

Aus dem Charité Centrum für Frauen- Kinder- und Jugendmedizin mit Perinatalzentrum
und Humangenetik; Otto-Heubner-Centrum für Kinder- und Jugendmedizin
Klinik für Kinderchirurgie

Klinikdirektorin: Prof. Dr. med. Karin Rothe

Habilitationsschrift

Ein neuer Blickwinkel auf Therapie, Nachsorge und Lebensqualität bei Kindern und Jugendlichen mit anorektalen Fehlbildungen

Zur Erlangung der Lehrbefähigung
für das Fach Kinderchirurgie

vorgelegt dem Fakultätsrat der Medizinischen Fakultät
Charité-Universitätsmedizin Berlin

von

Dr. Stefanie Märzheuser

Eingereicht:	März 2015
Dekan:	Prof. Dr. med. Axel R. Pries
1. Gutachter/in:	Prof. Dr. med. Gerhard Stuhldreier
2. Gutachter/in:	Prof. Dr. med. Benno Ure

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung

1.1	Allgemeine Bedeutung der anorektalen Fehlbildungen	4
1.2	Anorektale Fehlbildungen und die Bedeutung der Selbsthilfe	6
1.3	CURE-Net und die Registrierung anorektaler Fehlbildungen in Deutschland	8
1.4	Das multizentrische Register des CURE-Netzwerks	9
1.5	Fragestellung der Arbeit	10

2. Eigene Arbeiten zu anorektalen Fehlbildungen

2.1.	Inkontinenz und Obstipation bei anorektalen Fehlbildungen. Vorstellung eines Behandlungskonzepts.	11
2.2.	Die Methode der Hydrosonographie als Hilfsmittel in der Inkontinenztherapie	19
2.3.	Therapie der Inkontinenz am Beispiel anorektaler Fehlbildungen	25
2.4.	Der Zusammenhang zwischen Fehlbildungsform, Operationstechnik und urologischen Folgesymptomen	34
2.5.	Fertilität und Sexualfunktion bei Menschen mit anorektalen Fehlbildungen	41
2.6.	Medizinische Komplikationen des Jugendlichen- und Erwachsenenalters und die Bedeutung der Transition	46

3. Diskussion der Ergebnisse

3.1.	Anorektale Malformationen und wesentliche Begleitfehlbildungen	51
3.2.	Funktionelle Defizite des anorektalen Kontinenzorgans und therapeutische Optionen	53
3.3.	Hydrosonographie und kontinenzverbessernde Maßnahmen	56
3.4.	Verbesserung des Bowel Management durch individualisierte Therapie	58
3.5.	Urologische Folgesymptomatik	59
3.6.	Sexualfunktion und Fertilität	61
3.7.	Die Bedeutung der Transition für die medizinische Versorgung bei anorektalen Fehlbildungen	63

4. Zusammenfassung

68

5. Literatur

70

6. Danksagung

81

Abkürzungen

ACHSE	Allianz chronischer seltener Erkrankungen
ARM	anorektale Malformationen
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
CURE-Net	Netzwerk für congenitale urorektale Fehlbildungen
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
DIN	Deutsches Institut für Normung
InEK	Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus
Soma e.V.	Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen
PID	Patientenidentifikator
SNS	Sakralnervenstimulation
TMF	Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.
VACTERL	Akronym aus vertebral anomaly, anorectal anomaly, cardiac anomaly, tracheo-esophageal fistula, renal anomaly, limb anomaly
VARG	Akronym aus vertebral anomaly, anorectal anomaly, renal anomaly, genital anomaly
WHO	World Health Organization

1. Einleitung

1.1 Allgemeine Bedeutung der anorektalen Fehlbildungen

Anorektale Malformationen (ARM) gehören zu den seltenen Erkrankungen. Unter dem Oberbegriff seltene Erkrankung oder „Orphan Diseases“ werden alle Krankheiten zusammengefasst, bei denen nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. (1).

Unter dem Oberbegriff „anorektale Malformationen“ wird eine Gruppe angeborener Fehlbildungen des Anus und des Rektums zusammengefasst.

Kinder, die mit einer ARM geboren werden, haben an der analen Sollstelle keine Öffnung; das heißt, das Rektum, der Analkanal und die Analöffnung sind nicht, oder nur unzureichend angelegt. Bei den meisten Fehlbildungsvarianten besteht eine Kommunikation (Fistel) zwischen Rektum und Harnwegen oder den Geschlechtsorganen (2-6).

Fehlbildungen aus dem Formenkreis der anorektalen Fehlbildungen können unterschiedlich komplex sein, Begleitfehlbildungen an anderen Organsystemen wie Herz, Nieren und ableitenden Harnwegen, Geschlechtsorganen oder Extremitäten treten bei über 60% aller betroffenen Kinder auf (7).

Zuverlässige Daten zur Epidemiologie der ARM existieren nicht, da das Spektrum von minimal deplatzierten Analöffnungen bis zur vollständigen Aplasie des Anorektums reicht. Zusätzlich führen terminologische Unstimmigkeiten und Fehleinschätzungen bei den Minimalvarianten zur Unterschätzung der Häufigkeit (8).

Eine einheitliche Klassifikation der Fehlbildungsformen wurde in einer Konsensuskonferenz 2006 verabschiedet (9).

Patienten, die vor diesem Zeitpunkt geboren und behandelt wurden, sind retrospektiv oft nicht sicher einer Fehlbildungsvariante zuzuordnen.

Weltweit schwanken die Angaben zur Häufigkeit der ARM deutlich. In den Vereinigten Staaten geht man von einer Häufigkeit zwischen 1.04 und 7.89 pro 10.000 Lebendgeburten aus (10).

Es wird davon ausgegangen, dass ARM zwischen der 4. und 8. Schwangerschaftswoche entstehen. Jungen scheinen etwas häufiger betroffen zu sein als Mädchen (1,3:1). Die bisher vorliegenden Studien sind allerdings sehr heterogen im Hinblick auf Fallzahlen, Erfassungszeitraum, Kontrollen und Adjustierung nach möglichen Störgrößen. Die Fälle sind oft wenig präzise beschrieben. Eine Differenzierung nach isolierten und nicht-isolierten syndromalen Formen fehlt. Aufgrund der Seltenheit der ARM werden in vielen Arbeiten unterschiedliche Altersgruppen gemeinsam ausgewertet und Patienten vom Säuglings- bis ins Erwachsenenalter zusammen erfasst. Wie wir in einer systematischen Literaturübersicht mit Metaanalyse zeigen konnten, sind die Ursachen dieser Fehlentwicklungen noch weitgehend unbekannt (11,12). Allerdings scheinen assistierte Reproduktionsverfahren und Mehrlingsschwangerschaften Risikofaktoren für ein gehäuftes Auftreten sowohl komplexer als auch isolierter anorektaler Fehlbildungsvarianten darzustellen (13).

Bei der Geburt besteht bei allen Fehlbildungsvarianten, bei denen keine Verbindung nach extrakorporal vorliegt, ein tiefer Ileus. Bei vielen betroffenen Kinder wird daher in den ersten Lebenstagen ein Anus praeter angelegt.

Je nach Komplexität der Fehlbildungsvariante folgen zahlreiche weitere Operationen. Die chirurgische Behandlung der ARM war über viele Jahre einem ständigen Wandel unterworfen. Seit den 1980er Jahren wird die Korrektur der anorektalen Fehlbildung vorwiegend über einen posterior sagittalen Zugang vorgenommen, da über diesen Zugang das Anorektum gut exponiert werden kann und eine möglichst anatomiegerechte Rekonstruktion des Analkanals angestrebt werden kann (14). Der abdominoperineale Durchzug oder der sakroabdominoperineale Durchzug, als Vorgängeroperationsverfahren, sind in den Hintergrund getreten.

Neben der Veränderung der Operationsstrategie bei der Durchzugstechnik, stellen laparoskopische Varianten und einzeitige Korrekturverfahren ohne Anlage eines Enterostomas weitere Meilensteine der chirurgischen Behandlung dar (15).

Trotz zahlreicher Fortschritte beim pathophysiologischen Verständnis und der chirurgischen Therapie der ARM, sind die funktionellen Ergebnisse oft nicht befriedigend.

Bei Nachuntersuchungen der funktionellen Resultate chirurgisch adäquat korrigierter anorektaler Fehlbildungen finden sich Kontinenzstörungen als vorherrschendes Langzeitsymptom. Die Art der Kontinenzstörung orientiert sich dabei an der Fehlbildungsvariante. Während bei einfacheren anorektalen Malformationen Obstipationsbeschwerden dominieren, steht bei den komplexeren Varianten die Inkontinenz im Vordergrund des klinischen Beschwerdebildes (16-24). Viele Betroffene tragen zeitlebens Windeln oder Einlagen. Eine gravierende Einschränkung der Lebensqualität ist daher nicht selten.

1.2. Anorektale Fehlbildungen und die Bedeutung der Selbsthilfe

Die Diagnose einer anorektalen Fehlbildung wird nur in Ausnahmefällen pränatal gestellt. Manchmal kann von den vorhandenen Begleitfehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege und des äußeren Genitale auf das zusätzliche Vorhandensein einer anorektalen Fehlbildung rückgeschlossen werden, der Routinediagnostik entgeht die anorektale Fehlbildung jedoch meist (25-27).

Während der gesamten Schwangerschaft gehen die Eltern davon aus, dass ihr Kind gesund geboren werden wird.

Nach der Geburt werden die Eltern mit einer Fehlbildung konfrontiert, von der sie noch nie etwas gehört haben und deren Bedeutung für das Leben ihres Kindes sie nicht einordnen können.

Der Stress für die Eltern wird durch die Reaktion der Umgebung auf die Fehlbildung des Kindes gesteigert. In vielen Kliniken wird das Kind von den Eltern getrennt und auf eine Kinderintensivstation gebracht. Die Anlage eines künstlichen Darmausgangs oder eine korrigierende Operation werden angesprochen und geplant.

Liegt eine anorektale Fehlbildung vor, kommt zu der Angst der Eltern die Unkenntnis um die Fehlbildung selbst und die Sorge um die Konsequenzen, die aus der Fehlbildung entstehen können, hinzu.

In dieser Situation sind Gespräche mit Familien mit betroffenen Kindern oder selbst Betroffenen hilfreich. Eine solche Beratung rückt die bedrohlich erlebte Zukunft in einen realistischen Kontext. In der Selbsthilfegruppe berät ein Ansprechpartner, der diese Lebenssituation bereits gemeistert hat und dessen Kind weitere Entwicklungsschritte genommen hat. Die Empathie und Lebenserfahrung anderer Betroffener hilft und vermittelt der Familie Mut und Zuversicht (28).

Soma e.V. ist die bundesweit agierende deutsche Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen. Die Soma wurde im Jahr 1989 gegründet und zählt mittlerweile mehr als 800 Mitglieder. Damit ist Soma weltweit eine der größten Selbsthilfeorganisationen für diese Erkrankung. Trotz Präsenz im Internet und teilweise auch in den Medien benötigen Eltern und Betroffene oft lange Zeit, bis sie Kontakt zu diesem Hilfsangebot aufnehmen. (29).

Soma e.V. bietet Beratungsgespräche für Betroffene aller Altersgruppen an. Es können kostenlos für den medizinischen Laien verständliche Broschüren zu anorektalen Fehlbildungen bezogen werden. Es werden Seminare für Familien und Betroffene angeboten, in denen wertvolle Erkenntnisse zur Nachbehandlung der spezifischen Fehlbildung und dem Leben mit einer chronischen seltenen Erkrankung vermittelt werden.

Ein interdisziplinäres Expertengremium von 26 Fachleuten aus medizinischen und gesundheitspolitischen Disziplinen sichert die Qualität der angebotenen Materialien und Seminare der SoMA e.V. (30)

Trotz ihrer Vorteile für den Patienten werden Selbsthilfegruppen von Ärzten oft abgelehnt oder nur geduldet. Der Hinweis auf Selbsthilfegruppen wird nur in wenigen Sprechstunden gegeben.

Systematische Untersuchungen zu Selbsthilfegruppen sind rar. Patienten, die eine Selbsthilfegruppe aufsuchen oder sich im Internet zu ihrer Erkrankung belesen, ergreifen Initiative und sind bereit, sich über ihre Erkrankung zu informieren (31). Die Annahme, dass sich nur Patienten mit schweren Symptomen oder unzufriedene Patienten dort sammeln, lässt sich wissenschaftlich nicht belegen. Die wenigen Studien, die es zur Nutzung des Internets und zur Persönlichkeitsstruktur von Patienten gibt, die das Internet oder Selbsthilfegruppen als Medium der Informationsvermittlung nutzen, deuten eher daraufhin, dass es sich hier um junge, gebildete Personen handelt (32).

Durch die Nutzung von Internetforen von Selbsthilfegruppen scheint nicht nur der Wissensstand der Patienten, sondern auch ihre Zufriedenheit zuzunehmen (33). Als Konsequenz aus diesem höheren Wissensstand resultieren für den behandelnden Arzt längere Konsultationsgespräche (34) und eine größere Wahrscheinlichkeit, dass vom Patienten relevante und kritische Fragen gestellt werden (35,36).

Ein Vorteil der Selbsthilfe ist daher, dass Patienten informierter sind. Bei chronischen Erkrankungen bedeutet dies, dass die Patienten wissen, welche Hilfsmittel sie anfordern können. Der Austausch zwischen Arzt und Patient findet auf einer kompetenteren Wissenszebene statt, es können auch Hinweise vom Patienten an den Arzt weitergegeben werden, die wiederum Patienten erreichen, die nicht in der Selbsthilfe aktiv sind, aber bei dem Arzt betreut werden.

1.3 CURE-Net und die Registrierung anorektaler Fehlbildungen in Deutschland

Um die Ursachen anorektaler Fehlbildungen quantitativ abschätzen zu können, bedarf es einer prospektiven, deutschlandweiten Erfassung aller betroffenen Kinder im Säuglingsalter. Seit 2009 werden im Rahmen des CURE-Net Registers erstmalig zentralisiert, epidemiologische Daten zu diesen Fehlbildungen erhoben (37). In jedem Quartal werden 110 kinderchirurgische Kliniken, 5 kinderurologische Kliniken und 70 neonatologische Kliniken angeschrieben und nach der Anzahl ihrer neuen Fälle befragt. Die Teilnahmebereitschaft stieg insbesondere durch die zunehmende Bekanntheit des Registers seit der Gründung stetig an. Da eine exakte Klassifikation, mehrere Jahre nach operativer Korrektur, aufgrund uneinheitlicher Erfassung in Arzt- und Operationsberichten, in vielen Fällen nur noch bedingt möglich ist, ist gerade die prospektive Erfassung der Fehlbildungen bedeutsam (37). Während der ersten internationalen CURE-Konferenz im Oktober 2011 in Heidelberg wurde die mäßige Aussagekraft der Entlassungsberichte, die zu Unklarheiten bei der Folgebehandlung älterer Patienten führt, diskutiert. Vor der Einführung des Registers beruhten Studien ausschließlich auf retrospektiv erhobenen Daten einzelner Zentren. Aufgrund der Seltenheit der Fehlbildungen kann die prospektiv gesammelte Stichprobe nur durch einen längeren Erfassungszeitraum anwachsen. Zu diesem CURE-Register existiert daher aktuell keine alternative Erfassungsmöglichkeit. Laut InEK-Daten behandeln momentan über 70 Kliniken die ca. 200-250 pro Jahr neu aufgetretenen Fälle anorektaler Fehlbildungen. Eine Referenzzentrenbildung hat noch nicht begonnen.

Personenidentifizierende Daten werden im Register nicht gespeichert. Die erforderlichen Einverständniserklärungen mit Namen der Eltern und Patienten, Adressen und Geburtsdaten, werden separat im Institut für Humangenetik der Universität Bonn aufbewahrt. Die Verschlüsselung der epidemiologischen und medizinischen Daten erfolgt online unter der Verwendung des PID-Generators der TMF (TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.) mittels der Geburtsdaten von Mutter und Kind.

Die Studie hat zwei unterschiedliche Untersuchungsprotokolle.

Zum einen werden in einer Längsschnittstudie Säuglinge mit anorektaler Fehlbildung vor der chirurgischen Korrektur und im postoperativen Verlauf erfasst. Mit dieser Untersuchung soll eine prognostische Einschätzung ermöglicht werden, so dass den unterschiedlichen Ausprägungen der Fehlbildung eine Prognose bezüglich der späteren Kontinenzfunktion und der besten Behandlungsform zugeordnet werden kann.

Für die Längsschnittstudie werden die Daten von Säuglingen, die an vier durchführenden und 23 kooperierenden kinderchirurgischen Kliniken operativ korrigiert wurden, erfasst. Es werden sowohl Daten vor und nach der korrigierenden Operation als auch der weitere Verlauf erhoben.

Zum anderen werden in einer Querschnitt-Studie bundesweit Patienten mit anorektalen Fehlbildungen jedes Alters untersucht. Mit Hilfe des dort ermittelten Nachsorge-Bedarfs und durch die Analyse beobachteter Komplikationen soll ein Nachsorge-Pass entwickelt werden (37).

Zusätzlich werden Patienten über die Selbsthilfegruppe SoMA e.V. für die Studie rekrutiert.

1.4 Das multizentrische Register des CURE-Netzwerks

Wesentliche Neuerungen in der Behandlung von anorektalen Fehlbildungen wurden durch Alberto Peña (2) mit der Einführung einer neuen Operationsmethode erreicht. Als Konsequenz aus dieser veränderten Sicht auf die Fehlbildung selbst und ihre Therapie wurde eine neue Klassifikation der anorektalen Fehlbildung entwickelt, die 2005 in adaptierter Form in einer internationalen Konsensus Konferenz auf der Tagung auf Schloss Krickenbeck bei Köln als Diagnosestandard weltweit eingeführt wurde (3).

Diese Klassifikation wird systematisch im CURE-Netzwerk eingesetzt, dessen Ziel die systematische Untersuchung der molekularen Ursachen, klinischen Auswirkungen und psychosozialen Folgen bei angeborenen uro-rektalen Fehlbildungen ist .

Alle epidemiologischen, klinischen und psychologischen Daten der einzelnen Teilprojekte des durch das BMBF geförderten Netzwerks werden zentral im CURE-Register gesammelt und ausgewertet (37).

Das multizentrische CURE-Register wuchs in den vergangenen Jahren zur inzwischen größten, interdisziplinären Datensammlung für diese seltenen Fehlbildungen in Europa. Es kooperiert in speziellen Fragestellungen im Rahmen eines Konsortiums auf europäischer Ebene (38) ARM-Netzwerk: www.arm-net.eu.

Das CURE-Register wird von der Deutschen Forschungsgemeinschaft gefördert.

1.5. Fragestellung der Arbeit

Die Therapie anorektaler Fehlbildungen beginnt mit der korrekten Klassifikation der Fehlbildungsvariante. Der nächste Schritt in der Behandlung ist eine Operation, die sich an den aktuell gültigen Vorgaben und Empfehlungen zur Korrektur der Fehlbildung orientiert.

Damit ist die Behandlung des Patienten nicht abgeschlossen. Auch bei einer chirurgischen Korrektur, die höchsten Anforderungen entspricht und von einem spezialisierten Kinder-Kolorektalchirurgen ausgeführt wurde, leiden 30-50 % der Betroffenen unter einer Störung der Kontinenz, die lebenslang bestehen bleiben kann. Eine erfolgreiche Therapie, die langfristig eine gute Lebensqualität für die Betroffenen verspricht, erfordert eine kenntnisreiche Nachsorge, die sich den vielfältigen Problemen der Patienten widmet.

Ziel dieser Arbeit ist es, zum einen ein Therapiekonzept für die unterschiedlichen Kontinenzprobleme der Patienten anzubieten. Zum anderen sollen Probleme der Patienten aufgezeigt werden, denen bislang in Diagnostik und Therapie wenig Aufmerksamkeit gewidmet wurde. Langfristig erhoffen wir uns dadurch, eine Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen zu erreichen.

2. Eigene Arbeiten zu anorektalen Fehlbildungen

2.1. Inkontinenz und Obstipation bei anorektalen Fehlbildungen. Vorstellung eines Behandlungskonzepts

Prospective evaluation of comorbidity and psychosocial need in children and adolescents with anorectal malformation

Part One : Pediatric surgical evaluation and treatment of defecating disorder

Maerzheuser S, Schmidt D, Mau H, Winter S.

Pediatric Surgery Int. 2009 Oct; 25(10):889-893

Trotz kenntnisreicher operativer Korrektur einer anorektalen Fehlbildung haben nach der Literatur fast 50 % - 80 % der Patienten bei klinischen Nachuntersuchungen keine altersentsprechende Stuhlkontinenz. 30 % der Patienten klagen über schwerwiegende Probleme bei der Stuhlentleerung (39-54).

Diese großen Unterschiede der Kontinenzraten sind zum einen der Operationstechnik und zum anderen der Definition von „Inkontinenz“ geschuldet (56-61).

Unterschiedliche Hilfsmittel ermöglichen, eine soziale Kontinenz zu erzielen. Als soziale Kontinenz wird dabei verstanden, dass der Patient sich ohne Einschränkungen in seinem sozialen Umfeld bewegen kann.

Die Frage welches Hilfsmittel für welchen Patienten geeignet ist, wie viel Zeit die therapeutische Maßnahme in Anspruch nimmt und wie zuverlässig die Therapie ist, entscheidet über den therapeutischen Erfolg.

Eine chirurgische Therapie der Inkontinenz ist bei angeborenen Fehlbildungen kritisch zu sehen, da alle derzeit angewandten Methoden bei dieser speziellen Fragestellung nicht zu einem überzeugenden therapeutischen Erfolg führen, andererseits aber eine hohe Komplikationsrate aufweisen(62). Einzig die Sakralnervenstimulation scheint eine Intervention zu sein, die in der nahen Zukunft Erfolg verspricht (63-69)

Die folgende Arbeit stellt ein Therapiekonzept für Patienten mit Stuhlinkontinenz auf der Basis einer anorektalen Fehlbildung vor, das einen multidisziplinären Ansatz verfolgt.

Das standardisierte Untersuchungsprogramm beinhaltet eine genaue klinische Anamnese und körperliche Untersuchung. In die konservative Behandlung werden alle die Patienten einbezogen, bei denen eine chirurgisch zufriedenstellende Korrektur der anorektalen Malformation stattgefunden hat. Über einen Zeitraum von zwei Wochen vor der Entscheidung über den Therapiemodus und vor Beginn der Therapie, werden anhand eines detaillierten Stuhlkalenders Entleerungsfrequenz, Stuhlportionsgröße und Stuhlkonsistenz, die Notwendigkeit bei der Entleerung zu pressen und die Häufigkeit des unwillkürlichen Stuhlverlusts dokumentiert.

Das Behandlungskonzept richtet sich nach der vorherrschenden Komponente der Stuhlentleerungsstörung: Obstipation bei adäquater, oder Inkontinenz bei mangelhafter Verschlussfunktion des Kontinenzorgans. Die Patienten werden in zwei Gruppen eingeordnet. In Gruppe 1 werden alle Patienten zusammengefasst, bei denen der unwillkürliche Stuhlverlust bei intakter Sphinkterfunktion durch eine Obstipation mit Überlaufstühlen bedingt ist. Die zweite Gruppe umfasst die Patienten, bei denen keine intakte Sphinkterfunktion besteht.

Orientiert an der Art der Kontinenzstörung werden unterschiedliche supportive Behandlungsbausteine miteinander kombiniert.

Entscheidend für die Auswahl der Therapie ist, ob eine funktionelle Möglichkeit eines adäquaten Verschlusses der Analöffnung besteht.

Patienten, bei denen eine Obstipation die Ursache des Symptoms Stuhlschmierens ist, erhalten nach einer Induktionsbehandlung durch eine orthograde Darmspülung eine individualisierte Therapie, die sich aus unterschiedlichen Modulen zusammensetzt. Die unterschiedlichen Behandlungsbausteine sind Verhaltens- und Rhythmusstraining, Ernährungsmodifikation, Analhygiene, Beckenbodentraining und psychosoziale Unterstützung.

Liegt eine mangelhafte Verschlussfunktion des Kontinenzorgans der Inkontinenz zugrunde, erlernen die Patienten kontrollierte Darmspülungen. Von diesen Patienten wird, anders als in anderen multidisziplinären Therapieansätzen (70-74), nicht erwartet, dass allein durch supportive Massnahmen eine Verbesserung der Kontinenz zu erzielen ist.

Unser Patientenkollektiv umfasste 30 Patienten, von denen 10 Patienten unter Obstipation mit Stuhlschmierern als Zeichen einer Stuhlentleerungsstörung bei intaktem Kontinenzorgan litten. Bei weiteren 20 Patienten war keine adäquate Stuhlhaltefunktion vorhanden. Stuhlschmierern war hier Ausdruck einer Inkontinenz bei funktionslosem Kontinenzorgan.

Bei Kontrolluntersuchungen sechs Monate und ein Jahr nach Therapiebeginn, konnten wir bei allen Patienten eine Verbesserung der Kontinenzsituation beobachten.

Der gute Erfolg des Konzepts ist nach unserer Ansicht darauf zurückzuführen, dass wir zunächst zwischen Inkontinenz und Obstipation als unterschiedlichen Formen der Stuhlkontinenzstörung unterschieden und ein daran orientiertes multimodales, individualisiertes Therapiekonzept anboten/anbieten.

[Prospective evaluation of comorbidity and psychosocial need in children and adolescents with anorectal malformation. Part one: paediatric surgical evaluation and treatment of defecating disorder.](#)

Maerzheuser S, Schmidt D, Mau H, Winter S.

Pediatr Surg Int. 2009 Oct;25(10):889-93.

<https://doi.org/10.1007/s00383-009-2440-9>

PMID:19756657

2.2. Die Methode der Hydrosonographie des Kolons als Hilfsmittel in der Inkontinenztherapie

Hydrocolonic sonography: a helpful diagnostic tool to implement effective bowel management.

Märzheuser S, Schmidt D, David S, Rothe K.

Pediatric Surgery Int. 2010 Nov; 26(11):1121-1124

Kinder und Jugendliche mit absoluter Inkontinenz für Stuhl können durch Anwendung eines Bowel Management Programms eine soziale Kontinenz erreichen. Bowel Management bedeutet, dass durch eine Kombination aus einer supportiven Therapie und kontrollierten Darmspülungen idealerweise das gesamte Kolon entleert wird, so dass der Patient anschließend für einen Zeitraum von 24 Stunden frei von unwillkürlichem Stuhlverlust ist (23, 24).

Für eine effektive Kolonirrigation ist eine gute Vorbereitung des Patienten erforderlich. Das benötigte Flüssigkeitsvolumen muss abgeschätzt und ein adäquates Spülprogramm initiiert werden (23, 24,75,76).

Die Hydrosonographie des Kolons ist eine Ultraschalluntersuchung, bei der das Kolon von rektal mit Flüssigkeit aufgefüllt wird. Diese Flüssigkeit dient als Kontrastmedium und ermöglicht das erforderliche Flüssigkeitsvolumen für das Spülprogramm zu bemessen. Für die Untersuchung wird der Analkanal mit einem geblockten Katheter verschlossen. So wird dem unwillkürlichen Verlust der Flüssigkeit bei nicht vorhandener Verschlussfunktion des Kontinenzorgans begegnet. Die Spülflüssigkeit läuft über eine elektrische Pumpe (Braun Irrimatic) mit konstanter Geschwindigkeit in das Darmlumen. Der Progress der Flüssigkeit wird sonographisch verfolgt. Sobald die Flüssigkeit das Zökum erreicht hat, wird die Pumpe arretiert und die Flüssigkeitsmenge, die benötigt wurde, bestimmt.

Mit Hilfe der Hydrosonographie kann die Aktivität des Dickdarms beurteilt werden und der Versuch unternommen werden, die Passagezeit im Dickdarm abzuschätzen.

Wir haben diese Untersuchungsmethode an 20 Patienten mit absoluter Inkontinenz für Stuhl angewendet. In die Studie einbezogen wurden nur solche Patienten, bei denen eine absolute Inkontinenz für Stuhl bestand (Krackenbeck Klassifikation Gruppe 2, Grad 3). Zur Vorbereitung der Untersuchung erhielten alle Patienten eine orthograde Spülung mit Polyethylenglykol. Die Untersuchungsdauer betrug 10 – 15 Minuten. Bei allen Patienten

konnte die Flüssigkeitsmenge bemessen werden, die erforderlich war, um das gesamte Kolon zu entleeren. Das anschließend initiierte Spülprogramm war bei 18 Patienten bei Kontrolluntersuchungen nach 6 und 12 Monaten erfolgreich.

Die Methode der Hydrosonographie, die in dieser Arbeit erstmals von uns zur Bestimmung des Spülvolumens beschrieben wird, ist eine den Patienten wenig belastende Untersuchung. Anders als bei anderen Therapiekonzepten ist keine Strahlenexposition erforderlich, um zu beurteilen, ob eine adäquate Entleerung des gesamten Kolons stattgefunden hat (21,23,24). Die Hydrosonographie bildet die Basis zur Entwicklung eines individuell angepassten erfolgreichen Spülprogramms in möglichst kurzer Zeit. (30,75,76).

Abstracts zur 106. Jahrestagung der DGKJ" „Monatsschrift Kinderheilkunde, 09/2010

[Hydrocolonic sonography: a helpful diagnostic tool to implement effective bowel management.](#)

Märzheuser S, Schmidt D, David S, Rothe K.

Pediatr Surg Int. 2010 Nov;26(11):1121-4.

<https://doi.org/10.1007/s00383-010-2687-1>.

2.3. Therapie der Inkontinenz am Beispiel anorektaler Fehlbildungen

Improvements in incontinence with self management in patients with anorectal malformations

Märzheuser S, Karsten K, Rothe K

Eur J Pediatr Surg. 2015 Feb 5. [Epub ahead of print] PMID: 25654618

Eine Stuhlinkontinenz stellt für den Betroffenen ein soziales Stigma dar. Die Notwendigkeit Windeln oder Einlagen zu tragen besteht genauso wie bei der Harninkontinenz, aber Stuhlschmierer ist oft mit einer erheblich höheren Geruchsbelästigung verbunden, und daher wird die eigene Belastung stärker als die bei einer Harninkontinenz wahrgenommen.

Mit Hilfe kontrollierter Darmspülungen kann eine absolute Inkontinenz für Stuhl so weit beherrscht werden, dass der Patient frei von unwillkürlichem Stuhlverlust ist und keine Windeln oder Einlagen benötigt (21,23, 24).

Mit der Hydrosonographie des Kolons kann das Flüssigkeitsvolumen bemessen werden, das für den individuellen Patienten erforderlich ist, um sein Kolon effektiv zu entleeren. Die regelmäßige Irrigation des Kolons wird unter Verwendung verschiedener Spülsysteme durchgeführt.

Es gibt Schwerkraftsysteme, bei denen die Einlaufgeschwindigkeit der Spülflüssigkeit durch die Höhe, in der der Beutel aufgehängt wird, bestimmt wird.

Elektrische Pumpen (Braun Irrimatic) transportieren die Spülflüssigkeit in konstanter Geschwindigkeit in das Darmlumen.

Bei dem Peristeen System wird die Spülflüssigkeit mit einer Handpumpe in individuell gesetzten kurzen Impulsen in das Kolon gepumpt.

Die Spülung kann im Liegen oder sitzend auf der Toilette vorgenommen werden.

Die Frage, welches Hilfsmittel für welchen Patienten geeignet ist, wie viel Zeit die therapeutische Maßnahme in Anspruch nimmt und wie zuverlässig die Therapie ist, ist für den therapeutischen Erfolg und die Zufriedenheit des Patienten entscheidend.

Kinder und Jugendliche sind nur dann bereit, einem Therapiekonzept zu folgen, wenn es mit ihrem Lebensrhythmus zu vereinbaren ist.

Die Behandlungsmaßnahme darf nicht zu viel Zeit in Anspruch nehmen, da eine lange Zeitspanne, die das Kind mit einer pflegerisch-therapeutischen Anwendung verbringt, als Verlust an Lebensqualität empfunden wird.

Junge Patienten erleben immer wieder, dass eine Behandlung „mit ihnen gemacht“ wird. Die ablehnende Haltung des Patienten wird dabei zugunsten der Gesundheit vernachlässigt, der Widerstand des Kindes mehr oder weniger energisch überwunden. Es fehlt oft die Zeit, das Verständnis des Kindes für eine lästige oder unangenehme Behandlung zu gewinnen.

Bei einer einmalig durchgeführten Intervention mag es möglich sein, den kindlichen Willen zu brechen. Tägliche Konfrontation bei der Darmspülung führt jedoch zu einer hohen Belastung in der Familie und damit letztlich zur Non-compliance.

Ziel unserer Studie war es, ein individualisiertes Konzept für ein Bowel Management Programm mit anorektaler Irrigation zu entwickeln und die Patienten durch Mitbestimmung zu motivieren.

Diese Arbeit stellt eine Weiterentwicklung unseres bereits bestehenden Behandlungskonzepts der absoluten Inkontinenz für Stuhl dar. Das Konzept ermöglicht, die Spülungen mit geringem zeitlichen Aufwand in den Alltag zu integrieren. Der Zeitpunkt der Spülung wird vom Patienten selbst bestimmt.

Nach standardisierter Diagnostik und Vorbereitung durch eine orthograde Spülung, wird eine Hydrosonographie zur Bestimmung des individuellen Flüssigkeitsvolumens zur vollständigen Entleerung des Kolons durchgeführt. Die Spülung selbst wird mit dem Peristeen System vorgenommen. Das Peristeen System wird Patienten und Eltern sowohl durch Videos als auch durch praktische Übungen unter Anleitung einer spezialisierten Schwester erläutert. Die Patienten werden motiviert, die Pumpe selbst auszuprobieren.

Die Spülungen werden im Sitzen auf der Toilette möglichst vom Patienten selbst durchgeführt. Die Patienten wählen eigenverantwortlich die Tage aus, an denen gespült wird. Die Auswahl orientiert sich an persönlichen Wünschen und Bedürfnissen. Unsere Empfehlung lautet dabei, dass ein fester Wochenrhythmus eingehalten werden sollte, so dass möglichst an den immer gleichen Wochentagen eine Spülung stattfindet. Der Zeitraum zwischen den Spülungen variiert dabei zwischen 24 und 72 Stunden. Dies erleichtert den Alltag der Patienten und führt auch langfristig zu einer Verbesserung der Compliance. Mit diesem Konzept konnten wir die Zeit, die für die Spülung aufgewendet

wird und die Frequenz, mit der gespült werden muss, im Vergleich zu einer Kontrollgruppe, die mit anderen Spülsystemen und ohne selbstbestimmten Rhythmus den Darm entleerte, statistisch signifikant reduzieren.

Aus eigener Erfahrung und aus der Literatur wissen wir, dass die Betroffenen auch seelisch von der Verbesserung der Entleerungsfunktion profitieren (21,67,73,74).

[Improvements in Incontinence with Self-Management in Patients with Anorectal Malformations.](#)

Märzheuser S, Karsten K, Rothe K.

Eur J Pediatr Surg. 2016 Apr;26(2):186-91. Epub 2015 Feb 5.

<https://doi.org/10.1055/s-0034-1544050>.

2.4. Der Zusammenhang zwischen Fehlbildungsform, Operationstechnik und urologischen Folgesymptomen

German network for congenital uro-rectal malformations: first evaluation and interpretation of postoperative urological complications in anorectal malformations

Maerzheuser S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Spsychalski N, Goetz G, Schmidt D.

Pediatric Surgery Int. 2011 Oct; 27 (10):1085-1089

Unmittelbar nach der Geburt eines Kindes mit einer anorektalen Fehlbildung steht zwar die anorektale Fehlbildung im Mittelpunkt des diagnostischen und therapeutischen Interesses, langfristig hat jedoch der Erhalt der Nierenfunktion und die Abwehr rezidivierender Infektionen des harnableitenden Systems große Bedeutung für die Lebensqualität des betroffenen Patienten.

Die Häufigkeit urologischer Begleitfehlbildungen orientiert sich an der Fehlbildungsvariante. Die Wahrscheinlichkeit, zusätzlich zur anorektalen Fehlbildung eine urologische Fehlbildung zu haben, nimmt mit zunehmender Komplexität der anorektalen Fehlbildung zu. Das Spektrum der urologischen Fehlbildungen umfasst hauptsächlich neurogene Blase, Ureterozelen, vesikoureteralen Reflux, Megaureteren, Nierendoppelanlagen und Nierendysplasie (81-83).

In der Literatur gibt es einzelne Arbeiten, die nahelegen, dass auch nach operativer Versorgung einer anorektalen Fehlbildung ein hohes Maß an Einschränkungen in Form von urologischen Komplikationen wie neurogener Blasenentleerungsstörung, Blaseninkontinenz und rezidivierenden Harnwegsinfektionen bestehen kann (84-87).

Diese Morbidität wiederum wirkt sich langfristig in Form von psychosozialen Belastungen aus, die Alltagsfunktionen und die gesamte Lebensqualität beeinträchtigen können (88-92).

Diese Arbeit untersucht den Zusammenhang zwischen Fehlbildungsform, Operationstechnik und urologischen Folgesymptomen. Aus den Daten des Cure-Net wurden dazu 267 Fragebögen von Patienten mit ARM ausgewertet und alle urologischen Symptome erfasst. Ein Problem bei der Analyse war dabei, dass besonders bei Patienten, die älter als 20 Jahre waren, eine Klassifikation der Fehlbildung nach der aktuell gültigen Klassifikation schwierig war, da keine exakte Beschreibung der zugrunde liegenden Fehlbildung in den Patientenunterlagen zu finden war. Auch die urologischen Begleitfehlbildungen und die Operationstechnik waren nicht immer eindeutig angegeben, so dass die Anzahl der untersuchten Datensätze für unterschiedliche Fragestellungen zwischen 219 und 226 Patienten variiert.

Je komplexer die Fehlbildungsform, desto höher war die Inzidenz einer Fehlfunktion des unteren harnableitenden Systems. Das selbe galt für eine abdominosakroperineale Operationstechnik. Eine neurogene Blasenentleerungsstörung trat am häufigsten bei männlichen Patienten mit komplexen Fehlbildungen auf, die über einen abdominosakroperinealen Zugang operiert worden waren. Harnwegsinfektionen fanden sich gehäuft bei Frauen, unabhängig von der zugrunde liegenden Fehlbildungsform. Wir erklären uns diesen Zusammenhang zum einen durch das häufig verkürzte Perineum, zum anderen durch eine beeinträchtigte Stuhlkontinenz. Die Frage, ob die urologischen Symptome primär als Konsequenz der Fehlbildung oder als postoperative Komplikation auftraten, konnten wir nicht zufriedenstellend beantworten.

Diese Unterscheidung war speziell bei jugendlichen und erwachsenen Patienten nicht zu leisten, da eine detaillierte Angabe zur präoperativen urologischen Situation in den meisten Fällen fehlte.

Bei der Operation einer ARM sollten die Funktion und die Integrität des harnableitenden Systems respektiert werden, da ein enger Zusammenhang zwischen operativer Strategie und postoperativen urologischen Folgesymptomen besteht.

[German network for congenital uro-rectal malformations: first evaluation and interpretation of postoperative urological complications in anorectal malformations.](#)

Maerzheuser S, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Spsychalski N, Goetz G, Schmidt D.

Pediatr Surg Int. 2011 Oct;27(10):1085-9.

<https://doi.org/10.1007/s00383-011-2951-z>.

PMID:21792651

2.5. Fertilität und Sexualfunktion bei Menschen mit anorektalen Fehlbildungen

Sexual function in adults with anorectal malformation – psychosocial adaptation. German Network for congenital uro-rectal malformations (CURE-Net)

Schmidt D, Winter S, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Märzheuser S.
Pediatric Surgery Int. 2012 Aug; 28(8):789-192

Störungen der Sexualfunktion und Fehlbildungen des inneren und äußeren Genitale bei anorektalen Fehlbildungen sind bisher wenig untersucht worden, obwohl sie häufig im Kontext komplexer Fehlbildungsformen auftreten.

Eine Untersuchung zur Sexualität von erwachsenen Menschen mit anorektalen Fehlbildungen gab es bisher nicht. Die folgende Arbeit untersucht Möglichkeiten der Fertilität und der Sexualfunktion bei Menschen mit ARM.

Aus den Daten des Cure-Net wurden dazu 55 Fragebögen von Patienten mit ARM im Alter von 18 – 56 Jahren ausgewertet und alle Symptome erfasst

In unserer Studie zeigte sich, dass betroffene Jugendliche im Alter von 22 Jahren weniger sexuelle Erfahrungen als altersgleiche Jugendliche hatten, sowohl in Bezug auf sexuelle Phantasien als auch auf Masturbation. Ältere Patienten (40 +) hatten eine positivere Einstellung zur Sexualität. In dieser Altersgruppe hatten acht Patienten, fünf Frauen und drei Männer, leibliche Kinder,

Neben psychosozialen Einschränkungen der Sexualentwicklung bestanden funktionelle Störungen wie Erektions- und Ejakulationsstörungen bei Männern und Dyspareunien bei Frauen.

Sexualfunktionsstörungen treten bei Mädchen in der Pubertät in Form von Amenorrhoe, Dysmenorrhoe, Hämatokolpos oder Hämatohemikolpos auf.

Männliche Patienten leiden unter Erektions- und Ejakulationsstörungen.

Ein weiterer Aspekt der Sexualfunktionsstörungen ist, dass durch die Inkontinenz für Stuhl und in vielen Fällen auch Urin, psychische Störungen zu den funktionellen Problemen hinzutreten. 22 Patienten (40%) berichteten, dass sie in psychotherapeutischer Behandlung seien oder gewesen wären.

Bei der initialen chirurgischen Korrektur der Fehlbildung und bei der Institution von Nachsorgemaßnahmen sollte an die Bewahrung der Fertilität gedacht und auf Respekt vor der Intimsphäre geachtet werden.

[Sexual function in adults with anorectal malformation: psychosocial adaptation. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations \(CURE-Net\).](#)

Schmidt D, Winter S, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, **Maerzheuser S.**

Pediatr Surg Int. 2012 Aug;28(8):789-92.

[https://doi.org/10.1007/s00383-012-3119-1.](https://doi.org/10.1007/s00383-012-3119-1)

PMID:22791012

2.6. Medizinische Komplikationen des Jugendlichen- und Erwachsenenalters und die Bedeutung der Transition

Postoperative complications in adults with anorectal malformation – a need for transition German Network for congenital uro-rectal malformations (CURE-Net)

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Maerzheuser S

Pediatric Surgery Int. 2012 Aug; 28(8): 793-795

Kinder und Jugendliche mit anorektalen Fehlbildungen erreichen heute nahezu immer das Erwachsenenalter. Der Wechsel aus der Betreuung in der Kindermedizin ins „Erwachsenen- Gesundheitssystem“ geschieht jedoch nicht selbstverständlich.

Unter Transition wird ein geplanter, zielgerichteter, begleiteter Übergang eines Jugendlichen mit einer chronischen Krankheit oder angeborenen Fehlbildung vom kindzentrierten zum erwachsenenzentrierten medizinischen Versorgungssystem verstanden.

Bei komplexen Krankheitsbildern wie anorektalen Fehlbildungen ist Transition problematisch. Da mehrere unterschiedlicher Organsysteme betroffen sind, müssen auch mehrere kompetente Partner in der Erwachsenenmedizin gefunden werden, um Fragestellungen zu Darm, Nieren und ableitenden Harnwegen, gynäkologischen und urologischen Problemen gerecht zu werden. Viele betroffene Jugendliche sind mit dieser Situation überfordert. Oft findet kein kontinuierlichen Übergang in die Erwachsenenmedizin statt und es entstehen Versorgungslücken. (96-98).

In dieser Querschnitt-Studie wurden Patienten mit anorektalen Fehlbildungen jedes Alters untersucht. Mit Hilfe eines standardisierten Fragebogens wurden Daten von Patienten jenseits des 18. Lebensjahrs erhoben und medizinische Komplikationen erfasst.

Es wurden 55 Patienten (23 weiblich, 32 männlich) im Alter von 18 bis 56 Jahre (Median 23 Jahre) erfasst.

21 Patienten, (38%) litten unter einem analen Schleimhautprolaps, 18 (32%) hatten ein Megasigmoid bei chronischer Obstipation, 17 (30%) eine relevante Analstenose, 14 (25%) eine neurogene Blasenentleerungsstörung, 23 (41%) rezidivierende Harnwegsinfektionen. 37 (67%) Patienten mussten wegen Komplikationen operiert werden. 41 (74%) benötigten

Nachsorge zur Therapie ihrer Stuhlinkontinenz. 14 (25%) Patienten, die alle älter als 27 Jahre waren, benutzten keine Hilfsmittel zur Therapie ihrer Inkontinenz und trugen Windeln. Patienten aus dieser Gruppe hatten gleichzeitig eine erhöhte Rate an Harnwegsinfektionen und neurogenen Blasenentleerungsstörungen.

In unserem Patientenkollektiv war die Altersgruppe 18 + für die medizinische Betreuung besonders kritisch, da sie sich nicht mehr der Kindermedizin zugehörig fühlt, aber Probleme hat, in der Erwachsenenmedizin anzukommen.

In der Erwachsenenmedizin wird eine größere Selbständigkeit und Zuverlässigkeit im Umgang mit der Erkrankung, den verwendeten Medikamenten und Hilfsmitteln vorausgesetzt.

Als Beispiel sei hier die Gefahr nephrologischer Defizite genannt, da durch die Vernachlässigung einer konsequenten Nachsorge, durch den Verzicht auf medikamentöse Prophylaxe oder intermittierenden Katheterismus eine Niereninsuffizienz entstehen kann.

Erfolgreiche Transitionsmodelle müssen diese unterschiedlichen Faktoren berücksichtigen. Ideal wäre die Betreuung in interdisziplinären Spezialambulanzen und die Entwicklung eines standardisierten krankheitsspezifischen Nachsorgeprotokolls (99-104).

Mit den Daten, die in der CURE-Net Studie gewonnen wurden, ist ein evidenzbasierter Nachsorgepass erstellt worden, mit dessen Hilfe zukünftig eine zuverlässige krankheitsspezifische Versorgung auch jenseits des Kindesalters möglich sein wird.

Abstract der 110. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)", Monatsschrift Kinderheilkunde, 2014.

[Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations \(CURE-Net\).](#)

Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, **Maerzheuser S**.

Pediatr Surg Int. 2012 Aug;28(8):793-5.

<https://doi.org/10.1007/s00383-012-3120-8>.

PMID:22772590

3. Diskussion der Ergebnisse

3.1 Anorektale Malformationen und wesentliche Begleitfehlbildungen

In den vorliegenden sechs Arbeiten sollten unterschiedliche Problemkreise bei Patienten mit anorektalen Malformationen erfasst werden.

Menschen mit anorektalen Fehlbildungen haben eine Vielzahl medizinischer Probleme, da neben der anorektalen Fehlbildung schwerwiegende Begleitfehlbildungen bestehen können.

Im Vordergrund des medizinischen Interesses steht zwar zunächst die Korrektur des Anorektums, entscheidend für die Prognose und die Lebensqualität der Betroffenen ist aber neben der anatomischen Korrektur der Fehlbildung, vor allem die Funktion der betroffenen Organsysteme.

Deshalb sind einige der Begleitfehlbildungen der anorektalen Fehlbildung von besonderer Relevanz.

Anorektale Malformationen treten sowohl in einem syndromalen Kontext als auch isoliert auf. Aufgrund der Assoziation mit Begleitfehlbildungen entstand der Begriff VACTERL Syndrom.

VACTERL ist ein Akronym und steht für vertebral anomaly (V), anal atresia (A), congenital heart defect (C), tracheo-esophageal fistula (T), esophageal atresia (E), reno-urinary anomalies (R) und radial limb defects (L) (105, 106).

Wie viele der genannten Fehlbildungen für die Diagnose einer VACTERL-Assoziation erforderlich sind, ist strittig. Meist wird der Nachweis von mindestens drei der vier hauptsächlichen Fehlbildungen gefordert (107).

Mit diesem Akronym wurde versucht, die häufigsten Begleitfehlbildungen bei ARM zusammenzufassen, unter der Annahme, dass es sich um einen genetisch bedingten Zusammenhang handeln könnte.

Die Idee, dass es sich hier um ein Syndrom handeln könnte, entstand ca. 1970 und wurde erstmals in einer Publikation von Quan propagiert (108).

Anschließend wurde das Akronym um weitere Buchstaben erweitert, wobei die Bedeutung der Buchstaben variierte. R konnte sowohl für „renal“ als auch für „radial“ stehen, V sowohl für „vertebral“ als auch für „vascular“ (109). So entstand der Begriff VACTERL, auf der Basis einer schmalen Evidenz .

Das die Wahrscheinlichkeit für weitere Fehlbildungen steigt, wenn bereits ein oder zwei Fehlbildungen vorhanden sind, war schon Roberts bekannt und gilt allgemein (110).

Die Suche nach einem einzigen auslösenden Agens für eine Vielzahl unterschiedlicher Fehlbildungen bei einem Individuum, erscheint vor dem Hintergrund dieser Evidenz ein müßiges Unterfangen zu sein. Trotzdem gewann das VACTERL Syndrom trotz fehlender Evidenz zunehmende Popularität.

Wir konnten an unseren Patienten zeigen, dass ein genetischer Zusammenhang dieser Symptomkonstellation nicht nachweisbar ist. Nahezu alle Fälle von VACTERL-Assoziation scheinen sporadisch zu sein und haben keine erkennbare teratogene oder chromosomale Ursache (111).

Besonders schwerwiegende Begleitfehlbildungen betreffen die Nieren und die ableitenden Harnwege, das innere und äußere Genital und die kaudale Wirbelsäule. Epidemiologisch zu prüfen und embryologisch relevant wäre daher eine Kombination aus V = Vertebral, A = Anorectal Malformation, R = Renal und G = Genital entsprechend VARG.

Fehlbildungen der Sexualorgane sind bei anorektalen Fehlbildungen sowohl bei Männern als auch bei Frauen häufig(112,113).

Diese Fehlbildungen des inneren und äußeren Genitale sind allerdings in dem Begriff VACTERL nicht repräsentiert.

Die überzufällige Häufigkeit der Kombination von Fehlbildungen dieser vier Organsysteme wurde bereits von Botto et al. beobachtet, jedoch im Kontext seiner Studie anders interpretiert (116).

Bis eine abschließende Beantwortung dieser offenen Fragen möglich ist, eignet sich die VACTERL Assoziation jedoch als eine Art Checkliste, um mögliche Begleitfehlbildungen zu erfassen und nicht zu übersehen.

Leider wird VACTERL häufig als Diagnose angegeben, obwohl das Akronym lediglich eine Kombination betroffener Organsysteme benennt.

In unserer Studie wurde versucht, Erkenntnisse zu den wesentlichen Fehlbildungen und deren Folgesymptomatik zu gewinnen. Daher wurden die Kontinenzsituation, die

urologische Funktion, die Sexualfunktion und die Lebensqualität von Menschen mit anorektalen Fehlbildungen beleuchtet und Therapieansätze entwickelt.

3.2. Funktionelle Defizite des anorektalen Kontinenzorgans und therapeutische Optionen

Trotz erfolgreicher operativer Korrektur einer anorektalen Fehlbildung haben nach der Literatur fast 50 % - 80 % der Patienten bei klinischen Nachuntersuchungen keine altersentsprechende Stuhlinkontinenz. 30 % der Patienten klagen über schwerwiegende Probleme bei der Stuhlentleerung (39-55).

Diese großen Unterschiede der Kontinenzraten sind, wie oben bereit erwähnt, zum einen der Operationstechnik und zum anderen der Definition von „Inkontinenz“ geschuldet.

Die rekto-ale Kontinenz resultiert aus einem komplexen Zusammenspiel motorischer, sensorischer und anatomischer Mechanismen. Inkontinenz ist die Folge einer Störung eines oder mehrerer Faktoren in diesem fein abgestimmten, komplizierten Prozess. Das Spektrum der Erkrankungen, die zu einer Stuhlinkontinenz führen können, ist weit und erstreckt sich von entzündlichen Darmerkrankungen über neoplastische, traumatische, ischämische und neurologisch degenerative Erkrankungen bis zu den kongenitalen Fehlbildungen (56-61).

Kinder, die mit einer anorektalen Fehlbildung geboren werden, haben keine anale Öffnung oder eine Öffnung in untypischer Lokalisation, das Rektum und der Analkanal sind nicht oder nur unzureichend angelegt. Bei den meisten Fehlbildungsvarianten besteht eine Kommunikation (Fistel) zwischen Rektum und Harnwegen oder den Geschlechtsorganen. Das Os sacrum ist häufig hypoplastisch oder aplastisch, der Plexus sacralis nur unvollständig ausgebildet, dementsprechend ist die Innervation von Beckenboden, Glutealmuskulatur, Harnblase und anorektalem Kontinenzorgan kompromittiert. (52-55).

Deshalb leiden, trotz zeitgerechter Diagnose und adäquater chirurgischer Therapie, viele Patienten unter Kontinenzdefiziten für Stuhl und Urin, Sexualfunktionsstörungen und psychosozialen Defiziten (39-55).

Stuhlinkontinenz wird als mangelhafte Fähigkeit, den Stuhl zu halten, definiert.

Wesentlich für eine Stuhlkontinenz ist aber auch die Fähigkeit, Stuhl willkürlich zu entleeren. Die Definition der WHO für Stuhlkontinenz berücksichtigt als eine der wenigen Definitionen für Stuhlkontinenz diesen Aspekt, da Stuhlkontinenz hier als erlernbare Fähigkeit, „Stuhlgang willentlich ort- und zeitgerecht abzusetzen“ beschrieben wird.

Bei der Stuhlinkontinenz werden dementsprechend zwei unterschiedliche Problemkreise unterschieden. Eine Stuhlinkontinenz kann einerseits auf der Basis eines funktionellen Verschlussdefizits des Kontinenzorgans entstehen. Hier steht die mangelhafte Stuhlhaltefunktion im Vordergrund der klinischen Symptomatik.

Auf der anderen Seite kann eine Obstipationssymptomatik überwiegen. Die Obstipationssymptomatik entsteht durch eine mangelhafte Wahrnehmung des gefüllten Enddarms, die zu spontanen Relaxation des inneren Schließmuskels führt. Diese unkontrollierten Relaxationen verursachen einen unwillkürlichen Stuhlverlust, der sich durch Stuhlschmierer manifestiert (61).

In beiden Fällen von Stuhlentleerungsstörung dominiert deshalb Stuhlschmierer als Symptom. Die therapeutische Herangehensweise ist jedoch unterschiedlich. Ziel der Therapie sollte stets eine soziale Kontinenz des Patienten sein. Als soziale Kontinenz wird dabei verstanden, dass der Patient sich ohne Einschränkungen in seinem sozialen Umfeld bewegen kann.

Die chirurgische Therapie der Inkontinenz ist bei angeborenen Fehlbildungen kritisch zu sehen, da alle derzeit angewandten Methoden bei dieser speziellen Fragestellung nicht zu einem überzeugenden therapeutischen Erfolg führen, andererseits aber eine hohe Komplikationsrate aufweisen(62). Die Sakralnervenstimulation (SNS) ist eine wenig invasive chirurgische Intervention, die eine Verbesserung der Kontinenz zu erzielen scheint (63-69).

Die Methode der Sakralnervenstimulation, oder auch Sakrale Nerven Modulation legt zugrunde, dass Stuhlinkontinenz unter anderem durch eine Kombination aus gestörter Wahrnehmung im Enddarm und Beckenboden und einer Schwäche des Schließmuskels verursacht wird. Mit Hilfe der SNS werden die Nerven, die den Sphinkter versorgen und im Bereich des Steißbeines inserieren, durch eine Sonde, die über eine Batterie

elektrische Impulse erhält, stimuliert. Dadurch wird nicht nur der Schließmuskel kontrahiert, sondern vor allem verbessert sich die Empfindung im Analkanal. Die SNS kann mittlerweile als eine etablierte Behandlung bei Stuhlinkontinenz angesehen werden (117). Die Methode ist risikoarm. Im Vergleich dazu haben Gracilisplastik und künstlicher Schließmuskelerersatz als vergleichsweise invasive Operationen, eine respektable Komplikationsrate aufzuweisen (62). Wirbelsäulenfehlbildung gelten als Kontraindikationen für eine SNS. Daher wurde die SNS als Therapieoption bei Patienten mit anorektalen Fehlbildungen bisher nur vereinzelt angewendet (65).

Wir konnten selbst in einer Pilotgruppe eine Verbesserung der Kontinenz und der Lebensqualität bei einzelnen Patienten mit Inkontinenz bei anorektaler Fehlbildungen durch SNS erreichen (118). Entscheidend für den Therapieerfolg war dabei die Auswahl der Patienten. Während Patienten mit einem rudimentär angelegten Os sacrum von der Methode profitieren können, ist die SNS bei fehlenden Os sacrum wenig erfolgversprechend.

Entscheidend ist letztlich die Reizantwort, die im Erfolgsorgan, dem Beckenboden und Sphinkterkomplex auszulösen ist. Bei Patienten mit anorektalen Fehlbildungen werden asynchron kreuzende Sakralnerven beschrieben, so dass überraschend gute Stimulationserfolge auch bei fehlenden Sakralwirbeln möglich sind (119).

In dieser Arbeit wurden konservative Methoden zur Verbesserung der Stuhlkontinenz von Patienten mit ARM vorgestellt.

Grundlage der Therapie ist, dass eine Differenzierung zwischen unterschiedlichen Formen der Kontinenzstörung vorgenommen wird.

Das Symptom Stuhlschmierer zeigt sich sowohl bei der Stuhlinkontinenz auf der Basis einer Schwäche des Kontinenzorgans, als auch bei einer Überlaufinkontinenz bei chronischer Obstipation mit intaktem Kontinenzorgan.

Beide Kontinenzstörungen sollten aber unterschiedlich therapiert werden.

Der, hier dargestellte, multidisziplinäre Ansatz berücksichtigt die unterschiedliche Genese beider Funktionsstörungen. Die Überlaufinkontinenz auf der Basis einer Obstipation wird daher anders behandelt als die absolute Inkontinenz für Stuhl. Obwohl

eine Obstipation ebenfalls eine Störung der Kontinenzfunktion darstellt, steht hier nicht die mangelhafte Haltefunktion, sondern die gestörte Wahrnehmung des Stuhldrangs im Vordergrund.

Mit Hilfe eines multidisziplinären Ansatzes sollen unterschiedliche Aspekte adressiert werden. Ein ähnlicher Ansatz wird in einigen wenigen Zentren in Deutschland und Holland durchgeführt. Auch hier sind die Ergebnisse eines interdisziplinären Ansatzes für das Stuhltraining ermutigend (70-74).

Die Therapie der absoluten Stuhlinkontinenz bei funktionslosem Kontinenzorgan wird in unserer Klinik allerdings, anders als in den Zentren in Holland und Bremen, nicht als Domäne des interdisziplinären Stuhltrainings erachtet. Ein individuelles Bowel Management Programm mit zusätzlicher anorektaler Irrigation sehen wir in dieser speziellen Konstellation als erfolgversprechender an.

Die Differenzierung zwischen einer Überlaufenkopresis bei intakter Sphinkterfunktion und einer Stuhlinkontinenz bei funktionslosem Kontinenzorgan bildet die Grundlage einer adäquaten Therapie der Obstipation und der Inkontinenz bei Menschen mit anorektalen Fehlbildungen.

3.3 Hydrosonographie und kontinenzverbessernde Maßnahmen

Die Geschwindigkeit des Kolontransits unterliegt selbst in der Normalbevölkerung großen Schwankungen. Die radiologische Bestimmung des Kolontransit wird in der aktuellen Literatur kritisch gesehen und es existiert keine zuverlässige Methode, um die Kolontransitzeit zu bestimmen. (76).

Die Passagezeit im Intestinaltrakt wird mit einer Schwankungsbreite von 12 – 120 Stunden angegeben. (77-79)

Diese hohe Schwankungsbreite entsteht, da zahlreiche individuelle Variablen den Stuhltransport im Kolon beeinflussen.

Bei Patienten mit einer angeborenen Fehlbildung beeinflussen zusätzlich zu den physiologischen Faktoren auch Normvarianten und Operationsfolgen die Dauer der intestinalen Passage. Die Länge des Kolons kann in der Folge wiederholter chirurgischer Eingriffe reduziert sein. Die Motilität des Kolons nimmt Einfluss auf den Stuhltransport und die Stuhlfrequenz. Die Stuhlkonsistenz ist interindividuell und ernährungsabhängig unterschiedlich.

Bei Patienten, die nicht über eine adäquate Verschlussfunktion des Kontinenzorgans verfügen, können kontrollierte Darmspülungen die spontane Stuhlentleerung ersetzen (80). Diese Spülungen sollen idealerweise das gesamte Kolon entleeren und so einem unwillkürlichen Stuhlverlust vorbeugen.

Es existieren unterschiedliche methodische Variationen für die Durchführung der Darmspülung.

Das Volumen des Einlaufs, die Zusammensetzung der Spülflüssigkeit, die Dauer der Einwirkzeit oder der Verzicht auf Einwirkzeit und die Geschwindigkeit des Wassereinlaufs beeinflussen den Erfolg des Spülprogramms.

Zur Planung eines möglichst effektiven und individuellen Spülprogramms wurde die Methode der Hydrosonographie entwickelt.

Vorläufer der Hydrosonographie existierten bereits als Weiterentwicklung diagnostischer Verfahren.

Mit der Hydrosonographie des Kolons wird das erforderliche Flüssigkeitsvolumen für das Spülprogramm bestimmt (75,76).

Durch die Hydrosonographie kann außerdem beurteilt werden, ob eine Erweiterung des Darms vorliegt, ob der Darm durch die bisher durchgeführten abführenden Maßnahmen ausreichend entleert wurde, oder ob Fäkolithen bestehen.

Die Hydrosonographie des Kolons ist eine den Patienten wenig belastende Untersuchungsmethode, die die Bestimmung des adäquaten Flüssigkeitsvolumens für eine effektive Entleerung des gesamten Kolons ermöglicht und viel Zeit spart, da nicht erst lange experimentiert werden muss, welches Flüssigkeitsvolumen für den einzelnen Patienten richtig ist, sondern, unter kontrollierten Bedingungen die individuelle Flüssigkeitsmenge bestimmt werden kann.

Mit Hilfe der Hydrosonographie kann die Motilität des Dickdarms beurteilt werden und der Versuch unternommen werden, die Passagezeit im Dickdarm abzuschätzen.

Die Hydrosonographie bildet eine gute Basis zur Entwicklung eines individuell angepassten erfolgreichen Spülprogramms in möglichst kurzer Zeit.

3.4. Verbesserung des Bowel Management durch individualisierte Therapie

Ziel unserer Studie war es, ein individualisiertes Konzept für ein Bowel Management Programm mit anorektaler Irrigation zu entwickeln und die Patienten durch Mitbestimmung zu motivieren. Kinder jedes Alters wurden angeregt die Darmspülung selbständig durchzuführen. Wir wollten die Kinder so aus ihrer passiven Rolle herausholen und aktiv an der Maßnahme beteiligen. Die jüngsten Patienten, die ihre Spülungen eigenständig durchführten, waren 7 Jahre alt.

Die Anzahl der therapeutischen Interventionen pro Woche und die Zeit pro Intervention konnte signifikant reduziert werden.

Mit der hier vorgestellten Methode zur Verbesserung der sozialen Stuhlkontinenz von Patienten mit absoluter Inkontinenz auf der Basis einer angeborenen Fehlbildung konnten wir Patienten mit Stuhlinkontinenz langfristig therapieren, so dass sie auch bei Kontrolluntersuchungen sechs und zwölf Monate nach Beginn des Behandlungsprogramms und in der Langzeitbeobachtung bis zu vier Jahre lang, nahezu vollständig beschwerdefrei waren und keine Windeln oder Einlagen benötigten. Der Zeitaufwand der Spülungen war mit im Mittel 30 Minuten alle ein bis drei Tage unseres Erachtens vertretbar.

Durch die Anpassung der Spülzeiten an einen festen Wochenrhythmus können die Spülungen harmonisch in den Alltag integriert werden. Die Auswahl der Wochentage, an denen die Spülung durchgeführt wird, orientiert sich an den individuellen Bedürfnissen des Patienten.

Die Methode ist einfach zu erlernen und die benötigten Hilfsmittel sind im Krankenhaus verfügbar.

Es ist unsere Aufgabe, in der Nachsorge von Patienten mit komplexen Fehlbildungen, Inkontinenz nicht einfach hinzunehmen. Eine Versorgung mit Windeln behebt zwar das Problem verschmutzter Wäsche, ist jedoch nicht gleichzusetzen mit sozialer Kontinenz. Eine kenntnisreiche Nachbehandlung aller Patienten mit anorektalen Fehlbildungen reduziert den körperlich verursachten Leidensdruck. In nahezu allen Fällen lässt sich eine Verbesserung der Kontinenzlage erreichen.

Frühzeitiges Einbeziehen des Patienten in die therapeutische Intervention ist besonders bei sensiblen Prozeduren wie Darmspülungen entscheidend. Spätestens mit dem Beginn der Pubertät müssen die Patienten in der Lage sein, ihre Intimsphäre wahren zu können. Eltern, die bei jungen Erwachsenen Darmspülungen durchführen,

durchbrechen die Privatsphäre ihrer Kinder. Die Patienten sollen daher weit vor dem Beginn der Pubertät in die Lage versetzt werden, sich selbst versorgen zu können. Die Entwicklung einer altersentsprechenden Sexualität wird durch einen Mangel an Privatsphäre gehemmt (91-93).

Compliance und Adhärenz unserer Patienten erwiesen sich über einen Zeitraum von vier Jahren als deutlich besser, als bislang in der Literatur geschildert (120). Wir erklären uns diesen Erfolg dadurch, dass Autarkie und Selbstbestimmung wesentliche Elemente des Therapiekonzepts sind (121).

3.5. Urologische Folgesymptomatik

Bei zahlreichen Fehlbildungsvarianten der anorektalen Malformation ist die Analatresie mit einer Kommunikation zum harnableitenden System kombiniert. Deshalb muss bei der anorektalen Korrekturoperation die Fistel vom harnableitenden System separiert und das Rektum über eine unterschiedlich lange Distanz mobilisiert werden. Je nach operativem Zugangsweg besteht die Möglichkeit, dass die Innervation der Blase durch die Präparation kompromittiert wird.

Ziel der Arbeit zu urologischen Langzeitfolgen bei Patienten mit anorektalen Fehlbildungen war es, einen möglichen Zusammenhang zwischen Fehlbildungsform und urologischen Langzeitfolgen herauszuarbeiten. Eine wesentliche Frage schien uns dabei zu sein, ob urologische Symptome als Konsequenz der Fehlbildung oder als postoperative Komplikation auftreten.

Bei jugendlichen und erwachsenen Patienten war diese Unterscheidung nicht sicher zu treffen. Es fehlte in den meisten Fällen eine detaillierte Angabe zur präoperativen urologischen Situation. Eine gehäufte Anzahl urologischer Komplikationen fand sich bei männlichen Patienten mit komplexeren Fehlbildungsformen, die mit einer abdominosakroperinealen Operationstechnik korrigiert worden waren. Bei weiblichen Patienten war die Anzahl von Infektionen des unteren harnableitenden Systems erhöht, unabhängig davon, welche Fehlbildungsvariante zugrunde lag. Diese Beobachtung lässt sich zum einen durch ein kurzes Perineum und zum anderen durch die häufig gleichzeitig bestehende Stuhlinkontinenz erklären.

Die Ergebnisse unserer Erhebungen zur urologischen Funktion waren schlechter als die Resultate, die in der vergleichbaren Fachliteratur publiziert sind (82-88).

Eine mögliche Erklärung für diese Diskrepanz liegt in der besonderen Form der Datenerhebung in der CURE-Net Studie. Alle Daten wurden von unabhängigen Untersuchern, die der Familie nicht bekannt waren, erhoben. Die Familien fühlten sich diesen Untersuchern nicht verpflichtet.

Für die Datenerhebung bedeutete dies, dass die Familien und auch die Betroffenen selbst möglicherweise ehrlicher ihre Situation schilderten.

In den meisten klinischen Studien, in denen Patienten mit anorektalen Fehlbildungen untersucht wurden, fand die Datenerhebung durch den Behandelnden selbst oder die Arbeitsgruppe des Behandelnden statt. Eine unvoreingenommene Beurteilung der Behandlungsergebnisse, selbst wenn ein standardisierter Fragebogen zugrunde gelegt wird, ist in diesem Kontext schwer zu leisten. So kann es zu Bias kommen, da es bei Studien zur Kontinenzleistung betroffener Patienten nicht möglich ist, die Untersuchung zu „verblinden“.

Die Bedeutung dieses Bias für die Validität der Daten ist in der Literatur bisher nur wenig untersucht (122).

Auf der Basis dieser Überlegungen wurden die Fragebögen der CURE-Net Studie sehr detailliert verfasst, um besonders im Bereich der Kontinenz und der postoperativen Komplikationen wenig Spielraum für Diskussion zu lassen.

Vor dem Hintergrund dieser Erfahrungen aus der Literatur entschieden wir uns, die Befragung zu sensiblen Bereichen anhand detaillierter Fragebögen durchzuführen. Die Datenerhebung erfolgte konsequent durch kinderchirurgisch geschulte Ärzte oder Kinderchirurgen, die aber nicht die vorbehandelnden Ärzte waren.

Die Studie erhebt keinen Anspruch darauf repräsentativ zu sein. Wir erhoffen uns jedoch mit unseren Daten, ein realistisches Bild der Situation von Patienten mit anorektalen Fehlbildungen zeichnen zu können.

Die Rekrutierung der Patienten der Cure-Net Studie fand in unterschiedlichen kinderchirurgischen und kinderurologischen Kliniken und über die Soma in ganz Deutschland statt. Es haben nicht alle kinderchirurgischen Kliniken Deutschlands teilgenommen. Teilnehmende Kliniken waren sowohl große als auch kleine kinderchirurgischen Kliniken Deutschlands.

Ob die Repräsentativität der Daten höher wäre, wenn mehr größere Zentren Patienten beigetragen hätten, ist spekulativ. Größere Zentren haben das Problem, dass sie

schwierige Fälle anziehen oder für Spezialoperationen von weither Patienten behandeln, so dass sie damit sogar möglicherweise weniger repräsentativ als Durchschnittszentren sein können.

Bei der Rekrutierung von Patienten über eine Selbsthilfegruppe wird als problematisch erachtet, dass es sich hier um besonders sensibilisierte Patienten handelt, da angenommen wird, dass eher solche Familien zu Selbsthilfegruppen tendieren, die schlechte medizinische und menschliche Erfahrungen gemacht haben. Diese Annahme ist jedoch durch keine systematische Untersuchung belegt. Es ist daher genauso legitim anzunehmen, dass sich in Selbsthilfegruppen besonders problemorientierte und kompetente Patientenfamilien sammeln oder, dass kein Unterschied besteht.

Ein solches Konzept der Selbsthilfefreundlichkeit gewinnt in unterschiedlichen Institutionen der Medizin zunehmend an Akzeptanz. Mündigkeit und Mitsprache der Patienten und ihr Mitwirken sind in den letzten Jahren immer bedeutsamer geworden. Dieses ist die Grundlage auch für eine zunehmend intensivere Integration der organisierten Selbsthilfe in die Prozesse und Strukturen des Gesundheitswesens. Diese „Selbsthilfefreundlichkeit“ bietet den Vorteil einer systematischen etablierten Zusammenarbeit, von der beide Seiten profitieren können (122,123).

3.6. Sexualfunktion und Fertilität

Embryologische Studien von Kluth (94,95) konnten zeigen, dass weder die Verschmelzung des anorektalen Septums mit der Kloakenmembran, noch die fehlende Teilung der Kloake durch eine Kloakenmembran ursächlich für die Entwicklung einer anorektalen Fehlbildung ist.

Untersuchungen an menschlichen Feten und Tierversuche legen vielmehr nahe, dass der morphologische Defekt, der zur Ausbildung einer anorektalen Fehlbildung führt, ein Fehlen der dorsalen Komponente der Kloakenmembran und der Kloake ist. Dieser Fehler tritt bereits in der 7. – 8. postovulatorischen Woche, also früh in der Embryonalentwicklung, auf. Die Größe dieses dorsalen Defekts scheint die Komplexität der sich entwickelnden Fehlbildung zu bestimmen.

Während kleine Defekte zu minimalen Fehlbildungsformen, wie der Analtresie mit perinealer Fistel führen, resultieren größere Defekte in komplexeren Fehlbildungsvarianten, wie zum Beispiel kloakale Fehlbildung beim Mädchen, oder

rekto-vesikale Fistel beim Jungen und verursachen gleichzeitig Genitalfehlbildungen, Urethralhypoplasie oder Skrotalfehlbildungen (96).

Die Sexualfunktion von Patienten mit anorektalen Fehlbildungen ist bisher wenig untersucht worden, obwohl Genitalfehlbildungen häufige Begleitfehlbildungen bei beiden Geschlechtern sind (114,115).

Diese Diskrepanz ergibt sich daraus, dass während der Kinderzeit die chirurgische Korrektur der Kontinenzorgane für Darm und harnableitendes System im Vordergrund steht. Die Sexualorgane, wie Uterus und Ovarien bei den Mädchen und Prostata bei den Jungen, sind zum Zeitpunkt der chirurgischen Korrektur altersentsprechend klein und werden als von untergeordneter Relevanz betrachtet, so dass bei der Korrektur der Fehlbildung der Schwerpunkt nicht auf der Bewahrung einer möglichen späteren Fertilität liegt.

Es gibt einzelne Arbeiten, die numerisch Genitalfehlbildungen bei sowohl männlichen als auch weiblichen Patienten mit anorektalen Fehlbildungen erfasst und versucht haben, diese mit der Fehlbildungsform zu korrelieren (89,90).

Eine Untersuchung zur Sexualität von erwachsenen Menschen mit anorektalen Fehlbildungen gab es bisher nicht.

Wir haben in unserer Studie konkrete Fragen zum Sexualleben der Betroffenen gestellt, die sich nicht nur auf die Fertilität bezogen, sondern auch auf das sexuelle Erleben.

Die meisten Jugendlichen in Mitteleuropa erleben ihr sexuelles Debüt im Alter von 16 Jahren (124).

Jugendliche mit anorektalen Fehlbildungen hatten im Alter von 22 Jahren deutlich weniger sexuelle Erfahrung als altersgleiche und zwar sowohl in Bezug auf sexuelle Phantasien als auch auf Masturbation. Da diese sexuellen Erfahrungen partnerunabhängig sind, ist zu vermuten, dass die sexuelle Entwicklung von Jugendlichen mit anorektalen Fehlbildungen verspätet stattfindet.

Das Leben von Menschen mit anorektalen Fehlbildungen ist von Geburt an Einschränkungen unterworfen. Die Anogenitalregion wird nicht als Intimbereich akzeptiert, sondern medizinisch behandelt. Es sind wiederholt Maßnahmen zur Wahrung der Kontinenz erforderlich, die lange Zeit von den Eltern durchgeführt werden. Die Privatsphäre der Betroffenen wird durch die notwendigen pflegerischen Maßnahmen verletzt. Kinder und Jugendliche mit anorektalen Fehlbildungen haben

deshalb oft nicht die Möglichkeit, die normalen sexuellen Entwicklungsschritte zeitgerecht zu nehmen. Durch die verminderte Kontinenz wird die eigene körperliche Attraktivität gering erachtet, was ebenfalls zu einer verlangsamten Sexualentwicklung beiträgt (125-127).

Neben psychosozialen Einschränkungen der Sexualentwicklung haben 30 % der männlichen Patienten funktionelle Störungen wie Erektions- und Ejakulationsstörungen, 63 % der Frauen berichteten über Dyspareunien.

Erwachsene mit anorektalen Fehlbildungen sind an Sexualität interessiert, haben aber sowohl funktionelle als auch psychosoziale Probleme mit ihrer gelebten Sexualität. Die Prävalenz der Fertilität in dieser Patientengruppe ist unklar, aber Elternschaft ist möglich. Bereits bei der Korrektur der Fehlbildung sollte an die Bewahrung der späteren Fertilität gedacht werden.

Im jugendlichen Alter ist es wichtig, notwendige kontinenzverbessernde Maßnahmen frühzeitig in die Hände der Betroffenen zu übergeben. Selbständigkeitseminare wie „Du kannst es alleine“ sollen Kinder befähigen, sich selbst zu versorgen, um so in der Pubertät ihre Intimsphäre wahren zu können (128).

3.7. Die Bedeutung der Transition für die medizinische Versorgung bei anorektalen Fehlbildungen

Neugeborene mit komplexen Fehlbildungskombinationen werden überwiegend in Kinderzentren betreut, die eine harmonische und unkomplizierte Versorgung durch zahlreiche Fachdisziplinen anbieten können. Bei Patienten, bei denen eine lebenslange medizinische Behandlungsnotwendigkeit voraussehbar ist, sollte idealerweise von Geburt an eine systematische Dokumentation aller wesentlichen Operationen und Behandlungen in einem separaten Befundordner erfolgen.

Medizinische Terminologie und Operationsstrategien unterliegen einem ständigen Wandel, daher ist es für die Transparenz und das Verständnis von Fehlbildungen hilfreich, wenn alle wesentlichen Behandlungsschritte und Operationen zuverlässig dokumentiert werden. Mit klarer Strukturierung und gezielter Unterstützung kann so zu einem späteren Zeitpunkt versucht werden, Transition in die Erwachsenenmedizin zu ermöglichen. Der Übergang aus der Betreuung in der Kindermedizin ins „Erwachsenen-Gesundheitssystem“ geschieht nicht selbstverständlich. Die Jugendlichen müssen gezielt

gefordert und gefördert werden, um ihre Kenntnisse und ihre Selbständigkeit im Umgang mit ihrer Erkrankung zu verbessern. Sie sollen zeitgerecht erlernen, sich nicht mehr nur auf ihre Eltern und das vertraute Team zu verlassen. Gleichzeitig müssen Eltern auf die Abgabe von Verantwortung vorbereitet und dabei unterstützt werden. Durch den betreuenden Kinder- und Jugendmediziner muss sichergestellt werden, dass die weiterbetreuenden Erwachsenenmediziner ausreichend über die Vorgeschichte des Patienten informiert sind.

Problematisch bleibt, dass bei Patienten, bei denen mehrere Organsysteme betroffen sind, auch mehrere unterschiedliche Partner in der organspezifisch orientierten Erwachsenenmedizin gefunden werden müssen, um allen medizinischen Facetten gerecht zu werden.

In unserer Studie beobachteten wir, dass in der Altersgruppe 18 +, 70 % der Patienten aufgrund einer Komplikation ihrer zugrunde liegenden Fehlbildung erneut operiert werden mussten. Bei den Patienten, die älter als 27 Jahre waren, fiel auf, dass sie auf Hilfsmittel zur Therapie ihrer Inkontinenz verzichteten und deshalb Einlagen trugen oder Windeln benötigten. Diese Patienten litten häufig an Harnwegsinfektionen und neurogenen Blasenentleerungsstörungen.

Mit Hilfe einer konsequenten Nachsorge kann vielen dieser Probleme vorgebeugt werden. In der Erwachsenenmedizin wird eine größere Selbständigkeit und Zuverlässigkeit im Umgang mit der Erkrankung, den verwendeten Medikamenten und Hilfsmitteln vorausgesetzt. Patienten, die ihr Leben lang in der Kinderklinik und von ihren Eltern betreut wurden, sind an diesen Anspruch nicht gewöhnt. Gleichzeitig existiert kein universell betreuender Arzt wie der Kinderchirurg während der Kindheit, der in der Erwachsenenmedizin als Anlaufpunkt dienen kann. Findet hier kein begleiteter Übergang von einem Versorgungssystem in das andere oder eine gemeinsame Betreuung durch Kinder- und Erwachsenenmediziner statt, entstehen Zeitintervalle von mehreren Jahren ohne medizinische Nachsorge.

Aus dieser Versorgungslücke können bleibende Schäden verschiedener Organsysteme resultieren.

Für den Patienten wäre ein Leitfaden hilfreich, der ihm Anhaltspunkte gibt, in welchen zeitlichen Abständen welche Kontrolluntersuchungen sinnvoll sind. In diesem Kontext

hat sich das Semiar „Mein Befundordner“ der Soma für junge Erwachsene bewährt. Hier wird anhand vorhandener Arztbriefe und Operationsprotokolle ein individueller Befundordner erstellt und es werden Therapieziele für die Zukunft erarbeitet. Dieses Projekt wurde 2011 mit dem Achse-Central Versorgungspreis ausgezeichnet (129).

Die Idee einer den Sozialpädiatrischen Zentren angegliederten multidisziplinären Ambulanz für Erwachsene gewinnt in der Gesundheitspolitik zunehmend Unterstützung. Ideal wäre die Betreuung in interdisziplinären Spezialambulanzen in einem Zentrum und die Entwicklung eines standardisierten krankheitsspezifischen Nachsorgeprotokolls (100-104).

Eine Zentralisierung der Versorgung von Patienten mit seltenen Fehlbildungen, wie es die anorektalen Fehlbildungen sind, bietet nicht nur Vorteile für Nachsorge und Transition.

Auch in der chirurgischen Versorgung ist die Chance einer fortschrittlichen und komplikationsärmeren operativen Therapie durch Zentrenbildung Gegenstand der Diskussion.

Das hohe Fallzahlen die Ergebnisqualität in der Chirurgie verbessern, ist, nach wie vor, nicht belegt. Auswirkungen auf die Versorgungswirklichkeit werden hingegen allmählich sichtbar.

Die aktuelle Diskussion um Zentrenbildung und Mindestmengen in der Chirurgie reflektiert diese Situation. Bei komplexen Eingriffen wie Transplantation von Leber oder Nieren werden 20 beziehungsweise 25 Eingriffe pro Jahr gefordert. Für Eingriffe am Pankreas oder Ösophagus werden jährlich mindestens zehn Operationen gefordert. Bei Knieendoprothesen wurde eine Mindestmengenvereinbarung von 50 Eingriffen pro Jahr getroffen.

Für die chirurgische Korrektur anorektaler Fehlbildungen existiert keine Mindestmengenvereinbarung. Bei einer Wahrscheinlichkeit von 200 – 250 neugeborenen betroffenen Kindern pro Jahr und ca. 70 kinderchirurgischen Einrichtungen in Deutschland, wird in kleineren kinderchirurgischen Einrichtungen, wenn man eine ungleiche Verteilung aller Fälle zugrunde legt, alle zwei bis drei Jahre ein Kind mit einer anorektalen Fehlbildung geboren und dort korrigiert.

Die erfolgreiche Korrektur einer komplexen angeborenen Fehlbildung erfordert nicht nur einen geschickten und erfahrenen Chirurgen. Es handelt sich vielmehr um eine

anspruchsvolle Teamarbeit von Neonatologen, Kinderanästhesisten, Kinderradiologen und spezialisiertem Pflegepersonal.

Auf der einen Seite unterstützen die Deutsche Gesellschaft für Chirurgie und der Berufsverband der Deutschen Chirurgen die Mindestmengen als Initiative zu mehr Qualität.

Andererseits sollte eine regionale Versorgung sichergestellt sein.

Bei anorektalen Fehlbildungen ist eine flächendeckende Versorgung, wie bei zahlreichen anderen seltenen Erkrankungen, nicht erforderlich.

Neugeborene mit einer anorektalen Fehlbildung könnten in den meisten Fällen ohne Gefährdung für das Kind in ein Zentrum verlegt werden. Besteht aufgrund der angeborenen Ileusituation ein akutes Problem, ist die Anlage eines künstlichen Darmausgangs möglich, um so der medizinischen Problematik zu begegnen. Anschließend können Mutter und Kind risikolos verlegt werden.

Versorgungszentren zwingen die Betroffenen zwar weitere Wege zurückzulegen, um eine kompetente Versorgung zu erhalten.

Eine Umfrage bei den Betroffenen ergibt aber, dass weite Wege akzeptiert werden und auch heute schon zurückgelegt werden, um eine fachlich gute Nachsorge zu bekommen. Unsere Spezialsprechstunde für Menschen mit anorektalen Fehlbildungen wird von Patienten aus dem gesamten Bundesgebiet frequentiert. Da Nachsorgeuntersuchungen nach Abschluss der Operationen oft nur noch jährlich vorgenommen werden müssen, empfinden die Patienten auch längere Anfahrtswege nicht als Belastung, wenn dafür die offenen Fragen, die sie haben, beantwortet, neue Versorgungsmittel vorgestellt, oder neue Therapieverfahren vorgeschlagen werden.

Die Zukunftsvision für die Versorgung von Kindern mit anorektalen Fehlbildungen könnte so aussehen: Die Fehlbildung wird in der pränatalen Diagnostik erkannt. Die Eltern werden, wie bei anderen angeborenen Fehlbildungen bereits erfolgreich praktiziert, über die Risiken, die die Fehlbildung mit sich bringt, aufgeklärt. Kontakt zur Selbsthilfegruppe und persönlicher Besuch eines Vertreters der Selbsthilfe wird angeboten. Die Geburt erfolgt geplant in einem Zentrum. In den ersten Lebenstagen

findet die erforderliche Diagnostik im Zentrum statt. Falls erforderlich wird ein künstlicher Darmausgang angelegt, oder eine primär definitive Versorgung der Fehlbildung angestrebt. Die Nachbetreuung erfolgt konsequent in einer Spezialsprechstunde. Am Übergang zum Erwachsenenalter werden sukzessive Ärzte anderer Fachdisziplinen in die Behandlung integriert. Das therapeutische Konzept und erforderliche Operationen werden interdisziplinär im Team geplant und durchgeführt.

Etymologisch lässt sich der Begriff Fehlbildung sowohl von Fehler, also Fehlgestaltung eines Organismus (Dysplasie) als auch von Fehlen, also Entwicklungshemmung (Aplasie) ableiten.

Den Fehler können wir versuchen zu korrigieren, aber das Fehlende zu ersetzen, gelingt chirurgisch bisher nicht.

4. Zusammenfassung

Unter dem Oberbegriff der anorektalen Fehlbildungen wird ein breites Spektrum unterschiedlich komplexer Fehlbildungsvarianten zusammengefasst.

Begleitfehlbildungen an anderen Organsystemen wie Herz, Nieren und ableitenden Harnwegen, Geschlechtsorganen oder Extremitäten treten bei mehr als 60% aller betroffenen Kinder auf (2-7).

Stuhlentleerungsstörungen wie Inkontinenz und Obstipation können trotz adäquater chirurgischer Therapie ein Leben lang bei 30 – 80 % der Betroffenen bestehen. Je nach Art der Malformation stehen Inkontinenz, oder Obstipation im Vordergrund des klinischen Beschwerdebildes (16-24). Viele Betroffene tragen zeitlebens Windeln oder Einlagen.

Eine gravierende Einschränkung der Lebensqualität ist daher nicht selten.

Mit einem differenzierten Therapiekonzept, das den Unterschied zwischen Überlaufenkopresis bei intaktem Kontinenzorgan und Inkontinenz bei mangelhafter Verschlussfunktion respektiert, können Patienten eine soziale Kontinenz erwerben. Patienten, bei denen die Obstipation die Ursache der Symptomatik ist, erhalten eine individualisierte Therapie, die sich aus unterschiedlichen supportiven Behandlungsmodulen zusammensetzt. Bei einer absoluten Inkontinenz für Stuhl wird durch eine kontrollierte Darmspülung idealerweise das gesamte Kolon entleert, so dass der Patient für einen Zeitraum von 24 – 72 Stunden frei von unwillkürlichem Stuhlverlust ist.

Mit der Methode der Hydrosonographie, die in dieser Arbeit erstmals von uns beschrieben wird, kann das erforderliche Flüssigkeitsvolumen für die Darmspülung unkompliziert und schnell individuell bemessen werden.

Ein Bowel Management Programm, das die Eigenständigkeit des Patienten frühzeitig fördert und individuell auf die Bedürfnisse des Einzelnen zugeschnitten ist, verkürzt die Zeit, die für eine Behandlungsmaßnahme erforderlich ist und erhöht die Compliance. Die Wahrscheinlichkeit zusätzlich zu einer anorektalen Fehlbildung eine urologische Fehlbildung zu haben, nimmt mit zunehmender Komplexität der Fehlbildungsvariante zu (80-82).

Urologische Symptome können jedoch auch eine Konsequenz der Operation sein. Eine sichere Unterscheidung war anhand unserer Daten nicht zu leisten, da eine detaillierte Angabe zur präoperativen urologischen Situation in den meisten Fällen fehlte.

Es fand sich allerdings eine gehäufte Anzahl urologischer Komplikationen bei männlichen Patienten mit komplexeren Fehlbildungsformen, die mit einer abdominosakroperinealen Operationstechnik korrigiert worden waren.

Bei weiblichen Patienten war die Anzahl von Harnwegsinfektionen erhöht, unabhängig davon, welche Fehlbildungsvariante zugrunde lag.

Die Ergebnisse unserer Untersuchungen waren schlechter als die vergleichbarer Studien, eine mögliche Erklärung dieser Diskrepanz könnte in der speziellen Konzeption der multizentrischen CURE-Net Studie und der Datenerhebung durch unabhängige Untersucher begründet sein.

Eine Untersuchung zur Sexualität von erwachsenen Menschen mit anorektalen Fehlbildungen gab es bisher nicht.

In unserer Studie zeigte sich, dass betroffene Jugendliche im Alter von 22 Jahren weniger sexuelle Erfahrungen als altersgleiche Jugendliche hatten, sowohl in Bezug auf sexuelle Phantasien als auch auf Masturbation.

Neben psychosozialen Einschränkungen der Sexualentwicklung bestanden funktionelle Störungen wie Erektions- und Ejakulationsstörungen bei Männern und Dyspareunien bei Frauen.

Bei der initialen chirurgischen Korrektur der Fehlbildung und bei der Institution von Nachsorgemaßnahmen sollte an die Bewahrung der Fertilität gedacht und der Respekt vor der Intimsphäre gewahrt werden.

Wir beobachteten bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen eine medizinische Versorgungslücke, die mit dem 18. Lebensjahr beginnt. Eine konsequente Transition aus der Betreuung in der Kindermedizin in das Erwachsenen Gesundheitssystem findet derzeit nicht statt. Aus dieser Versorgungslücke können Schäden verschiedener Organsysteme resultieren.

Eine Betreuung in interdisziplinären Spezialambulanzen in einem Zentrum und die Entwicklung eines standardisierten krankheitsspezifischen Nachsorgeprotokolls könnten dieses Defizit beheben (98-102).

5. Literatur

1. REGULATION (EC) No 141/2000 OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL of 16 December 1999 on orphan medicinal products
2. Pena A (1995) Anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 4(1):35–47
3. Holschneider A, Hutson J, Pena A, Bekhit E, Georgeson K, Iwai N et al (2005) Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 40:1521–1526
4. Pena A, Levitt MA (2000) Imperforate anus and cloacal malformations. In: Ashcraft KW (ed) *Pediatric surgery*, 4th edn. Elsevier Saunders, Philadelphia, pp 496–517
5. Hasssett S, Snell S, Hughes-Thomas A, Holmes K (2009) 10-Year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickbeck classification. *J Pediatr Surg* 44:399–40
6. Pena A, Levitt MA (2002) Colonic inertia disorders. *Curr Probl Surg* 39:666–730
7. Cushieri A, EUROCAT Working Group. Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies. *Am J Med Genet* 2002, 110:122-30
8. Jenetzky J (2007) Prevalence estimation of anorectal malformations using German diagnosis related groups system. *Pediatr Surg Int* 23:1161–1165
9. Holschneider A, Hutson J, Pena A, et al. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg* 2005;40:1521-6
10. International Clearinghouse Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2008, with data for 2006.
11. Zwink N, Jenetzky E, Brenner H. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6:25.
12. Wijers CH, de Blaauw I, Marcelis CL, Wijnen RM, Brunner H, Midrio P, Gamba P, Clementi M, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Schmiedeke E, Crétolle C, Sarnacki S, Levitt MA, Knoers NV, Roeleveld N, van Rooij IA. Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations. *Pediatr Surg Int*. 2010 Nov;26(11):1093-9.

13. Zwink N, Jenetzky E, Schmiedeke E, Schmidt D, Märzheuser S, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Weih S, Hosie S, Reifferscheid P, Ameis H, Kujath C, Reißmann A, Obermayr F, Schwarzer N, Bartels E, Stein A, Janssen N, Räddecke J, Palta M, Leonhardt J, Kosch F, Götz G, Hofbauer A, Schäfer M, Reutter H, Brenner H Assisted reproductive techniques and the risk of anorectal malformations: a German case-control study. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Sep 15;7(1):65
14. deVries P, Pena A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982; 17: 638–643
15. Sydorak RM, Albanese CT. Laparoscopic repair of high imperforate anus. *Semin Pediatr Surg* 2002; 11: 217–225
16. Iwai N, Yanagihara J, Tokiwa K, Deguchi E, Takahashi T (1988) Results of surgical correction of anorectal malformations: a 10–30 year follow-up. *Annu Surg* 207(2):219–222
17. Holschneider A (1990) Diagnosis and primary surgical therapy of anorectal abnormalities with regard to postoperative incontinence. *Zentralbl Chir* 115(22):1409–1422
18. Rintala R, Mildh L, Lindahl H (1992) Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated low anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 27(7):902–905
19. Rintala R, Mildh L, Lindahl H (1994) Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated high or intermediate anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 29(6):770–780
20. Holschneider A, Jesch NK, Stragholz E, Pfrommer W (2002) Surgical methods for anorectal malformations from Rehbein to Pena—critical assessment of score systems and proposal for a new classification. *Eur J Pediatr Surg* 12:73–82
21. Märzheuser S, Grauel F, Rothe K Therapie der Inkontinenz am Beispiel anorektaler Fehlbildungen. Vorstellung eines Behandlungskonzepts [Treatment for fecal incontinence in patients with anorectal malformations. Introduction of a therapeutic approach]. *Pflege Z.* 2013 Oct;66(10):612–5. German.
22. Levitt M, Pena A (2005) Outcomes from the correction of anorectal malformations. *Curr Opin Pediatr* 17(3):394–401
23. Pena A, Guardino K, Tovilla JM et al (1998) Bowel management for fecal incontinence in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 33:133–137
24. Bischoff A, Levitt M, Bauer C, Jackson L, Holder M, Pena A. Treatment of fecal incontinence with a comprehensive bowel management program. *J of Ped Surg* 2009;44, 1278–1284

25. Ochoa JH, Chiesa M, Vildoza RP, Wong AE, Sepulveda W. Evaluation of the perianal muscular complex in the prenatal diagnosis of anorectal atresia in a high-risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 May;39(5):521-7.
26. Vijayaraghavan SB, Prema AS, Suganyadevi P Sonographic depiction of the fetal anus and its utility in the diagnosis of anorectal malformations. *J Ultrasound Med.* 2011 Jan;30(1):37-45
27. Bischoff A, Levitt MA, Lim FY, Guimarães C, Peña A Prenatal diagnosis of cloacal malformations. *Pediatr Surg Int.* 2010 Nov;26(11):1071-5.
28. Bachl A, Büchner BR, Stark W (1996) Beratungskonzepte und Dienstleistungen gesundheitsbezogener Selbsthilfe-Initiativen. *Gesundheitswesen.* 58(Suppl 2):120–124
29. Jenetzky E, Schwarzer N (2006) ARM: aftercare and impact from the perspective of the family. In: Holschneider AM, Hutson JM (eds) *Anorectal malformations in children.* Springer, Berlin Heidelberg New York Tokyo, pp 459–469
30. <http://soma-ev.de>
31. Santana S, Lausen B, Bujnowska-Fedak M, Chronaki CE, Prokosch HU, Wynn R. Informed citizen and empowered citizen in health: results from an European survey. *BMC Fam Pract.* 2011 Apr 16;12:20
32. Kummervold PE, Chronaki CE, Lausen B, Prokosch HU, Rasmussen J, Santana S, Staniszewski A, Wangberg SC. eHealth trends in Europe 2005-2007: a population-based survey. *J Med Internet Res.* 2008;10(4):e42
33. van Uden-Kraan CF, Drossaert CH, Taal E, Seydel ER, van de Laar MA. Participation in online patient support groups endorses patients' empowerment. *Patient Educ Couns.* 2009;74(1):61–69
34. Wilson SM. Impact of the internet on primary care staff in Glasgow. *J Med Internet Res.* 1999;1(2):E7
35. Korp P. Health on the Internet: implications for health promotion. *Health Educ Res.* 2006;21(1):78–86.
36. Ziebland S, Chapple A, Dumelow C, Evans J, Prinjha S, Rozmovits L. How the internet affects patients' experience of cancer: a qualitative study. *BMJ.* 2004;328(7439):564
37. <http://www.cure-net.de/>

38. Wijers CH, de Blaauw I, Marcelis CL, Wijnen RM, Brunner H, Midrio P, Gamba P, Clementi M, Jenetzky E, Zwink N, Reutter H, Bartels E, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Hosie S, Märzheuser S, Schmiedeke E, Crétolle C, Sarnacki S, Levitt MA, Knoers NV; Roeleveld N, van Rooij IA Research perspectives in the etiologic of congenital anorectal malformations using data of the international consortium on anorectal malformations: evidence for risk factors across different populations *Pediatric Surgery Int.* 2010 Nov; 26 (11):1093-1099
39. Holschneider A (1983) Treatment and functional results of ano-rectal continence in children with imperforate anus. *Acta Chir Belg* 82(3):191-204
40. Holschneider A (1990) Diagnosis and primary surgical therapy of anorectal abnormalities with regard to postoperative incontinence. *Zentralbl Chir* 115(22):1409-1422
41. Rintala R, Mildh L, Lindahl H (1992) Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated low anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 27(7):902-905
42. Rintala R, Mildh L, Lindahl H (1994) Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated high or inter-mediate anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 29(6):770-780
43. Mulder W, de Jong E, Wauters I, Kinders M, Heij HA, Vos A (1995) Posterior sagittal anorectoplasty: functional results of primary and secondary operations in comparison to the pull-through method in anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 5:170-173
44. Davies MC, Creighton SM, Wilcox DT (2004) Long-term outcomes of anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 20:567-572
45. Levitt M, Pena A (2005) Outcomes from the correction of ano-rectal malformations. *Curr Opin Pediatr* 17(3):394-401
46. Ure BM, Rintala RJ, Holschneider A (2006) Scoring postoperative results. In: Holschneider AM, Hutson JM (eds) *Anorectal malformations in children*. Springer, Berlin Heidelberg New York, pp 351-359
47. Pakarinen MP, Goyal A, Koivusalo A, Billie C, Turnock R, Rintala RJ (2006) Functional outcome in correction of perineal fistula in boys with anoplasty versus posterior sagittal anorectoplasty. *Pediatr Surg Int* 22:961-965
48. Rintala RJ, Pakarinen MP (2008) Imperforate anus: long- and short-term outcome. *Semin Pediatr Surg* 17:79-89

49. Hasssett S, Snell S, Hughes-Thomas A, Holmes K (2009) 10-Year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickenbeck classification. *J Pediatr Surg* 44:399–403
50. Holschneider A, Koebke J, Meier-Ruge W, Land N, Jesch NK (2001) Pathophysiology of chronic constipation in anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 11:305–310
51. Pena A, Levitt MA (2002) Colonic inertia disorders. *Curr Probl Surg* 39:666–73
52. Torre M, Martuciello G, Jasonni V (2001) Sacral development in anorectal malformations and in normal population. *Pediatr Radiol* 31(12):858–862
53. Zadeh AMK, Nejat F, Abbaslou P (2008) Comparison of sacral ratio in normal children and children with urinary and/or faecal complaints. *Iran J Pediatr* 18(1):57–61
54. Macedo M, Martins JL, Freitas Filho LG (2005) Sacral ratio and fecal continence in children with anorectal malformations. *BJU Int* 94(6):893–894
55. Warne SA, Godley ML, Owens CM, Wilcox DT (2003) The validity of sacral ratios to identify sacral abnormalities. *BJU Int* 91(6):540–544
56. Loening-Baucke V Prevalence for chronic constipation and faecal and urinary incontinence. *Arch Dis Child* 2007;92:486–489
57. Pacilli M, Pallot D, Andrews A, Downer A, Dale L, Willetts I. Use of Peristeen® transanal colonic irrigation for bowel management in children: A single-center experience. *J Ped Surg* 2014;49:269–272
58. Keshtgar AS, Ward HC, Clayden GS Diagnosis and management of children with intractable constipation. *Seminars in Pediatric Surgery* (2004) 13, 300-309
59. Rolle U, Till H Therapiestrategien der chronischen Obstipation im Kindesalter. *Pathologie* 2007 · 28:155–160
60. Levitt MA, Kant A, Pena A. The morbidity of constipation in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg*. 2010 Jun;45(6):1228-33.
61. Ballauf B (2008) Habituelle Obstipation und Enkopresis in Rodeck B, Zimmer KP, Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung, Springer Verlag
62. Brown SR, Wadhawan H, Nelson RL. Surgery for faecal incontinence in adults. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2010, Issue 9. Art. No.: CD001757. DOI: 10.1002/14651858.CD001757.pub3.

63. Faucheron JL, Chodez M, Boillot B Neuromodulation for fecal and urinary incontinence: functional results in 57 consecutive patients from a single institution. *Dis Colon Rectum*. 2012 Dec;55(12):1278-83. doi: 10.1097/DCR.0b013e31826c7789
64. Skull A, Hull TL. Sacral nerve stimulation for fecal incontinence. *Expert Rev Med Devices*. 2012 Sep;9(5):477-82. doi: 10.1586/erd.12.37.
65. Thomas GP, Nicholls RJ, Vaizey CJ. Sacral nerve stimulation for faecal incontinence secondary to congenital imperforate anus. *Tech Coloproctol*. 2012 Oct 30. [Epub ahead of print] PMID: 23108388 [PubMed - as supplied by publisher]
66. Duelund-Jakobsen J, Dudding T, Bradshaw E, Buntzen S, Lundby L, Laurberg S, Vaizey C. Randomized double-blind crossover study of alternative stimulator settings in sacral nerve stimulation for faecal incontinence. *Br J Surg*. 2012 Oct;99(10):1445-52.
67. Damon H, Barth X, Roman S, Mion F Sacral nerve stimulation for fecal incontinence improves symptoms, quality of life and patients' satisfaction: results of a monocentric series of 119 patients. *Int J Colorectal Dis*. 2012 Aug 12. [Epub ahead of print]
68. Tan E, Ngo NT, Darzi A et al. Meta-analysis: sacral nerve stimulation versus conservative therapy in the treatment of faecal incontinence. *Int J Colorectal Dis* 2011; 26: 275-294
69. Goos M, Ruf G. [Sacral nerve stimulation (SNS) in the treatment of faecal incontinence]. *Zentralbl Chir*. 2012 Aug;137(4):335-9. doi: 10.1055/s-0032-1315140. Epub 2012 Aug German
70. Van Kuyk EM, Wissink-Essink M, Brugman-Boezeman AT, Oerlemans HM, Nijhuis-van der Sanden MW, Severijnen RS et al (2001) Multidisciplinary behavioral treatment of defecation problems: a controlled study in children with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 36:1350-1356
71. Van Kuyk EM, Brugman-Boezeman AT, Wissink-Essink M et al (2000) A biopsychosocial treatment of defecation problems in children with anal atresia: a retrospective study. *Pediatr Surg Int* 16:317-321
72. Van-der-Plas RN, Benninga MA, Redekop WK et al (1996) Randomised trial of biofeedback training for encopresis. *Arch Dis Child* 75:367-374 17.
73. Cox DJ, Sutphen J, Borowitz S et al (1998) Contribution of behavior therapy and biofeedback to laxative therapy in the treatment of pediatric encopresis. *Ann Behav Med* 20:70-76 18.
74. Schmiedecke E, Busch M, Stamatopoulos E, Lorenz C (2008) Multidisciplinary behavioural treatment of fecal incontinence and constipation after correction of anorectal malformation. *World J Pediatr* 4(3):206-21

75. Märzheuser S, Schmidt D, Grauel F, Ultraschall kontrolliertes Bowel Management zur Therapie der Inkontinenz. [Forschungsberichte.charite.de/FOB_2010-2011/deutsch/Pj/PJ49378.html](https://www.forschungsberichte.charite.de/FOB_2010-2011/deutsch/Pj/PJ49378.html)
76. Märzheuser S, Schmidt D, Grauel F, Ultraschall kontrolliertes Bowel Management zur Therapie der Inkontinenz. [Reg.mcon-mannheim.de/onlineprogramm-mmv/reder.aspx?kongressID=4&t=a&n=2200&speach=Ger](https://www.reg.mcon-mannheim.de/onlineprogramm-mmv/reder.aspx?kongressID=4&t=a&n=2200&speach=Ger)
77. Berger MY, Tabbers MM, Kurver MJ, Boluyt N, Benninga MA. Value of abdominal radiography, colonic transit time, and rectal ultrasound scanning in the diagnosis of idiopathic constipation in children: a systematic review. *J Pediatr.* 2012 Jul;161(1):44-50.e1-2
78. Proano M, Camilleri M, Phillips SF, Brown ML, Thomforde GM (1990) Transit of solids through the human colon: regional quantification in the unprepared bowel. *Am J Physiol* 258(6 Pt 1):G856–G862
79. Evans RC, Kamm MA, Hinton JM, Lennard-Jones JE (1992) The normal range and a simple diagram for recording whole gut transit time. *Int J Colorectal Dis* 7(1):15–17.
80. Lin HC, Prather C, Fisher RS, Meyer JH, Summers RW, Pimentel M, McCallum RW, Akkermans LM, Loening-Baucke V (2005) Measurement of gastrointestinal transit. *Digest Dis Sci* 50(6):989–1004
81. Corbett P, et al., Peristeen integrated transanal irrigation system successfully treats faecal incontinence in children, *Journal of Pediatric Urology* (2013), <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpurol.2013.08.006>
82. Rich MA, Brock WA, Pena A (1988) Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 3:110–113
83. Sheldon C, Cormier M, Crone K et al (1991) Occult neurovesical dysfunction in children with imperforate anus and its variants. *J Pediatr Surg* 26:49–54
84. Alam MS, Chowdhury MK, Islam MK (2006) Urogenital anomalies associated with anorectal malformations in children. *Mymensingh Med J* 15:128–130
85. Boemers TML, Bax KMA, Roëvekamp MH, van Gool JD (1995) The effect of posterior sagittal anorectoplasty and its variants on lower urinary tract function in children with anorectal malformations. *J Urol* 153:191–193
86. Boemers TML, Beek FJA, van Gool JD, de Jong TPVM, Bax KMA (1996) Urologic problems in anorectal malformations. part 1: urodynamic findings and significance of sacral anomalies. *J Pediatr Surg* 31(3):407–410
87. Tank ES, Erns CB, Woolson ST et al (1972) Urinary tract complications of anorectal surgery. *Am J Surg* 123:118–122

88. Ralph DJ, Woodhouse CRJ, Ransley (1992) The management of the neuropathic bladder in adolescents with imperforate anus. *J Urol* 148:366–368
89. Rintala R, Mildh L, Lindahl H. Fecal Continence and Quality of Life for Adult Patients With an Operated High or Intermediate Anorectal Malformation *J Ped Surg*, Vol29, No 6 (June), 1994: pp 777-780.
90. Konuma K, Ikawa H, Kohno M, Okamoto S, Masuyama H, Fukumoto H Sexual problems in male patients older than 20 years with anorectal malformations. *J Ped Surg* (2006) 41, 306–309.
91. Schneider W. Psychosoziale Entwicklungsbedingungen von Kindern und Jugendlichen mit einer organisch bedingten analen Inkontinenz. *Praxis Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie*, 1987; 36:56-62.
92. Noeker M. Adaptation und Lebensqualität bei Anorektalen Malformationen: Empirische Befunde, theoretisches Modell, psychodiagnostische Erfassung und verhaltensmedizinische Intervention. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr* 2010; 1:52-70
93. Winter S, Märzheuser S, Schmidt D, Mauboussin A, Lenz K, Noeker M. Anwendung der Operationalisierten Psychodynamischen Diagnostik im Kindes- und Jugendalter bei somatischer Krankheit. Eine Pilotstudie bei Patienten mit Anorektaler Malformation. *Psychother Psych Med* 2012;62:1-7
94. Kluth D, Hillen M, Lambrecht W. The principles of normal and abnormal hindgut development. *J Pediatr Surg*. 1995 Aug;30(8):1143-7
95. Kluth D, Fiegel HC, Metzger R. Embryology of the hindgut. *Semin Pediatr Surg*. 2011 Aug;20(3):152-60.
96. Penington EC, Hutson JM. The cloacal plate: the missing link in anorectal and urogenital development. *BJU Int*. 2002 May;89(7):726-32
97. Hartman EE, Sprangers MA, Visser MR, Oort FJ, Hanneman MJ, van Heurn LW, de Langen ZJ, Madern GC, Rieu PN, van der Zee DC, Looyard N, Aronson DC (2005) Anorectal malformations: does healthcare meet the needs? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 41(2):210–215
98. Granoa C, Aminoff D, Lucidic F, Violani C (2011) Long-term disease-specific quality of life in adult anorectal malformation patients. *J Pediatr Surg* 46:691–698
99. Brindis CD, Ralph LJ (2011) Critical junctures: assuring healthy outcomes for adolescents in the new millennium. *Adolesc Med State Art Rev* 22(3):341–366 ix. Review
100. Brennan LJ, Rolfe PM (2011) Transition from pediatric to adult health services: the perioperative care perspective. *Paediatr Anaesth* 21(6):630–635

101. Bai Y, Yuan Z, Wang W, Zhao Y, Wang H, Wang WJ (2000) Quality of life for children with fecal incontinence after surgically corrected anorectal malformation. *Pediatr Surg* 35(3):462–464
102. Hullmann SE, Chalmers LJ, Wisniewski AB (2012) Transition from pediatric to adult care for adolescents and young adults with a disorder of sex development. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 25(2):155–157
103. Foster L, Holmes Y (2007) Transition from paediatric to adult service in epidermolysis bullosa. *Br J Nurs* 16(4):244–246
104. Gawlik A, Kaczor B, Kaminska H, Zachurzok-Buczynska A, Gawlik T, Malecka-Tendera E (2012) Quality of medical follow-up of young women with turner syndrome treated in one clinical center. *Horm Res Paediatr* 13:556–571
105. Kaufman RL (1973): Birth defects and oral contraceptives. *Lancet* i:1396.
106. Nora AH, Nora JJ (1975): A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure: The VACTERL syndrome. *Arch Environ Health* 30:17-21.
107. Rittler M, Paz JE, Castilla EE. VACTERL association, epidemiologic definition and delineation. *Am J Med Genet.* 1996 Jun 28;63(4):529-36.
108. Quan L, Smith DW. *J Pediatr.* 1973 Jan;82(1):104-7. The VATER association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects.
109. Temtamy SA, Miller JD. *J Pediatr.* 1974 Sep;85(3):345-9 Extending the scope of the VATER association: definition of the VATER syndrome.
110. Roberts CJ, Powell RG Interrelation of the common congenital malformations: some aetiological implications *Lancet.* 1975 Nov 1;2(7940):848-50.
111. Roberts HE, Moore CA, Fernhoff PM, Brown AL, Khoury MJ. Population study of congenital hypothyroidism and associated birth defects, Atlanta, 1979-1992. *Am J Med Genet.* 1997 Jul 11;71(1):29-32
112. Rosano A, Botto LD, Olney RS, Khoury MJ, Ritvanen A, Goujard J, Stoll C, Cocchi G, Merlob P, Mutchinick O, Cornel MC, Castilla EE, Martínez-Frías ML, Zampino G, Erickson JD, Mastroiacovo P. Limb defects associated with major congenital anomalies: clinical and epidemiological study from the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *Am J Med Genet.* 2000 Jul 17;93(2):110-116
113. Bartels E, Jenetzky E, Solomon BD, Ludwig M, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Märzheuser S, Hosie S, Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, Schäfer M, Kujath C, Reißmann A, Nöthen MM, Reutter H, Zwink N Inheritance of the VATER/VACTERL association *Pediatric Surgery Int.* 2012 Jul; 28(7):681-685

114. Breech L Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2010 May;19(2):139-45
115. Hasse W. Associated malformation with anal and rectal atresiae. *Prog Pediatr Surg.* 1976;9:99-103
116. Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, Castilla EE, Moore CA, Skjaerven R, Mutchinick OM, Borman B, Cocchi G, Czeizel AE, Goujard J, Irgens LM, Lancaster PA, Martínez-Frías ML, Merlob P, Ruusinen A, Stoll C, Sumiyoshi Y. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet.* 1997 Jul 11;71(1):8-15
117. Tan E, Ngo NT, Darzi A et al. Meta-analysis: sacral nerve stimulation versus conservative therapy in the treatment of faecal incontinence. *Int J Colorectal Dis* 2011; 26: 275–294
118. Zurbuchen U, Groene J, Otto SD, Kreis ME, Maerzheuser S. Sacral neuromodulation for fecal incontinence and constipation in adult patients with anorectal malformation-a feasibility study in patients with or without sacral dysgenesis. *Int J Colorectal Dis.* 2014 Oct;29(10):1297-302
119. Hasselbeck C, Reingruber B Sacral nerve stimulation is a valuable diagnostic tool in the management of anorectal and pelvic malformations. *J Pediatr Surg* (2012)47:1466-1477
120. Christensen P, Krogh K, Buntzen S. Long-term outcome and safety of transanal irrigation for constipation and fecal incontinence. *Dis Colon Rectum* 2009;52:286–92.
121. Barlow J, Wright C, Sheasby J, Turner A, Hainsworth J. Self- management approaches for people with chronic conditions: a review. *Patient Educ Couns.* 2002;48(2):177–187
122. Gastinger I, Koch A, Marusch F, Schmidt U, Köckerling F, Lippert H. Bedeutung prospektiver multizentrischer Beobachtungsstudien für den Erkenntnisgewinn in der Chirurgie. *Chirurg* 2002 · 73:161–166
123. Badura B. Beteiligung von Bürgern und Patienten im Gesundheitswesen. Vom Anbieter- zum Verbraucherschutz. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz* 2002; 45: 21-25 Robert-Koch-Institut .Hrsg Bürger- und Patientenorientierung im Gesundheitswesen. Gesundheits-berichterstattung des Bundes, Themenheft 32.. Berlin: Eigenverlag; 2006
124. Trojan A, Nickel S. Integration of self-help associations into the health services system--developments and perspectives. *Gesundheitswesen.* 2011 Feb;73(2):67-72
125. Teitler J (2002) Trends in youth sexual initiation and fertility in developed countries: 1960–1995. *Ann AAPSS* 580:134–152

126. Glass C, Soni B (1999) Sexual problems of disabled patients. Br Med J 318:518–521
127. Bong GW, Rover ES (2007) Sexual health in adult men with spina bifida the scientific world journal: TSW. Urology 7:1466–1469.
128. <http://www.soma-ev.de/aktuelles/termindetails/article/soma-seminar-das-schaffst-du-alleine-in-muenster-2.html>
129. Achse-Central Versorgungspreis 2011
<http://www.youtube.com/watch?v=ZlzINLUZWLY>

6. Danksagung

Ein Habilitationsvorhaben lässt sich nur mit der Unterstützung und Ermutigung vieler unterschiedlicher Menschen und dem Langmut nahestehender Menschen realisieren. Für Unterstützung und Ermutigung danke ich:

Frau Professor Karin Rothe, die mich motiviert hat, die Therapiekonzepte, die wir verfolgen, systematisch auszuwerten und zu publizieren, für ihre Unterstützung bei meinem wissenschaftlichen Vorhaben.

Herrn Professor Harald Mau, meinen langjährigen freundschaftlichen Lehrer, der mich kinderchirurgisch ausgebildet hat und mir so die Möglichkeit gegeben hat, Menschen mit anorektalen Fehlbildungen zu versorgen.

Herrn Dr. Dominik Schmidt für seine engagierte Mitarbeit bei klinischen und wissenschaftlichen Fragestellungen.

Frau Nicole Schwarzer, Vorsitzende der Soma e.V., von der ich gelernt habe, dass Selbsthilfegruppen eine Bereicherung sind und dass es stets noch eine andere Sicht der Dinge gibt, die Sicht der Betroffenen.

Dem CURE-Net Team Dr. Ekkehart Jenetzky und Nadine Zwink für die statistische Supervision, Dr. Eberhardt Schmiedeke für Anregungen und Kritik, Dr. Peter Reifferscheid für kompetente chirurgische Diskussion, Dr. Sabine Grasshoff-Derr für animierte Gespräche zur Hydrosonographie, Professor Stefan Holland-Cunz für die gute Zusammenarbeit.

Frau PD Dr. Sibylle Winter für die konstruktive, freundschaftliche Kooperation zwischen zwei so unterschiedlichen Fachdisziplinen wie Kinderpsychiatrie und Kinderchirurgie.

Meinem langjährigen Gefährten Rechtsanwalt Martin Kirsch und meinen drei Kindern für ihre Geduld und ihre Liebe, die nächtlichen Kakaotränke und noch viel mehr.

Erklärung

§ 4 Abs. 3 (k) der HabOMed der Charité

Hiermit erkläre ich, dass

- weder früher noch gleichzeitig ein Habilitationsverfahren abschließend durchgeführt wurde. Das am 12.12.2012 an der Charité Universitätsmedizin Berlin angemeldete Habilitationsvorhaben habe ich im Februar 2014 zurückgezogen.
- die vorgelegte Habilitationsschrift ohne fremde Hilfe verfasst, die beschriebenen Ergebnisse selbst gewonnen sowie die verwendeten Hilfsmittel, die Zusammenarbeit mit anderen Wissenschaftlern/Wissenschaftlerinnen und mit technischen Hilfsmitteln sowie die verwendete Literatur vollständig in der Habilitationsschrift angegeben wurden,
- mir die geltende Habilitationsordnung bekannt ist.

Ich erkläre ferner, dass mir die Satzung der Charité – Universitätsmedizin Berlin zur Sicherung Guter Wissenschaftlicher Praxis bekannt ist und ich mich zur Einhaltung dieser Satzung verpflichte.

Berlin, den