

## DIAGNOSTICUL ȘI TRATAMENTUL MEGACOLONULUI CONGENITAL PRIN METODE CLASICE – EXPERIENȚA PERSONALĂ –

G. Aprodu, Doina Mihăilă, C. Botez, Doina Nedelcu, V. Munteanu, Simona Gavrilescu  
Clinica de Chirurgie și Ortopedie Pediatrică Iași  
Spitalul Clinic „Sf. Maria” Iași

**DIAGNOSIS AND TREATMENT BY CLASSICAL METHODS OF HIRSCHSPRUNG’S DISEASE; PERSONAL EXPERIENCE (Abstract):** Hirschsprung’s disease is one of the most common causes of intestinal obstruction in the neonate. The treatment of this condition and its life-threatening complications (such as necrotizing enterocolitis) are challenging. The purpose of this study is to evaluate the early and late results of classical surgical treatment in a cohort of 52 cases, operated on in Pediatric Surgery Department by the authors. Of the 52 cases, 41 had low gestational weight (less than 2500 g). The diagnosis was established at the age less than a month in 10 cases, up to one year in 15 cases, up to three years in 13 cases, up to 6 years in 5 cases and beyond 6 years in 9 cases. The diagnosis methods comprised clinical exam, rx studies (plain radiography, barium enema) and colonic biopsy in all cases. Surgical treatment consisted in initial colostomy in 32 patients and/or one of radical procedures: Duhamel technique in 40 cases, Duhamel-Deloye in 4 cases, Duhamel technique for total colon aganglionosis in one case, Swenson endorectal pull-through in one case and Lester W Martin technique in one case. In eighteen cases, the radical procedure was done at first hospital admission. The results were appreciated in terms of continence, number of stools per day, tonus of the external and internal sphincters and social insertion. The Duhamel technique had 88% good results. The authors conclude that the classical approach of Hirschsprung disease give a good continence and social insertion to the patients.

KEY WORDS: HIRSCHSPRUNG’S DISEASE, SURGICAL TREATMENT, DUHAMEL TECHNIQUE

Correspondență: dr. G. Aprodu, Clinica de Chirurgie și Ortopedie Pediatrică Iași, Spitalul „Sf. Maria” Iași; e-mail: sgaprodu@yahoo.com; calinbotez@gmail.com\*

### INTRODUCERE

Boala Hirschsprung sau megacolonul congenital aganglionotic reprezintă una din cauzele cele mai obișnuite de obstrucție intestinală neonatală, apărând cu o frecvență de aproximativ 1/5000 nou-născuți [1,3]. Maladia se caracterizează prin absența celulelor ganglionare din plexul nervos al rectului și colonului distal, asociată cu dilatația segmentului colic normal de deasupra leziunii, obstrucția fiind de cauză neurogenă [4]. Aspectul clinic al bolii îmbracă forma unei obstrucții complete sau a unei enterocolite în perioada neonatală iar la sugarii mari și la copiii mici, pe cea a unei constipații cronice. Prima rezolvare chirurgicală a maladiei a fost efectuată de Orvar Swenson în 1947 și publicată în *New England Journal of Medicine* în 1949 [5]. Ulterior, au apărut îmbunătățiri precum și alte procedee chirurgicale (Duhamel, Soave) care au în vedere prezervarea inervației rectului și menținerea continenței pentru fecale solide și lichide [6-8].

Studiul de față și-a propus să evalueze rezultatele postoperatorii imediate și la distanță obținute de autori în tratamentul bolii Hirschsprung, la 52 de copii internați și operați în Clinica de Chirurgie și Ortopedie Pediatrică Iași.

### MATERIAL ȘI METODĂ

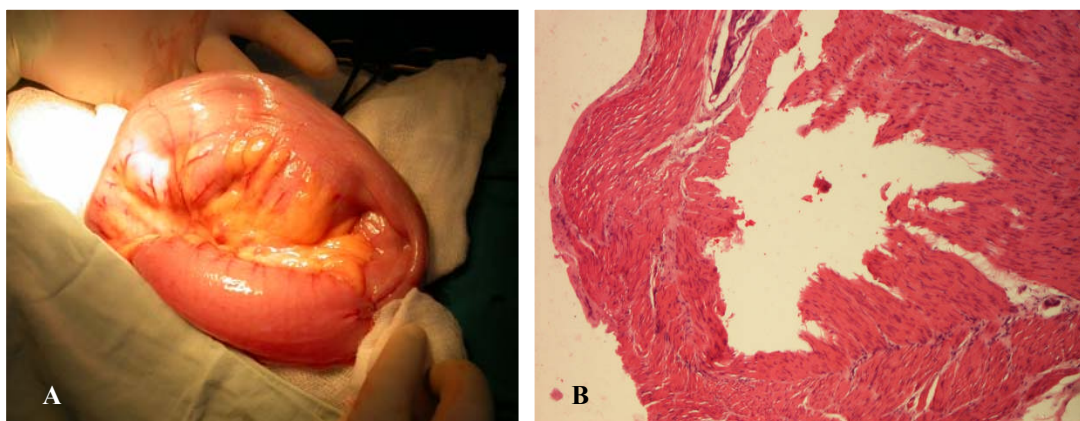
Între 1990 și 2004 au fost diagnosticați un număr de 52 de copii cu megacolon congenital. Dintre aceștia, 34 au fost băieți și 18 fete. Greutatea la naștere a fost sub 2000g la 6 copii, între 2000 și 2500g la 35 de copii, iar 11 copii au avut o greutate mai mare de 2500g.

---

\* received date: 08.03.2007  
accepted date: 20.03.2007

Din cei 52 de copii, 17 au fost prematuri. Un caz provenea dintr-o familie în care mai exista un copil prezentând megacolon congenital. La momentul diagnosticului, repartitia pe grupe de vârstă a pacienților a fost următoarea: intervalul 0-1 lună – 10 cazuri; intervalul 1 lună-1 an – 15 observații; 1-3 ani – 13 cazuri; 3-6 ani – 5 pacienți; peste 6 ani – 9 cazuri.

Diagnosticul bolii a fost realizat prin metode clasice: examen clinic, radiografii abdominale, clismă baritată, biopsie de perete colic (Fig. 1). Subliniem confirmarea diagnosticului prin biopsie colică la toate cazurile operate. Datele privind întinderea agangliozei sunt prezentate în Tabelul I.



**Fig. 1 Megacolon congenital**

A. aspect intraoperator al ansei și locului biopsiei;  
B. examen microscopic al biopsiei de perete colic – nu se evidențiază celule ganglionare.

**Tabelul I**  
**Întinderea zonei de aganglioză**

	Nr. cazuri
Forma clasică rectosigmoidiană	44
Forma întinsă până la unghiul hepatic	4
Forma colică totală	2
Forma joasă	2

Din cei 52 de pacienți, 7 au fost internați după naștere cu sindrom ocluziv, 4 au avut enterocolită (2 au fost plasați în colostomie, 2 au răspuns la nursing), 16 au avut întârziere în eliminarea meconiului. Toți cei 52 de pacienți au fost operați. La 5 dintre ei nu am practicat decât colostomie, urmând a rezolva ulterior cazurile. În 47 cazuri tratamentul a fost încheiat, căci lor li s-a practicat coborârea abdominoperineală după cum urmează: procedeul Duhamel - 40 observații; procedeul Duhamel cu artificul Deloyer - 4 cazuri; coborâre tip Duhamel pentru forma colică totală - 1 caz; tehnica Swenson - 1 caz; operația Lister W. Martin - 1 caz.

Trei pacienți au avut inițial ileostomie (nou născut, la 3 luni și la 5 ani). Colostomia inițială a fost practică la 32 de pacienți, 5 în perioada neonatală și 27 la prima internare. Coborârea abdominoperineală cu ocazia primei internări a fost practică la 18 copii. Într-un interval de 14-21 de zile de la coborâre, s-a practicat rezecția ansei coborâte.

## REZULTATE

Am considerat ameliorați cei 5 pacienți aflați încă în colostomie și care nu au tratamentul chirurgical încheiat, precum și pacientul cu megacolon formă totală aflat și el în ileostomie definitivă. Cei 46 de pacienți cu operații definitive au avut un rezultat postoperator bun și pot fi considerați vindecați. Totuși, în evoluția postoperatorie imediată semnalăm:

- ocluzie intestinală postoperatorie - 4 cazuri;
- eviscerație - 2 observații;
- ascensiunea ansei coborâte - 1 caz;
- supurație parietală - la 6 pacienți;
- prolapsul colostomiei - 2 cazuri.

Am fost nevoiți să reintervenim pentru sept restant în 7 cazuri iar un alt pacient a necesitat renunțarea la montajul L.W. Martin și am recurs la ileostomie definitivă. Nu s-a înregistrat nici un deces postoperator. Toți cei 47 de pacienți cu tratamentul încheiat sunt urmăriți la distanță cu un interval cuprins între 6 luni și 14 ani (interval mediu 4 ani și 7 luni).

Situația pacienților la control a fost apreciată pe baza următoarelor criterii clinice: numărul de scaune pe zi, continența, tușeul rectal și inserția socială. De remarcat că unul din pacienți, acum în vârstă de 10 ani, are ileostomie definitivă. Rezultatele sunt prezentate în Tabelul II.

**Tabelul II**  
**Rezultate postoperatorii la distanță**

criteriu clinic	Nr. cazuri
<b>Numărul de scaune pe zi</b>	
un scaun pe zi	6
1-3 scaune pe zi	32
4-6 scaune pe zi	8
ileostomie	1
<b>Continența</b>	
bună	42
pierderi fecale	4
ileostomie	1
<b>Tușeul rectal</b>	
tonus normal	35
stenoză	4
sept restant	7
<b>Inserția socială</b>	
gradiniță	21
școală	18
acasă	8

## DISCUȚII

Diagnosticarea bolii Hirschsprung presupune utilizarea unei multitudini de mijloace, dintre care enumerăm:

### *Examenul clinic*

Întârzierea în eliminarea meconiului este raportată la 50-90% dintre copiii cu megacolon congenital [3]. Unii copii prezintă constipație cronică. La copiii de vârstă mai mare, constipația cu caracter cronic este mai dificil de diferențiat de alte cauze generatoare. Un diagnostic prenatal al acestui tip de ocluzie este dificil de stabilit [9].

Enterocolita, în particular cu *Clostridium difficile*, a fost diagnosticată la copii pe baza febrei, distensiei abdominale și diareei și a generat stare de profundă deshidratare și sepsis.

### *Irigografia*

Toti pacienții au beneficiat de studiu irigografic cu sulfat de bariu. La nici unul din bolnavi nu am calculat indexul recto-sigmoidian dar la toți am constatat retenția bariului mai mult de 24 de ore, fapt consemnat și de datele din literatură [4].

### *Manometria anorectală*

Aceasta presupune identificarea reflexului inhibitor anorectal în urma distensiei ampulei rectale [10]. Din păcate, manometria nu poate fi relevantă la copiii prematuri sau la cei cu greutatea mai mică de 2700g [11].

### *Diagnosticul histopatologic*

S-au înregistrat progrese importante privind metodele prin care se pot pune în evidență prezența sau absența celulelor ganglionare din plexurile mienterice. Acest diagnostic se poate realiza fie prin puncție-biopsie aspirație din mucoasa rectală, fie prin biopsie rectală.

Prima metodă permite examinarea mucoasei și submucoasei, dar există riscul unei biopsii insuficiente și se impune o nouă biopsie. Pentru înlăturarea acestui inconvenient s-a imaginat un aparat special ce permite obținerea unui fragment bioptic mai profund [12]. Fragmentul obținut este prelucrat la gheață și se folosește tehnica rapidă cu acetilcolinesterază (AchE) pentru a evidenția lipsa celulelor ganglionare, hipertrofia și hiperplazia fibrelor nervoase din lamina propria și musculara mucoasei în situația megacolonului congenital [13]. Ulterior prelucrarea la parafină și colorația hematoxină-eozină confirmă absența celulelor ganglionare din plexurile submucoase precizând astfel, diagnosticul bolii Hirschsprung.

Noi am practicat biopsia de perete colonic obținută prin laparotomie cu examen extemporaneu; evaluarea întinderii zonei de aganglioneză s-a realizat prin biopsii seriate. În literatură sunt citate procente scăzute de discordanță în cazul evaluării plexurilor mienterice prin examen la gheață în cazul megacolonului congenital [14]. Tehnica rapidă cu AchE aplicată secțiunilor la gheață poate fi utilizată pentru confirmarea în 20 min. a zonei agangliotice. Amintim de asemenea, faptul că, examenul anatomopatologic extemporaneu al pieselor de perete colic în vederea diagnosticului bolii Hirschsprung reprezintă o preocupare mai veche a colectivului nostru [15]. Toți pacienții care au fost operați au avut biopsii extemporanee prelevate etajat din colon.

Examenul final la parafină în colorație hematoxină-eozină indică diagnosticul cu certitudine. Mai recent, se discută utilizarea de rutină a tehnicilor de imunohistochimie pentru detectare oncoproteinei retinoblastomului (ret), mutație genetică implicată în patogeniza bolii Hirschsprung [16,17].

De asemenea, pentru aprecierea în timp a prognosticului bolii Hirschsprung, se propune analiza raportului dintre celulele ganglionare și celulele interstițiale Cajal (ICC) prin imunomarcarea cu c-kit [18].

Pentru diagnosticul diferențial cu alte aganglioneze se apelează la marcajul imunohistochimic cu proteina S100, a-tubulin III(TUJ1) și CD34, sintetaza oxidului nitric neuronal (nNOS). Displaziile sistemului nervos enteric mimează cel mai frecvent boala Hirschsprung, fiind cauzate, ca și megacolonul congenital, de alterări genetice [19].

Odată stabilit diagnosticul de boală Hirschsprung, opțiunea terapeutică este fie realizarea unei derivări temporare a fluxului de materii fecale printr-o colostomie sau ileostomie, fie efectuarea unei intervenții chirurgicale definitive, radicale.

Confirmarea prezenței celulelor ganglionare la locul plasării stomei atât prin examen extemporaneu operator cât și prin studiul secțiunilor la parafină este obligatorie pentru a preîntâmpina persistența obstrucției. Există trei procedee clasice pentru cura chirurgicală a bolii Hirschsprung: rectosigmoidectomia Swenson [1,3], coborârea abdominoperineală retrorectală intrasfincteriană Duhamel [6,7], coborârea endorectală Soave derivată din tehnica de reparare a malformațiilor anorectale Rehbein-Romualdi [8].

Momentul exact al efectuării procedurii chirurgicale definitive precum și alegerea momentului derivației și a felului acesteia (colostomie sau ileostomie) reprezintă chestiuni extrem de controversate [20]. Unii chirurghi preferă coborârea abdominoperineală chiar în perioada neonatală la copiii diagnosticați precoce și fără semne de enterocolită. Carcassone a publicat rezultate bune după procedeul Swenson aplicat la nou-născuți [21]. Procedeul

Duhamel a dat rezultate bune la pacienții nou-născuți operați în primele 72 de ore de viață [22]. Totuși majoritatea opțiunilor se îndreaptă spre un protocol de tratament ce constă în nursing sau derivație imediat după diagnosticare, urmate de coborâre abdominoperineală efectuată la vârsta de 9-12 luni. Rezultatele excelente s-au obținut la copiii mai mari, pregătiți cu mare atenție preoperator prin clisme evatuatorii. Foster [23] recomandă plasarea unei derivații la toți copiii sub 10 luni vârstă precum și la copiii mai mari cu enterocolită, stare generală precară sau semne severe de ocluzie. Alegerea procedurii chirurgicale definitive rămâne în cele din urmă la latitudinea operatorului, fiind influențată de experiența sa. Scopul intervenției chirurgicale este restaurarea unei funcții intestinale normale, cu motilitate acceptabilă și cu evitarea mortalității. Practica a evidențiat o serie de probleme specifice fiecărui tip de intervenție chirurgicală, cum ar fi enterocolita în procedeul Swenson, diareea și incontinența în procedeul Soave sau constipația în tehnica Duhamel.

În 1989 Sharman [24] a publicat un studiu privitor la 880 de pacienți operați prin procedeul Swenson cu urmărirea de cel puțin 5 ani; a constatat că 89,9% dintre pacienți aveau un tranzit normal. Rezultatele se ameliorau la un interval de 20 de ani când a constatat un procent de 93,7% evoluții normale. În plus, incidența pierderilor necontrolate de materii fecale și urină a scăzut de la 8% la 5 ani postoperator la 2% la 20 de ani. Incidența enterocolitei a fost de 17,5% inițial, apoi a scăzut lent și a fost notată ocazional după 3,5 ani de la operație. Această complicație a apărut doar la pacienții operați mai devreme de 4 luni vârstă. Rezultate asemănătoare, tot prin aplicarea procedurii Swenson, au raportat Waldren și O'Donnell, cu 80% din pacienți prezentând tranzit normal. Soave în 1985 [8] și-a publicat experiența proprie pe 271 de cazuri la care a aplicat procedeul său și raporta 88% rezultate bune și 12% pacienți cu constipație și cu pierderi necontrolate de urină și materii fecale. În 1964, Duhamel [6], revăzând 270 din cazurile sale, a observat un procent de 100% continență asigurată și 3,7% constipație. Autorul nu face nici un fel de referire la fundul de sac restant care favorizează formarea de fecaloame, problemă ce interesează în mod special chirurgii ce utilizează procedeul. Noi am întreprins în 1993 un studiu multicentric [25] în care am constatat că la 535 de cazuri operate în țară, s-au obținut rezultate bune în 76,4% din cazuri cu o mortalitate de 18,1%. Mai mult, rezultatele experienței personale au intrat într-un studiu publicat în 1998 [26]. Dintre complicațiile imediate, cea mai de temut o reprezintă dezunirea anastomozei. La 5000 de pacienți operați de către 181 de chirurși, s-a întâlnit dezunirea anastomozei la 11% din cazurile operate prin tehnica Swenson și la 2,4% din cazuri operate prin tehnica Duhamel [27]. Supurația plăgii operatorii și ocluziile postoperatorii la cazurile tratate pentru boala Hirschsprung apar cu o frecvență comparabilă cu alte intervenții abdominale majore [28]. Nu am avut acces la posibilitățile tehnice de rezolvare laparoscopică a megacolonului congenital. Introdusă în practică după 1990, această tehnică presupune o dotare adecvată [29]. De asemenea, autorii nu au practicat încă o coborâre endoanală după tehnica lui De La Torre-Mondragon [30].

## CONCLUZII

Având în vedere că din 1990 ponderea abordării chirurgicale a bolii Hirschsprung s-a modificat și că tot mai multe studii fac referire la procedee chirurgicale laparoscopice și s-a apelat pentru rezolvare chirurgicală a leziunilor pe cale endoanală, autorii și-au expus experiența privind diagnosticul și tratamentul megacolonului congenital prin mijloace clasice.

Nu a fost necesară întreaga gamă de investigații căci numai examenul clinic, irigografia și biopsiile chirurgicale cercetate prin mijloace histologice convenționale au elucidat diagnosticul. Autorii au ales una din cele trei tehnici clasice de rezolvare a megacolonului congenital și, folosind tehnica Duhamel, raportează 88% rezultate bune.

Tratamentul bolii Hirschsprung prin modalitățile clasice conferă garanția unei continențe bune cu inserție socială adecvată a pacienților.

**BIBLIOGRAFIE**

1. Swenson O. My early experience with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1989; 24(8): 839-845.
2. Rescorla FJ, Morrison AM, Engles D, West KW, Grosfeld JL. Hirschsprung's disease evaluation of mortality long term function in 260 cases. *Arch Surg.* 1992; 127(8): 934-941.
3. Swenson O, Raffensperger J. Hirschsprung's disease. In: Raffensperger J. *Swenson's Pediatric Surgery*, 5<sup>th</sup> edition, Appleton and Lange; 1990. p. 555-577.
4. Dasgupta R, Langer JC. Hirschsprung's disease. *Curr Probl Surg.* 2004; 41(12): 942-988.
5. Swenson O, Rheinlauder HF, Diamond I. Hirschsprung's disease: a new concept in etiology. Operative results in 34 patients. *N Engl J Med.* 1949; 241: 551-558.
6. Duhamel P. Une nouvelle operation pour megacolon congenitale: l'abaissement retrorectal transanale du colon et son application possible au traitement de quelques autres malformations. *Press Med.* 1956; 84: 2249-2255.
7. Duhamel P, Pages R. Maladie d'Hirschsprung In: *Nouveau traite de technique chirurgicale*, 2-eme edition, tome 11. Paris: Masson; 1984. p. 664.
8. Soave BF. Endorectal pullthrough: 20 years experience. *J Pediatr Surg.* 1985; 20(6): 568-579.
9. Belin B, Corteville JE, Langer JC. How accurate is prenatal sonography for the diagnosis of imperforate anus and Hirschsprung's disease? *Pediatr Surg Int.* 1995; 10: 30-32.
10. Pensabene L, Youssef NN, Griffiths JM, DiLorenzo C. Colonic manometry in children with defecatory disorders: role in diagnosis and management. *Am J Gastroenterol.* 2003; 98: 1052-1057.
11. Ito Y, Donahoe PK, Hendren WH. Maturation of rectoanal response in premature and perinatal infants. *J Pediatr Surg.* 1977; 12(3): 477-482.
12. Ali AE, Morecroft JA, Bowen JC. Wall or machine suction rectal biopsy for Hirschsprung's disease: a simple modified technique can improve the adequacy of biopsy. *Pediatr Surg Int.* 2006; 22(8): 681-682.
13. Kobayashi H, Wang Y, Hirakawa H, O'Briain DS, Puri P. Intraoperative evaluation of extent of aganglionosis by rapid acetylcholinesterase histochemistry techniques. *J Pediatr Surg.* 1995; 30(2): 248-252.
14. Coffin CM, Spilker K, Zhou H. Frozen section diagnosis in pediatric surgical pathology; a decade's experience in a children's hospital. *Arch Pathol Lab Med.* 2005; 129(12): 1619-1625.
15. Aprodu SG, Mihăilă Doina, Gavrilescu Simona. Valoarea examenului anatomopatologic extemporaneu în diagnosticul și tratamentul bolii Hirschsprung. Congresul Național de Chirurgie, Iași, mai 1993.
16. Karim S, Hession C, Marconi S. The identification of ganglion cells in Hirschsprung disease by the immunohistochemical detection of ret oncoprotein. *Am J Clin Pathol.* 2006; 126(1): 49-54.
17. Lantieri F, Griseri P, Ceccherini I. Molecular mechanisms of RET-induced Hirschsprung pathogenesis. *Ann Med.* 2006; 38(1): 11-19
18. Bettolli M, Rubi SZ, Staines W. The use of rapid assessment of enteric ICC and neuronal morphology may improve patient management in pediatric surgery: a new clinical pathological protocol. *Pediatr Surg Int.* 2006; 22(1): 78-83.
19. Matsuda H, Hirato J, Curoiva M. Histopathological and immunohistochemical study of the enteric innervations among various types of aganglionosis including isolated and syndromic Hirschsprung's disease. *Neuropathology.* 2006; 26(1): 8-23.
20. Holschneider AM, Puri P. *Hirschsprung's disease and allied disorders*. London: Harwood Academic Publishers; 2000.
21. Carcassonne M, Guys JM, Morrison-Lacombe G, Kreitmann B. Management of Hirschsprung's disease: curative surgery before 3 months of age. *J Pediatr Surg.* 1989; 24(10): 1032-1034.
22. So HB, Schwartz DL, Becker JM, Daum F, Schneider KM. Endorectal "pull-through" without preliminary colostomy in neonates with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1980; 15(4): 470-471.
23. Foster P, Cowan G, Wrenn EL. Twenty-five years experience with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1990; 25(5): 131-134.
24. Sherman JO, Snyder ME, Weitzman JJ, Jona JZ, Gillis DA, O'Donnell B, Carcassonne M, Swenson O. A forty year multinational retrospective study of 880 Swenson procedures. *J Pediatr Surg.* 1989; 24(8): 833-838.
25. Aprodu SG, Mihaila Doina, Gavrilescu Simona. Rezultate imediate și tardive în tratamentul bolii Hirschsprung: studiu multicentric. Congresul Național de Chirurgie, Iași, mai 1993.
26. Vrsansky P, Bourdelat D, Pages R. Principal modifications of the Duhamel procedures in the treatment of Hirschsprung's disease. Analysis based on results of an international retrospective study of 2430 patients. *Pediatr Surg Int.* 1998; 13(2-3): 3125-3132.

27. Kleinhaus S, Boley SJ, Sheran M, Sieber WK. Hirschsprung's disease: a survey of the members of the surgical section of the American Academy of Pediatrics. *J Pediatr Surg.* 1979; 14(5): 588-597.
28. Holschneider AM, Ure B. Hirschsprung's disease. In: Aschcraft KW, Holcomb GW, Murphy JP, editors. *Pediatric Surgery* 4<sup>th</sup> edition. New York: Elsevier-Saunders; 2005.
29. Georgeson KE, Cohen RD, Hebra A, Jona JZ, Powell DM, Rothenberg SS, Tagge EP. Primary laparoscopic-assisted endorectal colon pull-through for Hirschsprung's disease: a new golden standard. *Ann Surg.* 1999; 229(5): 678-683.
30. De La Torre-Mondragon L, Ortega Salgado JA. Transanal endorectal pull-through for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1998 33(8): 1283-1286.