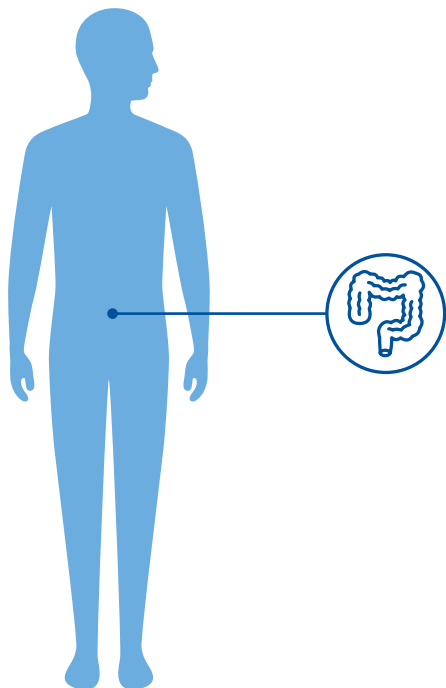


Anorektale misdannelser



Anorektale misdannelser er medfødte tilstander hvor nedre del av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har en synlig åpning. Tilstanden påvirker tarmfunksjonen.

ANOREKTALE MISDANNELSER

Anorektale misdannelser (ARM) er medfødte tilstander hvor nedre del av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har en synlig åpning. I tillegg er muskler og nerver rundt endetarmen påvirket.

Tilstanden oppdages som regel like etter fødsel. Behandling og oppfølging avhenger av misdannelsens alvorlighetsgrad.

Forekomst

I Norge fødes det cirka 10-15 barn hvert år med en anorektal misdannelse, (tidligere kalt analatresi). Forekomsten av anorektale misdannelser (ARM) er noe høyere hos gutter enn hos jenter.

Tegn og symptomer

Misdannelsen varierer i alvorlighetsgrad.

1. Milde former: Når endetarmsåpningen er for trang eller munner ut noen millimeter foran den normale plasseringen. Denne formen kan være vanskelig å oppdage ved fødsel, men kan gi forstoppelse i forbindelse med overgangen til fastere føde.

2. Alvorlige former: Når barnet ikke har noen synlig endetarmsåpning ved fødselen. Da må barnet opereres raskt for at avføringen skal komme ut.

I cirka halvparten av tilfellene forekommer ARM sammen med andre misdannelser eller som del av et syndrom. Mest vanlig er misdannelser i urinveier/nyrer, hjerte, ryggmarg, skjelett og spiserør. Dersom tre eller flere av misdannelsene forekommer samtidig, kalles det VACTERL-assosiasjon hvor hver bokstav representerer et påvirket organ.

Årsaker

Tidlig i fosterlivet har urinveier, tarm og kjønnsorganer en felles åpning. Normalt skjer en

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

atskillelse av organene fra 5.–8. svangerskapsuke. Forstyrrelser i utviklingsprosessen gjør at denne atskillelsen blir ufullstendig, slik at barnet blir født med en anorektal misdannelse.

Det er ingen kjent entydig årsak til at barn fødes med misdannelsen.

ARM kan være:

- isolert (eneste medfødte misdannelse hos barnet)
- ikke isolert (men sammen med andre misdannelser uten spesifikk genetisk diagnose)
- som ledd i et syndrom med flere misdannelser

Ved mistanke om at ARM er som ledd i et syndrom kan barnet henvises til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen

Som regel oppdages misdannelsen når barnet undersøkes like etter fødselen. Når tilstanden er bekreftet blir barnet raskt overflyttet til enten Oslo Universitetssykehus HF -Rikshospitalet eller St. Olavs Hospital HF for videre behandling.

Behandling og oppfølging

Behandlingen avhenger av hvilken type anorektale misdannelse barnet har. De fleste må opereres.

Ved trang eller feilplassert endetarmsåpning

Hvis den nederste delen av tarmen er for trang, kan det være tilstrekkelig å utvide endetarmen ved blokking, slik at avføringen kommer ut. Blokking gjøres ved at en liten metallpinne, en Hegar-stift, føres inn i endetarmen.

Blokkering kan være første del av behandlingen når endetarmen munner ut på feil sted. Når barnet er noen måneder gammelt gjennomføres en operasjon hvor endetarmen flyttes dit den normalt skal ligge.

Barn som er født med trang eller feilplassert endetarmsåpning kan oppleve varierende grad av forstoppelse i oppveksten. I samarbeid med lege og stomisykepleier, er det mulig å finne frem til den behandlingen som passer for den enkelte.

Manglende endetarmsåpning

Ved alvorlige misdannelser hvor det ikke er en synlig åpning for endetarmen, får barnet en pose (stomi) på magen kort tid etter fødsel. Etter noen måneder rekonstrueres endetarmsåpningen, men barnet må fortsatt ha stomi i noen uker før tarmen kan legges tilbake slik at avføringen kommer ut gjennom den nye endetarmen.

Etter at endetarmen er rekonstruert vil den nye åpningen være for trang til at avføringen kommer uhindret ut. Da er det nødvendig å blokke endetarmsåpningen. Det er individuelt hvor lenge endetarmen må blokkes og denne behandlingen gjøres vanligvis hjemme av foreldrene.

Hos de fleste barn med ARM er musklene og nerveforsyning rundt endetarmsåpningen underutviklet i varierende grad. Derfor kan det bli problemer med å kontrollere luft og avføring. Det finnes ulike løsninger for å hindre luftlekkasje og avføringsproblemer.

De fleste barn og voksne med tilstanden kan i perioder ha utfordringer med avføringslekkasje eller forstoppelse og har behov for tilpasninger som kan bidra til å regulere avføringen:

- **Kosthold og levevaner:** Et fiberrikt kosthold, rikelig med drikke (helst vann), faste måltider og gode toaletttrutiner vil virke gunstig på treg mage. Regelmessig mosjon anbefales.
- **Avføringsmedisiner:** Ulike avføringsmedisiner kan være nødvendig for å få tømt tarmen regelmessig. Når det er avføringsproblemer i form

av alvorlig forstoppelse eller avføringslekkasjer, er det nødvendig med regelmessig tarmskyllinger. Diskuter dette med behandlende lege eller stomisyepleier som kan gi verdifulle råd. Dette gjelder både barn, ungdom og voksne.

- **Blindtarmstomi:** En blindtarmstomi anlegges for skylling av tykktarmen når det er avføringsproblemer i form av alvorlig forstoppelse eller avføringslekkasje. Dette kan være et godt alternativ til gjentatte klyster (avføringsmedisin) i endetarmen. Målet med skylling er at nederste del av tarmen skal være tom for avføring.
- **Posestomi:** Posestomi er en utlagt tarm. Da legges for eksempel tykktarmen, colon, ut på magen. En colostomi lages vanligvis på venstre side av magen. Avføring samles opp i en stomipose. Denne skiftes/tømmes ved behov.

Alle med en anorektal misdannelse bør ha en god og sikker løsning for å få tømt tarmen tilstrekkelig. Barn bør ha en god løsning på tarmproblematikken før skolestart slik at de unngår lekkasje av avføring på skolen og skolefritidsordning.

Det kan oppleves vanskelig å velge mellom de ulike behandlingsalternativene, enten valget blir tatt på vegne av barnet eller seg selv. Avgjørelsene kan diskuteres med stomisykepleier, barnepsykiater og barnekirurg. Barn blir, hvis mulig, tatt med på avgjørelsen sammen med sine foreldre.



Å leve med anorektale misdannelser

Å få et barn med en sjelden diagnose

Det kan være krevende å få et barn med en sjelden diagnose, og flere opplever dette som et sjokk. Det er derfor viktig at foreldre får nødvendig informasjon og opplæring. Da er de bedre rustet til å mestre sin rolle som barnets viktigste støttepersoner. I tillegg til andre i helsevesenet kan Senter for sjeldne diagnoser bistå med informasjon og veiledning til foreldre.

Åpenhet og informasjon om diagnosen

Vår erfaring viser at åpenhet kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept i møte med andre. Lokalt hjelpeapparat, som helsesykepleier og fastlege, kan være gode støttepersoner for å hjelpe barnet og familien til å

være åpne om diagnosen. Senter for sjeldne diagnoser kan bistå med kunnskapsoverføring til fagpersoner.

Barn trenger alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Informasjonen kan gis av foreldre, og/eller i samarbeid med helsepersonell. Kunnskap om egen diagnose slik at barnet selv kan svare på spørsmål fra andre, bidrar til mestring og selvstendighet.

Tenårene er en spesielt sårbar livsfase der mange opplever det tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose. De bekymrer seg for å skille seg ut og være annerledes. Det kan være en god støtte å ha kontakt med jevnaldrende i lignende situasjon.

Overganger i livet

Overganger, slik som barnehagestart, skolestart og inngangen til studier og arbeidslivet, kan være utfordrende for personer med sjeldne diagnoser. Planlegging av slike overganger skaper trygghet, og man bør kartlegge hvilke behov barnet eller den voksne med en sjelden diagnose har. Kunnskapsoverføring om den sjeldne diagnosen til nye nærpå personer bør planlegges i god tid.

Samarbeid

Behovet for tiltak og hjelp er individuelt hos en person med en sjelden diagnose, og flere faktorer spiller inn. Noen trenger tett oppfølging både fra helsetjenesten og andre instanser. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen, og påvirkes lite av diagnosen sin.

Dersom en person med en sjelden diagnose har behov for koordinerende tjenester fra flere instanser i kommunen, kan det være behov for å etablere en ansvarsgruppe. Gode planer og samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for personen med en sjelden diagnose, familien og hjelpeapparatet.

Brukerforeninger

Norsk forening for analatresi. NFA har cirka 400 medlemmer, både barn, ungdom og voksne fra hele landet, noe som er verdifullt for å utveksle kunnskap og erfaring.

www.analatresi.no

Informasjonsmateriell

E-læringskurset "Anorektale misdannelser for skolepersonell" kan lastes ned fra www.sjelden.no

Disse trykksakene kan lastes ned fra senterets nettsider. Søk etter ARM på www.sjeldnediagnoser.no.

- [Denne diagnosebeskrivelsen som PDF-dokument](#) (8 sider, pdf)
- [Hefte om anorektale misdannelser](#) (38 sider, pdf)
- [E-læringskurs om ARM ved skolestart](#) (på senterets nettsider)
- **Arabisk:** [Hefte om anorektale misdannelser](#) (16 sider, pdf).
- **Urdu:** [Hefte om anorektale misdannelser](#) (16 sider, pdf).
- [Norsk støttetekst](#) til hefte på arabisk/urdu om anorektale misdannelser (16 sider, pdf). Vi har produsert en norsk støttetekst for fagpersoner som svarer til innholdet i våre infohefter på urdu og arabisk. Den norske utgaven er ment å være et støtteredskap i veiledningssituasjonen, slik at du vet hva dine brukere har fått informasjon om.

Oktober 2021

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo