

**Α. Καπόνης, Μ. Πασχόπουλος,  
Ε. Παρασκευαΐδης, Γ. Μακροδήμας**  
Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική  
Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

# Υπερηχογραφική ανίχνευση ατρησίας ορθού στη 16η εβδομάδα της κύησης

## Περίληψη

Η συγγενής ατρησία του πρωκτού είναι μια σπάνια ανωμαλία, η οποία στα 2/3 των περιπτώσεων συσχετίζεται με άλλες συγγενείς ανωμαλίες ή σύνδρομα. Η προγενετική διάγνωση επιτυγχάνεται συνήθως στις περιπτώσεις με συνυπάρχουσες βλάβες. Η διάγνωση μεμονωμένης ατρησίας του πρωκτού στηρίζεται στην ανίχνευση διάτασης του παχέος εντέρου στο τέλος του δευτέρου και στο τρίτο τρίμηνο της κύησης και έχει αναφερθεί σε ελάχιστες περιπτώσεις στη διεθνή βιβλιογραφία. Παρουσιάζουμε μία περίπτωση εμβρύου στην οποία διαγνώστηκε μεμονωμένη ατρησία του πρωκτού μετά τον τοκετό. Στις 16 εβδομάδες της κύησης είχε διαγνωσθεί υπερηχογραφικά ευμεγέθης κυστικός σχηματισμός εντός της περιτοναϊκής κοιλότητας. Το μόρφωμα αυτό θεωρήθηκε ότι αποτελούσε διάταση του εντέρου. Όμως σε διαδοχικά υπερηχογραφήματα, κάθε περίπου τέσσερις εβδομάδες που ακολούθησαν μέχρι το τέλος της κύησης το εμβρυϊκό έντερο απεικονιζόταν φυσιολογικό.

*Λέξεις-κλειδιά:* ατρησία του ορθού, διάταση του εντέρου, προγεννητική διάγνωση

Αλληλογραφία:  
Μακροδήμας Γεώργιος  
Λ. Πανεπιστημίου, 455 00  
Ιωάννινα  
Τελ. 26510-99608  
Fax. 26510-70700

e-mail:  
grmak@otenet.gr

Κατατέθηκε 11.12.05  
Έγινε δεκτή 22.12.05

## Εισαγωγή

Η ατρησία του πρωκτού είναι μία σπάνια συγγενής ανωμαλία με συχνότητα εμφάνισης περίπου 3 στις 10,000 γεννήσεις ζώντων νεογνών.<sup>1</sup> Οι περισσότερες ορθοπρωκτικές

ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα της ανώμαλης ανάπτυξης του ουροορθικού διαφράγματος που έχει σαν αποτέλεσμα τη μερική διαίρεση της αμάρας σε ουρογεννητικό και ορθοπρωκτικό τμήμα. Η ατρησία του πρωκτού στα 2/3 των περιπτώσεων περίπου συνδυάζεται με άλλες συγγενείς ανωμαλίες ή/και χρωμοσωματικές ανωμαλίες.<sup>1,2</sup> Η προγεννητική διάγνωση είναι δύσκολη, αλλά μπορεί να τεθεί υποψία παρουσίας της, σε περίπτωση υπερηχογραφικής ανίχνευσης διατεταμένου εντέρου (κόλου) ή/και εντερολιθίασης, συνήθως στη διάρκεια του δεύτερου ή τρίτου τριμήνου της κύησης.<sup>2-5</sup> Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων η διάγνωση της ατρησίας του πρωκτού γίνεται μετά τη γέννηση.

Παρουσιάζουμε την περίπτωση ενός εμβρύου στο οποίο διαγνώστηκε υπερηχογραφικά διάταση του παχέος εντέρου στις 16 εβδομάδες της κύησης. Το εύρημα αυτό δεν ήταν εμφανές σε επόμενα υπερηχογραφήματα, μέχρι το τέλος της κύησης. Μετά τον τοκετό διαπιστώθηκε ατρησία του πρωκτού χωρίς άλλες ανατομικές βλάβες. Η περίπτωση αυτή καταδεικνύει ότι σε περιπτώσεις ατρησίας του πρωκτού μπορεί να εμφανιστεί μόνο παροδική διάταση του παχέος εντέρου.

### Κλινική Περίπτωση

Μία γυναίκα 33 ετών, Αλβανικής καταγωγής, προσήρθε στα εξωτερικά ιατρεία της Μαιευτικής & Γυναικολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων για προγεννητική παρακολούθηση. Επρόκειτο για την πρώτη της εγκυμοσύνη και η ηλικία κύησης προσδιορίστηκε σε 16 εβδομάδες από την τελευταία έμμηνο ρύση. Δεν ανέφερε κανένα πρόβλημα στη διάρκεια της εγκυμοσύνης ενώ το ατομικό και κληρονομικό ιστορικό ήταν ελεύθερο. Κατά την υπερηχογραφική εξέταση που ακολούθησε επιβεβαιώθηκε η ηλικία κύησης. Βρέθηκε όμως ευμεγέθης (24 mm x 12mm x 7 mm) κυστική περιοχή με μικρές ηχογενείς εστίες στο εσωτερικό της που ξεκινούσε από την ελάσσονα πύελο και επεκτεινόταν στην κοιλιακή χώρα (Εικόνα 1). Ακολούθησε λεπτομερής εξέταση κατά συστήματα χωρίς να ανευρεθούν άλλες ανατομικές ανωμαλίες. Η

διαφορική διάγνωση συμπεριλάμβανε διάταση του τελικού τμήματος του παχέος εντέρου και εσωτερικό ιεροκοκκυγικό τερατώμα. Η πιθανότητα ιεροκοκκυγικού τερατώματος αποκλείστηκε διότι παρότι η κυστική μάζα βρισκόταν σε επαφή με τη σπονδυλική στήλη οι κατώτεροι σπόνδυλοι απεικονίζονταν φυσιολογικοί. Μετά από λεπτομερή ενημέρωση των γονέων αποφασίστηκε η εκτέλεση αμνιοπαρακέντησης για τον έλεγχο του καρυότυπου και επανεξέταση σε 2-3 εβδομάδες οπότε θα ήταν διαθέσιμα και τα αποτελέσματα του καρυότυπου.

Η ασθενής προσήρθε μετά τέσσερις εβδομάδες και υπεβλήθη σε νέα υπερηχογραφική εξέταση. Προς μεγάλη έκπληξη όλων η κοιλιά του εμβρύου καθώς και το έντερο φαινόταν απολύτως φυσιολογικά. Ο εμβρυϊκός καρυότυπος ήταν επίσης φυσιολογικός (άρρεν έμβρυο, 46,XY). Οι γονείς αποφάσισαν να συνεχιστεί η κύηση με τακτική υπερηχογραφική παρακολούθηση κάθε τέσσερις εβδομάδες μέχρι το τέλος της κύησης. Όλα τα υπερηχογραφήματα καθώς και οι υπόλοιπες εξετάσεις της εγκυμοσύνης ήταν φυσιολογικές.



**Εικόνα 1:**

Υπερηχογραφική εικόνα οβελιαίας τομής του εμβρύου στη 16η εβδομάδα της κύησης. Παρατηρείται ευμεγέθης κυστική περιοχή με μικρές ηχογενείς εστίες στο εσωτερικό της που ξεκινά από την ελάσσονα πύελο και επεκτείνεται στην κοιλιακή χώρα.

Την 36η εβδομάδα της εγκυμοσύνης έγινε καισαρική τομή λόγω πρόωρης αποκόλλησης του πλακούντα και μεγάλης αιμορραγίας και γεννήθηκε ένα άρρεν έμβρυο, βάρους 3170 gr, με Apgar score 1 min 6 και 5 min 9, το οποίο παρουσίαζε ατρησία του πρωκτού. Δεν παρατηρήθηκαν άλλες συγγενείς ανωμαλίες. Το νεογνό μεταφέρθηκε στο Τμήμα πρόωρων νεογνών όπου διαπιστώθηκε ότι η ατρησία του πρωκτού ήταν χαμηλού τύπου και αποφασίστηκε η χειρουργική διόρθωση της ανωμαλίας (περινεική οδός) όταν θα ήταν σε θέση να υποβληθεί στην επέμβαση.

### Συζήτηση

Το πρωτογενές έντερο σχηματίζεται κατά τη διάρκεια της τέταρτης εβδομάδας της εμβρυϊκής ζωής και για περιγραφικούς λόγους διαιρείται σε τρία τμήματα το πρόσθιο, το μέσο και το οπίσθιο έντερο.<sup>6</sup> Το οπίσθιο έντερο εκτείνεται από το μέσο έντερο μέχρι τη μεμβράνη της αμάρας. Η αμάρα διαιρείται με ένα μεσεγγυματικό (ουροορθικό) διάφραγμα σε δύο μέρη: ραχιακά το ορθό και τον πρωκτικό σωλήνα και κοιλιακά τον ουρογεννητικό κόλπο. Στο τέλος της έκτης εβδομάδας το ουροορθικό διάφραγμα έχει συνενωθεί με την αμάρα ενώ στο τέλος της 10ης βδομάδας

της εμβρυϊκής ζωής η ραχιακή μεμβράνη σπάζει και έτσι δημιουργείται ο πρωκτικός σωλήνας.<sup>6</sup> Οι περισσότερες ορθοπρωκτικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα ανώμαλου χωρισμού της αμάρας με το ουροορθικό διάφραγμα στην ορθοπρωκτική περιοχή. Η ατρησία του πρωκτού είναι αποτέλεσμα της αδυναμίας διάτρησης της πρωκτικής μεμβράνης.

Η ατρησία του πρωκτού εμφανίζεται συχνότερα στα άρρενα νεογνά και συνοδεύεται σε ποσοστό μεγαλύτερο του 60% με άλλες συγγενείς ανωμαλίες (Πίνακας 1).<sup>7</sup> Οι συνηθέστερες από αυτές τις ανωμαλίες αφορούν την ουρογεννητική οδό και το γαστρεντερικό, καρδιακό, σκελετικό και κεντρικό νευρικό σύστημα.<sup>2</sup> Συνήθως, η ατρησία του πρωκτού συνδυάζεται με την παρουσία του συνδρόμου VACTERL το οποίο χαρακτηρίζεται από βλάβες στη σπονδυλική στήλη, διαφράγματα των κοιλιών της καρδιάς, τραχειοοισοφαγικά συρίγγια με ατρησία του οισοφάγου, υποπλασία ή δυσπλασία δακτύλων, νεφρικές ανωμαλίες και μονή ομφαλική αρτηρία.<sup>8</sup> Επίσης μπορεί να συνδυάζεται με χρωμοσωματικές ανωμαλίες συχνότερες από τις οποίες είναι η τρισωμία 21 (2,1%), 18 (1,08%) και 13 (0,65%).<sup>9</sup>

*Πίνακας 1. Συγγενείς ανωμαλίες και σύνδρομα που μπορεί να συνυπάρχουν με ατρησία του ορθοπρωκτικού σωλήνα.*

<b>Συχνά συνυπάρχει</b>	<b>Περιστασιακά εμφανίζεται</b>
Baller-Gerold syndrome	Caudal dysplasia sequence
Cat-eye syndrome	CHARGE association
Exstrophy of cloaca sequence	DiGeorge sequence
FG syndrome	Fetal hydantoin effects
Johanson-Blizzard syndrome	Fraser syndrome
Pallister-Hall syndrome	Jarcho-Levin syndrome
Short rib-polydaktyly, Non-Majewski type	Mechel-Gruber syndrome
Sirenomelia sequence	Monozygotic twinning
Townes syndrome	Opitz syndrome
VACTERL association	Smith-Lemli-Opitz syndrome
Trisomy 21	Thanatophoric dysplasia
	Trisomy 18
	13q-syndrome

*Βιβλιογραφική αναφορά: Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation (4th ed.) Philadelphia: WB Saunders Company, 1988: 759.*

**Πίνακας 2.** Βιβλιογραφικές αναφορές υπερηχογραφικής ανίχνευσης διάτασης του εμβρυϊκού εντέρου και γέννησης νεογνού με ατρησία του πρωκτού ως μεμονωμένο εύρημα.

Author	Year	Journal	Finding
Harris et al.	1987	AJR Am J Roentgenol	Διάταση του εμβρυϊκού εντέρου από την 27η εβδομάδα της κύησης
Bronhstein & Zimmer	1996	Prenat Diagn	Παροδική διάταση του εντέρου από την 16η εβδομάδα, μόνιμη διάταση του εντέρου με εντερολιθίαση
Lam et al.	2002	Ultrasound Obstet Gynecol	Διάταση του εντέρου από την 12η εβδομάδα της κύησης
Taipale et al.	2005	Ultrasound Obstet Gynecol	Υποηχογενής κυστική μάζα τη 12η εβδομάδα της κύησης
Makrydimas et al.	2004	Υπερηχογραφία	Παροδική διάταση του εντέρου από την 16η εβδομάδα της κύησης

Η προγεννητική διάγνωση της ατρησίας του πρωκτού είναι δύσκολη, ιδιαίτερα στις περιπτώσεις όπου εμφανίζεται ως μεμονωμένο εύρημα. Στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρονται λίγες μόνο περιπτώσεις όπου έγινε υπερηχογραφική διάγνωση της ατρησίας του πρωκτού κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ζωής (Πίνακας 2). Οι Harris και συνεργάτες του σε μια αναδρομική μελέτη εξέτασαν 12 περιπτώσεις ατρησίας του πρωκτού οι οποίες εμφάνισαν υπερηχογραφικά διάταση του εμβρυϊκού εντέρου.<sup>5</sup> Σε μία μόνο περίπτωση η ατρησία ήταν μεμονωμένο εύρημα. Οι συγγραφείς υποστήριξαν ότι η διάταση του εντέρου σε περιπτώσεις ατρησίας του πρωκτού σχετίζεται με την ηλικία της κύησης και είναι περισσότερο εμφανής μετά την 27η εβδομάδα της κύησης.<sup>5</sup> Σε άλλη μελέτη οι Bronhstein και Zimmer ανέφεραν την εμφάνιση παροδικής διάτασης του εντέρου την 15η εβδομάδα της κύησης με υπερηχογενές περιεχόμενο η οποία εξαφανίστηκε στα επόμενα υπερηχογραφήματα σε ένα έμβρυο που γεννήθηκε με ατρησία του πρωκτού.<sup>2</sup> Στην ίδια μελέτη δύο άλλα έμβρυα παρουσίασαν επίσης παροδική διάταση του εντέρου χωρίς όμως αυτή να συνοδεύεται από ατρησία του πρωκτού<sup>2</sup> θέτοντας αμφιβολίες για την ειδικότητα του υπερηχογραφικού αυτού ευρήματος. Περιπτώσεις διάγνωσης ατρησίας του πρωκτού στο πρώτο τρίμηνο της κύησης αναφέρθηκε από τους Lam και συνεργάτες του και Taipale και

συνεργάτες.<sup>10,11</sup> Στην πρώτη περίπτωση, ο υπερηχογραφικός έλεγχος που έγινε την 12η εβδομάδα της κύησης παρουσιάστηκε διάταση του εντέρου σε ένα άρρεν έμβρυο που έφερε και άλλες καρδιαγγειακές και εντερικές συγγενείς ανωμαλίες για τις οποίες αποφασίστηκε διακοπή της κύησης την 16η εβδομάδα.<sup>10</sup> Πολύ πρόσφατα, οι Taipale και συνεργάτες ανίχνευσαν κυστική διάταση του εντέρου σε ένα έμβρυο με ατρησία του ορθού στη 12η εβδομάδα της κύησης.<sup>11</sup> Η διάταση αυτή δεν αναγνωρίστηκε σε υπερηχογραφήματα στη διάρκεια του δεύτερου τριμήνου της κύησης αλλά ανιχνεύτηκε πάλι στο τρίτο τρίμηνο.

Στην παρούσα περίπτωση εμφανίστηκε διάταση του εμβρυϊκού εντέρου την 16η εβδομάδα της κύησης η οποία όμως υποχώρησε χωρίς επανεμφάνιση της στον υπερηχογραφικό έλεγχο που έγινε τέσσερις εβδομάδες αργότερα. Η παρούσα εργασία επιβεβαιώνει τα ευρήματα των Bronstein και Zimmer ότι δεν υπάρχουν ειδικά υπερηχογραφικά σημεία που να δηλώνουν με βεβαιότητα την παρουσία ατρησίας του πρωκτού. Γενικά, μία διάταση του παχέος εντέρου μπορεί να είναι αποτέλεσμα περισταλτισμού του εντέρου ο οποίος είναι δυνατόν να αναγνωριστεί υπερηχογραφικά από την 15η εβδομάδα της κύησης και να μην δηλώνει υποχρεωτικά ατρησία του εντερικού σωλήνα.<sup>2</sup> Αυτή η περιοδική διάταση του εντέρου μπορεί να διαρκέσει αρ-

κετά λεπτά και έτσι ο εκτελών το υπερηχογράφημα θα πρέπει να επανεξετάσει την έγκυο προκειμένου να επαληθεύσει την παρουσία της διάτασης του εντέρου και να θέσει την υπόνοια περίπτωσης εντερικής απόφραξης. Λαμβάνοντας υπ' όψιν και τη μεγάλη ποικιλία που εμφανίζει το εμβρυϊκό κόλον όσον αφορά το μέγεθος και την εμφάνιση δεν αποτελεί έκπληξη το γεγονός ότι οι περισσότερες διαγνώσεις ατρησίας του πρωκτού γίνονται μετά τη γέννηση των νεογνών.

Η παρούσα περίπτωση είναι η τρίτη στη διεθνή βιβλιογραφία που αναφέρει την παρουσία διάτασης του εμβρυϊκού εντέρου σε περίπτωση νεογνού με ατρησία πρωκτού ως μεμονωμένο εύρημα από τη 16η εβδομάδα της κύησης. Επιπλέον, η διάταση που διαγνώστηκε υποχώρησε και δεν ήταν εμφανής σε επόμενα υπερηχογραφήματα. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι σε περιπτώσεις παροδικής διάτασης του τελικού τμήματος του παχέος εντέρου υπάρχει η πιθανότητα ατρησίας του πρωκτού.

## Fetal anal atresia presenting as transient bowel dilatation at 16 weeks of gestation

**A. Kaponis, M. Pashopoulos, E. Paraskeuaidis, G. Makridimas**

Department of Obstetrics and Gynecology, Medical School of Ioannina, Greece

Correspondence: Makridimas G, Panepistimiou Av., 455 00 Ioannina  
Tel.: 26510-99608, Fax: 26510-70700  
E-mail: gmak@otenet.gr

### Summary

Congenital anal atresia is a rare abnormality, which in the 2/3 of cases is associated with other congenital abnormalities or syndromes. Prenatal diagnosis is usually achieved in the cases with coexisting abnormalities. The

diagnosis of isolated anal atresia is based on the detection of colon dilation at the end of the second and in the third trimester of pregnancy and has been reported in very few cases in the international literature. We present a case of a fetus in which isolated anal atresia was diagnosed. Sonographic feature at 16th gestational week was a large cystic mass into the peritoneal cavity. This formation was considered to represent bowel dilation. However, sequential ultrasound examinations with four weeks intervals till the end of gestation revealed that the fetal intestine was normal.

*Key words:* anal atresia; dilation of intestine; prenatal diagnosis.

### Βιβλιογραφία

1. Cuschieri A, EUROCAT Working Group. Descriptive epidemiology of isolated anal anomalies: a survey of 4,6 million births in Europe. *Am J Med Genet* 2001; 103: 207-215.
2. Bronstein M, Zimmer EZ. Early sonographic detection of fetal intestinal obstruction and possible diagnostic pitfalls. *Prenat Diagn* 1996; 16: 203-206.
3. Shalev E, Weiner E, Zuckerman H. Prenatal ultrasound diagnosis of intestinal calcifications with imperforate anus. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1983; 62: 95-96.
4. Grant T, Newman M, Gould R, Schey W, Perry R, Brandt T. Intraluminal colonic calcification associated with anorectal atresia: prenatal sonographic detection. *J Ultrasound Med* 1990; 91: 411-413.
5. Harris RD, Nyberg DA, Mack LA, Weinberger E. Anorectal atresia: prenatal sonographic diagnosis. *Am J Roentgenol* 1987; 149: 395-400.
6. Moore KL, Persand TVN. The Digestive system. In: Moore KL, Persand TVN (eds.). *Before we are born*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1998: 280-287.
7. Endo M, Hayashi A, Ishihara, M, Maie M, Nagasaki A, Nishi T, Saeki M. 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; 34: 435-441.

8. Jones KL. VATER association. In: Smith's recognizable patterns of human malformation (4th ed.) Philadelphia: WB Saunders Company, 1988: 602-603.
9. Cuschieri A, EUROCAT Working Group. Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies. Am J Med Genet 2002; 110: 122-130.
10. Lam YH, Shek T, Tang MHY. Sonographic features of anal atresia at 12 weeks. Ultrasound Obstet Gynecol 2002; 19: 523-524.
11. Taipale P, Rovamo L, Hiilesmaa V: First-trimester diagnosis of imperforate anus. Ultrasound Obstet Gynecol 2005; 25: 187-188.