

什么是肛门闭锁？

肛门闭锁是一种以消化道末端没有开口为特征的先天性畸形，主要涉及肛门和直肠畸形。肛门直肠畸形的范围可以是只有一层薄膜覆盖肛门的轻度畸形，也可以是直肠在腹部高位终止的严重畸形。直肠可能通过瘻道与皮肤或身体的其他部分（如膀胱或阴道）相连。

肛门闭锁是怎么发生的？

肛门闭锁是一种罕见的情况，在活产婴儿中的发生率为 **1:1500-5000**。其发生的机制尚不完全明确。大约一半的肛门闭锁婴儿会伴随其他器官的问题，最常见的是泌尿生殖器官或者脊柱和心脏结构异常。有些肛门闭锁婴儿会合并多个器官异常，临床上将具有三种以上器官畸形（脊柱畸形，肛门闭锁，心脏畸形，气管食管瘻，肾脏畸形和四肢畸形）的疾病称为 **VACTERAL** 联合征。这些孩子通常发育正常，智力正常。

一些肛门闭锁婴儿可能会有染色体异常，例如唐氏综合征，**Townes-Brocks** 综合征等。染色体是储存我们大部分遗传信息的地方，我们体内细胞内通常有 **46** 条染色体，**23** 条来自父亲，**23** 条来自母亲。唐氏综合症患者有额外一条 **21** 号染色体，而 **Townes-Brocks** 综合征患者的 **16** 号染色体内发生了基因突变。

我应该进行更多的检查吗？

许多孕妇会选择做更多的检查以了解宝宝的情况，例如羊水穿刺来检查胎儿染色体，还有胎儿超声心动检查用来检查胎儿心脏。

怀孕期间还需要注意哪些事项？

如果肛门闭锁的胎儿还伴有气管食管瘻，孕妇子宫内可能会积聚过多的羊水。这种情况被称为羊水过多。羊水过多可能会使子宫过度伸展，并导致早产。提前了解这个情况后，您的医生或助产士可以帮助您降低早产的风险。

我的宝宝出生后会有什么影响？

当婴儿出生时没有肛门意味着粪便无法排出。如果有瘻管形成，粪便会通过其他开口排出。医生会检查婴儿以明确诊断，并确定异常的严重程度，有的时候会借助腹部超声或 X 光检查。同时还会进行其他检查以排除脊柱、心脏和肾脏的问题。

患有肛门直肠畸形的婴儿需要手术。手术的类型和次数取决于婴儿的异常类型。如果肛门被薄膜覆盖，这种情况相对简单；如果直肠在高位终止并与膀胱或其他结构相连，手术则更为复杂。手术的最终目标是在正常位置创建一个肛门，修复直肠与其他结构之间的连接，并将直肠连接到新的肛门。如果婴儿需要在进行复杂手术前再长大一些，则可能需要进行临时结肠造口术。在这种手术中，结肠被切开，一端通过粪袋排出粪便，另外一端排出肠道产生的正常粘液。

术后婴儿需要住院观察，时间长短取决于手术的复杂程度。为了防止新肛门在愈合过程中变得过于狭窄，术后需要进行数周的肛门直肠扩张。您需要使用一种非常小的棒状扩张器进行扩张，医生会教您如何在家中进行操作。

肛门闭锁

患者信息系列-您应该知道些什么，您应该问些什么

如果婴儿的染色体存在问题，出生后可能会出现更多问题。预后和治疗取决于婴儿的具体染色体异常。

在成长过程中，一些孩子能够发展良好的肠道控制能力，但大多数孩子会伴随一些肠道问题，如便秘或大便失禁。因此，建议由包括泌尿科医生、妇科医生和胃肠病专家在内的专门团队进行后续护理。

肛门闭锁会再次发生吗？

如果没有发现其他导致肛门闭锁的遗传原因，这种情况再次发生的风险估计约为 **1%**。如果存在遗传原因，再发风险取决于具体遗传特征，并且建议进行专家咨询。

其他我应该问的问题？

- 这看起来是哪种类型的肛门直肠畸形？
- 您是否怀疑有其他异常？
- 是否有一些异常在宝宝出生前无法或很难检测到？
- 我需要多久进行一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里可以得到最好的护理？
- 我能提前见到将来照顾我宝宝的医疗团队吗？
- 可能需要进行哪种类型的手术？

译者：唐梅令
校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月