

СУЧАСНІ УЯВЛЕННЯ ПРО ЕТІОПАТОГЕНЕЗ, КЛАСИФІКАЦІЮ ТА РАННЮ ДІАГНОСТИКУ ВАД РОЗВИТКУ ПРОМЕЖИНИ

К. А. Владиченко, Р. Є. Булик, О. Б. Боднар, В. Л. Волошин

Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна

Ключові слова:
промежина,
морфометрія,
відхідникова ділянка,
сечо-статева ділянка,
внутрішньоутробний
розвиток, плід,
анатомічна мінливість,
органи таза, морфологія.

Клінічна та
експериментальна
патологія 2025. Т.24,
№1 (91). С. 104-111.

DOI 10.24061/1727-4338.
XXIV.1.91.2025.16

E-mail:
vladichenko.konstantin@
bsmu.edu.ua

У статті проведено аналіз сучасних наукових джерел, що висвітлюють етіопатогенетичні особливості формування аноректальних вроджених вад. Особливу увагу приділено механізмам становлення та дискретності сечо-прямокишкової перегородки, її ролі у поділі клоаки на передню сечостатевою та задню відхідниково-прямокишкову пазухи в ранньому пренатальному періоді онтогенезу людини. Проаналізовано сучасні уявлення щодо ембріонального розвитку аноректальної ділянки, проте відзначено недостатність опису порушень цього процесу. Як наслідок, патогенез утворення аноректальних вад залишаються недостатньо визначеними, що ускладнює їх ранню діагностику та профілактику. Окремо розглянуто сучасні тенденції щодо частоти аноректальних вад, яка сягає 1:5000 новонароджених, їхню асоціацію з іншими системними вадами розвитку, а також топографоанатомічну складність ділянки промежини. Акцентовано увагу на необхідності вдосконалення методів ранньої діагностики та хірургічної корекції аноректальних вад у новонароджених. Подальша систематизація знань та вирішення протиріч щодо ембріонального розвитку структур промежини, визначення топографо-анатомічних та просторово-часових взаємовідношень структур ділянки промежини нададуть змогу створити загальну класифікацію та сприятимуть розробці новітніх діагностичних методик та хірургічних підходів при лікуванні аноректальних вроджених вад.

Мета дослідження – проаналізувати сучасні наукові джерела, які висвітлюють особливості становлення аноректальних вроджених вад; виявити суперечності у встановленні єдиної класифікації аноректальних вроджених вад.

Висновки. На основі проведеного аналізу сучасних наукових джерел, присвячених висвітленню етіопатогенетичних особливостей аноректальних вад, їх класифікації та особливостям ранньої діагностики, встановлено, що невирішеним залишається питання щодо ролі сечо-прямокишкової перегородки у поділі клоаки. Відсутніми є чітке одноставне розуміння джерела виникнення цієї перегородки, а також єдина класифікація аноректальних вад, яка б охоплювала етіопатогенетичні та топографоанатомічні особливості становлення аноректальних вад розвитку, класифікація в ранніх діагностичних та хірургічних підходів.

Key words:
perineum, morphometry,
anorectal area, urogenital
area, intrauterine
development, fetus,
anatomical variability,
pelvic organs, morphology.

Clinical and experimental
pathology 2025. Vol.24,
№ 1 (91). P. 104-111.

MODERN CONCEPTS OF ETIOPATHOGENESIS, CLASSIFICATION AND EARLY DIAGNOSIS OF ANORECTAL DEVELOPMENTAL MALFUNCTIONS

K. A. Vladychenko, R. Ye. Bulyk, O. B. Bodnar, V. L. Voloshyn
Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine

The article analyzes modern scientific sources that highlight the etiopathogenetic features of the formation of anorectal congenital malformations. Particular attention is paid to the mechanisms of formation and discreteness of the urogenital septum, its role in the division of the cloaca into the anterior urogenital and posterior excretory-rectal sinuses in the early prenatal period of human ontogenesis.

Modern concepts of the embryonic development of the anorectal region are analyzed, however, the insufficiency of the description of disorders of this process is noted. As a result, the pathogenesis of the formation of anorectal malformations remain insufficiently defined, which complicates their early diagnosis and prevention.

Separately, modern trends in the frequency of anorectal defects, which reaches 1:5000 newborns, their association with other systemic developmental defects, as well as the topographical and anatomical complexity of the perineal area are considered. Attention is focused on the need to improve methods of early diagnosis and surgical correction of anorectal defects in newborns.

Further systematization of knowledge and resolution of contradictions regarding the embryonic development of perineal structures, determination of topographic-anatomical and spatial-temporal relationships of the structures of the perineal area will allow creating a general classification and will contribute to the development of new diagnostic methods and surgical approaches in the treatment of anorectal congenital defects.

Purpose of the study – to analyze modern scientific sources that highlight the features of the formation of anorectal congenital defects; to identify contradictions in establishing a unified classification of anorectal congenital defects.

Conclusions. According to the analysis of modern scientific sources, which are devoted to highlighting the etiopathogenetic features of anorectal defects, their classification, and the features of their early diagnosis, it was concluded that the question of the role of the urorectal septum in the division of the cloaca is finally unresolved; there is no clear one-sided understanding of the source of the origin of this septum. There is no single classification of anorectal defects, which would cover the etiopathogenetic and topographic-anatomical features of the formation of anorectal defects, classification of early diagnostic and surgical approaches.

Вступ

На сьогодні аноректальні вроджені вади є одними із найбільш частих вроджених аномалій, які трапляються у педіатричній та хірургічній практиках. Вони виникають у 1:5000 новонароджених [1]. Раннє пренатальне діагностування аноректальних вроджених вад є рідкісним явищем. Більшість випадків фіксуються протягом раннього неонатального періоду. Особливістю цих вад є те, що вони варіюють від низьких вад, які досить чітко та ефективно піддаються лікуванню, до вад високих, більш складних та комплексних, які часто є асоційованими, менш ефективно піддаються лікуванню та мають невтішні функціональні прогнози [2]. Аноректальні вроджені вади здебільшого є асоційованими із вадами сечостатевої системи внаслідок того, що впродовж раннього періоду внутрішньоутробного розвитку (ВУР) структури як відхідниково-прямокишкової, так і сечостатевої ділянки мають спільну структуру-попередника – клоаку, яка зазнає поділу та подальшої диференціації [3, 4]. Слід зазначити, що чим ближче до раннього пренатального періоду онтогенезу виникали порушення диференціації та розвитку зачаткових структур, тим вірогідніше, що обидві системи – сечостатева та прямокишково-відхідникова будуть уражені, відповідно такі вади будуть найбільш комплексними та тяжкими в плані прогнозів. Водночас, одним із найважливіших завдань для хірургічної корекції таких вад є підтримання функціональної стабільності актів сечопускання, дефекації та статевих функцій пацієнтів. У хірургічній практиці часто трапляються випадки, коли після вдалого хірургічного закриття дефекту залишалися такі функціональні порушення, як нетримання сечі чи порушення акту дефекації. Відомо, що такі стани пов'язані з поліструктурним впливом вад певної ділянки, як приклад – на розвиток крижової кістки, нервових структур, м'язів малого тазу тощо [5, 6].

Отже, відомості щодо просторово-часових та топографо-анатомічних особливостей закладок структур ділянки промежини поглиблюють та розширюють розуміння становлення аноректальних вроджених вад. Останнє, у свою чергу, сприятиме розробці новітніх методів ранньої діагностики вад та більш ефективних хірургічних доступів.

Мета дослідження

Проаналізувати сучасні наукові джерела, які висвітлюють особливості становлення аноректальних Клінічна та експериментальна патологія. 2025. Т.24, № 1 (91)

вроджених вад; виявити суперечності у встановленні єдиної класифікації аноректальних вроджених вад.

Основна частина

На сьогодні етіологічні чинники виникнення аноректальних вроджених вад залишаються недостатньо вивченими. Більшість науковців схильні до виділення мультифакторіальних етіологічних чинників, одним із яких, водночас найвагомішим, є генетичний [7]. Такі вроджені вади зрідка успадковуються всередині окремих родин, проте деякі вади підлягають аутосомно-домінантному типу успадкування. Відповідно вірогідність виникнення вад із таким типом успадкування значно збільшується – 1:100. Мутації генів EN2, HLXB9 та SHH, розташованих у локусі 7q39, корелюють із виникненням аноректальних вроджених вад [8]. Слід зазначити, що останні виникають асоційовано з іншими синдромами (синдром Палістера-Хоула, синдром Кураріно-Сільвермана, синдром Тауна-Брукса тощо), які мають аутосомно-домінантний тип успадкування. Особливим є взаємозв'язок аноректальних вад розвитку із синдромом Дауна: у 95% усіх випадків основною вадою є атрезія ануса, без утворення нориці [9]. Інші вчені, спираючись на дослідження, проведені на тваринах, вказують, що нарівні із генетичними чинниками впливають також і фактори довкілля. Виявлено речовини, які можуть бути тригерами у розвитку аноректальних вроджених вад: етретинат, транс-ретиноева кислота, етилендіосечовина тощо [10].

Аноректальні вади розвитку в половині випадків є асоційованими з вадами розвитку інших систем організму. Наприклад, до 50% сечостатевих вад розвитку асоційовані з вадами серцево-судинної системи, з синдромом фіксованого спинного мозку, аномаліями ШКТ тощо.

Залишається відкритим питання щодо єдиної класифікації аноректальних вроджених вад, які би базувалися на найоптимальніших хірургічних підходах та функціональному прогнозуванні. Одна з перших та базових класифікацій запропонована на конференції 1984 р., яка проводилася у місті Вінгспреді, штат Вісконсин (США) (The Wing Spread Conference). Основним параметром, на якому базувалися вчені, було взаємовідношення кінцевого відділу кишківника з м'язами, що утворюють тазову діафрагму. Ця класифікація побудована у відповідності до статі пацієнта та рівня опускання

прямої кишки і відхідника. Виділено чотири рівні аномалій розвитку: високі, проміжні, низькі та аномалії, які не підпадають під попередні рівні. Включено варіанти без та з утворенням нориці у різних відділах, відповідно та залежно від статі пацієнта [11]. Проте, у цій класифікації не вказано напрямки, в яких розташовувалися нориці. Після створення новітнього заднього сагітального підходу виявлено значущість розташування нориць, види яких впливали на довготермінові наслідки лікування. Відповідно до свого методу задньої сагітальної ано-ректопластики (RSARP) вчені створили класифікацію, яка, в першу чергу, орієнтована на локалізацію нориці. Проте, з часом довготермінові результати задньої сагітальної ано-ректопластики та класичних хірургічних методів виявились досить варіабельними [12].

Для стандартизації методики оцінки результатів лікування пацієнтів із вродженими аномаліями розвитку аноректальної ділянки (ARM) група Krickenbeck запропонувала свою класифікацію. Класифікаційна система Krickenbeck об'єднала критерії класифікацій Wingspread та Peña. Вона складається з трьох частин. Перша відповідала за поділ аноректальних вроджених вад на дві основні групи: більшість клінічних груп із найбільш частими вадами, та група з рідкісними вадами розвитку. Друга розкривала класифікацію хірургічних доступів. Третя частина складалася з питань та варіантів відповідей, які характеризували післяопераційний перебіг [13].

Levitt M. A. & Peña A. у 2007 р. запропонували власну класифікацію, яка побудована на групуванні дефектів згідно їх діагностичної, терапевтичної та прогностичної схожості [6].

Задля більш глибокого розуміння становлення різних видів аноректальних вроджених вад, нами проведено аналіз літературних джерел, присвячених ранньопренатальному розвитку ділянки промежини.

На сьогодні питання особливостей становлення аноректальних вад протягом ембріонального періоду розвитку набуло протиріч внаслідок недостатності об'ємних досліджень та тваринних моделей, які б надали ширшу інформацію та слугували основою для більш систематичних напрацювань.

Згідно загальновідомих досліджень, відхідниково-прямокишковий відділ є похідним клоаки, яка зазнає поділу сечово-прямокишковою перегородкою та відділяється від переднього сечостатевого відділу. Ця перегородка виникає внаслідок злиття гребенів клоаки. Далі, внаслідок розгортання та згортання повздожньої осі ембріона і росту інших структур цілома відбувається опускання перегородки ще глибше, до рівня її злиття з перетинкою клоаки, таким що відділяє обидва відділи один від одного. Далі, передні та задні частини перетинки клоаки зазнають розриву, відповідно утворюючи два отвори: сечостатеву пазуху та відхідниково-прямокишкову пазуху. Проте, на сьогодні є протиріччя щодо ролі сечо-прямокишкової перегородки. Контраверсійними залишились питання щодо становлення цієї перегородки та її структурної дискретності. Деякі автори вказують, що перегородка не є дискретною

структурою, яка «опускається» у вертикальному напрямку. Формування цієї структури базується на розвитку латеральних мезенхімальних масивів, які оточують клоаку, що диференціюється. Далі, розростаючись, ці мезенхімальні тканини обабіч вклинюються у просвіт клоаки та мають вигляд повздожніх гребенів, чи тяжів, що зливаються між собою та, власне, формують дефінітивну сечо-прямокишкову перегородку, яка вже згодом внаслідок розгортання та згортання осей ембріона, а також черевного тяжа, що виникає у результаті розростання структур цілома ембріона, опускається до ділянки перетинки промежини [14-16].

Задля глибшого розуміння патогенетичних процесів розвитку аноректальних вад, значна когорта вчених проводила досліди на мишачих ембріонах та ембріонах свиней. У подальшому проведена кореляція отриманих даних із даними, що свідчили про розвиток структур, які є похідними клоаки у людей.

Дослідження на тваринних моделях, а також детальний аналіз плодів людини з тяжкими аномаліями свідчать про те, що найчастіше морфологічне порушення, яке призводить до аноректальних вад розвитку, полягає у дефекті дорзальної частини перетинки клоаки та відповідно, вище розташованого дорзального відділу клоаки. Це, ймовірно, є наслідком дисфункції примітивної смуги та хвостового відростка на ранніх стадіях розвитку каудальної частини ембріона [17].

Ступінь дефекту дорзальної частини перетинки клоаки визначає тяжкість подальших вад. Менші дефекти призводять до дистальних аномалій, як от анально-шкірні нориці, атрезія ануса тощо. Великі дефекти пов'язані з тяжкими мальформаціями цієї ділянки, зокрема з сечостатевими норицями, аномаліями розвитку сечостатевої пазухи, гіпоплазією сечівника, а також вадами розвитку зовнішніх статевих органів та калитки. Крім того, значні дефекти можуть впливати на розвиток м'язів, які за нормального розвитку формуються з мезенхіми. Дефекти м'язів виникають внаслідок порушень взаємовідношень мезенхімальної тканини з клоакою [18].

Порушення розвитку та диференціації перетинки клоаки відіграє вагомий етіопатогенетичну роль у виникненні аноректальних мальформацій. Агенезія перетинки клоаки призводить до відсутності обидвох отворів, як сечостатевого відділу, так і відхідниково-прямокишкового. Порушення розвитку дорзальної частини перетинки клоаки призводить до агенезії відхідниково-прямокишкового відділу, стенозу або ектопії. Агенезія вентральної частини перетинки клоаки, відповідно – до стенозу, ектопії сечівникового отвору, які проявляються у вигляді гіпоспадії. Найтяжчою патологією є агенезія сечостатевого відділу та об'єднання останнього із заднім відділом. Ізольовані дефекти вентральної частини перетинки призводять до виникнення подвоєних отворів сечівника. Відповідно, ізольовані дефекти дорзальної частини призводять до подвоєння ануса, його ектопії чи утворення нориць із переднім відділом. Надмірний розвиток перетинки клоаки, її вентральне

перерозтягнення спричиняють утворення тяжких форм епіспадії чи, навіть, екстрофії клоаки [19].

Розвиток та диференціація сечостатевої пазухи починається з 6-го тижня ВУР. Зокрема, видозміна цієї ділянки виникає під впливом гена *SrY* та асоційованих із ним інших генів, продуктами експресії яких є анти-Мюллеровий гормон та тестостерон. Додатково важливим є фермент 5-альфа-редуктаза, який каталізує перетворення тестостерону на дигідротестостерон, вплив якого сприяє подальшій статевій диференціації [20].

Завідсутності гена *SrY* розвиток статевих структур відбувається за жіночим типом. Парамезонефральні (Мюллерові) протоки зливаються в дистальних відділах, утворюючи канал, що має єдиний просвіт і в подальшому формує порожнину матки та більшу частину піхви [21].

Приблизно на 10-му тижні цей канал з'єднується з сечостатевою паухою, формуючи щільний конденсат тканини, який у класичній літературі описують як вагінальну пластинку. Однак існування цієї структури та традиційні уявлення про розвиток піхви поставлені під сумнів сучасними дослідженнями.

Згідно з класичною концепцією, тканина вагінальної пластинки поширюється каудально у напрямку промежини. Надалі її дистальна частина, яка походить із сечостатевої пазухи, зазнає каналізації, утворюючи нижній відділ піхви, тоді як її основна частина формується із каналу (парамезонефрального походження). Цей процес триває в період 10-20-го тижнів гестації [22-24].

Однак сучасні дослідження показали, що формування піхви є складнішим процесом, ніж вважалося раніше. Застосовано імуногістохімічне забарвлення для PAX2 (маркера парамезонефрального епітелію) та FOXA1 (маркера епітелію сечостатевої пазухи) для вивчення локалізації межі між цими двома видами епітелію у плода в період 10-21-го тижнів [25].

Часто в науковій літературі процеси розвитку чоловічої сечостатевої пазухи та її диференціація описується та порівнюється на прикладі застіжки «блискавка». Так, відкриття умовної «блискавки» відбувається між 9-15 тижнями ВУР та полягає у каналізації та відкритті суцільної щільної сечівникової пластинки, яка разом із бічними розширеннями та розростаннями мезенхімальної тканини у вигляді бічних валиків (сечівникових складок) має вигляд борозни. Наступним етапом є закриття умовної «блискавки», що відбувається внаслідок наближення та зрощення між собою сечівникових складок, закриваючи при цьому сечівникову борозну та утворюючи трубчастий сечівник. Паралельно досліджено розвиток зовнішніх геніталій у жіночих плодів у другому триместрі. Як і в чоловіків, сечівникова пластинка розширюється у результаті проліферації, формуючи борозну присінка. Однак, на відміну від чоловіків, у жінок відсутня фаза «закриття блискавки», тому борозна присінка залишається відкритою [26].

Одним із основних чинників, що впливає на розвиток сечостатевих вроджених вад та вірилізацію

статевих органів у жінок є вроджена гіперплазія надниркових залоз (вірилізація у понад 80% випадків). Вроджена гіперплазія успадковується аутосомно-рецесивно або виникає внаслідок спонтанної мутації. Досить часто такий стан проявляється у вигляді дефіциту ферменту 21-гідроксилази, що впливає на біосинтез кортизолу та альдостерону. Такий дефіцит власне блокує синтез цих гормонів, що, у свою чергу, призводить до накопичення попередників стероїдних гормонів. Останні перетворюються на тестостерон та 4-андростендіон і спричиняють вірилізацію зовнішніх геніталій у жінок. Зовні такий стан проявляється у вигляді гіпертрофії клітора внаслідок андрогенної стимуляції прутнеподібної структури, яка займає вентральне положення. Спостерігається наявність трубчастого чоловічого сечівника різної довжини, що формується внаслідок часткового або повного закриття сечівникової борозни під впливом андроген-залежного механізму «закриваючої блискавки» [27-29].

Усім новонародженим із підозрою на аноректальну мальформацію необхідне обстеження для виключення супутніх дефектів, і найціннішим скринінговим методом є ультразвукове дослідження (УЗД) черевної порожнини та тазу. Урологічне обстеження до накладання колостоми дає хірургу важливу інформацію щодо можливих урологічних аномалій, які можуть потребувати корекції під час операції з накладання колостоми. Хірург має бути готовий до виконання урологічного відведення сечі, якщо це необхідно [11, 30].

Поширена помилка при діагностиці трапляється під час огляду ділянки промежини у новонароджених дівчаток. Їм помилково ставлять діагноз «атрезія ануса із ректовагінальною норицею», хоча насправді всі три структури – сечовий тракт, піхва та пряма кишка – зливаються в один загальний канал – клоаку. Наявність єдиного отвору в промежині є клінічним доказом персистуючої клоаки. Присутня чітка асоціація між цими ознаками та малим розміром зовнішніх статевих органів. У пацієнтів з аномаліями розвитку клоаки під час обстеження живота може виявлятися абдомінальне утворення, яке, ймовірно, є розширеною піхвою, що заповнена слизом, рідиною чи сечею (гідрокольпос), що трапляється у 50% таких випадків. Абдомінальне УЗД дозволяє визначити наявність обструктивної уропатії, а також підтвердити гідрокольпос [11, 31].

Неправильна діагностика має важливі терапевтичні наслідки. Вкрай важливо правильно визначити наявність клоаки, оскільки у 90% немовлят є супутня патологія сечового тракту, а у 50% – гідрокольпос. Як сечовивідні шляхи, так і розширена піхва можуть перебувати негайного втручання в неонатальному періоді для запобігання серйозних ускладнень. Невдала діагностика персистуючої клоаки часто призводить до невиявлення обструктивної уропатії. У такому разі пацієнту може бути виконана лише колостомія, що надалі може спричинити сепсис, ацидоз і навіть летальний наслідок.

Ще одним наслідком помилки у діагностиці є усунення лише ректального компонента аномалії, що

призводить до збереження персистуючої сечостатевої пазухи [11, 32, 33].

Нориці ділянки промежини в осіб чоловічої та жіночої статі традиційно описуються та характеризуються як «низькі» дефекти. У таких випадках пряма кишка відкривається у невеликий отвір, зазвичай стенозований і розташований попереду зовнішнього отвора відхідника.

В осіб чоловічої статі промежина може мати додаткові зовнішні ознаки цього дефекту, такі як виражений серединний шкірний місток, або підшкірну серединну норицю, яка відкривається підшкірно, що має вигляд чорної смуги внаслідок накопиченого в ній меконію. Ці ознаки добре помітні зовні і допомагають діагностувати промежину норицю [34, 35].

Досить важливими є рання діагностика та чітке виявлення типу аноректальної мальформації. Спеціалісти вказують, що в першу чергу слід виявити супутні аномалії, які можуть загрожувати життю та потребують негайного втручання. Остаточо невирішеним є питання стосовно того, чи слід виконати первинну операцію без захисної колостоми, чи все ж спочатку накласти захисну колостому, а остаточне відновлення провести пізніше.

У випадку персистуючої клоаки хірург також повинен визначити, чи є розширення піхви та чи потребує вона дренажування, а також вирішити питання про необхідність відведення сечі. Ці заходи спрямовані на запобігання сепсису або метаболічного ацидозу [11].

Рішення про проведення анопластики у період новонародженості або відтермінування операції з попереднім накладанням колостоми приймається на основі фізикального обстеження дитини, зовнішнього вигляду промежини та змін, які відбуваються впродовж перших 24-х год життя. У немовляти з прямокишково-промежиною норицею меконій зазвичай не з'являється на промежині впродовж перших 16-24 год. Учені підкреслюють, що у перші години життя також не розвивається абдомінальне здуття, яке є необхідним для проштовхування меконію через прямокишково-промежину або сечостатеву норицю. Це пояснюється тим, що дистальна частина прямої кишки у таких дітей оточена лікоподібною структурою довільної мускулатури, яка підтримує її у колапсованому та порожньому стані. Для того, щоб меконій вийшов через промежину або з сечею, внутрішньочеревний тиск має бути достатньо високим, щоб подолати тонус цих м'язів [36, 37].

Отже, рішення про проведення колостоми чи анопластики необхідно відкласти на 16-24 години, впродовж яких хірург спостерігає за клінічними ознаками аноректальної аномалії у дитини.

Клінічний огляд сідниць має велике значення. Плоске «дно» або плоска промежина, що проявляється відсутністю серединної сідничної складки та анальної ямки, свідчить про слабкий розвиток м'язів промежини. Такі ознаки асоціюються з високими вадами розвитку, і в цих випадках необхідне проведення колостомії. Специфічні ознаки промежини, що спостерігаються у пацієнтів

із низькими вадами розвитку, включають наявність меконію на промежині, аномалію типу «ручка від відра» (виражений шкірний виріст у ділянці анальної ямки, під яким можна провести інструмент), а також відхідникову перетинку (через яку видно меконій) [38].

Висновки

На основі проведеного аналізу сучасних наукових джерел, присвячених висвітленню етіопатогенетичних особливостей аноректальних вад, їх класифікації та особливостям ранньої діагностики встановлено, що невирішеним залишається питання щодо ролі сечо-прямокишкової перегородки у поділі клоаки. Відсутніми є чітке одноставне розуміння джерела виникнення цієї перегородки, а також єдина класифікація аноректальних вад, яка б охоплювала етіопатогенетичні та топографоанатомічні особливості становлення аноректальних вад розвитку, класифікація ранніх діагностичних та хірургічних підходів.

Список літератури

1. Gangopadhyay AN, Pandey V. Anorectal malformations. J Indian Assoc Pediatr Surg. 2015;20(1):10-5. doi: 10.4103/0971-9261.145438
2. Bhatnagar S. Anorectal malformations (Part 1). J Neonatal Surg. 2015;4(1):7.
3. Vilanova-Sanchez A, McCracken K, Halleran DR, Wood RJ, Reck-Burneo CA, Levitt MA, et al. Obstetrical Outcomes in Adult Patients Born with Complex Anorectal Malformations and Cloacal Anomalies: A Literature Review. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2019;32(1):7-14. doi: 10.1016/j.jpagn.2018.10.002
5. Matsumaru D, Murashima A, Fukushima J, Senda S, Matsushita S, Nakagata N, et al. Systematic stereoscopic analyses for cloacal development: The origin of anorectal malformations. Scientific Reports [Internet]. 2015[cited 2025 Mar 18];5(1):13943. Available from: <https://www.nature.com/articles/srep13943> doi: 10.1038/srep13943
6. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2007[cited 2025 Mar 18];2:33. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1971061/pdf/1750-1172-2-33.pdf> doi: 10.1186/1750-1172-2-33
7. Wang C, Li L, Cheng W. Anorectal malformation: the etiological factors. Pediatr Surg Int. 2015;31(9):795-804. doi: 10.1007/s00383-015-3685-0
8. Iwai N, Fumino S. Surgical treatment of anorectal malformations. Surg Today. 2013;43(9):955-62. doi: 10.1007/s00595-012-0435-y
9. de Blaauw I, Stenström P, Yamataka A, Miyake Y, Reutter H, Midrio P, et al. Anorectal malformations. Nat Rev Dis Primers. 2024;10(1):88. doi: 10.1038/s41572-024-00574-2
10. Wang Z, Wang Q, Gu C, Zhang J, Wang Y. Abnormal serum vitamin A levels and retinoic acid receptor α expression patterns in children with anorectal malformation. Pediatr Surg Int. 2019;35(8):903-10. doi: 10.1007/s00383-019-04495-0
11. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. Clin Colon Rectal Surg. 2018;31(2):61-70. doi: 10.1055/s-0037-1609020
12. Qazi SH, Faruque AV, Mateen Khan MA, Saleem U. Functional Outcome of Anorectal Malformations and Associated Anomalies in Era of Krickenbeck Classification. J Coll Physicians Surg Pak. 2016;26(3):204-7.
13. Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, et al. Preliminary report on the International Conference for Клінічна та експериментальна патологія. 2025. Т.24, № 1 (91)

- the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg*. 2005;40(10):1521-6. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002
14. Kruepunga N, Hikspoors JPJM, Mekonen HK, Mommen GMC, Meemon K, Weerachatanukul W, et al. The development of the cloaca in the human embryo. *J Anat*. 2018;233(6):724-39. doi: 10.1111/joa.12882
 15. Gupta A, Bischoff A, Peña A, Runck LA, Guasch G. The great divide: septation and malformation of the cloaca, and its implications for surgeons. *Pediatr Surg Int*. 2014;30(11):1089-95. doi: 10.1007/s00383-014-3593-8
 16. Amieva-Balmori M, Remes-Troche JM. Embryology of the anorectum. In: Enrique Coss-Adame, Jose M, editors. *Anorectal Disorders. Diagnosis and Non-Surgical Treatments*. 1st ed. Amsterdam: Elsevier; 2019, p. 1-7.
 17. Lima M, editor. *Pediatric Digestive Surgery*. 1st ed. 2017. Chapter 31. Gargano T, Lima M. *Anorectal Malformations*. London: Springer; p. 327-39.
 18. Shah AN, Islam S. *Anorectal Malformations*. In: Pohl JF, Jolley C, Gelfond D. *Pediatric Gastroenterology; A Color Handbook*. London, UK: CRC Press; 2014, p. 441-6.
 19. van der Putte SC. Normal and abnormal development of the anorectum. *J Pediatr Surg*. 1986;21(5):434-40. doi: 10.1016/s0022-3468(86)80515-2
 20. Sharma S, Gupta DK. Male cloaca malformation: rare variant of anorectal malformation. *Pediatr Surg Int*. 2015;31(8):747-52. doi: 10.1007/s00383-015-3738-4
 21. Domingues GP, Domingues GP, Gonçalves HM, Faria TV. How to diagnose and treat mullerian malformations? A concise systematic review. *MedNEXT Journal of Medical and Health Sciences*. 2021;2(6):1-4. doi: 10.54448/mdnt21604
 22. Thomas DFM. The embryology of persistent cloaca and urogenital sinus malformations. *Asian J Androl*. 2020;22(2):124-8. doi: 10.4103/aja.aja_72_19
 23. Acién M, Acién P. Normal embryological development of the female genital tract. In: Grimbizis GF. *Female Genital Tract Congenital Malformations: Classification, Diagnosis and Management*. London: Springer; 2015, p. 3-14. doi: 10.1007/978-1-4471-5146-3
 24. Robboy SJ, Kurita T, Baskin L, Cunha GR. New insights into human female reproductive tract development. *Differentiation*. 2017;97:9-22. doi: 10.1016/j.diff.2017.08.002
 25. Castrillon DH. Development and Maldevelopment of the Female Reproductive System. In: Zheng W, Fadare O, Quick CM, editors. *Gynecologic and Obstetric Pathology*. London: Springer; 2024, p. 1-33.
 26. Li Y, Sinclair A, Cao M, Shen J, Choudhry S, Botta S, et al. Canalization of the urethral plate precedes fusion of the urethral folds during male penile urethral development: the double zipper hypothesis. *J Urol*. 2015;193(4):1353-59. doi: 10.1016/j.juro.2014.09.108
 27. Merke DP, Auchus RJ. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *N Engl J Med*. 2020;383(13):1248-61. doi: 10.1056/nejmra1909786
 28. Parsa AA, New MI. Steroid 21-hydroxylase deficiency in congenital adrenal hyperplasia. *J Steroid Biochem Mol Biol*. 2017;165(Pt A):2-11. doi: 10.1016/j.jsbmb.2016.06.015
 29. Auer MK, Nordenström A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet*. 2023;401(10372):227-44. doi: 10.1016/s0140-6736(22)01330-7
 30. Hosokawa T, Yamada Y, Hosokawa M, Kikuchi S, Ohira K, Tanami Y, et al. Ultrasound imaging of the anorectal malformation during the neonatal period: a comprehensive review. *Jpn J Radiol*. 2018;36(10):581-91. doi: 10.1007/s11604-018-0767-7
 31. Pasapera RC, Romero LAE, Ramírez J, Chávez VP, Infantas LC. Hidrocolpos neonatal. *Pediatría*. 2020;53(3):111-4. doi: 10.14295/rp.v53i3.145
 32. Kawamura T, Kamo A, Nishiguchi T. Diagnosis of Persistent Cloaca by Ultrasonography and MRI: A Case Report. *Am J Case Rep [Internet]*. 2020[cited 2025 Mar 18];21: e921576. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7237796/pdf/amjcaserep-21-e921576.pdf> doi: 10.12659/ajcr.921576
 33. Rouma BS, Finkelstein JB, Aldrink JH, Ginsburg HB. Hydrometrocolpos. In: Ameh EA, Bickler SW, Lakhoo K, Nwomeh BC, Poenaru D, editors. *Pediatric Surgery: A Comprehensive Textbook for Africa*. London: Springer; 2020, p. 1227-36.
 34. AbouZeid AAZ, Mohammad SA. Perineal fistula/anus (in the Male). In: AbouZeid AAZ, Mohammad SA. *Atlas of anorectal anomalies. Diagnostic and operative perspectives*. Cham: Springer International Publishing; 2020, p. 17-26.
 35. Peña A, Bischoff A, Peña A, Bischoff A. Recto-perineal fistula. In: Peña A, Bischoff A. *Surgical treatment of colorectal problems in children*. Springer; 2015, p. 107-27.
 36. Cooper CR, Keller DS. Perianal Fistulas. *Dis Colon Rectum*. 2020;63(2):129-32. doi: 10.1097/dcr.0000000000001576
 37. Ambartsumyan L. Medical management of anorectal malformations. *Aliment Pharmacol Ther*. 2024;60(Suppl 1): S77-S84. doi: 10.1111/apt.17897
 38. King SK, Krois W, Lacher M, Saadai P, Armon Y, Midrio P. Optimal management of the newborn with an anorectal malformation and evaluation of their continence potential. *Semin Pediatr Surg [Internet]*. 2020[cited 2025 Mar 18];29(6):150996. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1055858620301165?via%3Dihub> doi: 10.1016/j.sempedsurg.2020.150996

References

1. Gangopadhyay AN, Pandey V. Anorectal malformations. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2015;20(1):10-5. doi: 10.4103/0971-9261.145438
2. Bhatnagar S. Anorectal malformations (Part 1). *J Neonatal Surg*. 2015;4(1):7.
3. Vilanova-Sanchez A, McCracken K, Halleran DR, Wood RJ, Reck-Burneo CA, Levitt MA, et al. Obstetrical Outcomes in Adult Patients Born with Complex Anorectal Malformations and Cloacal Anomalies: A Literature Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2019;32(1):7-14. doi: 10.1016/j.jpog.2018.10.002
5. Matsumaru D, Murashima A, Fukushima J, Senda S, Matsushita S, Nakagata N, et al. Systematic stereoscopic analyses for cloacal development: The origin of anorectal malformations. *Scientific Reports [Internet]*. 2015[cited 2025 Mar 18];5(1):13943. Available from: <https://www.nature.com/articles/srep13943> doi: 10.1038/srep13943
6. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis [Internet]*. 2007[cited 2025 Mar 18];2:33. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1971061/pdf/1750-1172-2-33.pdf> doi: 10.1186/1750-1172-2-33
7. Wang C, Li L, Cheng W. Anorectal malformation: the etiological factors. *Pediatr Surg Int*. 2015;31(9):795-804. doi: 10.1007/s00383-015-3685-0
8. Iwai N, Fumino S. Surgical treatment of anorectal malformations. *Surg Today*. 2013;43(9):955-62. doi: 10.1007/s00595-012-0435-y
9. de Blaauw I, Stenström P, Yamataka A, Miyake Y, Reutter H, Midrio P, et al. Anorectal malformations. *Nat Rev Dis Primers*. 2024;10(1):88. doi: 10.1038/s41572-024-00574-2

10. Wang Z, Wang Q, Gu C, Zhang J, Wang Y. Abnormal serum vitamin A levels and retinoic acid receptor α expression patterns in children with anorectal malformation. *Pediatr Surg Int.* 2019;35(8):903-10. doi: 10.1007/s00383-019-04495-0
11. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. *Clin Colon Rectal Surg.* 2018;31(2):61-70. doi: 10.1055/s-0037-1609020
12. Qazi SH, Faruque AV, Mateen Khan MA, Saleem U. Functional Outcome of Anorectal Malformations and Associated Anomalies in Era of Krickenbeck Classification. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2016;26(3):204-7.
13. Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran 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(10):1521-6. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002
14. Kruepunga N, Hikspoors JPJM, Mekonen HK, Mommen GMC, Meemon K, Weerachatanukul W, et al. The development of the cloaca in the human embryo. *J Anat.* 2018;233(6):724-39. doi: 10.1111/joa.12882
15. Gupta A, Bischoff A, Peña A, Runck LA, Guasch G. The great divide: septation and malformation of the cloaca, and its implications for surgeons. *Pediatr Surg Int.* 2014;30(11):1089-95. doi: 10.1007/s00383-014-3593-8
16. Amieva-Balmori M, Remes-Troche JM. Embryology of the anorectum. In: Enrique Coss-Adame, Jose M, editors. *Anorectal Disorders. Diagnosis and Non-Surgical Treatments.* 1st ed. Amsterdam: Elsevier; 2019, p. 1-7.
17. Lima M, editor. *Pediatric Digestive Surgery.* 1st ed. 2017. Chapter 31. Gargano T, Lima M. Anorectal Malformations. London: Springer; p. 327-39.
18. Shah AN, Islam S. Anorectal Malformations. In: Pohl JF, Jolley C, Gelfond D. *Pediatric Gastroenterology; A Color Handbook.* London, UK: CRC Press; 2014, p. 441-6.
19. van der Putte SC. Normal and abnormal development of the anorectum. *J Pediatr Surg.* 1986;21(5):434-40. doi: 10.1016/s0022-3468(86)80515-2
20. Sharma S, Gupta DK. Male cloaca malformation: rare variant of anorectal malformation. *Pediatr Surg Int.* 2015;31(8):747-52. doi: 10.1007/s00383-015-3738-4
21. Domingues GP, Domingues GP, Gonçalves HM, Faria TV. How to diagnose and treat mullerian malformations? A concise systematic review. *MedNEXT Journal of Medical and Health Sciences.* 2021;2(6):1-4. doi: 10.54448/mdnt21604
22. Thomas DFM. The embryology of persistent cloaca and urogenital sinus malformations. *Asian J Androl.* 2020;22(2):124-8. doi: 10.4103/aja.aja_72_19
23. Acién M, Acién P. Normal embryological development of the female genital tract. In: Grimbizis GF. *Female Genital Tract Congenital Malformations: Classification, Diagnosis and Management.* London: Springer; 2015, p. 3-14. doi: 10.1007/978-1-4471-5146-3
24. Robboy SJ, Kurita T, Baskin L, Cunha GR. New insights into human female reproductive tract development. *Differentiation.* 2017;97:9-22. doi: 10.1016/j.diff.2017.08.002
25. Castrillon DH. Development and Maldevelopment of the Female Reproductive System. In: Zheng W, Fadare O, Quick CM, editors. *Gynecologic and Obstetric Pathology.* London: Springer; 2024, p. 1-33.
26. Li Y, Sinclair A, Cao M, Shen J, Choudhry S, Botta S, et al. Canalization of the urethral plate precedes fusion of the urethral folds during male penile urethral development: the double zipper hypothesis. *J Urol.* 2015;193(4):1353-59. doi: 10.1016/j.juro.2014.09.108
27. Merke DP, Auchus RJ. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *N Engl J Med.* 2020;383(13):1248-61. doi: 10.1056/nejmra1909786
28. Parsa AA, New MI. Steroid 21-hydroxylase deficiency in congenital adrenal hyperplasia. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2017;165(Pt A):2-11. doi: 10.1016/j.jsbmb.2016.06.015
29. Auer MK, Nordenström A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet.* 2023;401(10372):227-44. doi: 10.1016/s0140-6736(22)01330-7
30. Hosokawa T, Yamada Y, Hosokawa M, Kikuchi S, Ohira K, Tanami Y, et al. Ultrasound imaging of the anorectal malformation during the neonatal period: a comprehensive review. *Jpn J Radiol.* 2018;36(10):581-91. doi: 10.1007/s11604-018-0767-7
31. Pasapera RC, Romero LAE, Ramírez J, Chávez VP, Infantas LC. Hidrocolpos neonatal. *Pediatría.* 2020;53(3):111-4. doi: 10.14295/rp.v53i3.145
32. Kawamura T, Kamo A, Nishiguchi T. Diagnosis of Persistent Cloaca by Ultrasonography and MRI: A Case Report. *Am J Case Rep [Internet].* 2020[cited 2025 Mar 18];21: e921576. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7237796/pdf/amjcaserep-21-e921576.pdf> doi: 10.12659/ajcr.921576
33. Rouma BS, Finkelstein JB, Aldrink JH, Ginsburg HB. Hydrometrocolpos. In: Ameh EA, Bickler SW, Lakhoo K, Nwomeh BC, Poenaru D, editors. *Pediatric Surgery: A Comprehensive Textbook for Africa.* London: Springer; 2020, p. 1227-36.
34. AbouZeid AAZ, Mohammad SA. Perineal fistula/anus (in the Male). In: AbouZeid AAZ, Mohammad SA. *Atlas of anorectal anomalies. Diagnostic and operative perspectives.* Cham: Springer International Publishing; 2020, p. 17-26.
35. Peña A, Bischoff A, Peña A, Bischoff A. Recto-perineal fistula. In: Peña A, Bischoff A. *Surgical treatment of colorectal problems in children.* Springer; 2015, p. 107-27.
36. Cooper CR, Keller DS. Perianal Fistulas. *Dis Colon Rectum.* 2020;63(2):129-32. doi: 10.1097/dcr.0000000000001576
37. Ambartsumyan L. Medical management of anorectal malformations. *Aliment Pharmacol Ther.* 2024;60(Suppl 1): S77-S84. doi: 10.1111/apt.17897
38. King SK, Krois W, Lacher M, Saadai P, Armon Y, Midrio P. Optimal management of the newborn with an anorectal malformation and evaluation of their continence potential. *Semin Pediatr Surg [Internet].* 2020[cited 2025 Mar 18];29(6):150996. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1055858620301165?via%3Dihub> doi: 10.1016/j.sempedsurg.2020.150996

Відомості про авторів:

Владиченко К. А. – здобувач кафедри гістології, цитології та ембріології Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: vladichenko.konstantin@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5523-8735>

Булик Р. Є. – доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри медичної біології та генетики Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: bulyk@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-0651-534X>

ISSN 1727-4338 <https://www.bsmu.edu.ua>

Клінічна та експериментальна патологія. 2025. Т.24, № 1 (91)

Боднар О. Б. – доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри дитячої хірургії, отоларингології та офтальмології Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: bodnarol@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-0451-5752>

Волошин В. Л. – кандидат біологічних наук, асистент кафедри медичної біології та генетики Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: Volodimir.Voloshin@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5973-7427>

Information about the authors:

Vladychenko K. – Applicant, Department of Histology, Cytology and Embryology, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: vladichenko.konstantin@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5523-8735>.

Bulyk R. – Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Medical Biology and Genetics, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: bulyk@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-0651-534X>

Bodnar O. – Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of pediatric surgery, otolaryngology and oftalmology, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: bodnarol@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-0451-5752>

Voloshyn V. – Assistant, Department of Medical Biology and Genetics, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: Volodimir.Voloshin@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5973-7427>

Стаття надійшла до редакції 14.02.2025

© К. А. Владиченко, Р. С. Булик, О. Б. Боднар, В. Л. Волошин

