67). ARM hastalarında yenidoğan döneminde abdomen ve üriner sistem US görülmesi rutin değerlendirmede yerini almıştır. Hastaların bir kısmı antenatal dönemde üriner sistem patolojileri ile ilgili tanı almaktadır ve postnatal dönemde gerekli tetkikler yapılarak takip ve tedavi sağlanmaktadır. Üst üriner sistem dilatasyonu olan hastalara rutinde VCUG yapılması önerilmektedir (68,69). ARM ürolojik anomali ilişkisini konu alan 350 hastalık bir seride kloaka anomali ve rektovezikal fistüllü ARM hastalarında %100 ürolojik anomali eşlik ettiği vurgulanmıştır. Aynı çalışmada VUR oranı %18 olarak bildirilmiş ve başka çalışmalarda %14-27 oranında görüldüğü ifade edilmiştir. Bu seride her hastaya VCUG yapılmadığı ve o yüzden düşük dereceli reflülerin sayıya eklenmemesi sebebiyle oranın nispeten daha düşük olabileceğine değinilmiştir. Hastaların çoğunun antibiyotik profilaksisi ile kontrol altında olduğu çok az bir kısmında cerrahi gereksinimi olduğu raporlanmıştır. Kompleks ARM’lerde daha ciddi oranda reflü eşlik ettiği bildirilen bir başka sonuçtur (70). Başka bir çalışmada VUR oranının %60 olduğu, hastaların %32’sinde reflü nefropatisi olduğu raporlanmıştır (69).

Peña ve arkadaşlarının yayımladığı 300 hastalık bir seride ARM’ye eşlik eden genitoüriner sistem anomali insidansı %48 olarak raporlanmıştır, alçak tip anomalilerde bu oranın %14 civarında olduğu, kloaka anomali ve rektovezikal fistüllü ARM’de ise %90 civarında olduğu raporlanmıştır (71). Bu seride en sık eşlik eden anomalinin %18 oranıyla renal agenezi, ikinci en sık anomalinin %14,4 oranıyla VUR olduğu raporlanmıştır. Kloaka anomaliinde renal agenezinin %40 oranında olduğu ve olguların %35’inde VUR eşlik ettiği de bildirilmiştir.

ARM ürolojik anomali ilişkisini inceleyen 782 hastalık geniş bir çalışmada kloakal varyant, kloaka ekstrofisi, rektal stenoz, H tipi rektoüretral fistülü olan hastalar dışlanarak 712 hastanın bulguları retrospektif olarak değerlendirilmiştir (4). %54,4’nün erkek, %45,7’sinin kız hasta olduğu bu çalışmada, kızlarda %32,2 oranı ile en sık görülen

ARM tipinin RVFAA olduđu, erkeklerde ise en sık görülen ARM tipinin %31,8 oranı ile rektobulber fistüllü anal atrezi olduđu bildirilmiştir. Kızlarda %5,5 oranında en nadir görülen ARM tipi rektovajinal fistüllü anal atrezi, erkeklerde en nadir görülen ARM tipi %16,5 oranında rektovezikal fistüllü anal atreziydi. Bir ya da daha fazla ürolojik anomali eşlik etme oranı kızlarda %93,3 ile en çok >3 cm ortak kanalı olan kloaka anomalilerinde, bir ya da daha fazla ürolojik anomali eşlik etme oranı en az %33,3 oranı ile kızlarda perineal fistüllü anal atrezilerde olduđu; bir ya da daha fazla ürolojik anomali eşlik etme oranı erkeklerde en çok %81,3 oranı ile rektovezikal fistüllü anal atrezilerde, bir ya da daha fazla ürolojik anomali eşlik etme oranı %52,5 oranı ile en az rektobulber fistüllü anal atrezilerde olduđu tespit edilmiştir. Aynı çalışmada hidronefroz ve VUR'un hem erkek hem kız hastalarda ARM'nin kompleksliğiyle orantılı olarak daha sık görüldüğü de raporlanmıştır. Renal agenezinin ise kızlarda ARM kompleksliğiyle paralel seyrettiği, erkeklerde ise ARM kompleksliğiyle ilişkisinin saptanmadığı belirtilmiştir. Renal cross ektopinin kız hastalarda ve çift toplayıcı sistem anomalisinin erkek hastalarda daha sık görüldüğü, ancak nadir görülen anomaliler olmaları sebebiyle anlamlı olmayabileceği raporlanmıştır (4).

ARM'lerde eşlik eden anomalileri inceleyen başka bir çalışmada genitoüriner anomali oranı %28 olarak raporlanmıştır, en sık %12 oranı ile VUR görüldüğü bildirilmiştir (45). Anormal üriner sistem US bulguları ya da sık İYE geçirme öyküsü olmadığı sürece hastalar için VCUG planlamadıklarını ve düşük dereceli reflülerin semptom oluşturmaksızın kendiliğinden düzelmesiyle ilişkili olarak bu oranın literatüre göre daha düşük olabileceğini raporlamışlardır. Bu çalışmada da ARM kompleksliği arttıkça genitoüriner anomali eşlik etme oranının arttığını ve RPFAA'da %6 oranında, rektovezikal fistüllü anal atrezide ise %71 oranında genitoüriner anomali eşlik etmekte olduđu bildirilmiştir (45).

ARM ile ilgili derleme niteliğindeki bir çalışmada, yenidoğan döneminde perineal inspeksiyonla rektovajinal fistül tanısı konabildiği ancak bu hastaların aslında ortak kanalı olan bir kloaka anomalisi olduđu ve bu hastalara yanlış tanı konabildiğinden, bu hastalarda dış genitalia gelişimini iyi olmadığından ve distandü vajinanın %50 hastada hidrokolposa yol açması nedeniyle ciddi komplikasyonlar meydana gelmeden bu durumun anlaşılması gerektiği vurgulanmıştır (3). Ayrıca persistan kloaka tanısının atlandığında obstrüktif bir üropatinin de atlandığına değinilmiştir; diğer bir yanılının da

bu hastalarda sadece rektal komponentin onarılarak hastaların ürogenital sinüs şeklinde bırakılması olduğu vurgulanmıştır (3).

Hindistan'da ARM'ye eşlik eden anomalilerle ilgili yayınlanan bir çalışmada hastaların Erkek/Kız oranının 4/1 olduğu ve yüksek tip ARM'lerde eşlik eden ek anomali oranının alçak tip ARM'ye göre 13 kat fazla olduğu, %31 oranı ile en sık üriner anomalilerin ve üriner sistem anomalilerinden de en sık hidronefrozun eşlik ettiği, primer VUR oranının %1,7 olduğunu ve bu düşük oranın hastalardan VCUG çekilmesi konusunda seçici davranmaları ve düşük dereceli reflünün spontan gerileme ihtimaliyle ilişkili olduğunu raporlamışlardır (52).

Serimizdeki hastaların %41'inde genitoüriner sistem anomalisi eşlik etmekteydi. Kız olgularda bu oran %72,3, erkek olgularda %77,6 olarak tespit edildi. En sık RPFAA olan hastalarda %12,1 oranla, ikinci en sık %11 oranla RÜFAA olan hastalarda, genitoüriner sistem anomalisi eşlik etmekteydi. ARM tipleri kendi içinde değerlendirildiğinde ise RPFAA'lı hastaların %32,3'ünde, RÜFAA'lı hastaların %61,7'sinde, persistan kloakalı hastaların %66,6'sında, RVFAA'lı hastaların %33,3'ünde, fistülsüz tip ARM'de hastaların %37,5'unda, kloakal varyant olan hastaların %66,6'sında genitoüriner sistem anomalisi eşlik etmekteydi. Serimizde hastalara en sık eşlik eden anomalinin %9,4 oranıyla VUR olduğu ve bu hastaların %27,7'sinde (birinde bilateral olmak üzere) antireflü cerrahisi yapılması gerektiği tespit edildi. Eşlik eden tüm genitoüriner sistem anomalilerinin içinde VUR %23,7'sini oluşturmaktaydı. Eşlik eden hipospadias oranı da %9,4 olup hipospadiaslı hastaların %47,3'ünde glanüler hipospadias mevcuttu. Çalışmamızın sonuçları ARM tipinin kompleksliğiyle eşlik eden üriner anomali insidansının arttığı yönündeki literatür bilgileri ile uyumluydu.

Rektovezikal fistüllü ARM'ye renal agenezi eşlik etme oranının %31 olarak bildirildiği kaynaklar mevcuttur (72). Persistan kloakalı hastalarda bu oranın ortak kanal uzunluğuna göre %17-26 arasında değiştiği bildirilmektedir (72). ARM hastalarına ikinci en sık eşlik eden anomali serimizde %8,4 oranı, genitoüriner sistem anomalileri içinde %20,5 oranı ile renal agenezi olarak tespit edildi. ARM tipleri kendi içinde değerlendirildiğinde %14,7 oranıyla en sık RÜFAA'lı hastalarda renal agenezi eşlik ettiği tespit edildi. Rektovezikal fistüllü ARM tipi serimizde %2,6 oranında görülmekle birlikte bu az sayıda hastanın hiçbirinde renal yapısal anomali veya renal agenezi mevcut değildi.

Persistan kloakalı olgularda renal agenezi oranı %8,3'tü. RVFAA'de renal agenezi oranı %10 civarı bildirilirken (72), bizim serimizde %7,1 olarak tespit edildi.

ARM hastalarına değişen oranlarda hidronefroz da eşlik etmektedir. En sık persistan kloakada ortak kanal uzunluğuna göre değişen oranlarda %22-45, ikinci en sık rektovezikal fistüllü ARM'de %24 oranında görüldüğü raporlanmıştır (72). Serimizde kayıtlar incelendiğinde hastaların sadece %3,1'inde hidronefroz olduğu tespit edildi. En sık rektovezikal fistüllü ARM'de %40 oranında hidronefroz mevcuttu. Verilerin retrospektif olarak elde edilmesi ve düşük dereceli hidronefroz olan hastaların ek takip ve operasyon gerektirmemeleri nedeniyle kayıtlara geçmemiş olmasının, serimizdeki eşlik eden hidronefroz oranını düşük olmasına yol açtığı düşünülebilir.

ARM hastalarına renal ageneziler dışında böbreğin fonksiyon görmediği bir durum olan MKDB de eşlik edebilmektedir. MKDB'ye VUR, kontralateral UPD, üreterosel eşlik ettiği bildirilmektedir (73). Serimizdeki hastaların %2,1'inde MKDB mevcut olup, biri kloaka varyantı olup multipl anomalisi nedeniyle yenidoğan döneminde kaybedilen bilateral MKDB olan bir olgudur. MKDB'li hastalardan birinde nefrektomi operasyonu yapılması gerekmiştir.

ARM hastalarına renal füzyon anomalileri, renal ektopi anomalileri, çift toplayıcı sistem anomalisi, üreterosel gibi anomaliler de eşlik edebilmektedir. Serimizde hastaların %3,6'sında renal füzyon anomalisi ve renal ektopi eşlik etmekteydi. Hastaların %1'inde çift toplayıcı sistem, %1,5'unda üreterosel mevcuttu, literatür bilgileri ile uyumlu olarak bu olgularımız erkekti.

ARM'de erkek hastaların %11,1'inde bifid skrotum eşlik ettiği ve bu hastaların genelde rektovezikal fistüllü ya da yüksek rektoprostatik fistüllü ARM olduğu raporlanmıştır (72). Bifid skrotum potansiyel bir kompleks malformasyonun habercisidir. Serimizdeki erkek hastalara %5,3 oranında bifid skrotum eşlik etmekteydi. Bu olguların %40'ı ek majör anomalileri sebebiyle yenidoğan döneminde kaybedilmişti.

Serimizdeki hastaların %1'inde UPD, erkek hastaların %3,5'unda PUV mevcuttu. Rektoprostatik fistüllü ARM olan bir hastada hem UPD hem PUV mevcuttu. Aynı zamanda renal agenezisi de olan bu hastaya yenidoğan döneminde nefrostomi açılmış, takiplerinde pyeloplasti ve PUV fulgurasyonu yapılmıştı. Şu an hala takibimizde olan ve definitif operasyonu gerçekleştirilen, postoperatif dönemde sorunsuz seyreden bu hasta <3 yaş olduğu için henüz tuvalet eğitimine başlanmamıştır. Yaşamının ilk yıllarında çok

sayıda operasyon geçiren ve renal agenezili olan böyle olgular yaşam boyu takip gerektirmekte ve kronik böbrek yetmezliği adayı olmaktadır.

Kompleks ARM subtiplerinde kronik böbrek yetmezliği oranları %6,4'e kadar çıkabilmektedir. Bu yüzden kompleks ARM'li hastalarda idrar yolu enfeksiyonu geçirme, hidronefrozda kötüleşme, renal US'da böbrekte küçülme, renal skarlaşma varsa ürodinamik inceleme yapılmalıdır (74).

Renal transplantasyon yapılan 20 ARM hastasını inceleyen bir seride, bu hastaların 13'ünde persistan kloaka, 2'sinde rektovezikal fistüllü ARM mevcut olup, bu hastaların yarısının doğumdan itibaren böbrek yetmezliği mevcut olduğu ve bunlardan ancak %1'inde renal transplantasyon yapılması gerektiği raporlanmıştır (75). Başka bir çalışmada persistan kloakalı hastaların %50'sinde kronik böbrek yetmezliği geliştiği, %11'inin son dönem böbrek yetmezliği tablosuna girdiği raporlanmıştır (76). Başka bir çalışmada tek böbreği olan hastaların böbrek yetmezliğine girme olasılıklarının yüksek olduğu ve tek böbreği olan hastaların %18'inde ortalama 70 ayda son dönem böbrek yetmezliği tablosu geliştiği raporlanmıştır (77). Hecht ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada ektopik üreterlerin varlığını böbrek nakli gerektiren kronik böbrek hastalığı riskinin artmasıyla ilişkilendirilmiştir (78). Bu hastaların çoğunun kloaka anomalisi ya da rektovezikal fistüllü ARM'li olduğu ve ayrıca unilateral ektopik üreter varlığında aynı taraftaki böbrekte %59, diğer taraftaki böbrekte %29 oranında renal fonksiyonlarda azalma olduğu raporlandırılmıştır (78). Serimizde kayıtlardan elde edilen verilere göre sadece bir hastada ektopik üreter tespit edildi. Bu hastada kloakal varyant tip ARM mevcuttu. Bizim çalışmamızda hiçbir olguda henüz böbrek transplantasyonu yapılmamıştı, ancak 12 renal agenezili (%6,3) olgunun 5'inde VUR mevcuttu; VUR'lu ve renal agenezili hastaların üçü erkek, biri kız olup böbrek fonksiyonları kompanse durumdadır, ancak 13 yaşındaki persistan kloakalı kız olguda kronik böbrek yetmezliği mevcuttur. Bu olguda postnatal ilk 45 gün periton diyalizi yapılması gerekmişti. Bu olgular çocuk nefrolojisinin yakın takibindedir.

ARM hastalarında mesane dinamiklerinin incelenmesi mesane fonksiyonunun ortaya konulması açısından gereklidir. Hastalarda preoperatif yapılan ürodinamik çalışmaların genellikle normal olduğu bildirilmiştir (79,80). Anorektal malformasyonlu olgularda sakral anomalinin eşlik etmesi durumunda mesane fonksiyonunu ve hatta defekasyonu olumsuz etkilediği daima göz önünde tutulmalıdır. Sadece S5 vertebra

gelişmemişse ürodinamik inceleme normal olarak sonuçlanırken S4 vertebranın da yarısı gelişmemişse alt üriner sistem disfonksiyonu geliştiği bildirilmiştir (81). 52 hastada preoperatif ve postoperatif ürodinamik inceleme bulgularının karşılaştırıldığı bir retrospektif çalışmada; hastaların %69'unda preoperatif, %71'inde postoperatif ürodinamik incelemeleri normal olarak raporlandırılmıştır. Dolayısıyla yapılan ameliyatın ürodinamik inceleme bulgularını değiştirmedini bildirmişlerdir (80). Sakral deformitesi olan olgularda anorektal malformasyon olmasa da ürinyasyon ve defekasyon problemlerinin yaşanabileceği akılda tutulmalıdır. Çalışmamıza dahil edilen olgularımızın önemli bir bölümünün yenidoğan döneminde definitif ameliyatlarının yapılmış olması nedeniyle preoperatif ürodinamik inceleme yapılamamıştır. Ürodinamik incelemeler, işeme sorunu yaşayan veya üriner inkontinansı olan anorektal malformasyonlu olgularımızda genellikle bir yaş civarında iken yapılmaktadır, sıklıkla da ürodinami definitif ameliyat sonrasında yapılmaktadır. Dolayısıyla çalışmamızda ameliyat öncesi ürodinami yapılan olgu sayısı çok azdır. Bu retrospektif çalışma sırasında, hastane kayıtlarından ürodinami sonuç raporlarına ulaştığımız dokuz olgunun tümü vezikoüretal reflülü olgulardır. Bunlardan sakral agenezisi de olan 4'ünde ürodinamik inceleme overaktif mesane şeklinde raporlanmıştı, PUV'lu olan dördünden ikisi renal agenezili olup ikisinde ise nefrektomi yapılmıştı.

Warne ve arkadaşlarının yayınladığı bir çalışmada kloaka anomalisi olan 10 hastadan 5'inin ürodinamik çalışmalarında bozulma olduğu bildirilmiştir (82). Ameliyat öncesi incelemede detrusor hiperaktivitesi varken postoperatif incelemede gevşek ve atonik mesane tespit edilmiştir. Düşük motor nöron hasarı düşünülen bu hastaların >3 cm ortak kanalı olan kloaka anomalili hastalar olduğu raporlanmıştır (82). Versteegh ve arkadaşlarının yaptığı başka bir çalışmada ise kloakal rekonstrüksiyon için yapılan TUM operasyonunun ürodinami sonuçlarını etkilemediğini raporlamışlardır, hastalarında mesanenin tüm asıcı bağlarını ayırmaya gerek duymadıklarını ve mesane boynunu pelvik tabanın üzerinde tuttuklarını da belirtmişlerdir (80). Kanaatimizce, kompleks ARM'li tüm hastalar takiplerinde ürodinamik inceleme ile değerlendirilmelidir, seçilmiş hastalarda ve uzun süreli takipte ürodinamik inceleme değerlidir. Kliniğimizde hastaya ürodinamik inceleme yapılması, genel olarak definitif ameliyattan önce rutin planımızda değildir. Ancak sakral deformitesi, spinal anomalisi ve üriner anomalisi olan olgularda VCUG ve dinamik/statik ya da MAG-3 sintigrafik değerlendirilmesi sonrası lumbosakral

MRI, nöroşirurji konsültasyonu ve ürodinamik inceleme yapıldıktan sonra hastaların definitif ameliyatları planlanmaktadır.

ARM'de definitif operasyonla hedeflenen fekal ve üriner kontinansın maksimum düzeyde sağlanmasıdır. Rintala ve arkadaşlarının yüksek veya intermediate tip ARM nedeniyle opere edilmiş ortalama yaşı 35 olan 25 erkek ve 8 kadın hastanın dahil edildiği çalışmalarında, hastalarından 21'inin tam fekal kontinan olduğu, 2'sinde kalıcı stoma yapıldığı, %33'ünde üriner inkontinans ve %30'unda seksüel fonksiyonlarda bozukluk olduğu, %85'inin kontinans problemi nedeniyle sosyal hayatta güçlük yaşadığı raporlanmıştır (83). Başka bir çalışmada rektovezikal fistüllü ARM olan hastalarda kontinans oranı %15 bulunmuştur, hastaların %43'ünün TAK ile kuru kaldıkları ve kloaka anomalisi olan hastalarda da benzer sonuçların olduğu raporlanmıştır (84). Kompleks ARM'de kontinansı sağlamak için daha fazla ürolojik rekonstrüktif cerrahi yapılması gerekebilir. TAK yapılamayan hastalarda kateterize edilebilir bir kanal oluşturmak için Mitrafanoff veya Monti prosedürleri uygulanması gereklidir. Yüksek basınçlı, nöropatik mesanelerde ise böbrek fonksiyonlarını korumak adına mesane augmentasyonu yapılması gerekebilir. Detrusor overaktivitesine bağlı üriner inkontinansı olan hastalarda sakral sinir stimülasyonu umut verici bir tedavi gibi durmaktadır (85). Çalışmamızda definitif operasyonu tamamlanmış >4 yaş hastaların %69'u fekal ve üriner açıdan tam kontinandı, %5,9'unda TAK yapılmaktaydı. İki hastada MACE yapılmıştı, %19,6 hasta barsak yönetim programı ile temiz kalmaktaydı.

ARM'de erkek hastalara inmemiş testis değişen oranlarda eşlik etmektedir. Bir çalışmada ARM olan erkek hastalarda bu oran %20 olarak bulunmuştur (86). Travolusci ve arkadaşlarının 30 erişkin erkekte yaptığı bir çalışmada, inmemiş testis oranı %33 bulunmuştur ve hastaların yarısında bilateral inmemiş testis mevcut olduğu raporlanmıştır (87). Ayrıca ortalama testiküler hacimin bu erişkin ARM hastalarında kontrol grubuna göre daha düşük olduğunu bildirmişlerdir (87). Başka bir çalışmada, konjenital multipl anomalileri nedeniyle çoklu operasyon geçirmesi gereken ARM'li hastalarda inmemiş testis tanısının gözden kaçabileceği veya operasyonlarında gecikme olabileceği bildirilmiştir (81). Serimizde erkek ARM hastalarına inmemiş testis eşlik etme oranı ise %9,8 olarak tespit edildi, bu olguların inmemiş testis operasyonları altı ay iki yaş arasında gerçekleştirilmiştir.

Rekürren epididimoorşit ARM hastalarında %20 oranında karşılaşılan bir problemdir ve gereksiz eksplorasyona neden olabilir. Özellikle rektovezikal ve rektoprostatik fistüllü ARM hastalarında nörojen mesane varlığında sık İYE geçirme nedeniyle daha sık epididimoorşit görülebilmektedir. Vakaların yaklaşık üçte birinde rektum ve üriner sistem arasındaki fistülün bağlantısının ortadan kaldırılmasıyla epididimoorşit rekürrensi çözümlerle sonuçlanacaktır (88,89). Ancak tekrarlayan bazı vakalarda ejakülatör kanalların ektopik olarak açıldığı bildirilmiştir, bu olgularda vazektomi son çare olarak düşünülebilir. Son zamanlarda, veru montanumdaki ejakülatör kanalların endoskopik enjeksiyonunun başarılı olduğuyla ilgili yayınlar mevcuttur (90,91). Serimizde de tekrarlayan epididimoorşit nedeniyle 2 hastada inguinal eksplorasyon yapılmıştır. Ameliyat sırasında ejakülatör kanalların zedelenmesi veya rektoprostatik fistüllü olgularda fistül güdüğünün büyük kaldığı durumlarda da epididimoorşit görülebileceği unutulmamalıdır.

Cinsel olgunluğa erişmiş ARM'li hastalarla ilgili yapılan çalışmalar normal popülasyona göre cinselliğe başlama yaşının bu hastalarda daha geç olduğunu göstermiştir (87,90). Ergenlikten erişkinliğe kadar olan süreçte devam eden fekal ve üriner inkontinans kişilerin psikoseksüel sağlığını etkilemektedir (92). PSARP yaklaşımının geliştirilmesi, operatif onarımdan kaynaklanan ürolojik travma insidansının azalmasını sağlamış ve erektil disfonksiyonla ilgili problemlerin insidansı azalmış görünmektedir (87,92). Trovalusci ve arkadaşları 30 yetişkin erkek ARM hastasından sadece 1'inde erektil disfonksiyon görüldüğünü, bu seride hastaların %26,5'unun rektovezikal fistüllü ARM tipi olduğunu, hastaların %26,5'unda retrograd ejakülasyon tespit edildiğini, hastaların %46'sında azospermi/oligospermi olduğunu raporlamışlardır (87). Bu sorunların pediatrik hasta grubunda tespit veya teşhis edilmesi mümkün değildir ve bu hastalarda yetişkinliğe kadar ürolojik takip önemlidir. Çalışmamız 18 yıllık olup takip edildikleri süre içinde seksüel fonksiyon açısından yakınma ileten olgu olmamıştır. Aynı zamanda bipolar bozukluk tanısı ile hastanada yatırılarak tedavi edilen 16 yaşındaki bir erkek olgu penis boyutunun küçük olduğu ve soiling şikâyeti ile kontrole geldiğinde; hastanın perineal fistüllü anal atrezisi nedeniyle yenidoğan döneminde anorektoplastisinin yapıldığı, erken dönemde detaşman sorunu olduğu, penil hipospdias onarımı yapıldığı öğrenildi. Muayenesinde hastada penis boyutu yaşıyla uyumluydu

ancak perineal soilinginin olduğu ve yanlış yerleşimli anüsünün bulunduğu izlendi; hastada revizyon yapılması planlandı.

PSARP yaklaşımıyla rektoüretal fistüllerin tanımlanması kolaylaşmış ve üretral yaralanmaların azalması sağlamıştır. Bununla birlikte üretral yaralanmalar veya darlıklar olması hala mümkündür (93,94). Fistülü üretraya çok yakın ayırarak üretraya zarar vermemek ile çok fazla fistül bırakmak arasında hassas bir denge vardır. Posterior üretral divertikül veya orijinal fistül kalıntısı bilinen bir ameliyat sonrası komplikasyondur ve idrar yolu enfeksiyonları, işeme sonrası damlama, üretra başına mukus geçişi ve divertikül içinde taş oluşumu ile ilişkili olabilir (95–97). Serimizde rekürren üriner fistül %0,5, üretral striktür ise %2,3 oranında tespit edilmiştir.

Kloaka anomalisi olan hastaların %60'ına jinekolojik anomaliler eşlik ettiği bilinmektedir (81). Jinekolojik anomalilere bazen puberteye kadar tanı konulamayabilir. Müllerian anomalilerden şüphelenilse bile, bu yapılar östrojene maruziyeti olmadığından bazılarının pubertal gelişimden önce kesin olarak teşhis edilmesi zor olabilir. Uterusu olan hastalarda vajinal agenezinin primer operasyon esnasında fark edilmemesi menarş sırasında ağrıya ve endometriozis riskinde artışa neden olur ve bu da doğurganlık ve yaşam kalitesi üzerinde önemli bir etki yaratabilir. Daha karmaşık kloakal malformasyonlarda ameliyat öncesi vajinoskopi ile jinekolojik anatomiye değerlendirmek başarılı bir ameliyat planlaması için çok önemlidir (98). Vajinal replasman yapılmasının gerekliliğine definitif operasyon başlangıcında bu aşamada karar vermek gerekir.

ARM hastalarında amenore durumunda iki durum göz önünde tutulmalıdır. Uterin dokuda bir kayıp ya da uterin hipoplazi söz konusu olabilir, ikinci bir seçenek olarak ise konjenital vajinal agenezi ya da post operatif vajinal stenoza bağlı obstrüksiyon olabilir. Periodik abdominal ağrı olduğunda gerekli araştırmalar yapılmalıdır. Dismenore semptomu varsa yine reproduktif sistemde obstrüksiyon olma ihtimali göz önünde tutulmalıdır, fonksiyonel endometriyal dokuya sahip bir yapının tek taraflı obstrüksiyonu ile duplike Müllerian sistemi olabilir, opere olan uterus didelfisli, neovajen oluşturulan hastalarda her iki uterusun da neovejenle bağlantısının kurulduğundan emin olunmalıdır. Kloaka anomalili hastalarda definitif operasyon sırasında Müllerian anomalileri tanımlama açısından dikkatli olunsa da %40 kadar hastada pubertede obstrüksiyon tablosuyla karşılaşılabilmektedir (99). Reproduktif sistemdeki obstrüksiyonun geç teşhisinin endometriozis, pelvik inflamatuvar hastalık ve piyokolpos riskini arttırdığı

bilinmektedir (100,101). Vajinal stenoz geliştiğinde tedavi daralmanın konumuna bağlı olarak değişir. Hastanın doğal vajinasının mobilizasyonu ile gerçekleştirilen bir operasyon sonrası darlık söz konusuysa seri vajinal dilatasyonlara ve pelvik taban egzersizlerine yanıt verebilir. Başarısızlık söz konusu olursa introitoplasti yapılması gerekebilir. Barsaktan neovajen yapılan hastalarda ise barsakla vajen arası anastomozda darlık söz konusu olabilir. Genel anestezi altında dilatasyon planlanabilir, striktürün eksizyonu sonrası z plasti yapılması ya da bukkal mukozal greft kullanımı gerekebilir (102,103). Vajinal replasman yapılan hastalarda doğal vajina mobilizasyonu yapılan hastalara göre tekrar cerrahi gereksinimi olasılığı daha yüksektir. Couchman ve arkadaşları, kloaka anomalisi olan hastaların %57'sinin menstrüasyon veya cinsel ilişkiyi kolaylaştırmak için en az bir ameliyat daha geçirdiğini bildirmişlerdir (100). Ergenlik dönemine ulaşan 2 kız olguda vajinal replasman sonrası hidrometrokolpos gelişmiştir. Bunlardan her ikisinde de distal vajina atrezi ile birlikte üstte double kör vajinal uterus didelfis mevcuttu. Her iki olguda da alttaki neo vajina ile üstteki kör vajinalar fenestrasyon yapılmıştır. İkinci kez vaginal replasman yapılan persistan kloakalı bir olguda halen vajinal dilatasyona devam edilmektedir. Ayrıca rektal fistülünden vaginal replasman yapılmış diğer dört olgu henüz yedi yaş altındadır; bu olgularda rektovestibüler fistülden vajina oluşturulduğu için postoperatif dönemde vajinal dilatasyon yapılmasına gerek kalmamıştır. 15 yaşındaki ilk olguda ergenlik sonrası dönemde vajinal orifisin doğal bir genişlik ve görünümde olduğu tespit edildi, dilatasyona ihtiyaç olmadığı görüldü.

ARM nedeniyle opere olan tüm kadın hastaları inceleyen çalışmalarda %50 kadarında seksüel fonksiyon bozuklukları tespit edilmiştir (104). Devam eden üriner ve fekal inkontinans problemleri nedeniyle bu hastaların cinselliğe başlama yaşı daha geçtir. Yapılan araştırmalarda bu hastaların cinsel kaygılarının hekimler tarafından yeterince yanıtlanamadığını düşündüklerini göstermiştir (60). Avrupalı pediatrik cerrahlar arasında yakın zamanda yapılan bir anket, yarısının ARM hastalarıyla cinselliği tartışırken kendinden emin hissetmediğini ve cinsel sağlık konusunda daha fazla destek ve eğitim almak istediğini ortaya koydu (105). ARM hastalarında kontrasepsiyon yöntemleri ele alınırsa, rahim içi araç (RİA) kullanımı iyi bir kontrasepsiyon yöntemi olmasına rağmen Müllerian anomalisi olan hastalarda kontrendikedir. Bu hastaların uzun dönem fertiliteleri ile ilgili küçük çalışmalar dışında pek fazla veri yoktur. Rektoperineal ve rektovestibüler

fistüllü ARM olan hastalar sağlıklı kontrollerle benzer oranlarda %39 civarı çocuk sahibi olma oranına sahipken kloaka anomalisi olan hastalarda bu oran %14 civarı bulunmuştur (83,106). ARM'li gebe hastalarda uterus anatomisi, kronik İYE ve böbrek hastalığı, VACTERL ile ilişkili omurga ve kalp hastalıkları ve hem vajinal hem de cerrahi doğum riskleri ile ilgili olarak çok sayıda husus vardır. Barsak vajinoplastisi yapılan hastalarda planlı bir sezaryen zorunludur. Bu hastaların ciddi intraabdominal skarı mevcuttur ve anatomilerinin normal anatomiye benzer olmadığına dikkat etmek gerekir. Doğal vajinası olan hastalarda tam fekal kontinans varsa risk alınmaksızın cerrahi doğum planlanmalı, enemalarla barsak yönetimi sağlanan tam fekal kontinansı olmayan hastalarda vajinal doğum tartışılabilir. Kloaka onarımı yapılan ve normal vajinal doğum yapan hastalar literatürde raporlanmıştır (99,107). Çalışmamızda yer alan takipli olgulardan henüz hamile kalan yoktur. Klinik olarak, anorektal malformasyon nedeniyle opere edilen tüm kız olgularımızda ergenlik sonrası kontrollerinde ilerideki olası gebeliklerinde normal doğum yerine cerrahi doğum planlanmasının olası sfinkter hasarını önleyeceği hususunda bilgilendirme yapılmaktadır.

Sigmoid kolon vajinal replasmanı yapılan 34 hastada yapılan bir çalışmada hastaların %65'inde histolojik inflamasyon tespit edilmiştir (108). Neovajinalarda gelişen inflamatuvar barsak hastalığının vajinektomiye gittiğine dair yayınlar mevcuttur (109,110). Endişe verici bir şekilde, barsak neovajenlerinin uzun süreli takibinde malignite vaka raporları vardır, bu nedenle şüpheli mukozal lezyonlardan biyopsi alınmalıdır (111–113). 18 yıllık süreçte vajinal replasmanda kolon kullanılan olgularımız son 12 yılda replasman yapılan hastalardır. Bu olgularda anormal gelişim gözlenmemiştir. Ameliyat sırasında alınan biyopsilerde patolojik yapılar raporlanmamıştır.

Primer rekonstrüksiyondan nispeten kısa bir süre sonra barsak neovajina prolapsusu ile ilgili raporlar olsa da yaşam boyu pelvik organ prolapsusu riskine ilişkin kanıtlar eksiktir. Kapsamlı pelvik cerrahi, nörolojik anomaliler ve kronik kabızlık teorik olarak riski artırabilir. ARM'li kadınlarda prolapsusu önlemek veya tedavi etmek için pelvik taban fizik tedavisini başlatmanın etkinliği ve zamanlanması konusunda belirsizlik vardır (81). Olgularımızdan hiçbirinde vajinoplasti sonrası vajina prolapsusu olmamıştır. İleal vajinası tamamen oklude olup yeniden kolovajinoplasti yapılması gereken bir olgumuz olmuştur

6. SONUÇ

Anorektal malformasyonlu hastaların %70-80'ine bir veya birden fazla sistemi etkileyen anomaliler eşlik etmektedir; majör kardiyovasküler, solunum, genitoüriner sistem, merkezi sinir sistemi ve iskelet sistemi anomalileri eşlik edebilmektedir. Eşlik eden anomaliler morbiditeyi ve mortaliteyi arttırmaktadır.

Anorektal malformasyonlara eşlik eden genitoüriner sistemle ilgili anomaliler, akciğer gelişimini etkileyecek kadar anüri ve anhidramnios yapmadığı sürece genellikle mortal değildir. Ancak genitoüriner malformasyonlu olgularda ilave düzeltici ameliyatların çokluğu yanısıra miksiyon ve üriner kontinans durumu morbiditeyi ciddi bir şekilde arttırmaktadır.

Anorektal malformasyonlu olgularda eşlik eden anomalilerin erken tanısı, ek anomalilerin morbiditeye etkisinin ortaya konulması, hastaların prognozunu öngörme ve ebeveynlerin bilgilendirilmesi sırasında yol göstericidir; ek malformasyonlar göz önünde bulundurularak definitif operasyonların sırasının planlanması gerekmektedir. Genitoüriner anomalilerin önceden tespit edilmesi, anorektal malformasyonun definitif ameliyatıyla eş zamanlı olarak bazı genitoüriner operasyonların yapılabilmesine de olanak sağlar.

Hastalarda tedaviden beklenti maksimum oranda fekal ve üriner kontinansın sağlanmasıdır. Hastaların ARM tedavisi yönetim ve planlama sürecinde genitoüriner sistem anomalisi ilişkili operasyonlarındaki olası gecikmeler ve planlamadaki hatalar yaşam boyu morbiditeyle sonuçlanabilir. Yenidoğan döneminde tanısı konulan genitoüriner anomalilerin hastaların takibinde göz önünde bulundurulması, gereksiz girişimlerden kaçınılması tıbbi sorumluluk olarak görülmelidir.

Morbiditeyi en aza indirmek için ARM'li hastaların yaşam boyu takip ve tedavilerinin deneyimli ekipler tarafından yönetilmesi gerekmektedir. Çoklu operasyonlar gerektiren ağır anomalili anorektal malformasyonlu olguların definitif ameliyatları tamamlanana kadar takip ve tedavisi birçok branşı ilgilendiren multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Tüm definitif operasyonları tamamlanmış olsa da bu çocuklara ve ebeveynlerine sosyal adaptasyonları sağlanana kadar psikososyal destek verilmesi ve bu çocukların takibi için çocuk gelişim merkezlerine ihtiyaç vardır.

7. TABLOLAR VE ŞEKİLLER

Tablo 1: Melbourne Sınıflandırması (1970)

ERKEK	KIZ
YÜKSEK TİP DEFORMİTE	YÜKSEK TİP DEFORMİTE
1. Anorektal Agenezi a) Fistülsüz Anorektal Agenezi b) Fistüllü i) Rekto-vezikal Fistül ii) Rekto-üretal Fistül 2. Rektal Atrezi	1. Anorektal Agenezi a) Fistülsüz b) Fistüllü i) Rekto-vezikal Fistül ii) Rekto-kloakal Fistül iii) Rekto-vajinal Fistül 2. Rektal Atrezi
INTERMEDIATE TİP DEFORMİTE	INTERMEDIATE TİP DEFORMİTE
1. Anal Agenezi a) Fistülsüz Anal Agenezi b) Rekto-bulbar Fistül 2. Anorektal stenoz	1. Anal Agenezi a) Fistülsüz b) Fistüllü i) Rekto-vajinal Fistül ii) Rekto-vestibüler Fistül 2. Anorektal Stenoz
ALÇAK TİP DEFORMİTE	ALÇAK TİP DEFORMİTE
1. Normal Anal Yerleşimli a) Örtülü Anüs (Komplet) b) Anal Stenoz (Örtülü) 2. Perineal Yerleşimli a) Anterior Perineal Anüs b) Anokütanöz Fistül (İnkomplet Örtülü Anüs)	1. Normal Anal Yerleşimli a) Örtülü Anüs (Komplet) b) Anal Stenoz (Örtülü) 2. Perineal Yerleşimli a) Anterior Perineal Anüs b) Anokütanöz Fistül (İnkomplet Örtülü Anüs)
ÇEŞİTLİ DEFORMİTELER	ÇEŞİTLİ DEFORMİTELER
i) İmperfore Anal Membran ii) Stenotik Anal Membran iii) Veziko-intestinal Fissür iv) Anüs/Rektum/Genitoüriner Sistem Duplikasyonları v) Deformite Kombinasyonları	3. Vulvar Yerleşimli a) Vulvar Anüs b) Ano-vulvar Fistül c) Ano-vestibüler Fistül
	i) İmperfore Anal Membran ii) Stenotik Anal Membran iii) Veziko-İntestinal Fissür iv) Perineal Oluk v) Perineal Kanal vi) Anüs/Rektum/Genitoüriner Sistem Duplikasyonları vii) Deformite Kombinasyonları

Tablo 2: Wingspread Sınıflandırması (1984)

	KIZ	ERKEK
ALÇAK	Anovestibüler Fistül	Anokutanöz Fistül
	Anokutanöz Fistül	Anal Stenoz
	Anal Stenoz	
ORTA	Rektovestibüler fistül	Rektobulbar Üretral Fistül
	Rektovajinal fistül	Fistülsüz
	Fistülsüz	
	Rektal Atrezi	
YÜKSEK	Rektovajinal Fistüllü/Fistülsüz Anorektal Agenezi	Rektoprostatik Üretral Fistüllü/ Fistülsüz Anorektal Agenezi
	Rektal Atrezi	Rektal Atrezi
	Kloaka Anomalisi	Nadir Malformasyonlar
	Nadir Malformasyonlar	

Tablo 3: Krickenbeck Sınıflandırması (2005)

Majör Klinik Gruplar	Perineal Fistül
	Rektobulbar Fistül
	Rektoprostatik Fistül
	Rektovezikal Fistül
	Rektovestibüler Fistül
	Kloaka
	Fistülsüz
	Anal Stenoz
Nadir Varyantlar	Poş kolon
	Rektal atrezi/Stenoz
	Rektovajinal Fistül
	H Tipi Fistül
	Diğer

Tablo 4: 190 ARM hastasında eşlik eden anomaliler

ARM TİPİ	GİS ANOMALİSİ (n, %)	GÜS ANOMALİSİ (n, %)	KARDİYAK ANOMALİ (n, %)	İSKELET VE SPİNAL SİSTEM ANOMALİSİ	KROMOZOM ANOMALİSİ / SENDROM (n,%)	DİĞER ANOMALİ / EK HASTALIK (n, %)
RPFAA	11 (%15,4)	23 (%32,3)	10 (%14)	14 (%19,7)	11 (%15,4)	17 (%23,9)
RVFAA	9 (%21,4)	14 (%33,3)	11 (%26,1)	11 (%26,1)	4 (%11,7)	13 (%30,9)
PK	6 (%50)	8 (%66,6)	3 (%25)	5 (%41,6)	3 (%25)	4 (%33,3)
KLOAKA EKSTROFİSİ	2 (%100)	1 (%50)		1 (%50)	1 (%50)	1 (%50)
RÜFAA	10 (%29,4)	21 (%61,7)	8 (%23,5)	12 (%35,2)	1 (%2,9)	10 (%29,4)
YTAA	3 (%50)		3 (%50)	2 (%33,3)	3 (%50)	3 (%50)
YTAA,FİSTÜLSÜZ	4 (%25)	6 (%37,5)	5 (%31,2)	2 (%12,5)	7 (% 43,7)	6 (%37,5)
REKTAL ATREZİ		1 (%100)				
KLOAKAL VARYANT	1 (%16,6)	4 (%66,6)	1 (%16,6)	1 (%16,6)		3 (%50)
TOPLAM	46(%24,2)	78(%41)	41(%21,5)	48(%25,2)	30(%15,7)	57(%30)

Tablo 5: ARM hastalarında eşlik eden genitoüriner anomaliler

ARM TİPİ	RPFAA/K (n:16, %8,4)	PRFAA/E (n:55, %28,9)	RVFAA (n:42, %22,1)	PK (n:12, %6,3)	KLOAKAL VARYANT (n:6, %3,1)	KLOAKA EKSTROFİSİ (n:2, %1)	RÜFAA (n:10, %5,2)	RÜFAA (BULBER) (n:12, %6,3)	RÜFAA (PROSTATİK) (n:7, %3,6)	RÜFAA (VEZİKAL) (n:5, %2,6)	YTAA (FİSTÜLSÜZ) (n:16, %8,4)	YTAA (n:6, %3,1)	REKTAL ATREZİ (n:1, %0,5)	TOPLAM (N:190, %100)
VUR		3, %5,4	4, %9,5	4, %33,3	1, %16,6		1, %10	1, %8,3		4, %80				18, %9,4
RENAL AGENEZİ			3, %7,1	1, %8,3	1, %16,6		2, %20	1, %8,3	2, %28,5		1, %6,2		1, %100	16, %8,4
RENAL HİPOPLAZİ							1, %10		1, %14,2					2, %1
HUN		1, %1,8	1, %2,3	1, %8,3	1, %16,6					2, %40				6, %3,1
İNMEMİŞ TESTİS		3, %5,4					1, %10	2, %16,6	3, %42,8	2, %40	1, %6,2			11, %5,7
MKDB		1, %1,8	1, %2,3	1, %8,3	1, %16,6			1, %8,3						4, %2,1
RENAL FÜZYON AN.	1, %6,2		2, %4,7					1, %8,3						5, %2,6
EKTOPIK BÖBREK		1, %1,8	1, %2,3								1, %6,2			2, %1
ÇTS	1, %6,2		1, %2,3											2, %1
ÜRETEROSEL			1, %2,3								2, %12,5			3, %1,5
UPD			1, %2,3						1, %14,2					2, %1
PUV									1, %14,2	1, %20	2, %12,5			4, %2,1
HİPOSPADİAS		10, %18,1					2, %20	1, %8,3	1, %14,2	2, %40	1, %6,2		1, %100	18, %9,4
BİFİD SKROTUM		2, %3,6					2, %20	1, %8,3	1, %14,2					6, %3,1
VAJİNAL DUP.			5, %11,9	7, %58,3	2, %33,3	1, %50								15, %7,8
DİSTAL VAJİNAL ATREZİ			4, %9,5	2, %16,6	1, %16,6									7, %3,6
UTERİN ANOMALİ			4, %9,5	6, %50	1, %16,6									11, %5,7
MESANE VE VULVA DUP.						1, %50								1, %0,5
MESANE EKSTROFİSİ			1, %2,3											1, %0,5

Tablo 6: Definitif operasyonu tamamlanmış 69 kız hastaya eşlik eden anomaliler

ARM TİPİ	GİS ANOMALİSİ (n, %)	GÜS ANOMALİSİ (n, %)	KARDİYAK ANOMALİ (n, %)	İSKELET VE SPİNAL SİSTEM ANOMALİSİ (n, %)	KROMOZOM ANOMALİSİ / SENDROM (n, %)	DİĞER ANOMALİ / EK HASTALIK (n, %)
RPFAA	1(%6,2)	2(%12,5)	2(%12,5)	5(%31,2)	4(%25)	2(%12,5)
RVFAA	7(%16,6)	13(%30,9)	8(%23,5)	13(%30,9)	4(%9,5)	13(%30,9)
PK	5(%41,6)	7(%58,3)	3(%25)	7(%58,3)	3(%25)	3(%25)
KLOAKA EKSTROFİSİ	1(%50)	1(%50)				
KLOAKAL VARYANT		2(%33,3)		1(%16,6)		
TOPLAM	14(%20,2)	25(%36,2)	13(%18,8)	26(%37,6)	11(%15,9)	18(%26)

Tablo 7: Definitif operasyonu tamamlanmış 99 erkek hastaya eşlik eden anomaliler

ARM TİPİ	GİS ANOMALİSİ (n, %)	GÜS ANOMALİSİ (n, %)	KARDİYAK ANOMALİ (n, %)	İSKELET VE SPİNAL SİSTEM ANOMALİSİ (n, %)	KROMOZOM ANOMALİSİ / SENDROM (n, %)	DİĞER ANOMALİ / EK HASTALIK (n, %)
RPFAA	7(%13,4)	19(%36,5)	8(%15,3)	8(%15,3)	5(%9,6)	13(%25)
RÜFAA (BULBER)	2(%16,6)	5(%41,6)	2(%16,6)	3(%25)		4(%33,3)
RÜFAA (PROSTATİK)	2(%28,5)	4(%57,1)	3(%42,8)	6(%85,7)		3(%42,8)
RÜFAA (VEZİKAL)	3(%60)	5(%100)	2(%40)	1(%20)		1(%20)
RÜFAA	2(%20)	5(%50)	1(%10)	1(%10)		2(%20)
YTAA, FİSTÜLSÜZ	4(%25)	3(%18,7)	5(%31,2)	2(%12,5)	5(%31,2)	6(%37,5)
REKTAL ATREZİ		1(%100)				
TOPLAM	20(%20,2)	42(%42,4)	21(%21,2)	21(%21,2)	10(%10,1)	29(%29,2)

Tablo 8: ARM tipi ve definitif operasyon yöntemleri

ARM TİPİ	DEFİNİTİF OPERASYON								
	PSARP (n, %)	ASARP (n, %)	Mini PSARP (n, %)	PSARVP (n, %)	PSARVUP (n, %)	PSARVUP + TUM (n, %)	ASARVVUP (n, %)	ASARVUP + TUM (n, %)	TRANSANAL ENDOREKTO PLASTİ (n, %)
RPFAA(K) (n: 16, %9,5)	8, %50	6, %37,5	2, %12,5						
PRFAA(E) (n:52, %30,9)	4, %7,6	38, %73	10, %19,2						
VFAA (n:38, %20)	31, %81,5			6, %15,7	1, %2,6				
PK (n:11, %6,5)				3, %27,2	4, %36,3	4, %36,3			
KLOAKAL VARYANT (n:3, %1,7)				1, %33,3	1, %33,3			1, %33,3	
KLOAKA EKSTROFİSİ (n:1, %0,5)							1, %100		
RÜFAA (n:8, %4,7)	8, %100								
RÜFAA (BULBAR) (n:12, %7,1)	12, %100								
RÜFAA (PROSTATİK) (n:7, %4,1)	7, %100								
RÜFAA (VEZİKAL) (n:5, %2,9)	4, %80	1, %20							
YTAA (FİSTÜLSÜZ) (n:14, %8,3)	14, %100								
REKTAL ATREZİ (n:1, %0,5)									1, %0,5
TOPLAM (N:168, %100)	88 %52,3	45%26,7	13, %7,7	9, %5,3	6, %3,5	4, %2,3	1, %0,5	1, %0,5	1, %0,5

Tablo 9: Definitif operasyonu tamamlanan 168 hastada yapılan definitif operasyon dışındaki ek operasyonlar

ARM TIPLERİ	KOLOSTOMİ (n, %)	GİS OP (n, %)	GÜS OP (n, %)	KARDİYAK OP (n, %)	İSKELET/ SPİNAL OP (n, %)	DİĞER OP (n, %)
RPFAA(K) (n:16, %9,5)		2, %12,5			1, %6,2	
PRFAA(E) (n:52, %30,9)	5, %9,6	6, %11,5	7, %13,4	2, %3,8	1, %1,9	5, %9,6
RVFAA (n:38, %20)	22, %57,8	4, %10,5	5, %13,1	3, %7,8	4, %10,5	4, %10,5
PK (n:11, %6,5)	10, %90,9	1, %9	2, %18,1	1, %9		
KLOAKAL VARYANT (n:3, %1,7)	2, %66,6					
KLOAKA EKSTROFİSİ (n:1, %0,5)	1, %100				1, %100	
RÜFAA (n:8, %4,7)	8, %100	2, %25	2, %25	1, %12,5		1, %12,5
RÜFAA (BULBAR) (n:12, %7,1)	12, %100	1, %8,3	3, %25	1, %8,3		1, %8,3
RÜFAA (PROSTATİK) (n:7, %4,1)	7, %100	2, %28,5	2, %28,5	1, %14,2	1, %14,2	2, %28,5
RÜFAA (VEZİKAL) (n:5, %2,9)	5, %100	2, %40	4, %80		1, %20	1, %20
YTAA (FİSTÜLSÜZ) (n:14, %8,3)	13, %92,8	4, %28,3	2, %14,2	1, %7,1		1, %7,1
REKTAL ATREZİ (n:1, %0,5)						
TOPLAM (N:168, %100)	85, %50,5	24, %14,2	27, %16	10, %5,9	9, %5,3	15, %8,9

Tablo 10: Definitif operasyon ilişkili komplikasyonlar

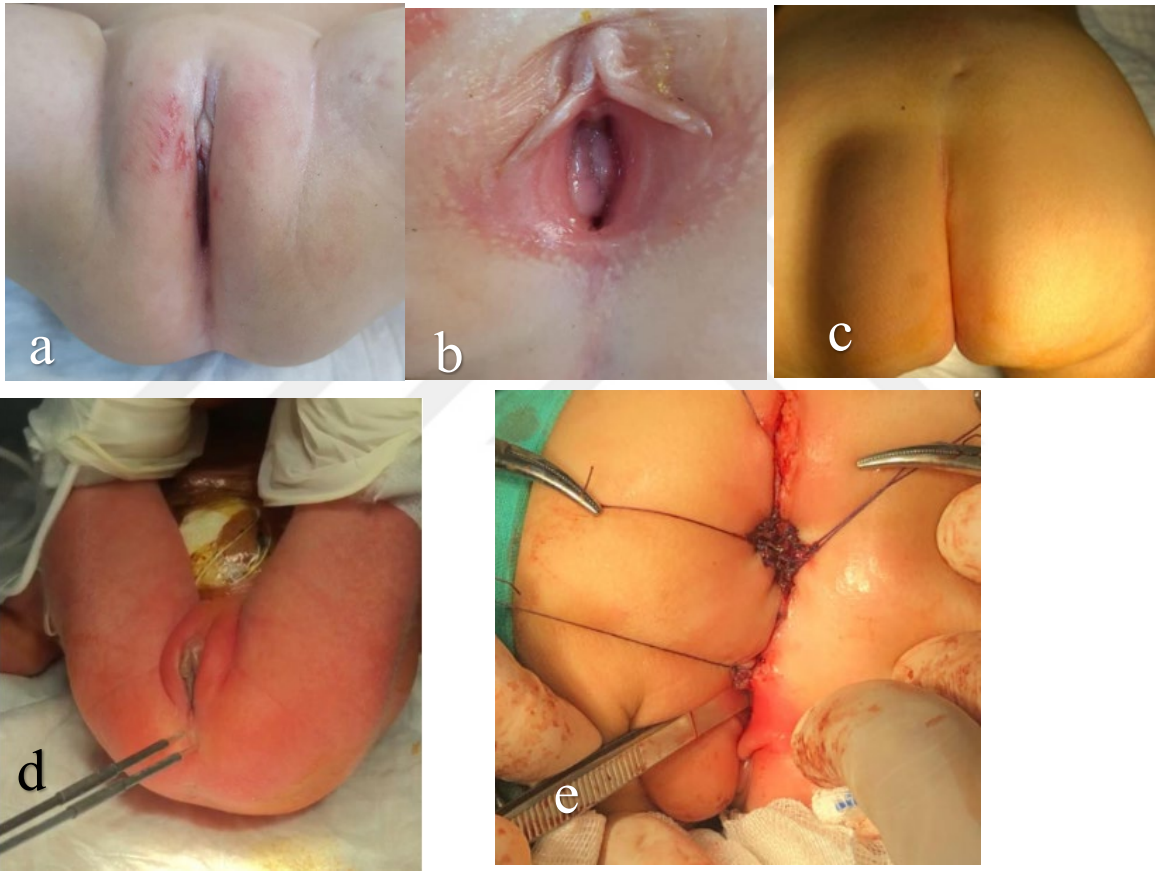
ARM TİPİ	DEFİNİTİF OPERASYON İLİŞKİLİ KOMPLİKASYONLAR							
	İNSİZYON DETAŞMANI	PERİNEAL DERMATİT	REKÜRREN ÜRİNER FİSTÜL	ÜRETRAL STRİKTÜR	REKÜRREN VAJİNAL FİSTÜL	REKTAL MUKOZAL PROLAPSUS	BOS KAÇAĞI	ANAL STENOZ
RPFAA(K) (n:16, %9,5)	2, %12,5						1, %6,2	
RPFAA(E) (n:52, %30,9)	1, %1,9							1, %1,9
RVFAA (n:38, %20)	6, %15,7	1, %2,6			1, %2,6	1, %2,6		
PK (n:11, %6,5)	3, %27,2	2, %18,1	1, %9	3, %27,2	1, %9			1, %9
KLOAKAL VARYANT (n:3, %1,7)	1, %33,3							
KLOAKA EKSTROFİSİ (n:1, %0,5)								
RÜFAA (n:8, %4,7)				1, %12,5				
RÜFAA (BULBER) (n:12, %7,1)						1, %8,3		
RÜFAA (PROSTATİK) (n:7, %4,1)								
RÜFAA (VEZİKAL) (n:5, %2,9)				1, %20		2, %40		
YTAA (FİSTÜLSÜZ) (n:14, %8,3)	1, %7,1							1, %7,1
REKTAL ATREZİ (n:1, %0,5)								
TOPLAM (N:168, %100)	14, %8,3	3, %1,7	1, %0,5	5, %2,9	2, %1,1	4, %2,3	1, %0,5	2, %1,1

Tablo 11: Multipl anomalileri sebebiyle kaybedilen 22 yenidoğan demografik verileri

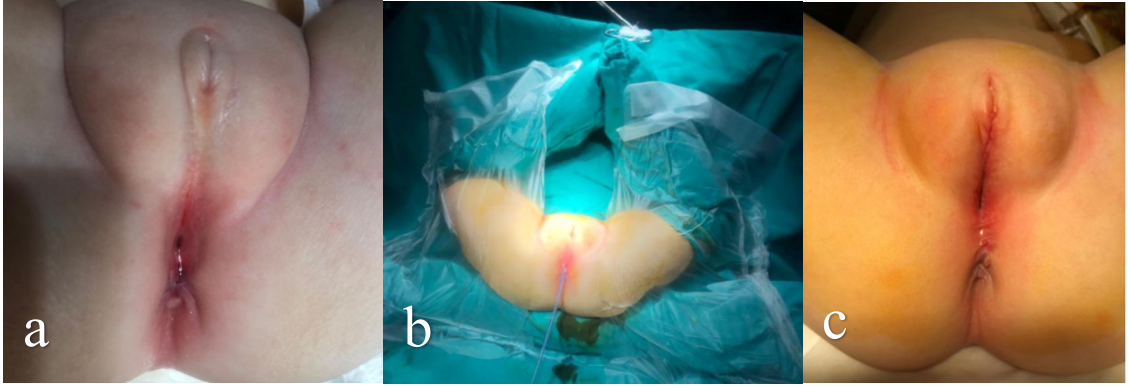
HASTA	CİNSİYET	ARM TİPİ	EK ANOMALİ GİS	EK ANOMALİ GÜS	EK ANOMALİ KVS	EK ANOMALİ GENETİK	EK ANOMALİ İSKELET SPİNAL	EK ANOMALİ DİĞER	DOĞUM TARTISI	KOLOSTOMİ	AMELİYAT LAR	ORT. YAŞAMI SÜRESİ
1	K	RVFAA	DA		AVSD				1360	VAR		6G
2	K	RVFAA	İZOLE ÖA						1730		GASTR.	35G
3	K	RVFAA			AORT KoA			SOL CDH	2140			4G
4	K	RVFAA		RA	VSD				3290			?
5	K	PK	POŞ KOLON	BİL. HUN				TİP 3 SKT	4390	VAR	SCT EKS. VEZİKOSTOMİ STOMA REV.	120G
6	K/DSD	KE	OMFALOSEL			OEIS	PEV,SB,MMC		?	VAR	KE +MMC ONARIMI	150G
7	K/DSD	KV		BİL.MKDB				MULTİPL ANOMALİ,RDS	1640			1G
8	E	RPFAA	ÖA+DİSTAL TÖF	PENİL HİPOS,BİFİD SKROTUM		VATER			?		LAA ANOPLASTİ	3G
9	E	FİSTÜLSÜZ	LONG GAP ÖA,DA	RA		VATER			?	VAR	TÖF LİGASYONU+GAST ROSTOMİ+DA ONARIMI	44G
10	E	FİSTÜLSÜZ		HUN		TRİZOMİ 21			2400	VAR		120G
11	E	YTAA			VSD	TRİZOMİ 18		KOANAL ATREZİ	2000	VAR		180G
12	E	YTAA	ÖA+DİSTAL TÖF,DA			VATER	EKSTREMİTELERDE KISALIK	ANOTİ	?	VAR	TÖF LİG. GASTR. DA ONARIMI	6G
13	E	YTAA	ÖA+DİSTAL TÖF,DA		VSD	VATER		PHT,RDS	1280	VAR	GASTR. DA ONARIMI	11G
14	E	YTAA			AORT KoA,PDA	TRİZOMİ 18	SİNDAKTİLİ,RA DİÜS AGENEZİSİ			VAR	TRAKEOSTOMİA . KoA OP.	120G
15	E	YTAA	DA						?	VAR		26G
16	E	YTAA							?	VAR		6G
17	E	RÜFAA	ÖA+DİSTAL TÖF	HUN		VATER			?	VAR	TÖF LİG. ÖA ONARIM	22G
18	E/DSD	RÜFAA		PENOS HİPOS,BİFİD SKROTUM	ASD		TK	BPD,İNG. HERNİ,VLBW	650	VAR		135G
19	E/DSD	RPFAA	OMFALOSEL BİL. RA			FRASER SEND.		TA,ANOFİALMİ, KOROİD PLEK. KİSTİ	2300		TRAKEOSTOMİ	2G
20	E/DSD	RPFAA		RA, PERİNEAL HİPOS			SAKRAL SİNÜS	PULM. HİPOP,YARIK DAMAK-DUDAK,MİKROFTALMİ	2060			1G
21	DSD	KV						BİL. PLEV. EFF.	?	VAR		21G
22	DSD	KV	POŞ KOLON	RA	ASİMETRİK SEPTUM HT			VLBW,SENDROM İK GÖRÜNÜM	970	VAR		16G



Şekil 1: Rektoperineal Fistüllü ARM'li Kız Hastada Perine Görünümü



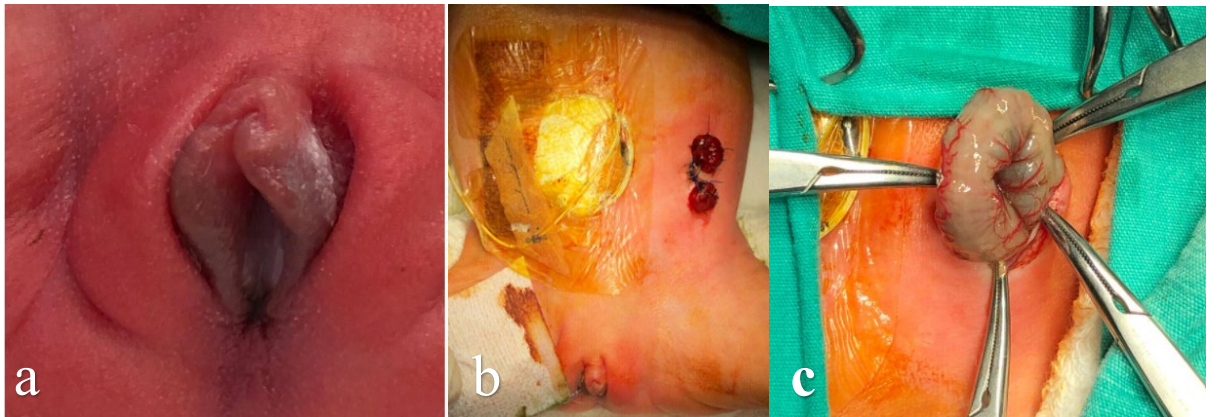
Şekil 2: a-b) Rektovestibüler Fistüllü ARM'li Kız Hastada Perine Görünümü
c) Sacral sinüs **d)** Kolostomili Rektovestibüler Fistüllü ARM'li hastada PSARP öncesi hazırlık **e)** Rektovestibüler Fistüllü ARM'de peroperatif görüntü



**Şekil 3: a) Posterior Kloaka Anomalili Kız Hastada Preoperatif Perine Görünümü
b) ASARVUP+TUM Operasyon Hazırlık Görüntüsü c) Postoperatif Perine Görünümü**



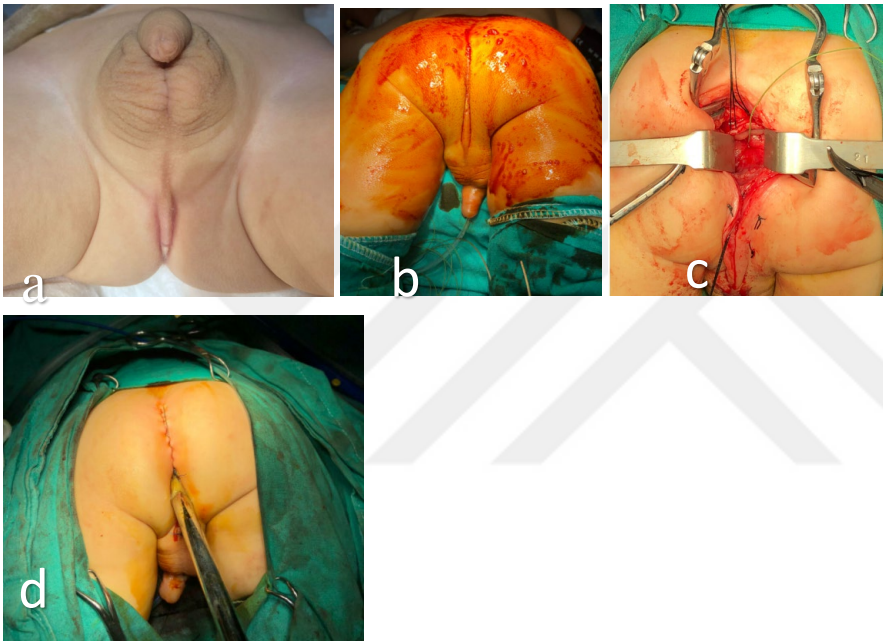
Şekil 4: Covered (örtülü) Kloaka Ekstrofilili 46XX'li olguda preoperatif görünüm



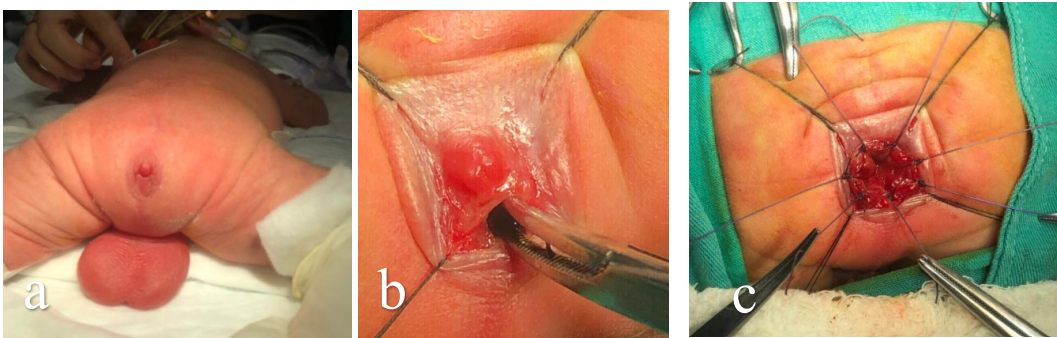
Şekil 5: a) Persistan Kloakalı bir olguda perine görünümü b) Kolostomi görünümü c) Poş kolon görünümü



Şekil 6: Rektoperineal fistüllü anal atrezili erkek bebekte pearl sign belirtisi ve fistülden mekonyum gelişi



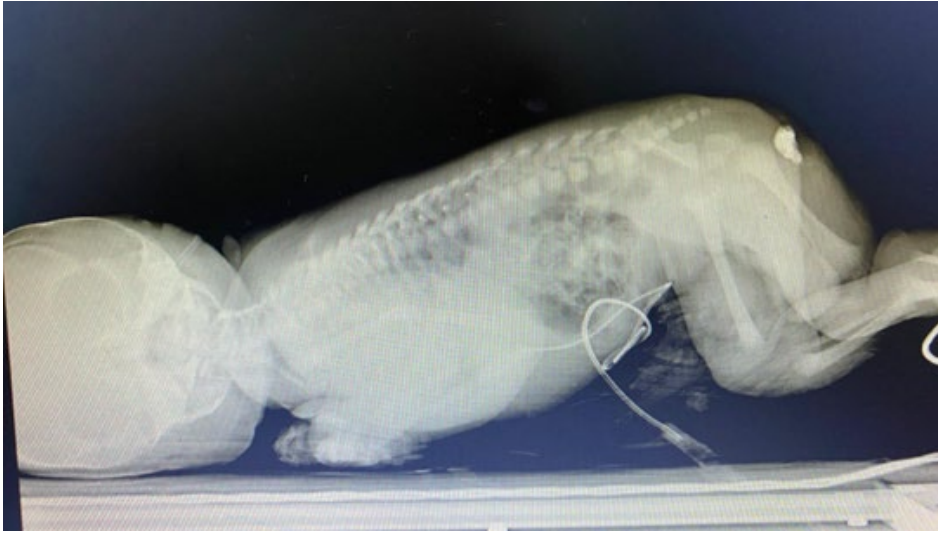
Şekil 7: a) Rektobulber fistüllü ARM'li hastada perine görünümü b) PSARP hasta pozisyonu c) PSARP ameliyatı, rektobulber fistülde kateter mevcut d) PSARP operasyonu sonunda perinedeki görünüm



Şekil 8: a) Rektal atrezili yenidoğanda perine görünümü b) Transanal rektoanoplasti operasyon görüntüsü c) Transanal rektoanoplastinin tamamlanmış hali



Şekil 9: Yenidoğan ARM'li bir hastanın babygrafisi



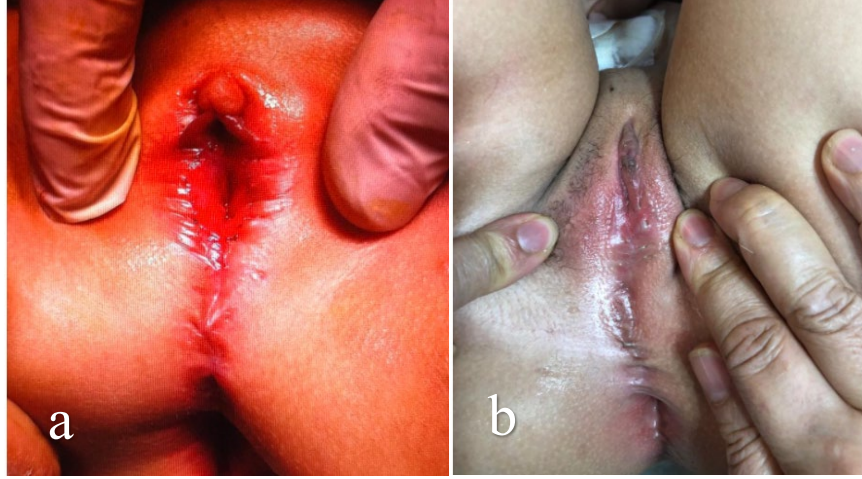
Şekil 10: Cross- table lateral grafi



Şekil 11: S 4-5 agenezisi ve skolyozu olan bir hastada ADBG



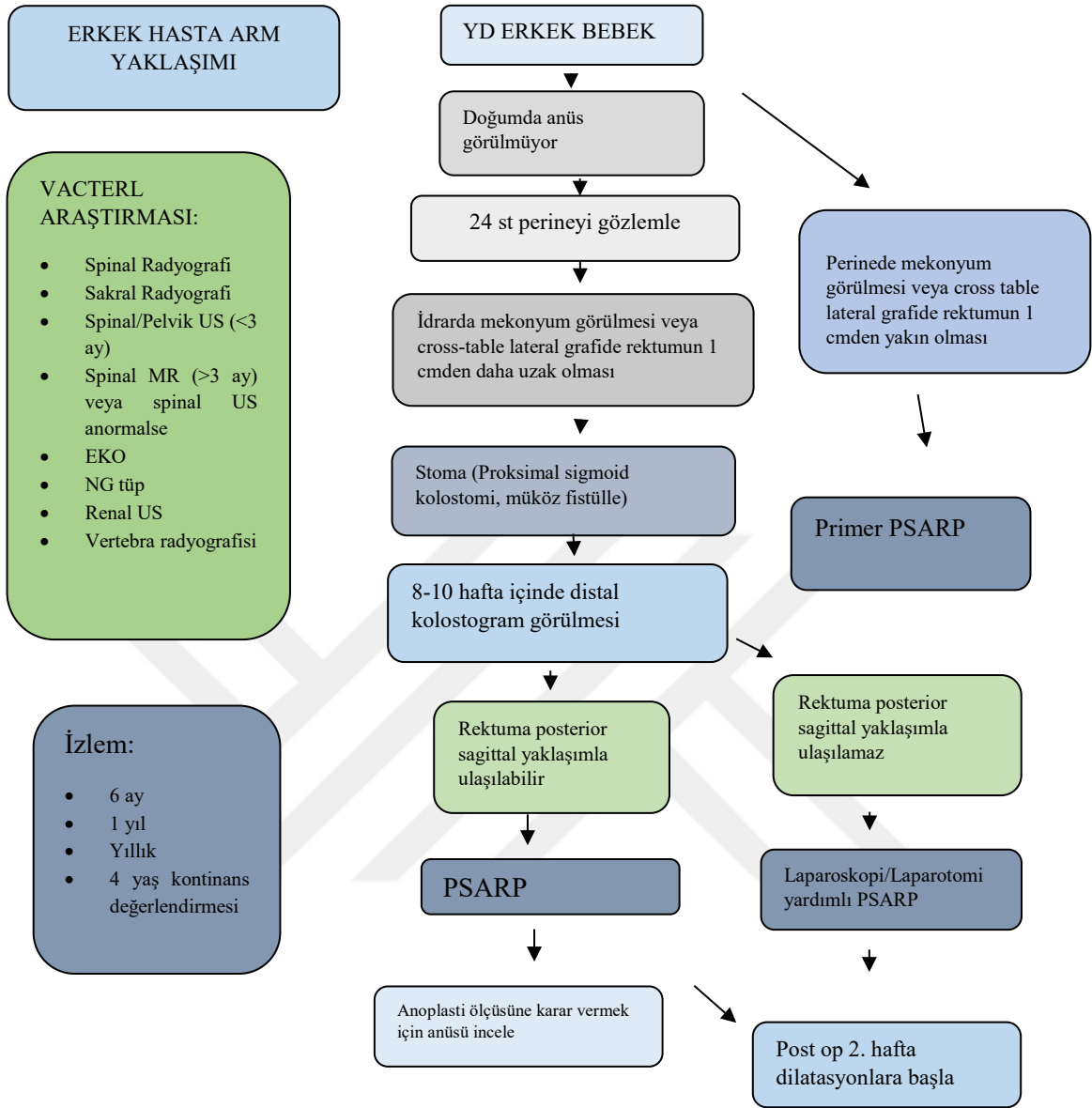
Şekil 12: Rektoüriner fistüllü ARM'li bir hastada Distal Loopogram



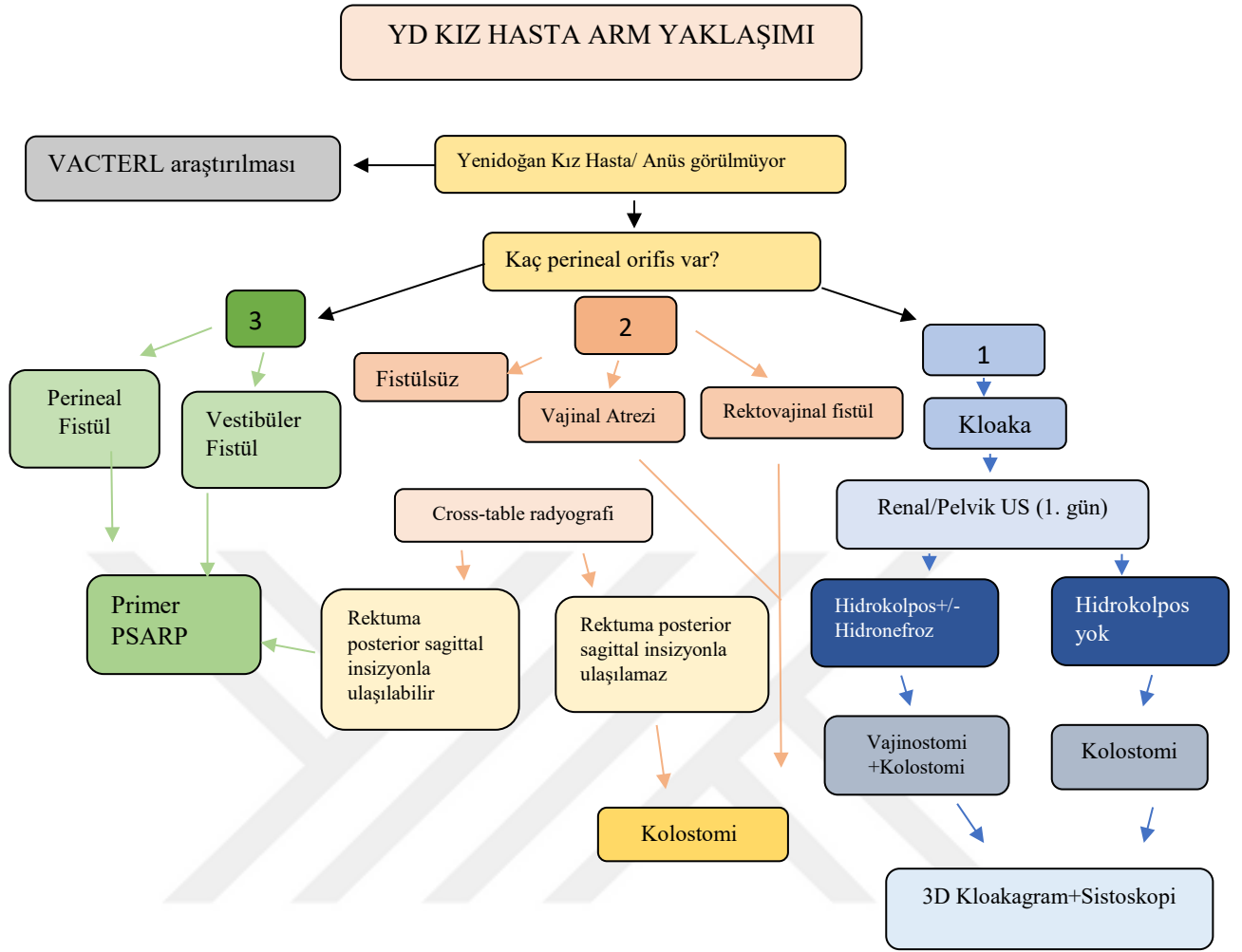
Şekil 13: a) Persistan kloakalı olguda PSARVUP+ ileal vajinal replasman sonrası erken dönem görünüm b) PSARVUP+ileal vajinal replasman yapılan olguda tüm introituslarda adezyon



Şekil 14: Yanlış yerleşimli anüs



Şekil 15: Yenidoğan Erkek Hastada ARM Yaklaşımı



Şekil 16: Yenidoğan Kız Hasta ARM Yaklaşımı

8. KAYNAKLAR

1. Peña A, Bischoff A. History of the Treatment of Anorectal Malformations. In: Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children. Springer International Publishing; 2015. p. 1–16.
2. Moore SW. Associations of anorectal malformations and related syndromes. *Pediatr Surg Int*. 2013;29(7). pdf
3. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. Vol. 2, Orphanet J Rare Dis. 2007.
4. Fuchs ME, Halleran DR, Bourgeois T, Sebastião Y, Weaver L, Farrell N, et al. Correlation of anorectal malformation complexity and associated urologic abnormalities. *J Pediatr Surg*. 2021 Nov 1;56(11):1988–92.
5. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. *Clin Colon Rectal Surg*. 2018 Mar 1;31(2):61–70.
6. Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Update on the management of anorectal malformations. Vol. 29, *Pediatr Surg Int*. 2013. p. 899–904.
7. Babylonian Talmud: Tractate Shabbath Folio 134a.
8. Cenk Buyukunal SN, Sari N. Serafeddin Sabuncuoglu & the Author of the Earliest Pediatric Surgical Atlas: Cerrahiye-i Ilhaniye. 1991.
9. Peña A, Bischoff A. History of the Treatment of Anorectal Malformations. In: Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children. Springer International Publishing; 2015. p. 33–.
10. Rentea RM, Levitt MA. Anorectal Atresia and Cloacal Malformations. In: Ashcraft's Pediatric Surgery. 7th editio. Elsevier Inc.; 2019. p. 577–98.
11. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. In: Fundamentals of Pediatric Surgery. Springer New York; 2011. p. 499–512.
12. Georgeson KE, Inge TH, Albanese CT. Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus- A new technique. In: *J Pediatr Surg*. 2000.
13. Falcone RA, Levitt MA, Peña A, Bates M. Increased heritability of certain types of anorectal malformations. *J Pediatr Surg*. 2007;42(1).
14. Levitt MA, Peña A. Anorectal Malformations.
15. Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Rodriguez G, Peña A. Anorectal malformations and Down's syndrome. *J Pediatr Surg*. 1998 Feb;33(2):194–7.
16. Mathur P, Saxena AK, Simlot A. Management of congenital pouch colon based on the Saxena-Mathur classification. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2009 May;44(5):962–6. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022346809000505>
17. Pimenova ES, Korolev GA, Zagrebina AA. Pouch colon in children. Vol. 16, *Medical News of North Caucasus*. 2021.
18. Chadha R, Bagga D, Malhotra CJ, Mohta A, Dhar A, Kumar A. The embryology and management of congenital pouch colon associated with anorectal agenesis. *J Pediatr Surg*. 1994;29(3).
19. Boocock GR, Donnai D. Anorectal malformation: Familial aspects and associated anomalies. *Arch Dis Child*. 1987;62(6).

20. Kluth D. Embryology of anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2010;19(3):201–8.
21. Kruepunga N, Hikspoors JPJM, Mekonen HK, Mommen GMC, Meemon K, Weerachatanukul W, et al. The development of the cloaca in the human embryo. 2018; Available from: <http://virtualhumanembryo>.
22. van der Putte SCJ. Normal and abnormal development of the anorectum. *J Pediatr Surg* [Internet]. 1986 May;21(5):434–40. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022346886805152>
23. Frank H. Netter. MD. *Atlas of Human Anatomy*. 7th Edition.
24. Barleben A, Mills S. Anorectal Anatomy and Physiology. Vol. 90, *Surg Clin North Am.* 2010. p. 1–15.
25. Siham Zerhouni SACFAQ. Colon, rectum and anus. In: *Gray’s Surgical Anatomy*. 2019. p. 442–52.
26. Levin M. Anatomy and physiology of anorectum: The hypothesis of fecal retention, and defecation. *Pelviperrineology*. 2021 Mar 1;40(1):50–7.
27. Peña A, Bischoff A. Basic Anatomy and Physiology of Bowel Control. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 17–24.
28. Peña A, Bischoff A. Prenatal Diagnosis. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 27–31.
29. Peña A, Bischoff A. Neonatal Management. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. 2015. p. 33–47.
30. Sinha CK, Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. In: *Handbook of Pediatric Surgery*. 2010.
31. Holschneider AM, Hutson JM. Anorectal Malformations in Children [Internet]. *Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 2006. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/978-3-540-31751-7>
32. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. In: *Fundamentals of Pediatric Surgery*. 2011.
33. Peña A, Bischoff A. Colostomy. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 49–74.
34. Peña A, Bischoff A. Bowel Preparation in Pediatric Colorectal Surgery. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 101–5.
35. Levitt MA, Peña A. Anorectal Malformations. In: *Pediatric Surgery*. 2012.
36. Peña A. Posterior sagittal approach for the correction of anorectal malformations. *Adv Surg.* 1986;19.
37. Hardy Hendren W. Repair of cloacal anomalies: Current techniques. *J Pediatr Surg.* 1986;21(12).
38. Levitt MA, Peña A. Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases. *Semin Pediatr Surg.* 2010;19(2).
39. Peña A. The surgical management of persistent cloaca: Results in 54 patients treated with a posterior sagittal approach. *J Pediatr Surg.* 1989;24(6).

40. Ahmad H, Skeritt C, Halleran DR, Rentea RM, Reck-Burneo CA, Vilanova-Sanchez A, et al. Are routine postoperative dilations necessary after primary posterior sagittal anorectoplasty? A randomized controlled trial. *J Pediatr Surg.* 2021;56(8).
41. Peña A, Bischoff A. General Principles for the Postoperative Management of Patients with Anorectal Malformations. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children.* 2015. p. 27–31.
42. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur J Med Genet.* 2007;50(4).
43. Mehl SC, Portuondo JI, Pettit RW, Fallon SC, Wesson DE, Shah SR, et al. Association of prematurity with complications and failure to rescue in neonatal surgery. *J Pediatr Surg.* 2021 Nov;
44. Cho S, Moore SP, Fangman T. One Hundred Three Consecutive Patients With Anorectal Malformations and Their Associated Anomalies. Vol. 155, *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2001.
45. Nah SA, Ong CCP, Lakshmi NK, Yap TL, Jacobsen AS, Low Y. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickenbeck anatomic classification. In: *J Pediatr Surg.* 2012.
46. Endo M, Hayashi A, Ishihara M, Maie M, Nagasaki A, Nishi T, et al. Analysis of 1,992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan. Steering Committee of Japanese Study Group of Anorectal Anomalies. *J Pediatr Surg.* 1999 Mar;34(3):435–41.
47. Hassink EA, Rieu PN, Hamel BC, Severijnen RS, vd Staak FH, Festen C. Additional congenital defects in anorectal malformations. *Eur J Pediatr.* 1996 Jun;155(6):477–82.
48. Spouge D, Baird PA. Imperforate anus in 700,000 consecutive liveborn infants. *Am J Med Genet Suppl.* 1986;2:151–61.
49. Hassett S, Snell S, Hughes-Thomas A, Holmes K. 10-Year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickenbeck classification. *J Pediatr Surg.* 2009;44(2).
50. Bischoff A, Frischer J, Dickie BH, Peña A. Anorectal malformation without fistula: A defect with unique characteristics. *Pediatr Surg Int.* 2014;30(8):763–6.
51. Hamrick M, Eradi B, Bischoff A, Loudon E, Peña A, Levitt M. Rectal atresia and stenosis: Unique anorectal malformations. In: *J Pediatr Surg.* 2012.
52. Ratan SK, Rattan KN, Pandey RM, Mittal A, Magu S, Sodhi PK. Associated congenital anomalies in patients with anorectal malformations- A need for developing a uniform practical approach. *J Pediatr Surg.* 2004;39(11).
53. Kruger P, Teague WJ, Khanal R, Hutson JM, King SK. Screening for associated anomalies in anorectal malformations: the need for a standardized approach. *ANZ J Surg.* 2019;89(10):1250–2.
54. AbouZeid AA, Mohammad SA, Abolfotoh M, Radwan AB, Ismail MME, Hassan TA. The Currarino triad: What pediatric surgeons need to know. *J Pediatr Surg.* 2017 Aug;52(8):1260–8.
55. Lynch SA, Wang Y, Strachan T, Burn J, Lindsay S. Autosomal dominant sacral agenesis: Currarino syndrome. Vol. 37, *J Med Genet.* 2000.

56. Källén K, Castilla EE, Robert E, Mastroiacovo P, Källén B. OEIS complex- A population study. *Am J Med Genet.* 2000;92(1).
57. Byun SY, Lim RK, Park KH, Cho YH, Kim HY. Anorectal Malformations Associated with Esophageal Atresia in Neonates. *Pediatric Gastroenterology, Hepatology & Nutrition.* 2013;16(1):28.
58. Chowdhary S, Panigrahi P, Kumar R. Five-year experience of anorectal malformation with oesophageal atresia in tertiary care hospital. *Afr J Paediatr Surg.* 2020 Jul 1;17(3–4):49–53.
59. Duci M, Fascetti-Leon F, Pergola E la, Midrio P, Gamba P. Congenital pouch colon: Case series and review of evidences for resection. *Indian Assoc Pediatr Surg.* 2021;26(3).
60. van den Hondel D, Sloots C, de Jong THR, Lequin M, Wijnen R. Screening and Treatment of Tethered Spinal Cord in Anorectal Malformation Patients. *Eur J Pediatr Surg.* 2015;26(1).
61. Jehangir S, Adams S, Ong T, Wu C, Goetti R, Fowler A, et al. Spinal cord anomalies in children with anorectal malformations: Ultrasound is a good screening test. *J Pediatr Surg.* 2020;55(7).
62. Esposito G, Totonelli G, Morini F, Contini G, Palma P, Mosiello G, et al. Predictive value of spinal bone anomalies for spinal cord abnormalities in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2021;56(10).
63. Ruangtrakool R, Kowuttikulrangsee P, Pengvanich P, Phonwijit L. Prevalence and association of occult spinal dysraphism with anorectal malformation. *J Med Assoc Thai .* 2021;104(1).
64. Levitt MA, Patel M, Rodriguez G, Gaylin DS, Peña A. The tethered spinal cord in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 1997;32(3).
65. Dewberry L, Peña A, Mirsky D, Ketzer J, Bischoff A. Sacral agenesis and fecal incontinence: how to increase the index of suspicion. *Pediatr Surg Int.* 2019;35(2).
66. Urogenital tract abnormalities associated with congenital anorectal anomalies. *J Urol.* 1983;130(5):962–3.
67. Munn R, Schillinger JF. UROLOGIC ABNORMALITIES FOUND WITH IMPERFORATE ANUS.
68. Goossens WJH, de Blaauw I, Wijnen MH, de Gier RPE, Kortmann B, Feitz WFJ. Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome. *Pediatr Surg Int.* 2011 Oct;27(10):1091–7.
69. Boemers TM, de Jong TP, van Gool JD, Bax KM. Urologic problems in anorectal malformations. Part 2: functional urologic sequelae. *J Pediatr Surg.* 1996 May;31(5):634–7.
70. Goossens WJH, de Blaauw • I, Wijnen MH, de Gier • R P E, Kortmann • B, Feitz • W F J. Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome. 2011;
71. Rich MA, Brock WA, Peña A. Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int.* 1988;3(2–3).
72. Peña A, Bischoff A. Urologic Problems in Anorectal Malformations. In: *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children.* Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 371–92.

73. Faruque A, Narayanan S, Marley I, Lai C, Khosa J, Barker A, et al. Multicystic dysplastic kidney – treat each case on its merits. *J Pediatr Surg.* 2020;55(11).
74. Bjoersum-Meyer T, Kaalby L, Lund L, Christensen P, Jakobsen MS, Baatrup G, et al. Long-term Functional Urinary and Sexual Outcomes in Patients with Anorectal Malformations-A Systematic Review. *Eur J Pediatr.* 2021 Mar; 25:29–38.
75. Bischoff A, DeFoor W, VanderBrink B, Goebel J, Hall J, Alonso M, et al. End stage renal disease and kidney transplant in patients with anorectal malformation: is there an alternative route? *Pediatr Surg Int.* 2015;31(8).
76. Warne SA, Wilcox DT, Ledermann SE, Ransley PG. Renal outcome in patients with cloaca. *J Urol.* 2002;167(6).
77. Das K, Rajkiran S. Solitary functioning kidney in high anorectal malformation. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2017;22(2).
78. Hecht S, Hall J, Ketzer J, Walker J, Trecartin A, Wilcox D, et al. Ectopic ureters in anorectal malformations. *Pediatr Surg Int.* 2019 Sep 1;35(9):1005–8.
79. Boemers TML, Bax KMA, Rovekamp MH, van Gool JD. The Effect of Posterior Sagittal Anorectoplasty and its Variants on Lower Urinary Tract Function in Children With Anorectal Malformations. *J Urol.* 1995;153(1).
80. Versteegh HP, Wolffenbuttel KP, Sloots CEJ, Madern GC, van den Hoek J, Wijnen RMH, et al. Effects of reconstructive surgery on bladder function in patients with anorectal malformations. *J Urol.* 2014;192(6).
81. Skerrett C, DaJusta DG, Fuchs ME, Pohl H, Gomez-Lobo V, Hewitt G. Long-term urologic and gynecologic follow-up and the importance of collaboration for patients with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2020;29(6).
82. Warne SA, Godley ML, Wilcox DT. Surgical reconstruction of cloacal malformation can alter bladder function: A comparative study with anorectal anomalies. *J Urol.* 2004;172(6 I).
83. Rintala R, Mildh L, Lindahl H. Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated low anorectal malformation. *J Pediatr Surg.* 1992;27(7).
84. Stenström P, Sandelin H, Emblem R, Björnland K. Lower urinary tract symptoms in children with anorectal malformations with rectoperineal fistulas. *J Pediatr Surg.* 2016;51(8).
85. Sulkowski JP, Nacion KM, Deans KJ, Minneci PC, Levitt MA, Mousa HM, et al. Sacral nerve stimulation: A promising therapy for fecal and urinary incontinence and constipation in children. *J Pediatr Surg.* 2015;50(10).
86. Cortes D, Thorup JM, Nielsen OH, Beck BL. Cryptorchidism in boys with imperforate anus. *J Pediatr Surg.* 1995;30(4).
87. Trovalusci E, Rossato M, Gamba P, Midrio P. Testicular function and sexuality in adult patients with anorectal malformation. *J Pediatr Surg.* 2020;55(9).
88. Kiyani G, Dağlı TE, Iskit SH, Tuğtepe H. Epididymitis in infants with anorectal malformation. *Eur Urol.* 2003;43(5).

89. Raveenthiran V, Sam CJ. Epididymo-orchitis complicating anorectal malformations: Collective review of 41 cases. *J urol.* 2011;186(4).
90. Kyrklund K, Taskinen S, Rintala RJ, Pakarinen MP. Sexual Function, Fertility and Quality of Life after Modern Treatment of Anorectal Malformations. *J Urol.* 2016;196(6).
91. Khunovich D, Sivan B, Sidi A, ben Meir D. Ectopic Intravesical Ejaculatory Ducts: Case Report of Bulking Agent Injection for Treatment of Recurrent Epididymitis in a Patient With Anorectal Malformation. *Urology.* 2020;140.
92. Danielson J, Karlbom U, Graf W, Wester T. Outcome in adults with anorectal malformations in relation to modern classification — Which patients do we need to follow beyond childhood? *J Pediatr Surg.* 2017;52(3).
93. Boemers TM, Rohrmann D. Iatrogenic urethral strictures following pull-through procedures: Buccal mucosa inlay repair. *J Pediatr Urol.* 2005;1(6).
94. Misra D, Chana J, Drake DP, Kiely EM, Spitz L. Operative trauma to the genitourinary tract in the treatment of anorectal malformations: 15 years' experience. *Urology.* 1996;47(4).
95. Yadav DK, Khanna K, Khanna V, Bagga D. Enterolithiasis in posterior urethral diverticulum: An uncommon complication following surgery for anorectal malformation. *BMJ Case Rep.* 2018;2018.
96. Rentea RM, Halleran DR, Vilanova-Sanchez A, Lane VA, Reck CA, Weaver L, et al. Diagnosis and management of a remnant of the original fistula (ROOF) in males following surgery for anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2019;54(10).
97. Divarci E, Ergun O. General complications after surgery for anorectal malformations. Vol. 36, *Pediatr Surg Int.* Springer; 2020. p. 431–45.
98. Magda Ludwikowski B, Jugendkrankenhaus AUF DER BULT K und, Rintala R, Morini F, Gesù Children Hospital B, Reck-Burneo CA, et al. Cloacal Malformations: Technical Aspects of the Reconstruction and Factors Which Predict Surgical Complexity. *Complexity Front Pediatr* [Internet]. 2019; 7:240. Available from: www.frontiersin.org
99. Pradhan S, Vilanova-Sanchez A, McCracken KA, Reck CA, Halleran DR, Wood RJ, et al. The Mullerian Black Box: Predicting and defining Mullerian anatomy in patients with cloacal abnormalities and the need for longitudinal assessment. *J Pediatr Surg.* 2018;53(11).
100. Couchman A, Creighton SM, Wood D. Adolescent and adult outcomes in women following childhood vaginal reconstruction for cloacal anomaly. *J Urol.* 2015;193(5).
101. Fanjul M, Lancharro A, Molina E, Cerdá J. Gynecological anomalies in patients with anorectal malformations. *Pediatr Surg Int.* 2019 Sep;35(9):967–70.
102. Amies Oelschlager AM, Kirby A, Breech L. Evaluation and management of vaginoplasty complications. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2017 Oct;29(5):316–21.
103. Oakes MB, Beck S, Smith YR, Quint EH, Park JM. Augmentation vaginoplasty of colonic neovagina stricture using oral mucosa graft. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2010 Feb;23(1) e39-42.
104. van den Hondel D, Sloots CEJ, Bolt JM, Wijnen RMH, de Blaauw I, IJsselstijn H. Psychosexual Well-Being after Childhood Surgery for Anorectal Malformation or Hirschsprung's Disease. *J Sex Med.* 2015 Jul;12(7):1616–25.

105. Amerstorfer EE, Grano C, Verhaak C, García-Vasquez A, Miserez M, Radleff-Schlimme A, et al. What do pediatric surgeons think about sexual issues in dealing with patients with anorectal malformations? The ARM-Net consortium members' opinion. *Pediatr Surg Int*. 2019;35(9).
106. Rintala R, Mildh L, Lindahl H. Fecal continence and quality of life for adult patients with an operated high or intermediate anorectal malformation. *J Pediatr Surg*. 1994;29(6).
107. Greenberg JA, Hendren WH. Vaginal delivery after cloacal malformation repair. *Obstet Gynecol*. 1997 Oct;90(4 Pt 2):666–7.
108. van der Sluis WB, Bouman MB, Meijerink WJHJ, Elfering L, Mullender MG, de Boer NKH, et al. Diversion neovaginitis after sigmoid vaginoplasty: Endoscopic and clinical characteristics. *Fertil Steril*. 2016;105(3).
109. Webster T, Appelbaum H, Weinstein TA, Rosen N, Mitchell I, Levine JJ. Simultaneous development of ulcerative colitis in the colon and sigmoid neovagina. *J Pediatr Surg*. 2013;48(3).
110. Gabarain G, Garcia-Naveiro R, Ponsky TA, Boulanger SC, Parry RL. Ulcerative colitis of the neovagina as a postsurgical complication of persistent cloaca. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2012 Jan;47(1):e19–22. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022346811008323>
111. Yamada K, Shida D, Kato T, Yoshida H, Yoshinaga S, Kanemitsu Y. Adenocarcinoma arising in sigmoid colon neovagina 53 years after construction. *World J Surg Oncol* [Internet]. 2018 Dec 27;16(1):88. Available from: <https://wjso.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12957-018-1372-z>
112. Kita Y, Mori S, Baba K, Uchikado Y, Arigami T, Idesako T, et al. Mucinous adenocarcinoma emerging in sigmoid colon neovagina 40 years after its creation: A case report. *World J Surg Oncol*. 2015;13(1).
113. Bogliolo S, Gaggero CR, Nadalini C, Iacobone AD, Musacchi V, Cassani C, et al. Long-term risk of malignancy in the neovagina created using colon graft in vaginal agenesis-A case report. Vol. 35, *J Obstet Gynaecol*. 2015.