

Hirschsprungova choroba jako příčina chronické zácpy

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.¹, MUDr. Kamila Michálková², MUDr. Tomáš Malý, Ph.D.³,
MUDr. Patrik Flodr⁴, MUDr. Eva Karásková¹

¹Dětská klinika LF UP a FN v Olomouci

²Radiologická klinika LF UP a FN v Olomouci

³I. chirurgická klinika LF UP a FN v Olomouci

⁴Ústav patologie LF UP a FN v Olomouci

Autoři prezentují devítiletou pacientku s perzistující obštipací, bolestmi břicha, meteorizmem a občasným zvracením, která byla hospitalizována pro rozvoj fekalomu v levém meso-hypogastriu. Rektomanometrické vyšetření prokázalo chybění anosinkterického reflexu a irigoskopický nález potvrdil extrémní dilataci orální části sigmoideální kličky a colon descendens. Byla provedena levostranná hemikolektomie podle Swensona a kolo-anální anastomóza side-to-end. Peroperační histologické vyšetření resekátu potvrdilo diagnózu Hirschsprungovy choroby.

Klíčová slova: Hirschsprungova choroba, chronická zácpa, pozdní manifestace.

Hirschsprung's disease as a cause of chronic obstipation

The authors present a 9-year-old patient with persistent constipation, abdominal distension, pain and intermittent vomiting, who was admitted to the hospital because of progress of fecaloma in the left meso-hypogastrium. Anorectal manometric study showed the absence of internal anal sphincter relaxation and contrast enema radiographs has confirmed extreme proximal sigmoideum and colon descendens dilatation. Swenson's operation with left hemicolectomy and coloanal anastomosis side-to-end was performed. Intraoperative histological examination of resected bowel verified diagnosis of Hirschsprung's disease.

Key words: Hirschsprung's disease, chronic constipation, late manifestation.

Pediatr. pro Praxi 2009; 10(4): 272–273

Úvod

Hirschsprungova choroba (HCH) je skupina vrozených onemocnění střevního nervového systému, která je charakterizována chyběním ganglií submukózního Meissnerova a myenterického Auerbachova plexu (1, 2, 3). Absence gangliových buněk je spojena se zbytněním parasymptických nervových vláken s pozitivní reakcí na průkaz acetylcholinesterázy. Vyskytuje se u 1 z 5 000 živě narozených dětí. Familiární výskyt kolísá mezi 5–33 %, podstatně vyšší je u sourozenců dětí s úplným chyběním parasymptické inervace tlustého střeva (2, 3). Současný výzkum je zaměřen na RET proto-onkogen na chromozomu 10q11.2 (4). HCH asociovaná s tímto genem je spojena s mnohočetnou endokrinní neoplázií, typem IIA (medulární karcinom štítné žlázy a nádory nadledvinky). HCH může být také asociovaná s neurologickými, kardiovaskulárními, urologickými a střevními anomáliemi. Downův syndrom je až v 10 % spojován s HCH. Patogeneze choroby je daná porušenou kraniokaudální migrací gangliových buněk uvedených pletení v období mezi 4. až 12. gestačním týdnem. Dle rozsahu patologické parasymptické inervace jsou pak postiženy různé dlouhé úseky střeva. Nejmírnější formu představuje tzv. ultrakrátký

aganglionární úsek postihující terminální část rekta (10 % případů), nejčastěji je postiženo rektosigmoideum (75 %), celé kolon je zasaženo v 8–10 %, velmi vzácně se aganglionóza týká části nebo celého tenkého střeva (1, 2, 6). Změněná inervace působí trvalý spazmus aganglionární části, nad níž se nepostižený úsek dilataje.

Manifestace může nastat během několika hodin po narození, kdy neodchází smolka, břicho je vzedmuté, dítě zvrací i žluč a často je ikterické. Typická je i porucha krmení a při fyzikálním vyšetření nález těsného análního svěrače s prázdným rektum. Obvykle je HCH rozpoznána až v batolecím období. Děti mají chronickou zácpu, velké prominující břicho s hmatnými skybaly. Stav je často provázen neprosáváním a poruchou růstu. U větších postižení kromě anamnézy a fyzikálního nálezu je charakteristický irigografický obraz úzkého distálního aganglionárního úseku a následného nálevkovitého rozšíření. V manometrickém vyšetření chybí anosinkterický reflex. Zásadní pro diagnózu je bioptický průkaz aganglionózy a zbytnělých parasymptických nervových vláken s pozitivní reakcí na průkaz acetylcholinesterázy. Enterokolitida a ruptura tlustého střeva (toxické megacolon) jsou nejzávažnější komplikace HCH, vzácně i příčinou úmrtí (1, 2, 3, 5).

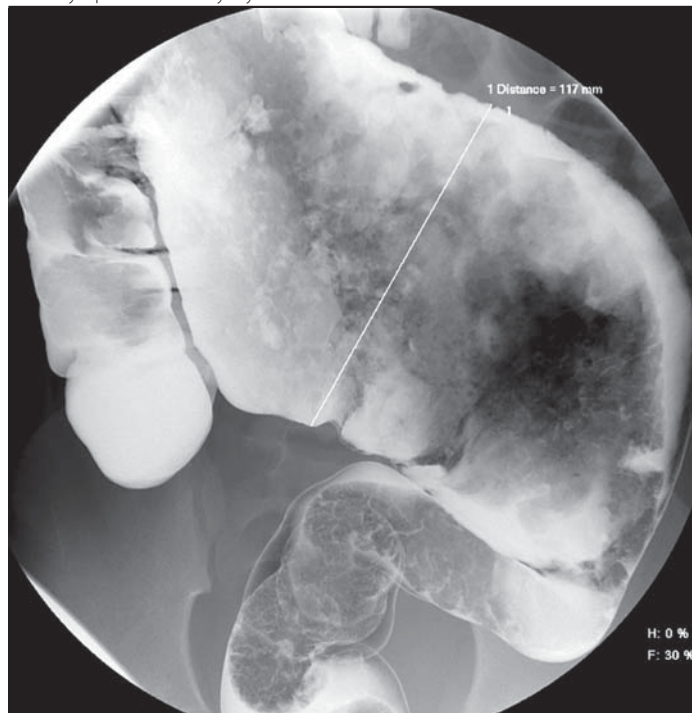
Obrázek 1. Prostý snímek břicha ve stoje – v levé polovině břicha je výrazně dilatované sigmoideum, které je vyplněné nativním zpěněným obsahem, nad ním pod levou bránicí je plynem naplněné levé ohbí tračníku. V pravé polovině břicha nativním obsahem naplněný vzestupný tračník



Popis případu

Pro rozvoj fekalomu v levém meso-hypogastriu byla devítiletá dívka s chronickou poruchou

Obrázek 2. Irigoskopické vyšetření, předozadní snímek v plné náplni, normální šíře rektální ampuly a aborálního sigmoidea, orální část sigmoidea a colon descendens jsou extrémně rozšířené, v kontrastní náplni jsou defekty způsobené zbytky stolice



Obrázek 3. Irigoskopické vyšetření, levý boční snímek po evakuačním úsilí. Na snímku je zachycené normální rektum, distální část sigmoidea, extrémní dilatace orální části sigmoideální kličky a colon descendens, nález odpovídá klasickému obrazu Hirschsprungovy nemoci



vyprazdňování, bolestmi břicha a občasným zvracením hospitalizována na Dětské klinice v Olomouci. Pacientka je z druhého fyziologického těhotenství, porod ve 39. týdnu těhotenství, spontánně, záhlavím, PH 3 500 g/PD 49 cm, křížena nebyla. Bez zjištěné příčiny začala druhý den po porodu zvracet žluto-zelený obsah. Byla přeložena na novorozenecké oddělení FNO, kde se stav upravil. Až 3. den odešla smolka. Kojena byla 14 dní. Psychomotorický vývoj byl v normě, očkování dle kalendáře. Od propuštění z novorozeneckého oddělení měla potíže s vyprazdňováním stolice, matka (zdravotní sestra) opakovaně manuálně pomáhala stolici vyprázdnit. Břicho bylo meteoristické, palpačně bolestivé, zvracela. Ve věku devíti měsíců byla hospitalizována na DO pro bakteriální enteritidu. Hmotnostně i výškově byla na 50. percentilu. Chronická zácpa s meteoristickým břichem a zvracením byla přítomna až do věku devíti let.

Po přijetí na naší kliniku bylo břicho volně prohmatné, poklep nad levou polovinou bubínkový, vlevo hůře prohmatné – nahromaděný vzduch ve střevě, skybala hmatná nebyla. Na prostém snímku břicha ve stoje bylo v levé polovině břicha výrazně dilatované sigmoideum, vyplněné nativním zpěněným obsahem, nad ním pod levou bránicí plynem naplněné levé ohbí tračníku. V pravé polovině břicha byl nativním obsahem naplněný vzestupný tračník (obrázek 1).

Irigoskopické vyšetření prokázalo normální šíři rektální ampuly a aborálního sigmoidea, orální část sigmoidea a colon descendens byly extrémně rozšířené, v kontrastní náplni byly defekty způsobené zbytky stolice. Na levém bočním snímku po evakuačním úsilí bylo zachycené normální rektum, distální část sigmoidea, extrémní dilatace orální části sigmoideální kličky a colon descendens, nález odpovídal klasickému obrazu Hirschsprungovy nemoci (obrázek 2, 3). Rektomanometrické vyšetření prokázalo chybění anosinkterického reflexu. Chirurgem byla indikována operace bez další biopsie. Po několikadenní důkladné přípravě střeva Fortransem byla dívka operována: resectio sec. Swenson (double stapling anastomosis coloanal side-to-end). Peroperační histologické vyšetření resekátu potvrdilo diagnózu Hirschsprungovy choroby. Pooperační průběh byl bez komplikací.

Komentář

Většina dětí s HCH je diagnostikována do věku 2 let, ale až 10 % je diagnostikováno v pozdějším věku. U naší pacientky byly některé typické příznaky HCH přítomny již v novorozeneckém a kojeneckém věku (porucha vyprazdňování, bolesti břicha, zvracení, meteorismus, enterokolitida). U dítěte nebyla potvrzena malnutrice ani porucha růstu. Klinické příznaky, které provázely pacientku prakticky již od narození, měly vést

dětského lékaře ke konzultaci s dětským gastroenterologem a chirurgem. Až akutní zhoršení stavu a rozvoj fekalomu vedl k vyšetření na vyšším pracovišti a po provedených vyšetřeních i ke správné diagnóze a léčbě. U dětí s chronickou poruchou vyprazdňování, které je spojeno s enterokolitidou s hnilobně zapáchajícími stolicemi, je **včasně** vyšetření dětským chirurgem nezbytnou podmínkou.

Literatura

1. Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management. *Am Fam Physician* 2006; 74: 1319–1322, 1327–1328.
2. Frühauf P, Kotalová R, Kytarová J, et al. Neoprosívání kojenčů a batolat. 2004, Nestlé Česko, 17–18.
3. Škába R. Diferenciální diagnostika a možnosti chirurgického léčení chronické zácpy v dětském věku. *Pediatric pro praxi* 2003; 4 (1): 6–8.
4. Parisi MA, Kapur RP. Genetics of Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr* 2000; 12: 610–617.
5. Martucciello G. Hirschsprung's disease, one of the most difficult diagnoses in pediatric surgery: a review of the problems from clinical practice to the bench. *Eur J Pediatr Surg* 2008; 18: 140–149.
6. Peppas G, Alexou VG, Mourtzoukou E, et al. Epidemiology of constipation in Europe and Oceania: a systematic review. *BMC Gastroenterology* 2008; 8: 1–7.

prof. MUDr. Vladimír Mihal, CSc.

Dětská klinika LF UP a FN
Puškinova 5, 779 00 Olomouc
vladimir.mihal@fnol.cz

