

*Emilia Zarzycka-Chroł<sup>1</sup>, Małgorzata Pawłowska<sup>2</sup>,  
Ewa Smukalska<sup>1</sup>, Krystyna Szmytkowska<sup>3</sup>*

## TRUDNOŚCI W ROZPOZNAWANIU CHOROBY HIRSCHSPRUNGA U 8-LETNIEJ DZIEWCZYNKI

<sup>1</sup>Wojewódzki Szpital Obserwacyjno-Zakaźny w Bydgoszczy

Dyrektor: Waldemar Halota

<sup>2</sup>Katedra i Klinika Chorób Zakaźnych i Hepatologii CM UMK w Bydgoszczy

Kierownik: Waldemar Halota

<sup>3</sup>Wojewódzki Szpital im. J. Bizuela w Bydgoszczy

Dyrektor: Andrzej Motuk

*Opisano trudności diagnostyczne towarzyszące rozpoznaniu choroby Hirschsprunga u 8 letniej dziewczynki, przyjętej do szpitala z rozpoznaniem ostrej biegunki. Autorzy podkreślają fakt, że o rozpoznaniu decyduje stwierdzenie braku komórek zwojowych w ocenie histopatologicznej wycinka odbytnicy.*

*Słowa kluczowe: wrodzona aganglioza, biopsja odbytnicy, manometria*

*Key words: congenital aganglionosis, rectal biopsy, manometry*

### WSTĘP

Choroba Hirschsprunga jest zaburzeniem rozwojowym dotyczącym unerwienia jelita grubego, polegającym na braku komórek zwojowych w ścianie dystalnego odcinka jelita. Objawy choroby zostały opisane pod koniec XIX wieku przez *Hirschsprunga*, natomiast patofizjologię choroby określili w połowie XX wieku *Whitehouse* i *Kernohan*. Prawie równocześnie, w 1949r. *Swenson* opisał stosowane w leczeniu techniki operacyjne.

Częstość występowania choroby wynosi od 1 na 1500 do 1 na 7000 nowo urodzonych dzieci, z przewagą płci męskiej w stosunku 4:1. Wiek pacjentów, u których rozpoznaje się obecnie chorobę Hirschsprunga obniża się wraz z postępem medycyny, obecnie około 90% chorych diagnozowanych jest w okresie noworodkowym. U każdego noworodka, u którego obserwuje się zaburzenia w oddawaniu smółki należy uwzględnić tę chorobę w diagnostyce różnicowej. Starsze dzieci z chorobą Hirschsprunga zwykle cierpią na uporczywe zaparcia, słabo przybierają na masie ciała, rzadko obserwuje się u nich zjawisko *encopresis* (1). U około 10% chorych występuje ostra biegunka, która może prowadzić do perforacji jelita, ciężkiego powikłania zagrażającego życiu (2).

Definitywne rozpoznanie choroby Hirschsprunga opiera się na stwierdzeniu nieobecności komórek zwojowych w pełnościennym wycinku odbytnicy. Przydatna w ustaleniu wstępnego rozpoznania jest kolonoskopia. Ograniczone zastosowanie ma badanie manometryczne dolnego odcinka jelita grubego. Leczeniem z wyboru jest zabieg chirurgiczny polegający na usunięciu bezzwojowego odcinka i rekonstrukcji przewodu pokarmowego (3).

W pracy opisano trudności diagnostyczne towarzyszące rozpoznaniu choroby Hirschsprunga u 8 letniej dziewczynki.

#### OPIS PRZYPADKU

8 letnia dziewczynka (hist. choroby 1525/06) ze środowiska miejskiego, rodziców młodych, zdrowych, urodzona z C IV P IV przedwczesnego (37Hbd), siłami natury, z masą urodzeniową 2920, 10 pkt. Apgar. W pierwszym półroczu życia dziecko było karmione naturalnie, jego rozwój psychomotoryczny przebiegał prawidłowo. Parametry rozwoju fizycznego oceniane w chwili przyjęcia do szpitala przedstawiały się następująco: masa ciała 25 percentyl, wzrost 75 percentyl. W wywiadzie- częste zakażenia dolnych dróg oddechowych pod postacią zapaleń płuc i oskrzeli. Dziewczynka dotychczas nie była hospitalizowana, ani objęta opieką poradni specjalistycznej.

Obecnie została przyjęta do szpitala z powodu licznych płynnych stolców oraz popuszczania stolca od około 5 dni, z towarzyszącymi dolegliwościami bólowymi w okolicy lędźwiowej, bez wymiotów i gorączki. Po uzupełnieniu wywiadu ustalono, że dziecko od co najmniej 2 lat miało tendencję do zaparć i popuszczania stolca, ponadto matka obserwowała u niego upośledzone łąknienie.

Przy przyjęciu stan ogólny dziecka oceniono jako średni. W badaniu przedmiotowym z odchyień od stanu prawidłowego stwierdzono: asteniczną budowę ciała, upośledzony stan odżywienia, przebarwienia po przebytej przed 3 tygodniami ospie wietrznej, suchość śluzówek jamy ustnej oraz palpacyjnie wyczuwalny opór w jamie brzusznej, zlokalizowany w linii środkowej ciała sięgający od pępka do spojenia łonowego. W badaniach laboratoryjnych wykazano niskie wskaźniki ostrego stanu zapalnego, przejściową leukocyturię i erytrocyturę. Wykluczono patologię układu moczowego. Ze względu na podejrzenie guza, w rutynowym badaniu usg jamy brzusznej, w trybie pilnym wykonano badanie CT jamy brzusznej, w którym stwierdzono pogrubiałe do 5mm ściany odbytnicy oraz rozdęcie jelita grubego powyżej zmienionego odcinka. Na podstawie wyniku CT wysunięto podejrzenie choroby Hirschsprunga i przekazano dziecko do Oddziału Chirurgii Dziecięcej. Tam, po oczyszczeniu jelita grubego z zalegających mas kałowych, wykonano rektoskopię z pobraniem wycinków błony śluzowej odbytnicy. W badaniu histopatologicznym wycinka pobranego na głębokości 8 cm. nie znaleziono komórek nerwowych, co pozwoliło na ostateczne ustalenie rozpoznania. Równocześnie skierowano dziewczynkę do Poradni Gastroenterologicznej dla Dzieci celem badania manometrycznego. Badanie to wykonano u dziecka po miesiącu od rektoskopii. Wykazało ono obecność prawidłowego odruchu odbytniczo-odbytowego. Dziewczynka nadal pozostaje w obserwacji.

#### OMÓWIENIE

Choroba Hirschsprunga polegająca na wrodzonym braku komórek zwojowych najczęściej w dystalnym odcinku jelita grubego i odbytnicy, rozpoznawana jest zazwyczaj u małych

dzieci. Najczęściej rozpoznanie ustala się do 3 roku życia. Opiera się ono na stwierdzeniu braku komórek zwojowych (sploty Auerbacha i Meissner'a) w badaniu histopatologicznym pełnościennej wycinka odbytnicy, pobranego w czasie rektoskopii. Uzupełnieniem oceny histologicznej jest ocena histochemiczna wycinka. W odcinkach bezzwojowych stwierdza się podwyższoną aktywność acetylocholinesterazy zarówno w tkance podśluzowej, jak i błaszcze właściwej. Aganglioza obejmuje zawsze odbytnicę i zwykle część jelita grubego na różnym jego odcinku, co powoduje utratę jego perystaltyki i funkcji. W około 60% przypadków bezzwojowość obejmuje odbytnicę i dystalny odcinek okrężnicy esowatej (*short-segment*), w 20% odbytnicę i esicę (*long-segment*), a w 15% jedynie dystalny odcinek odbytnicy (*ultrashort-segment*). Bezzwojowość całej okrężnicy stwierdza się w około 2% przypadków (4). Wzrost napięcia mięśniówki ściany jelita powoduje zwężenie światła i w konsekwencji zaparcia. Rozpoznanie postaci typu *ultrashort segment* może być bardzo trudne i zwykle stawiane jest stosunkowo późno, ponieważ ta postać choroby Hirschsprunga długo imituje czynnościowe zaparcia. W chorobie Hirschsprunga dość rzadko dochodzi do zjawiska *encopresis*, które dla porównania jest częste u dzieci z czynnościowym zaparciem.

Rozpoznanie choroby w opisywanym przypadku postawiono w oparciu o wynik badania histopatologicznego wycinka jelita pobranego w czasie rektoskopii, zatem zgodnie z obowiązującym standardem. Charakter zmian opisywanych w badaniu CT jamy brzusznej sugerował postać choroby Hirschsprunga typu *short-segment* a głębokość miejsca, w którym stwierdzono brak zwojów wykluczyła postać choroby Hirschsprunga typu *ultrashort-segment*. Ponieważ wiek dziecka pozostawał czynnikiem budzącym wątpliwości co do zasadności rozpoznania, po miesiącu wykonano u dziewczynki badanie manometryczne, którego wynik podważył wcześniej postawioną diagnozę. Z piśmiennictwa wiadomo jednak, że badanie manometryczne z powodu kwestionowanej wiarygodności (wyniki fałszywie dodatnie obserwowane są w ponad 62% przypadków i fałszywie ujemne w ponad 24% przypadków) nie może być rozstrzygające (5). W diagnostyce różnicowej uwzględniono także rzadkie przyczyny zaparc u dzieci, dysganglionozy takie jak jelitowa dysplazja neuronalna (*neuronal dysplasia*) oraz niedojrzałość komórek zwojowych (*immaturity of ganglion cells*) (6).

Autorzy stoją na stanowisku, że brak komórek zwojowych w wycinku odbytnicy pobranym na głębokości 8 cm zdecydowanie przemawia za rozpoznaniem choroby Hirschsprunga i nadal pozostaje złotym standardem w rozpoznaniu tej choroby. Podkreślają także znaczenie prawidłowo przeprowadzonego badania przedmiotowego we wstępnej diagnostyce oraz celowość wykonywania badań obrazowych jak usg i CT.

*E Zarzycka-Chroł<sup>1</sup>, M Pawłowska<sup>2</sup>, E Smukalska<sup>1</sup>, K Szymkowska<sup>3</sup>*

#### DIFFICULTIES OF DIAGNOSIS OF HIRSCHSPRUNG DISEASE IN AN 8 YEAR-OLD GIRL

#### SUMMARY

This report presents the difficulty in diagnosing of Hirschsprung disease in an 8 year-old girl admitted to hospital with an acute diarrhea. Authors underline that the definite diagnosis of disease is confirmed by a full-thickness rectal biopsy and findings that indicate an absence of ganglion cells.

## PIŚMIENNICTWO

1. Angerpointner TA. Paediatric constipation for adult surgeons-article 1: Targeting the cause. *J Pediatr Surg* 2005 Jul;40(7):1217
2. Elhalaby EA, Teitelbaum DH, Coran AG, i in. Enterocolitis associated with Hirschsprung's disease: a clinical histopathological correlative study. *J Pediatr Surg* 1995 Jul;30(7):1023-6;discussion 1026-7.
3. Coran AG, Teitelbaum DH. Recent advances in the management of Hirschsprung's disease. *Am J Surg* 2000 Nov;180(5):382-7.
4. Kubota M, Suita S, Kamimura T, i in. Electrophysiological properties of the aganglionic segment in Hirschsprung's disease. *Surgery* 2002 Jan;131(Suppl 1):S288-93.
5. Pensabene L, Youssef NN, Griffiths JM, i in. Colonic manometry in children with defecatory disorders. role in diagnosis and management. *Am J Gastroenterol* 2003 May;98(5):1052-7.
6. Markiewicz M, Ismail H, Czyżyńska A, i in. Rzadkie przyczyny zaparc u dzieci-leczenie chirurgiczne. *Pediatrics Współczesna. Gastroenterologia Hepatologia i Żywnienie Dziecka* 2002;4,3:315-319.

Otrzymano: 13.11.2006 r.

**Adres do korespondencji:**

Emilia Zarzycka-Chroł  
ul. Zaulek Malinowy 2, 86-032 Niemcz  
e-mail: emilia.lekmed@neostrada.pl  
tel. kom. 501-761-637