

# 先天性肛门直肠畸形的术前影像学诊断方法研究进展

袁 鹏, 王 佚

重庆医科大学附属儿童医院普外新生儿外科, 儿童发育疾病研究教育部重点实验室, 儿童发育重大疾病国家国际科技合作基地, 儿科学重庆市重点实验室, 重庆

收稿日期: 2022年4月11日; 录用日期: 2022年5月6日; 发布日期: 2022年5月13日

## 摘 要

先天性肛门直肠畸形(anorectal malformations, ARMs)是新生儿最常见的消化道畸形, 其可合并心脏、泌尿系统及脊柱脊髓畸形等多系统异常。直肠末端位置及伴发瘘管情况是ARMs术前影像学评估的关键。近年来, ARMs的术前影像学检查方法取得重要进展, 已从仅评估直肠盲端高度发展到提供包括伴发瘘管情况、肛周肌肉发育及合并其它系统畸形等在内的全面信息, 现就不同影像学方法在ARMs术前评估的应用价值及研究进展予以综述。

## 关键词

先天性肛门直肠畸形, 超声, 倒立位X线, 磁共振检查

## Research of Progress in Preoperative Imaging Diagnosis of Congenital Anorectal Malformations

Peng Yuan, Yi Wang

Department of General and Neonatal Surgery, Children's Hospital of Chongqing Medical University, Key Laboratory of Child Development and Disorders of Ministry of Education, National Clinical Research Center for Child Health and Disorders, Chongqing Key Laboratory of Pediatrics, Chongqing

Received: Apr. 11<sup>th</sup>, 2022; accepted: May 6<sup>th</sup>, 2022; published: May 13<sup>th</sup>, 2022

## Abstract

**Congenital anorectal malformations (ARMs) are the most common gastrointestinal malformations**

in newborns, which can be combined with multiple system abnormalities, such as heart, urinary system and spinal cord malformations. The position of distal rectum pouch and the condition of associated fistula are the key of the preoperative imaging evaluation of ARMs. In recent years, the preoperative imaging examination methods of ARMs have made important progress. It has developed from only evaluating the height of the distal rectum pouch to providing comprehensive information including concomitant fistula, perianal muscle development and combined systematic malformations. This paper reviews the application value and research progress of different imaging methods in the preoperative evaluation of ARMs.

## Keywords

Anorectal Malformations, Ultrasound, Inverted X-Ray, MR Imaging

Copyright © 2022 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## 1. 引言

先天性肛门直肠畸形(anorectal malformations, ARMs)是最常见的儿童消化道畸形, 发病率约1/5000~1/1500, 男性患儿略多于女性, 其可伴发泌尿系统、心脏及脊柱脊髓畸形等其它系统异常[1] [2]。合适的手术方式是 ARMs 患儿取得良好远期预后的关键, 其取决于 ARMs 伴发瘻管的情况及直肠盲端的位置。其后仔细的会阴部查体结合影像学检查是 ARMs 术前评估的主要手段。本文简要介绍 ARMs 的最新影像学诊断方法及其研究进展, 为儿外科医师术前评估 ARMs 及选择手术方式提供帮助。

## 2. ARMs 的病因及分型

引起先天性肛门直肠畸形的病因尚不明确, 但大多数学者认为 ARMs 是遗传与环境因素共同作用的复杂多基因疾病[2]。于 1970 年制定的国际分类根据直肠盲端与肛提肌的关系将 ARMs 分为高、中、低位三种病理类型[3], 直肠盲端位于肛提肌之上为高位畸形, 位于肛提肌水平为中位畸形, 低于肛提肌为低位畸形。该分类对临床手术治疗方式选择有较大指导作用, 但其种类繁多(共 27 种), 过于复杂, 临床上难以使用。1984 年 Wingspread 分类在 1970 国际分类的基础上将其简化, 但其对临床手术方式选择及预后功能评估帮助有限。现临床上多使用基于 ARMs 伴发瘻管情况进行分类的 2005 年 Krickenbeck 分型[4] [5] [6], 该分类将相同病理类型归为一组, 更加注重分类对临床治疗及预后随访的指导意义。

## 3. X 线检查

### 3.1. X 线平片

在 1930 年由 Wangenstein 和 Rice 提出的倒立位 X 线摄片是最早应用于 ARMs 术前评估的影像学方法[7]。其方法要求摄片前将患儿头向下倒置 2~3 min 使肠内气体与胎便交换而到达直肠末端, 于体表肛隐窝皮肤处固定一金属作为标记, 以股骨大粗隆为中心、取髋关节屈曲 90°体位以充分显示耻骨中心与骶尾关节等解剖结构后于患儿吸气时曝光摄取 X 线正位片及侧位片。该方法可显示直肠末端气体影与金属标志物影距离作为直肠盲端至肛隐窝皮肤的距离(Pouch-Perineum distance, P-Pe distance)从而估计直肠末端的高度, 亦可通过直肠末端显影与 PC 线(耻骨中点与骶尾关节连线)、I 线(过坐骨棘取 PC 的平行线)的关系来判断 ARMs 的低位(低于 I 线)、中位(介于 I 线与 PC 线间)与高位(高于 PC 线)分型。但其摄片过程

中患儿处于倒置体位可能有缺氧、呕吐及误吸等风险, 故有学者于 1983 年提出俯卧侧位 X 片以取代倒立位 X 片, 其方法要求在患儿体表肛隐窝处放置金属标记物后将患儿取俯卧位、骨盆垫高数分钟后行侧位片拍摄, 诊断效果与倒立位 X 片无明显差异[8], 近年来已渐取代倒立位 X 线作为 ARMs 患儿生后的常规检查方法。

尽管 X 线平片具有方便、无创、直观、操作难度小等优点, 其亦存在许多局限性。首先, 其不能显示 ARMs 患儿合并瘘管、其他系统发育异常(泌尿、心脏及脊髓等)及肛周肌肉发育等情况; 其次, 其受时间因素影响较大, 检查时间过早时患儿肠内气体尚未到达直肠盲端, 而检查时间过晚则存在直肠盲端充满胎便, 均会使直肠盲端气体影较实际位置偏高, 易使临床医生过高的估计患儿直肠盲端的位置及病理分型。

需注意的是, 除了判断直肠盲端位置外, X 线亦可用于 ARMs 术前其它方面的评估。腹部平片可显示患儿肠道梗阻的情况; 脊柱摄片则可帮助判断患儿是否存在脊柱发育畸形, 膀胱内的气体影或胎便钙化影可作为 ARMs 合并尿道瘘的诊断依据。对骶尾骨的发育情况评估亦是 X 线的一大优势。“骶骨指数”(sacral ratio, SR) [1]于 1995 年首先由 Albert Peña 教授提出用于评估 ARMs 远期排便功能。在骶尾骨正位上, 标记双侧髂骨最高点连线为 A 线, 标记双侧骶髂关节下缘连线与 A 线的平行线为 B 线, 过骶尾骨显影最低点做 A、B 线的平行线为 C 线。计算 AB 线之间距离与 BC 线之间距离的比值即为 SR, 正位片测值记为正位骶骨指数(anteroposterior sacral ratio, APSR), 其正常值介于 0.52~1.18, 平均值为 0.74; 侧位片测值记为侧位骶骨指数(lateral sacral ratio, LSR), 正常值为 0.52~1.18, 平均值为 0.75 [9]。在此基础上, 后来有学者提出“骶骨曲率”(Sacral curvature, SC)用于术前评估 ARMs 分型的应用[10], 笔者不再赘述。

### 3.2. X 线造影

经瘘管造影多用于体表可发现明显瘘口, 或已行一期结肠造瘘术、行二期肛门成形术前的 ARMs 患儿。在新生儿期对 ARMs 患儿行体检时若发现会阴部或女性前庭区存在异常体表瘘管开口, 则可在探针探查瘘管走行及长度后导入导管、推注碘水逆行瘘管造影, 观察瘘管方向、长度及与直肠的关系。对无体表瘘管开口的患儿亦可以通过尿道逆行造影后发现造影剂经瘘管充盈至直肠从而诊断尿道瘘, 但此种方法通常不能提供足够压力, 造成直肠盲端不能充分充盈扩张, 从而造成过高的判断直肠末端的位置, 故尿路逆行造影仅可以用于判断 ARMs 是否合并尿道瘘及观察尿路、膀胱情况, 而不推荐用于对直肠盲端高度的评估[1] [11]。经造瘘口加压造影是针对行一期肠造瘘术 ARMs 患儿二期肛门成形术前的常用影像学方法。其通过将硅胶导尿管入远端造瘘口后以适当压力推注碘水造影剂至远端结肠充盈, 在 X 线造影直视下可充分显示患儿的直肠盲端位置(距体表肛隐窝处距离及与尾骨尖端关系)、伴发瘘管情况及造瘘口远端结肠形态等信息, 可有效帮助临床医师术前准确评估患儿病理分型及瘘管走行情况, 选择合适手术方式。但需要注意的是, 其在操作过程中有导致患儿肠穿孔风险, 且压力控制受操作者自身经验影响较大[12]。

## 4. 超声检查

超声具有无创、无辐射、不受体位影响的优点, 被广泛应用于 ARMs 的术前评估。其主要依靠对比直肠内与肠外盆底组织的回声差异来估计 ARMs 患儿直肠盲端位置, 通过测直肠盲端至肛隐窝距离、判断直肠盲端与耻尾线的关系以及探查 ARMs 患儿伴行瘘管情况来估计 ARMs 的病理分型[13] [14] [15] [16]。Hosokawa 等的研究建议将 10 mm 作为区分低位与中高位 ARMs 的 P-Pe 距离诊断界值, 但需要注意的是, 不同的检查入路(经耻骨上入路、经会阴入路及尾骨下入路等)、检查时间、是否合并体表瘘管开口及低出生体重等均可能导致超声测 P-Pe 间距值的变化[16] [17]。

超声亦具有受操作者主观技术水平影响较大、在检查过程中由于探头对皮肤的挤压可能造成测得直肠盲端位置偏低、难以探及位置较高的直肠末端及瘘管情况等局限性[14] [15] [16]。目前亦有研究表明超声亦可用于 ARM 的术前瘘管造影以显示瘘管类型、长度及走向情况[18]。超声的另一优势在于其可用于评估 ARM 患儿是否合并心脏、泌尿及生殖等其它系统发育异常,且可以作为 ARM 合并其它畸形的长期随访评估指标。Peña 等建议在 ARM 患儿肛门成形术后仍长期随访其肾脏超声等以评估泌尿系统发育情况[1] [5]。

产前超声检查亦能一定程度上显示胎儿是否合并 ARM,但其诊断缺乏特异性。若胎儿宫内超声有结肠扩张、肠腔/膀胱内钙化影、骶尾骨异常、脊柱脊髓畸形、肾积水、盆腔肿物、子宫阴道积液、泄殖腔异常等影像时需警惕胎儿合并 ARM 可能[1]。

## 5. CT 检查

CT 检查具有精确度高、成像清晰等优点,可用于评估 ARM 患儿直肠盲端位置、肛门括约肌发育状态、骶尾骨发育情况及术后肛门失禁的原因和类型等,CT 造影亦可以显示伴发瘘管类型及走向情况[19]。但 CT 检查具有矢状面成像效果不佳、对软组织显影较差、辐射剂量较大等缺点,故未被广泛应用于 ARM 的术前诊断。

## 6. MRI 检查

随着 MRI 技术的不断更新,其在 ARM 的诊断应用越来越广。MRI 具有软组织分辨率高、安全无创、无辐射、多体位扫描观察等优点,可通过分辨直肠盲端肠壁组织与周围组织界限从而显示直肠盲端位置,从而直观清晰地显示直肠盲端及相关肌肉系统来判定 ARM 畸形的程度和类型。其亦可显示 ARM 患儿肛周肌肉发育、骶尾骨畸形及是否合并骶前肿块、脊髓病变及泌尿系统发育异常等情况。Alves 等人的研究显示经结肠远端造瘘口注水后行 MRI 检查可以准确显示 ARM 患儿伴发瘘管情况,其检查准确性与 X 线远端结肠造影检查无明显差异且具有无辐射的优点[20],在 ARM 的术前评估中具有独特优势。同时 MRI 是 ARM 患儿肛门成形术后排便功能评价的重要指标,其可以用于随访评估 ARM 患儿肛门成形术后的肛周肌肉及骶尾骨发育等情况,从而预测患儿远期排便功能[20] [21] [22]。MRI 亦可用于 ARM 的产前诊断,其诊断价值优于产前超声检查,但其存在费用较高、检查时间长等局限,目前尚未被广泛应用于 ARM 的产前筛查。

## 7. 小结及展望

依据准确的术前诊断选择合适手术方式是先天性肛门直肠畸形(ARM)患儿获得良好远期功能的关键,其需依靠临床医生分析患儿病史、查体及影像学检查等资料后做出综合判断。随着影像检查方法的进步,ARM 患儿的术前影像学已从仅显示直肠盲端的高度,发展到能提供包括伴发瘘管情况、是否存在骶尾骨、泌尿生殖系统、心脏及脊柱脊髓等其它系统异常等全方位信息,从而帮助外科医师以精确规划复杂的肛门直肠重建手术。每种影像学方法都具有其独特的优势与相应的局限性,临床上需结合多种检查方法结果做出最终判断。

## 参考文献

- [1] Peña, A. and Bischoff, A. (2015) *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Springer International Publishing, Switzerland.
- [2] Wijers, C.H.W., van Rooij, I.A.L.M., Marcelis, C.L.M., Brunner, H.G., de Blaauw, I. and Roeleveld, N. (2014) Genetic and Nongenetic Etiology of Nonsyndromic Anorectal Malformations: A Systematic Review. *Birth Defects Research Part C: Embryo Today: Reviews*, **102**, 382-400. <https://doi.org/10.1002/bdrc.21068>

- [3] Nixon, H. (1972) Anorectal Anomalies: With an International Proposed Classification. *Postgraduate Medical Journal*, **48**, 465-470. <https://doi.org/10.1136/pgmj.48.562.465>
- [4] Holschneider, A., Hutson, J., Peña, A., Beket, E., Chatterjee, S., Coran, A., *et al.* (2005) Preliminary Report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *Journal of Pediatric Surgery*, **40**, 1521-1526. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002>
- [5] van der Steeg, H.J.J., Schmiedeke, E., Bagolan, P., Broens, P., Demirogullari, B., Garcia-Vazquez, A., *et al.* (2015) European Consensus Meeting of ARM-Net Members Concerning Diagnosis and Early Management of Newborns with Anorectal Malformations. *Techniques in Coloproctology*, **19**, 181-185. <https://doi.org/10.1007/s10151-015-1267-8>
- [6] Bendifallah, S., Canlorbe, G., Laas, E. and Lacher, M. (2015) Survey on the Management of Anorectal Malformations (ARM) in European Pediatric Surgical Centers of Excellence. *Pediatric Surgery International*, **31**, 543-550. <https://doi.org/10.1007/s00383-015-3700-5>
- [7] Wangenstein, O. and Rice, C. (1930) Imperforate Anus: A Method of Determining the Surgical Approach. *Annals of surgery*, **92**, 77-81. <https://doi.org/10.1097/0000658-193007000-00008>
- [8] Narasimharao, K., Prasad, G., Katariya, S., Yadav, K., Mitra, S.K. and Pathak, I.C. (1983) Prone Cross-Table Lateral View: An Alternative to the Invertogram in Imperforate Anus. *American Journal of Roentgenology*, **140**, 227-229. <https://doi.org/10.2214/ajr.140.2.227>
- [9] Torre, M., Martucciello, G. and Jasonni, V. (2001) Sacral Development in Anorectal Malformations and in Normal Population. *Pediatric Radiology*, **31**, 858-862. <https://doi.org/10.1007/s002470100006>
- [10] 梁子建, 张洁, 陈运培, 向梅娟, 邹吉祥, 王勇. 骶骨曲率在先天性肛门直肠畸形分型中的应用分析[J]. 中华小儿外科杂志, 2022, 43(1): 40-44.
- [11] Gross, G.W., Wolfson, P.J. and Pena, A. (1991) Augmented-Pressure Colostogram in Imperforate Anus with Fistula. *Pediatric Radiology*, **21**, 560-562. <https://doi.org/10.1007/BF02012597>
- [12] Chan, K., Lee, K.H., Tsui, S., Wong, Y.S., Pang, K.Y., Mou, J.W., *et al.* (2014) Bowel Perforation in Newborn with Anorectal Malformation and No Fistula at Presentation. *Journal of Pediatric Surgery*, **49**, 390-394. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2013.07.009>
- [13] Donaldson, J.S., Black, C.T., Reynolds, M., Sherman, J.O. and Shkolnik, A. (1989) Ultrasound of the Distal Pouch in Infants with Imperforate Anus. *Journal of Pediatric Surgery*, **24**, 465-468. [https://doi.org/10.1016/S0022-3468\(89\)80403-8](https://doi.org/10.1016/S0022-3468(89)80403-8)
- [14] Hosokawa, T., Hosokawa, M., Tanami, Y., Hattori, S., Sato, Y., Tanaka, Y., *et al.* (2017) Comparison of Diagnostic Accuracy for the Low-Type Imperforate Anus between Prone Cross-Table Radiography and Sonography. *Journal of Ultrasound in Medicine*, **36**, 1679-1686. <https://doi.org/10.7863/ultra.16.07048>
- [15] Hosokawa, T., Hosokawa, M., Tanami, Y., Takahashi, H., Hattori, S., Sato, Y., *et al.* (2017) Distance between the Distal Rectal Pouch and Perineum in Neonates of Low-Birth Weight with Imperforate Anus. *Ultrasound Quarterly*, **34**, 18-22. <https://doi.org/10.1097/RUQ.0000000000000329>
- [16] Hosokawa, T., Yamada, Y., Tanami, Y., Hattori, S., Sato, Y., Tanaka, Y., *et al.* (2017) Sonography for an Imperforate Anus: Approach, Timing of the Examination, and Evaluation of the Type of Imperforate Anus and Associated Anomalies. *Journal of Ultrasound in Medicine*, **36**, 1747-1758. <https://doi.org/10.1002/jum.14228>
- [17] Tirrel, T.F., *et al.* (2020) Contrast Enhanced Colostography: New Applications in Preoperative Evaluation of Anorectal Malformations. *Journal of Pediatric Surgery*, **56**, 192-195.
- [18] Tirrell, T.F., Demehri, F.R., McNamara, E.R., Paltiel, H.J., Barnewolt, C.E., Padua, H.M., *et al.* (2020) Contrast Enhanced Colostography: New Applications in Preoperative Evaluation of Anorectal Malformations. *Journal of Pediatric Surgery*, **56**, 192-195. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2020.09.033>
- [19] Soker, G., Gulek, B., Yilmaz, C., Kaya, O., Arslan, M., Dilek, O., *et al.* (2016) The Comparison of CT Fistulography and MR Imaging of Perianal Fistulae with Surgical Findings: A Case-Control Study. *Abdominal Radiology*, **41**, 1474-1483. <https://doi.org/10.1007/s00261-016-0722-y>
- [20] Kavalcova, L., Skaba, R., Kyncl, M., Rouskova, B. and Prochazka, A. (2013) The Diagnostic Value of MRI Fistulogram and MRI Distal Colostogram in Patients with Anorectal Malformations. *Journal of Pediatric Surgery*, **48**, 1806-1809. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2013.06.006>
- [21] Iwai, N. and Fumino, S. (2013) Surgical Treatment of Anorectal Malformations. *Surgery Today*, **43**, 955-962. <https://doi.org/10.1007/s00595-012-0435-y>
- [22] Podberesky, D.J., Towbin, A.J., Eltomey, M.A. and Levitt, M.A. (2013) Magnetic Resonance Imaging of Anorectal Malformations. *Magnetic Resonance Imaging Clinics of North America*, **21**, 791-812. <https://doi.org/10.1016/j.mric.2013.04.010>