

PHÌNH ĐẠI TRÀNG DO VÔ HẠCH BẨM SINH (BỆNH HIRSCHSPRUNG)

Trương Nguyễn Uy Linh
Hồ Trần Bân

MỤC TIÊU

1. Định nghĩa bệnh Hirschprung.
2. Mô tả lâm sàng, cận lâm sàng bệnh Hirschsprung.
3. Điều trị bệnh Hirschsprung.
4. Mô tả biến chứng điều trị bệnh Hirschsprung.

Bệnh Hirschsprung được định nghĩa là tình trạng *vắng bẩm sinh các tế bào hạch thần kinh của các đám rối cơ ruột* ở một đoạn ruột với chiều dài thay đổi *bắt đầu từ cơ thắt trong*, làm mất dần truyền sóng nhu động ở đoạn ruột bệnh lý, đưa đến ứ phân và hơi bên trên.

1. LỊCH SỬ

Bệnh được mô tả lần đầu tiên vào năm 1886 bởi Hirschsprung, một thầy thuốc người Đan Mạch, tại hội nghị Nhi khoa Đức ở Berlin. Năm 1901, Tittel tìm ra sự vắng mặt của tế bào hạch thần kinh trong bệnh này. Năm 1940, Tiffin, Chandler và Faber báo cáo một trường hợp thiếu tế bào hạch ở đoạn đại tràng bên dưới đoạn phình và đưa ra giả thuyết rằng phình đại tràng là do sự rối loạn nhu động ở đoạn ruột vô hạch.

Lịch sử điều trị bắt đầu từ 1948 khi Swenson và Bill đề xuất kỹ thuật mổ cắt bỏ đoạn đại tràng vô hạch và nối đại tràng lành phia trên với ống hậu môn. Từ đó, nhiều phương pháp khác cũng được ra đời và ngày nay đã trở thành kinh điển trong điều trị: phương pháp Duhamel (1956), phương pháp Soave (1964). Phẫu thuật nội soi đã được áp dụng trong điều trị bệnh Hirschsprung từ 1993. Dựa theo kỹ thuật Soave-Boley khi ứng dụng nội soi, năm 1995, Georgeson đã cài tiến băng cách sử dụng nội soi để di động đại tràng và hạ đại tràng lành băng đường

hậu môn. Từ cải thiện này, năm 1998, de La Torre-Mondragon và Otega-Salgado lần đầu tiên mô tả phương pháp hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng (TEPT: Transanal Endorectal Pull-Through) hoàn toàn qua ngà hậu môn, không vào bụng mà ngày nay được áp dụng rộng rãi ở nhiều nước trên thế giới.

2. DỊCH TỄ HỌC

Tần suất: 1/5.000 trẻ sinh ra sống. Ưu thế về giới nam rõ rệt trong thể loại thường gấp nhất của bệnh (trực tràng-đại tràng xích ma) với tỉ lệ nam/nữ là 4/1. Tuy nhiên, ưu thế về giới tính này giảm đi khi chiều dài đoạn vô hạch tăng lên. Yếu tố gia đình được ghi nhận khoảng 3,6 – 7,8%, đặc biệt ở những trường hợp vô hạch dài và phái nữ.

Dị dạng phối hợp chiếm 11 – 30%, bao gồm: dị tật tiết niệu-sinh dục (11%), dị tật tim-mạch (6%), dị tật hệ tiêu hoá (6%), hội chứng Down (6%).

3. SINH LÝ BỆNH

Nhu động của đại tràng bao gồm một động tác co thắt xảy ra sau một động tác đón. Hoạt động cơ được điều hòa bởi thần kinh nội tang của ruột bao gồm các sợi kích thích tiết acetylcholin và các sợi ức chế tiết adrenalin. Trong bệnh Hirschsprung, do không có hệ thống thần kinh cơ-ruột chức năng, đoạn ruột bệnh lý bị co thắt thường xuyên và không có nhu động. Chính vì thế, phân và hơi bị ứ đọng

lại ở đoạn ruột phía trên làm cho đoạn ruột này bị dần dần. Thành ruột phía trên tăng cường nhu động để có gắng vượt qua cản trở phía dưới nên cơ thành ruột bị phì đại. Phân bị tích tụ lâu ngày làm cho trẻ bị “ngộ độc phân”, suy dinh dưỡng, chậm phát triển thể chất.

Các biến chứng như vỡ đại tràng, viêm ruột có thể xảy ra do ứ đọng phân và ruột bị giãn nở.

4. GIẢI PHẪU BỆNH

4.1. Đại thể

Chiều dài đoạn ruột tồn thương thay đổi. Thể thường gặp nhất là thương tổn ở trực tràng và đại tràng xích ma (75 – 80%). Thể vô hạch dài khi giới hạn trên của đoạn vô hạch vượt quá đại tràng xích ma, bao gồm vô hạch đến đại tràng góc lách (8,5%), đến đại tràng ngang (2,5%), toàn bộ đại tràng (10%). Thể lan rộng đến hòi tràng hay hỗn tràng hiếm gặp (1%).

Đoạn vô hạch bên dưới có kích thước nhỏ hơn bình thường, không có nhu động.

Giữa hai đoạn này là đoạn chuyển tiếp có hình phễu.

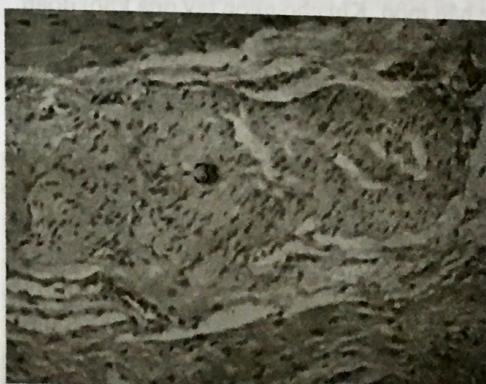
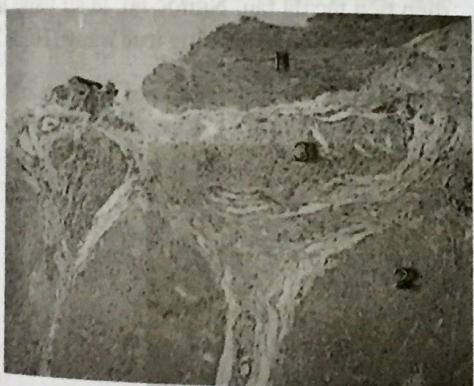
Đoạn ruột lành bắt đầu ở nơi nở lớn của hình phễu. Thành dày, thô, mất sự mềm mại, các dải cơ dọc bị xóa mờ đi, các mạch máu dãn to, ngoèo ngoòng. Khẩu kính và bè dày ruột tùy thuộc tuổi bệnh nhân và mức độ tắc nghẽn. Niêm mạc dày, phù nề, có thể có loét.

Trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng, đoạn chuyển tiếp không rõ ràng nên việc đánh giá bệnh khó khăn hơn.

4.2. Vi thể

Thương tổn tổ chức học đặc trưng của bệnh là không có các tế bào hạch thần kinh ở lớp dưới niêm mạc (Meissner) và giữa hai lớp cơ (Auerbach) cùng với sự có mặt của các thần kinh phi đại không có myelin ở các vị trí bình thường mà lẽ ra có tế bào hạch (Hình 1 và phụ lục hình).

Đoạn chuyển tiếp có ít tế bào hạch. Ở đoạn ruột dần có sự phù nề ở lớp niêm mạc và dưới niêm. Giữa hai lớp cơ (nơi có đám rối Auerbach) có các tế bào hạch lớn và tròn. Các tế bào này cũng được tìm thấy ở đám rối Meissner cùng một chỗ. Không phải luôn luôn có sự tương ứng giữa chiều dài của đoạn vô hạch và vùng chuyển tiếp.



Hình 1. Ruột không có hạch thần kinh. (1): cơ vòng; (2): cơ dọc; (3): các sợi thần kinh phi đại không có tế bào hạch.

“Nguồn: Puri , 2011” [7].

5. CHẨN ĐOÁN

5.1. Thể lâm sàng ở sơ sinh và nhũ nhi

5.1.1. Lâm sàng

Bệnh biểu hiện bằng hội chứng tắc ruột: 32% trường hợp sau sinh một ngày và 60% sau hai ngày. Tắc ruột có thể nhanh chóng hay từ từ, gồm các triệu chứng theo thứ tự thời gian: chậm tiêu phân su (94% sau 24 giờ), trướng bụng (82%), nôn dịch mật (70%). Tiêu chảy được ghi nhận trong 33% theo Nixon và 10% theo Ballantine, *khi có tiêu chảy phải nghĩ đến biến chứng viêm ruột*.

Trẻ đủ tháng, thường xanh xao, bút rút hay ngủ lịm. Thở nhanh do các quai ruột căng trương làm giới hạn hoạt động cơ hoành đưa đến toan chuyên hóa. Mạch nhanh (160 – 180 lần/phút) là bằng chứng của giảm thể tích hoặc nhiễm trùng. Tăng thân nhiệt được ghi nhận, nhưng nếu hạ thân nhiệt phải nghĩ đến nhiễm trùng huyết Gram âm.

Khám bụng cho thấy tình trạng trương bụng, dấu rắn bò, tăng tần số và cường độ nhu động ruột. Khi không có nhu động ruột cần dè chừng biến chứng thủng ruột hay nhiễm trùng huyết.

Thăm trực tràng là động tác bắt buộc, cho thấy bóng trực tràng rõ ràng, tăng trương lực hậu môn. Khi cho ngón tay qua khói đoạn vô hạch có thể gây tháo phân và hơi hôi thói làm bụng xẹp: “**dấu hiệu tháo cổng**”. Đặt

ống thông trực tràng mềm thường tìm thấy dấu hiệu này và thực tháo bằng nước muối sinh lý ấm cũng có thể làm xẹp bụng nếu ống thông qua khói đoạn ruột bệnh lý.

Một số trẻ sơ sinh có ít triệu chứng và chỉ biểu hiện ở tuần thứ hai hoặc thứ ba một cách từ từ hoặc đột ngột. Trong 6 tháng đầu, có những trường hợp biểu hiện bệnh không rõ ràng như những đợt bán tắc ruột lặp đi lặp lại hoặc táo bón, thường phải bơm hậu môn mới giúp trẻ đi tiêu được. Có những đợt viêm ruột làm mất đi bệnh cảnh lâm sàng. Thông thường, những trẻ này chậm lên cân hơn trẻ bình thường.

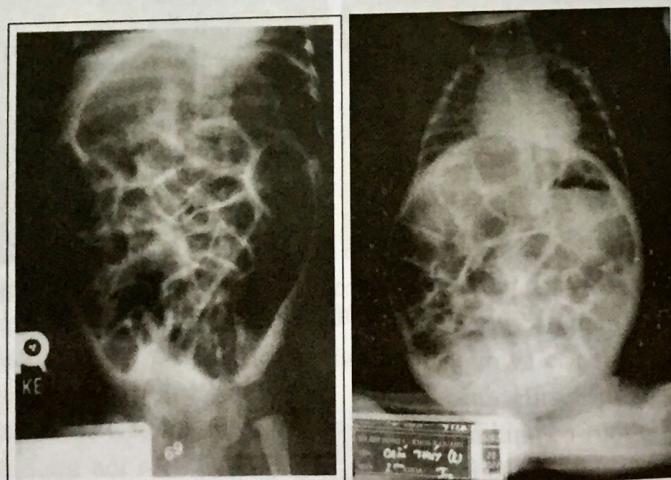
5.1.2. Các phương tiện chẩn đoán

5.1.2.1. X-quang

Là xét nghiệm đầu tiên cần thực hiện với độ chính xác là 83%. Tuy nhiên, trong các trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng và ở trẻ sau sinh vài ngày, X-quang có thể cho kết quả sai lệch.

5.1.2.1.1. X-quang bụng không sửa soạn

Ghi nhận hình ảnh của tắc ruột thấp. Các quai ruột dãn hơi rõ rệt nhất ở xích ma, đại tràng trái và đại tràng ngang. Hiện tượng dãn hơi này có thể ở toàn bộ đại tràng hay ruột non và kèm theo những mảng nước-hơi nếu diễn tiến tắc đã lâu. Ngược lại, là sự vắng hơi trong khung chậu và bóng trực tràng (Hình 2).



Hình 2. X-quang bụng không sửa soạn.

Phinh đại tràng do vô hạch bẩm sinh (bệnh Hirschsprung)

5.1.2.1.2. X-quang đại tràng cản quang

Theo tư thế thẳng, nghiêng. Hình nghiêng giúp nhìn rõ hơn đại tràng xích ma.

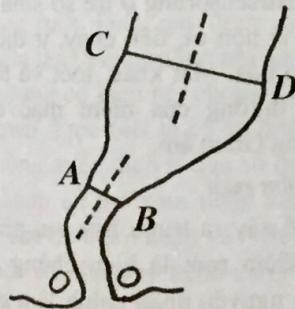
Có sự chênh lệch khẩu kính giữa đoạn ruột bệnh lý và đoạn dẫn, giúp đánh giá được chiều dài đoạn vô hạch. Đoạn vô hạch có vẻ

cứng, đờ, bờ nhẵn hơn. Phía trên đoạn vô hạch, *vùng chuyển tiếp* có hình ảnh dạng phễu điển hình. Kế tiếp là đoạn dẫn mà chiều dài thay đổi tùy theo tuổi và mức độ tắc ruột, ở đây còn thấy sự ứ đọng phân (Hình 3). Phim chụp sau 24 giờ vẫn thấy được sự ứ đọng chất cản quang ngay trên vùng chuyển tiếp.



Hình 3. X-quang đại tràng.

Trường hợp không có đoạn chuyển tiếp rõ, cần đo **chỉ số trực tràng-đại tràng xích ma** (RSI: Recto-Sigmoid Index) bằng cách xác định vị trí trực tràng trên phim nghiêng, đo đường kính lớn nhất của đại tràng xích ma (CD) và của trực tràng (AB) vuông góc trực của nó. Tính tỉ số, nếu < 1 được xem là bệnh (Hình 4).



Hình 4. Cách đo đường kính trực tràng và đại tràng xích ma.

Trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng, trên phim ghi nhận đại tràng đồng dạng, khẩu kính bình thường với ruột non dẫn có nhiều mucus hơi.

Khi bệnh có biến chứng viêm ruột, chụp đại tràng cho thấy hình ảnh đại tràng co thắt, niêm mạc phù nề và loét.

Trong 2 tuần đầu sau sinh 71,5% trẻ sơ sinh xuất hiện vùng chuyển tiếp và 100% xuất hiện trong giai đoạn sơ sinh. Khả năng chẩn đoán đúng của X-quang đại tràng đạt 96,5% ở giai đoạn sơ sinh và 100% ở trẻ nhũ nhi.

5.1.2.2. Đo áp lực hậu môn-trực tràng

Không có nhu động trong đoạn vô hạch và không có phản xạ úc chế hậu môn-trực tràng.

Phản xạ này là một thành phần quan trọng trong cơ chế giữ và bài xuất phân. Bình thường thì cơ thắt trong luôn trong tình trạng

co thắt, khi bóng trực tràng căng lên thì cơ thắt trong sẽ dần ra lập tức và thoảng qua. Phản xạ này là một phản xạ ngắn, nội thành và đòi hỏi sự toàn vẹn đám rối hạch thần kinh nội tại của thành trực tràng và của cơ thắt trong.

Trong bệnh Hirschsprung, sự vắng mặt của các đám rối thần kinh làm cho phản xạ này bị mất đi, cơ thắt trong ở tình trạng co thắt liên tục, trương lực không hề thay đổi khi áp lực trong bóng trực tràng gia tăng.

Độ tin cậy của chẩn đoán trong khoảng 85 – 95% trường hợp.

Điều cần lưu ý là phản xạ này không có ở trẻ sinh non do các hạch thần kinh chưa được phát triển hoàn chỉnh và có độ chính xác không cao nếu được thực hiện trước 15 ngày tuổi do phản xạ chưa được hình thành hoàn hảo.

5.1.2.3. Sinh thiết trực tràng

Cần thiết cho việc khẳng định chẩn đoán và điều trị với độ chính xác cao nhất. Trong mọi trường hợp, sinh thiết là **tiêu chuẩn vàng** và là bằng chứng quan trọng nhất để chẩn đoán bệnh. Swenson là người đầu tiên đề xuất kỹ thuật sinh thiết trực tràng.

5.1.2.3.1. Kỹ thuật Swenson

Bệnh nhân nằm tư thế phụ khoa, gây mê toàn thân. Banh hậu môn băng hai van. Đặt một gạc có đinh một sợi chỉ vào trong trực tràng bên trên để giữ sạch lòng trực tràng cho phẫu trường bên dưới. Khâu một số mũi vào niêm mạc trực tràng theo chiều dọc. Rạch niêm mạc theo chiều dọc giữa hai hàng chỉ khâu, tách niêm mạc hai bên thành sau trực tràng khỏi lớp cơ. Lấy một mảnh thành trực tràng dài khoảng 3 – 4cm, trên đường lược 1,5cm, khâu lại niêm mạc bằng mũi rời sau khi cầm máu. Lấy bỏ gạc.

5.1.2.3.2. Kỹ thuật Lynn

Rạch niêm mạc theo chiều ngang, tách và đẩy niêm mạc ra trước. Bóc tách giải phóng thành sau trực tràng. Lấy một mảnh thành sau trực tràng. Cầm máu, khâu lại niêm mạc với da rìa hậu môn. Ở sơ sinh, mẫu sinh thiết phải lấy phía trên đường lược 1,5 – 2 cm, trẻ lớn là 4cm.

Sinh thiết trực tràng băng phẫu thuật là kỹ thuật chẩn đoán chính xác nhưng là một thủ thuật gây sang chấn, đòi hỏi phải gây mê và có thể gây khó khăn cho lần mổ triệt để vì dinh.

5.1.2.3.3. Kỹ thuật sinh thiết hút trực tràng

Campbell và Noblett đề xuất 1969, có độ đặc hiệu 97%. Được thực hiện qua ngả trực tràng với một dụng cụ đặc biệt. Kỹ thuật này có ưu điểm là không phải gây mê, ít sang chấn nhưng đòi hỏi người đọc tiêu bản phải có kinh nghiệm.

5.1.2.3.4. Đánh lượng men acetylcholinesterase, hòa mỏ miễn dịch với calretinin

Là tiến bộ đáng kể trong những năm gần đây. Nhiều công trình nghiên cứu cho thấy số lượng men acetylcholinesterase tăng lên trong các sợi thần kinh của lớp cơ niêm và cơ thành ruột. Khi nhuộm không thấy calretinin trong lớp niêm mạc và dưới niêm ở những bệnh nhân Hirschsprung.

5.1.3. Chẩn đoán phân biệt

Bệnh Hirschsprung chiếm 33 – 60% các trường hợp tắc ruột sơ sinh. Chán thương sọ não do sản khoa, nhiễm trùng huyết, nhược giáp, cường phó giáp và thiểu năng thượng thận có thể biểu hiện một bệnh cảnh tắc ruột. Tắc ruột phân su, teo ruột non, teo đại tràng là những bệnh cần phân biệt với bệnh Hirschsprung. Đặt ống thông trực tràng giúp chẩn đoán phân biệt khá dễ dàng. Tuy nhiên cần chú ý ở những trường hợp teo ruột non mà trẻ có thể đi được phân su một hoặc hai lần sau khi sinh.

5.1.4. Biến chứng

Bệnh Hirschsprung ở trẻ sơ sinh trở nên nặng hơn vì nôn ói, tiêu chảy, ứ dịch trong đường tiêu hóa. Mặt khác, loét và tăng tính thâm bất thường của niêm mạc dẫn đến nhiễm trùng Gram âm.

5.1.4.1. Viêm ruột

Có thể xảy ra trước hay sau phẫu thuật triệt đẻ. Viêm ruột là biến chứng đáng sợ nhất và là nguyên nhân chính làm cho bệnh trở nên trầm trọng dẫn đến tử vong. Tần suất thay đổi tùy nghiên cứu, trung bình là 25%.

Viêm ruột thường gặp nhất trong 3 tháng tuổi đầu đời và ở những trường hợp đoạn vô hạch dài với biểu hiện lâm sàng là bệnh tiêu chảy cấp, trương bụng và sốt.

Viêm ruột được chia thành 3 mức độ:

- **Độ 1:** tiêu chảy nhẹ, trương bụng nhẹ hoặc trung bình, không biểu hiện toàn thân.

- **Độ 2:** tiêu chảy trung bình, trương bụng trung bình, triệu chứng toàn thân nhẹ hoặc trung bình.

- **Độ 3:** tiêu chảy nặng, trương bụng đáng kể, sốc hoặc dọa sốc.

Viêm ruột là tình trạng viêm cấp tính xâm nhập vào trong các nang tuyến và lớp niêm mạc của biểu mô ruột non và đại tràng. Khi bệnh tiến triển, lớp biểu mô ruột bị loét và ống tiêu hóa đầy những sợi mủ. Nếu không được điều trị ruột sẽ bị thủng. Diễn tiến bệnh có thể được tìm thấy ở ruột có hạch lẫn không hạch.

Sinh lý bệnh của viêm ruột trên bệnh Hirschsprung vẫn chưa được biết rõ. Tuy nhiên, dựa trên những kinh nghiệm và những nghiên cứu lâm sàng, một số yếu tố thuận lợi đã được xác định có thể giúp giải thích quá trình diễn tiến của bệnh. Do vô hạch, tình trạng ứ đọng của ruột non và đại tràng xuất hiện (nếu không được điều trị thì mức độ viêm ruột cao hơn), tình trạng ứ đọng này dẫn đến sự phát triển quá mức của vi khuẩn. Vi khuẩn sau đó có thể phát triển vào trong biểu mô ruột do sự thiếu sót cơ chế đề kháng của ruột. Hai yếu tố khiêm khuyết đó là sự thay đổi thành phần của chất nhầy mucin và sự khiêm khuyết về số lượng các immunoglobulin A (IgA) hiện diện trong ruột. Điều này được cung cấp bởi suất độ gia tăng viêm ruột ở những bệnh nhân Hirschsprung có kèm hội chứng Down. Bệnh nhân Down được biết là có sự thiếu sót ở cả hai hệ thống miễn dịch tế bào và dịch thể. Do đó, vi khuẩn có thể xâm nhập vào lớp biểu mô ruột, sau đó thâm nhập và phát triển trong thành ruột và như vậy bệnh cảnh viêm ruột phát triển.

5.1.4.2. Thủng

Tần suất khoảng 6%, thường xảy ra trong 3 tháng tuổi đầu đời. Vai trò của viêm ruột phối hợp không phải lúc nào cũng được tìm thấy. Thủng có thể xảy ra ở bất kỳ nơi nào trên khung đại tràng nhưng thường ở vùng chuyển tiếp và manh tràng hay ruột thừa (thủng do tăng áp lực trong lòng ruột). Tỷ lệ tử vong cao, khoảng 30 – 50%. Các trường hợp thủng do đặt ống thông trực tràng (thủng trực tràng, đại tràng xích ma) hay sau chụp X-quang đại tràng cũng đã được ghi nhận. Trong trường hợp này, lỗ thủng thường khu trú ở trực tràng hay đại tràng xích ma.

Bệnh cảnh lâm sàng là biểu hiện của viêm phúc mạc với các triệu chứng như bụng trương căng, nôn mửa và phản ứng phúc mạc; X-quang có tràn khí phúc mạc.

Chẩn đoán được nghĩ đến khi mở bụng thấy có hiện tượng dãn của ruột bên trên một đoạn ruột không dãn mà không có nguyên nhân thực thể và chẩn đoán sẽ được khẳng định bằng việc sinh thiết đoạn ruột bên dưới.

5.2. Thể lâm sàng ở trẻ lớn

5.2.1. Triệu chứng và dấu hiệu

Tiền sử nổi bật là tình trạng khó đi cầu từ sau sinh và táo bón dai dẳng phải sử dụng txa được, nhuận tràng hay thụt tháo. Hiếm khi gặp són phân do tràn đầy nhưng một lượng lớn phân có thể ứ đọng trong nhiều tuần. Theo thời gian có những giai đoạn tiêu chảy. Bụng trương trái ngược với tình trạng chậm phát triển thể chất.

Thăm khám: bụng nhô cao, tay chân mảnh khảnh, lòng ngực ngắn, tăng đường kính trước sau, xương sườn nằm ngang, cơ hoành nâng cao. Trẻ xanh xao, gầy ốm. Khám bụng thấy u phân ở đại tràng xích ma, giữa bụng hoặc lệch phải, nhão hay cứng như đá. Bụng trương, gõ vang. Gõ có thể làm xuất hiện dấu hiệu rắn bò khi thành bụng mỏng. Thăm trực tràng cho thấy ống hậu môn co cứng và bóng trực tràng rõ.

5.2.2. Phương tiện chẩn đoán

X-quang đại tràng được thực hiện đầu tiên. Nếu hình ảnh X-quang nghỉ ngò, nhất là sau khi đã chuẩn bị đại tràng làm mất hình ảnh đoạn ruột dãn phía trên, đo áp lực hậu môn-trực tràng cho phép chẩn đoán. Chính xác nhất là sinh thiết trực tràng.

5.3. Thể lâm sàng theo chiều dài đoạn vô hạch

5.3.1. Loại vô hạch đoạn dài

Một số yếu tố gợi ý thường được ghi nhận:

- Không có dấu tháo cống rõ ràng khi đặt ống thông trực tràng.

- Đại tràng có khẩu kính nhỏ, vùng chuyển tiếp thường ở đại tràng trái hay đại tràng ngang trên X-quang đại tràng (Hình 5).

Thể loại này dễ gây nhầm lẫn chẩn đoán với hội chứng nút phân su nhưng hiện tượng tắc ruột tái lập nhanh chóng sau tháo và sự ứ đọng cản quang ở các phim chụp sau 24 giờ làm nghĩ đến bệnh Hirschsprung và đòi hỏi thêm những xét nghiệm khác để khẳng định chẩn đoán.



Hình 5. Hình ảnh X-quang vô hạch dài.

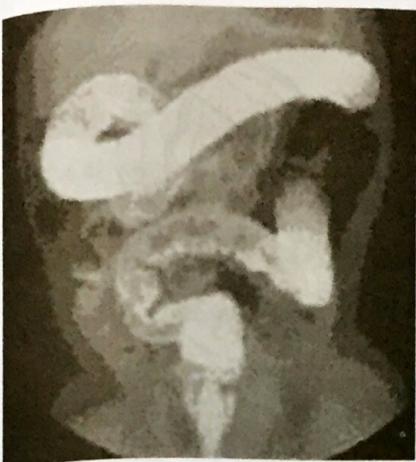
5.3.2. Loại vô hạch toàn bộ đại tràng

Đại đa số thể hiện lâm sàng ngay sau sinh bằng hội chứng tắc ruột sơ sinh và không có dấu tháo cống.

X-quang bụng không sửa soạn cho thấy sự vắng hơi vùng chậu và dãn hơi ở ruột non. Hình ảnh có được trên phim X-quang đại tràng dễ đánh lừa thầy thuốc vì không có sự thay đổi khẩu kính đại tràng, tuy nhiên vẫn có những dấu hiệu gợi ý khá thường gặp

như đại tràng có vẻ ngắn lại, cứng đờ với hai bờ song song nhau, không có các ngắn đại tràng và các góc đại tràng tròn đều và bị đẩy dạt ra ngoài tạo cho đại tràng có **hình dấu hỏi** (Hình 6). Thường có sự trào ngược cản quang vào đoạn cuối hồi tràng; X-quang muộn sau 24 giờ cho thấy ứ đọng cản quang trong hồi tràng và sự bài xuất kém cản quang trong đại tràng.

Loại này có nguy cơ viêm ruột cao (30 – 40% trường hợp).



Hình 6. Hình ảnh X-quang của vô hạch toàn bộ đại tràng.

5.3.3. Loại vô hạch đoạn cực ngắn

Cần phân biệt thêm loại cực ngắn khi đoạn vô hạch chỉ khu trú ở vài centimet cuối của trực tràng sát với cơ thắt trong (phản trực tràng dưới sàn chậu). Theo Holschneider, vô hạch ngắn khi đoạn vô hạch dài khoảng 2 – 4cm, khu trú ở 1/2 dưới của trực tràng từ đường lược đến đốt sống S₃.

Triệu chứng chủ yếu là táo bón mạn tính, hiếm khi có biểu hiện trong giai đoạn sơ sinh. X-quang đại tràng có thể không thấy hình ảnh vùng chuyển tiếp. Đo áp lực hậu môn-trực tràng cho thấy giảm phản xạ ức chế hậu môn-trực tràng. Không có các sợi thần kinh tiết nicotinic oxide và tăng hoạt tính acetylcholinesterase trong lớp cơ niêm và đâm rối dưới niêm mạc là các yếu tố quan trọng cho chẩn đoán.

6. ĐIỀU TRỊ

6.1. Hậu môn tạm

Hiện nay chỉ còn được thực hiện cho các trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng hay khi có biến chứng như viêm ruột, thủng ruột, nhiễm trùng huyết.

6.2. Phẫu thuật triệt để

6.2.1. Chuẩn bị trước mổ

Chuẩn bị trước mổ là khâu quan trọng góp phần làm giảm các biến chứng sau mổ. Từ hai hoặc ba ngày trước mổ phải cho bệnh nhân ăn chế độ ít chất bã. Từ 3 – 5 ngày trước mổ phải thụt tháo đại tràng hàng ngày, bao đảm sao cho đại tràng thật sạch trong khi mổ. Cho uống kháng sinh chống vi khuẩn yếm khí từ ba ngày trước mổ. Cho kháng sinh đường tĩnh mạch chống các vi khuẩn Gram âm một giờ trước mổ.

6.2.2. Các phương pháp phẫu thuật

6.2.2.1. Phẫu thuật Swenson

Lần đầu tiên vào năm 1948, Swenson mô tả phương pháp phẫu thuật điều trị bệnh Hirschsprung. Phẫu thuật này hiện nay vẫn còn được sử dụng và được cải tiến bởi nhiều phẫu thuật viên trên thế giới.

Các bước của kỹ thuật bao gồm (Hình 7):

- Bóc tách bóng trực tràng xuống sát rìa hậu môn.
- Cắt bỏ đại tràng vô hạch và đại tràng xích ma.
- Khâu vùi tạm thời mỏm cắt trực tràng, lộn trực tràng qua ống hậu môn, hạ đại tràng qua ống hậu môn.
- Cắt ống hậu môn, phía trước cách ranh giới niêm mạc-da 1,5 cm, phía sau cách 0,5 cm.
- Nối đại tràng với ống hậu môn.
- Đẩy miệng nối vào trong lồng ống hậu môn.

7. THEO DÕI - BIẾN CHỨNG

Đa số bệnh nhi bệnh Hirschsprung được phẫu thuật nội soi hay hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng có thể bú ngay sau mổ và hầu hết đều có thể xuất viện trong vòng 24 – 48 giờ. Miệng nối được nong từ 1 – 2 tuần sau mổ bằng dụng cụ nong hay bằng ngón tay trong vòng 4 – 6 tuần. Điều quan trọng là phải chỉ cho cha mẹ cách chăm sóc hăm loét hậu môn bằng kem vì có ít nhất 50% bệnh nhi có phân ra thường xuyên làm hăm lở vùng tầng sinh môn. Tuy nhiên, tình trạng tiêu không kiểm soát và hăm loét này sẽ giảm dần theo thời gian với điều trị hiệu quả.

Những vấn đề chính sau phẫu thuật Swenson và Duhamel là són phân và táo bón. Phẫu thuật Soave và Boley gặp phải các biến chứng như: co rút đoạn ruột hạ xuống, áp xe áo thanh cơ, và hẹp trực tràng. Tuy nhiên, tất cả các phương pháp này đều đạt được kết quả tốt trong khoảng 90% trẻ.

7.1. Biến chứng sớm

Xuất hiện trong 4 tuần đầu sau mổ và thường là do lỗi kỹ thuật hoặc nhiễm trùng. Trong một nghiên cứu 439 bệnh nhân bị bệnh Hirschsprung từ 16 trung tâm ngoại nhi cho thấy: xì miệng nối 7%, hẹp miệng nối 15%, nhiễm trùng vết mổ 11%; co rút miệng nối chiếm 3% đối với phẫu thuật Swenson, 7% đối với phẫu thuật Soave.

Biến chứng sớm phổ biến nhất sau phẫu thuật Swenson và Duhamel là *xì miệng nối*. Nghiên cứu của Viện Nhi khoa Hoa Kỳ báo cáo trên 5.000 phẫu thuật được thực hiện bởi 181 phẫu thuật viên, cho thấy xì miệng nối chiếm 11% sau phẫu thuật Swenson và 2,4% sau phẫu thuật Duhamel. Một phần tư các trường hợp bị buốt miệng nối sau phẫu thuật Swenson buộc phải hạ đại tràng lại lần thứ hai và 11% phải mở hậu môn nhân tạo lâu dài. Theo một nghiên cứu với 1.628 trường hợp ở Nhật, xì miệng nối chiếm 7% sau phẫu thuật Duhamel, 1% sau phẫu thuật Soave và 7% sau phẫu thuật Boley. Đối với phương pháp hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng, tỉ lệ này thay đổi từ 0 – 3% tùy nghiên cứu.

Những yếu tố được biết làm tăng nguy cơ xì miệng nối là căng miệng nối, thiếu máu áo cơ trực tràng hoặc đoạn cuối đại tràng, khâu miệng nối không kín và khâu hẹp khâu kính đại tràng không thích hợp. Xì miệng nối thường dẫn đến hậu quả là hẹp miệng nối. Tắc đoạn dưới miệng nối sẽ làm tăng nguy cơ bung miệng nối, vì vậy, nên đặt ống thông hậu môn qua khói miệng nối vài ngày đầu sau mổ. Cần mở hậu môn tạm ngay khi có xì miệng nối. Hầu hết các trường hợp xì miệng nối sẽ lành tự nhiên trong khoảng 4 – 5 tháng.

Áp xe áo cơ trực tràng và *co rút đoạn đại tràng hạ xuống* là những biến chứng trầm trọng sau phẫu thuật Soave và Boley, chiếm 5% các trường hợp. Nhiễm trùng áo cơ trực tràng do lấy đi lớp niêm mạc không hết, do chảy máu, hoặc dẫn lưu không đủ có thể dẫn đến áp xe áo thanh cơ. Do đó khi mổ, phần thấp của trực tràng nên được kiểm tra kỹ lưỡng bằng banh hậu môn trong suốt cuộc mổ nhằm tránh để lại những tiêu đào niêm mạc cũng như chảy máu. Tạo một miệng nối không căng, đảm bảo cung cấp máu đầy đủ, khâu bằng các mũi khâu rời lấy hết các lớp có thể tránh được biến chứng co rút đoạn đại tràng hạ xuống.

Rối loạn đi tiểu xảy ra nhiều hơn ở những trẻ được phẫu thuật muộn. Tiểu rỉ, tiểu không kiểm soát, mất trương lực bàng quang và tắc niệu quản đã được báo cáo sau các phẫu thuật hạ đại tràng. Rối loạn chức năng đi tiểu có thể xảy ra sau phẫu thuật Swenson (12%) và Duhamel (4%). Tình trạng này không phải là hậu quả của bất thường thần kinh tự chủ chi phối cho bàng quang mà do những sợi thần kinh bị tổn thương trong quá trình phẫu thuật hay bị chèn ép vì trực tràng dãn to trước phẫu thuật.

Nhiễm trùng vết mổ hay tắc ruột do dinh xảy ra với tỉ lệ tương đương với các phẫu thuật lớn khác trong ổ bụng.

Hiện nay, không có tỉ lệ tử vong sớm trong bệnh Hirschsprung thế loại thường gặp. Tử vong trong vô hạch toàn bộ đại tràng chiếm 18% theo nghiên cứu của Viện Nhi khoa Hoa Kỳ báo cáo trong thập niên 1970 nhưng kết quả này ngày nay đã được cải thiện.

7.2. Biến chứng muộn

Táo bón mạn tính, viêm ruột và són phân là những vấn đề lâu dài thường gặp nhất. Chúng thường xảy ra trong những tháng đầu sau mổ và giảm dần trong những năm sau đó.

Táo bón mạn tính có thể xảy ra do co thắt cơ thắt hậu môn, cắt không hết đoạn vô hạch, rối loạn vận động của ruột, hẹp hậu môn. Táo bón được báo cáo với tỉ lệ 6% sau phẫu thuật Swenson, 10% sau Duhamel. Tỉ lệ này thấp hơn sau phẫu thuật hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng (4%).

Co thắt cơ thắt hậu môn là hiện tượng thường gặp sau mổ. Nghiên cứu của Holschneider có 32% bệnh nhân phải nong hậu môn lặp lại nhiều lần và 18% buộc phải cắt cơ thắt. Holschneider ghi nhận áp lực hậu môn-trực tràng lúc nghỉ tăng lên ở 8% trẻ sau 5 năm theo dõi và không có sự khác biệt có ý nghĩa giữa các phẫu thuật được thực hiện.

Cắt không hết đoạn vô hạch không thể tránh khỏi ở bất kỳ kỹ thuật nào, do đó, đoạn ruột đưa xuống có thể bị vô hạch, thiếu hạch hay loạn sản thận kinh ruột. Vô hạch đoạn ngắn có thể kết hợp với thiếu hạch đoạn dài và ngược lại. Các kỹ thuật nhuộm nhanh như Hematoxylin-eosin không cho phép chẩn đoán chắc chắn thiếu hạch và rối loạn thận kinh ruột. Theo Holschneider, những bệnh nhân này sẽ tiếp tục bị táo bón và bị viêm ruột cấp từng đợt do cắt không hết đoạn thiếu hạch hoặc do đoạn ruột đưa xuống bị rối loạn thận kinh ruột. Do đó, tác giả đề nghị nên cắt lại lần thứ hai nếu như nong hậu môn không hiệu quả.

Viêm ruột vẫn còn là vấn đề cần được quan tâm. Trong 1.628 bệnh nhân được mổ tại Nhật, viêm ruột xảy ra ở 34% sau phẫu thuật Swenson, 14% sau phẫu thuật Duhamel, 20% sau phẫu thuật Soave và 12% sau phẫu thuật Boley. El-Sawaf và Hadidi ghi nhận tỉ lệ viêm ruột sau phẫu thuật hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng thấp hơn so với các phương pháp kinh điển qua ngả bụng. Theo nhiều báo cáo, tần suất viêm ruột sau phẫu thuật điều trị bệnh Hirschsprung vẫn không thay đổi nhiều trong những năm gần đây.

Hẹp hậu môn là hậu quả của xi mieng nối, áo cơ trực tràng bị hẹp bao quanh đoạn đại tràng được hạ xuống hay tổn thương mạch máu cung cấp cho áo thanh cơ hoặc đại tràng. Hẹp xảy ra khoảng 7% ở những bệnh nhân sau hạ đại tràng theo Duhamel và 9% sau các phương pháp kinh điển khác.

Són phân xảy ra ở khoảng 10% các trường hợp sau phẫu thuật Swenson, 7% sau phẫu thuật Duhamel, 3% sau phẫu thuật Soave. Theo một nghiên cứu của Nhật, tiêu không tự chủ được ghi nhận ở 9% sau phẫu thuật Swenson nhưng chỉ 3% sau phẫu thuật Duhamel. Đối với hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng, Langer ghi nhận 80,5% bệnh nhân có chức năng ruột bình thường và kiểm soát đi tiêu hoàn toàn đạt 83,3% theo báo cáo của Elhalaby. Bệnh vô hạch đoạn dài thường có tần suất tiêu không tự chủ và són phân cao hơn và đặc biệt thường xảy ra vào ban đêm.

U phân là biến chứng thường chỉ gặp ở phẫu thuật Duhamel.

Rối loạn chức năng di tiểu lâu dài được ghi nhận ở các trẻ lớn trước đây có tình trạng táo bón mạn tính kéo dài và dần to trực tràng. Ở những bệnh nhân này, bàng quang bị mất trương lực, đôi khi kèm với phình dãn niệu quản gây chèn ép vào vùng cổ bàng quang. Tình trạng này hầu như khỏi dần trong vòng vài tháng sau phẫu thuật điều trị triệt để. Trong một nghiên cứu niệu động học trên 68 bệnh nhân bệnh Hirschsprung, Holschneider nhận thấy tiểu không tự chủ tự khỏi dần theo thời gian, từ 22% xuống còn 6% trong thời gian 10 năm theo dõi.

Rối loạn chức năng tình dục được báo cáo xảy ra ở 9% sau phẫu thuật Duhamel và 10% sau phẫu thuật Swenson. Các tác giả ghi nhận chứng giao hợp đau ở những bệnh nhân nữ, khó cương cứng dương vật, số lượng tinh trùng thấp và các vấn đề về tâm lý tình dục ở những bệnh nhân nam.

Tỉ lệ tử vong muộn thay đổi trong khoảng 1 – 2% sau phẫu thuật Soave đến 5% sau phẫu thuật Swenson và hầu hết đều là ở

những bệnh nhân vô hạch đoạn dài. Những kết quả tương tự đã được báo cáo bởi Viện Nhi khoa Hoa Kỳ với tần lệ tử vong thay đổi từ 1% cho phẫu thuật Boley đến 3% cho phẫu thuật Soave hai thi. Riêng với phương pháp hạ đại tràng xuyên hậu môn trong trực tràng, hầu hết tác giả đều ghi nhận không có tử vong.

8. NHỮNG VẤN ĐỀ THƯỜNG GẶP

8.1. Hội chứng tắc ruột

Bao gồm trưởng bụng, nôn ói và táo bón nặng có thể gặp ngay sau phẫu thuật hay sau một thời gian đi cầu bình thường. Có năm nguyên nhân chủ yếu của tắc ruột sau hạ đại tràng: tắc do nguyên nhân cơ học, vô hạch (còn sót hay mắc phải), rối loạn vận động ở đầu của đại tràng hay của ruột non, cơ thắt trong không dãn và phình đại tràng chức năng lâu ngày do thói quen nhịn đi cầu.

8.1.1. Tắc ruột cơ học

Nguyên nhân thường gặp nhất sau hạ đại tràng là **hẹp miệng nối** (thường gặp sau phẫu thuật Swenson hay Soave), **chèn ép bởi u phân trong túi cùng trực tràng** do chèn c赖以 trực tràng dài trong phẫu thuật Duhamel, **xoắn đại tràng** hạ xuống, đại tràng hạ xuống bị bóp nghẹt bởi áo cơ trực tràng quá dài trong phẫu thuật Soave hay Boley.

Chẩn đoán được thực hiện bằng thăm trực tràng và X-quang đại tràng.

Điều trị trước tiên cho hẹp miệng nối là nong hậu môn bằng ngón tay, bằng dụng cụ nong hay bằng bóng nong. Khi thắt bại, cần xem xét hạ đại tràng lại, tốt nhất là theo phẫu thuật Duhamel. C赖以 trực tràng sẽ được cắt bỏ bằng stapler nếu như c赖以 dài. Xoắn quai ruột được hạ xuống hay bóp nghẹt bởi áo cơ trực tràng sẽ được phẫu thuật lại để hạ đại tràng lại hay cắt áo cơ trực tràng qua nội soi.

8.1.2. Vô hạch còn tồn tại hay mắc phải

Có thể do sai lầm của nhà giải phẫu bệnh hay té bào hạch bị chết đi sau hạ đại tràng lành.

Cần thực hiện sinh thiết lại ngay trên miệng nối.

Điều trị tốt nhất là phẫu thuật lại.

8.1.3. Rối loạn vận động ruột

Thường kết hợp với những bệnh như trào ngược dạ dày-thực quản, rối loạn nhu động ruột non hay đại tràng, loạn sản thần kinh ruột.

Ở những bệnh nhân không có tắc ruột cơ học và có kết quả sinh thiết bình thường cần thực hiện thăm dò vận động ruột như: X-quang đường tiêu hóa, xạ hình lưu thông ruột, đo áp lực đại tràng hay sinh thiết qua nội soi để truy tìm loạn sản thần kinh ruột.

Nếu bất thường chỉ khu trú ở một đoạn ruột, cần mổ lại để cắt bỏ hay hạ đại tràng lại. Nếu bất thường ở toàn bộ ruột, cần điều trị bằng thuốc tăng nhu động hay phẫu thuật Malone.

8.1.4. Cơ thắt trong không dãn

Không có phản xạ ức chế hậu môn-trực tràng, hiện tượng luôn thấy trong tất cả các trường hợp Hirschsprung. Cơ thắt trong không dãn được chẩn đoán sau khi đã loại trừ tắc ruột cơ học, vô hạch và rối loạn vận động ruột. Chẩn đoán được khẳng định khi có đáp ứng lâm sàng sau khi tiêm Botox vào trong cơ.

Điều trị cho cơ thắt trong không dãn là mở cơ thắt trong hay cắt cơ thắt trong. Tuy nhiên, tình trạng này có khuynh hướng giảm dần ở đa số bệnh nhi, trong khi việc cắt cơ thắt trong quá mức có thể dẫn đến són phân nên một số tác giả khuyến cáo tiêm Botox vào trong cơ thắt hay đắp Nitroglycerin hay Nifedipin trong khi chờ đợi sự thuyên giảm của bệnh.

8.1.5. Phình đại tràng chức năng

Phình đại tràng chức năng là hậu quả của thói quen nín đi cầu thường gặp trong hơn 1/2 trường hợp trẻ bình thường trong những năm đầu đời. Tình trạng này còn gặp nhiều hơn ở trẻ Hirschsprung vì táo bón trước đây làm cho đi cầu đau, do đó trẻ sẽ nín đi cầu và sẽ tạo ra một vòng luẩn quẩn.

Điều trị bao gồm nhuận tràng, thụt tháo và làm thay đổi thói quen đi cầu cho trẻ. Ở những trường hợp nặng, điều trị trên không hiệu quả cần thực hiện phẫu thuật Malone hay hậu môn tạm.

8.2. Són phân

Có ba nguyên nhân gây són phân: bất thường về chức năng của cơ thắt trong, bất thường về cảm nhận hay “không kiểm soát đi cầu già”, liên quan đến bất thường chức năng trực tràng hay táo bón.

8.2.1. Bất thường chức năng cơ thắt trong

Có thể do tổn thương cơ thắt trong khi hạ đại tràng hay sau phẫu thuật mở, cắt cơ thắt trong.

Chẩn đoán bằng đo áp lực hậu môn-trực tràng.

8.2.2. Bất thường về cảm giác

Có 2 loại. Đầu tiên là do **mất cảm giác căng đầy trực tràng**, điều này có thể được xác định bằng việc bơm căng bóng trong lồng trực tràng khi đo áp lực hậu môn-trực tràng rồi hỏi cảm nhận của bé. Thứ hai là do **bất thường trong cảm giác phân biệt hơi và phân** và điều này tùy thuộc vào sự **toàn vẹn của biểu mô chuyển tiếp của ống hậu môn**. Cảm giác này có thể bị tổn hại do miệng nối được thực hiện quá thấp và khi đó, biểu mô chuyển tiếp của ống hậu môn bị thương tổn. Tình trạng này có thể phát hiện bằng khám lâm sàng. Bất thường về chức năng cơ thắt cũng như về cảm giác không nhất thiết phải phẫu thuật, đa số bệnh nhi này có thể kiểm soát bằng chế độ ăn gây táo bón, thụt tháo trực tràng hay thụt tháo xuôi dòng qua ruột thừa của phẫu thuật Malone. Tập luyện cơ thắt (biofeedback) cũng được khuyến cáo, đặc biệt cho trẻ có suy yếu cơ thắt trong.

Nếu cả chức năng cơ thắt trong và cảm giác hậu môn-trực tràng còn nguyên vẹn thì nguyên nhân thường gặp nhất của són phân sau hạ đại tràng là “*không kiểm soát đi cầu già*” (pseudo-incontinence). Ở vài bệnh nhi có táo bón trầm trọng làm căng thẳng trực tràng, gây són phân lỏng quanh khói phân rắn suốt ngày làm cho bé lúc nào cũng dính phân. Một vài trẻ khác có hiện tượng gia tăng của nhu động đại tràng đưa xuống làm cơ thắt trong không thể kiểm soát được mặc dù chức năng của nó hoàn toàn bình thường.

Muốn điều trị hiệu quả phải hiểu rõ bản chất của són phân, điều này đòi hỏi ta phải nắm rõ bệnh sử, khám lâm sàng cũng như thực hiện những thăm dò khác như X-quang đại tràng, đo áp lực hậu môn-trực tràng hay đo áp lực của đại tràng. Trẻ bị táo bón nặng cần điều trị nhuận trường. Trẻ có tăng nhu động của đại tràng đưa xuống, bất thường được điều trị bằng chế độ ăn gây táo bón hay bằng thuốc như Loperamid. Trẻ táo bón do thói quen nhặt đi cầu sẽ được điều trị bằng chế độ ăn nhiều xơ và nhuận trường.

8.3. Phẫu thuật cho bệnh Hirschsprung vô hạch đoạn dài

Vô hạch dài được định nghĩa khi đoạn vô hạch đến giữa đại tràng ngang mà thường gặp nhất là vô hạch toàn bộ đại tràng.

Vô hạch dài thường có khuynh hướng gia đình và thường được phát hiện trước sinh.

Sinh thiết lạnh đa tầng đại tràng ở trẻ sơ sinh cho phép khảng định chẩn đoán. Có thể được thực hiện qua đường mổ bụng, qua nội soi hay qua đường mổ ở rốn. Theo kinh điển, việc sinh thiết này bắt đầu bằng việc cắt ruột thừa để tìm tế bào hạch để khảng định chẩn đoán vô hạch toàn bộ đại tràng. Tuy nhiên, điều này có thể tạo ra dương tính giả do hiện tượng nghèo té bào hạch ở ruột thừa ở những trẻ Hirschsprung vô hạch ngắn.

Một khi vị trí vô hạch được xác định, đa số phẫu thuật viên mổ hậu môn tạm và chờ phẫu thuật triệt để sau vài tháng. Mặc dù phẫu thuật triệt để không cần mổ hồi tràng ra da đã được báo cáo, tuy nhiên, điều này đòi hỏi phải có một nhà giải phẫu bệnh có trình độ cao vì chỉ dựa hoàn toàn trên sinh thiết lạnh để cắt bỏ toàn bộ đại tràng.

Ba phẫu thuật triệt để cho vô hạch dài:

- Hạ hồi tràng trực tiếp theo các kỹ thuật kinh điển.

- Dùng mảnh ghép đại tràng vô hạch để nối với ruột non có hạch nhằm tạo một bồn chứa phân và hấp thu nước: Martin dựa vào kỹ thuật Duhamel nhằm sử dụng toàn bộ

đại tràng trái, Kimura sử dụng mảnh ghép đại tràng phải (hấp thu nước tốt hơn) với hồi tràng qua hai thùy mỏ để đưa hồi tràng xuống hậu môn.

- Tao túi hồi tràng dạng J.

Chưa có một nghiên cứu tiền cứu nào cho thấy kết quả lâu dài tốt hơn giữa các phương pháp này. Mặc dù phương pháp dùng mảnh ghép đại tràng về mặt lý thuyết sẽ làm giảm đi lượng phân do hấp thu nước tốt hơn nhưng mảnh ghép đại tràng vô hạch này có khuynh hướng dần dần ra theo thời gian và có thể làm viêm ruột non-đại tràng nặng, đòi hỏi phải mổ lại để lấy bỏ mảnh ghép. Hạ hồi tràng trực tiếp có khuynh hướng làm phân giảm đi theo thời gian và mang lại một chất lượng sống tốt hơn.

8.4. Vô hạch toàn bộ ruột

Hiếm gặp, khi hầu hết ruột đều vô hạch chỉ còn khoảng 30 – 40cm hống tràng đầu tiên có hạch. Trong đa số trường hợp này, ruột không còn đủ để hấp thu dinh dưỡng. Những bệnh nhi này đòi hỏi nuôi ăn tĩnh mạch hoàn toàn sau sinh, do đó có nguy cơ tử vong do suy gan.

Phẫu thuật trước tiên nhằm đánh giá chiều dài vô hạch dựa vào sinh thiết tức thì và mở hống tràng ra da. Cần mở đường tĩnh mạch trung ương để nuôi ăn hoàn toàn và cần xem xét mở dạ dày để nuôi ăn liên tục bằng sữa mẹ hay sữa công thức.

Việc chăm sóc và phẫu thuật những bệnh nhân này giống như ở những bệnh nhân ruột ngắn.

8.5. Cơ thắt trong không dãn

Có tế bào hạch bình thường khi sinh thiết nhưng không có phản xạ ức chế hậu môn-trực tràng khi đo áp lực hậu môn-trực tràng.

Điều trị trước tiên bằng ché độ ăn nhiều xơ, thuốc nhuận trường và thụt tháo. Nếu không hiệu quả, vài tác giả đề nghị cắt cơ thắt trong hậu môn. Tuy nhiên tình trạng táo bón này thường được cải thiện sau 5 tuổi nên những tác giả khác khuyến cáo dùng thuốc làm dãn cơ thắt trong như Botox, Nitroglycerin, Nifedipine.

8.6. Bệnh Hirschprung vô hạch cực ngắn

Khi đoạn vô hạch < 1 – 2 cm. Ở những bệnh nhi này không có thân thần kinh phì đại và có sự ứ đọng acetylcholinesterase trong mẫu sinh thiết.

Việc điều trị vẫn còn được tranh luận giữa cắt cơ thắt trong hậu môn (đã mô tả) hay hạ đại tràng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Thanh Liêm (2000), “Bệnh Hirschsprung hay dị dạng bẩm sinh của đường tiêu hóa”, *Phẫu thuật tiêu hóa trẻ em*, Nhà xuất bản Y Học, tr. 217-250.
2. Bragagnini R.P., González R.Y., Siles H.A., et al (2017), “Functional outcomes in post-surgery for Hirschsprung’s disease”, *Chir Pediatr*, 30 (4), pp.191-196.
3. De La Torre L., Langer J.C. (2010), “Transanal endorectal pull-through for Hirschsprung disease: technique, controversies, pearls, pitfalls, and an organized approach to the management of postoperative obstructive symptoms”, *Semin Pediatr Surg*, 19(2), pp. 96-106.
4. Georgeson K.E., Fuenfer M.M., Hardin W.D. (1995), “Primary laparoscopic pull-through for Hirschsprung’s disease in infant and children”, *J Pediatr Surg*, 30, pp. 1017-1022.
5. Holschneider A., Ure B.M. (2005), “Hirschsprung’s disease”, *Pediatric Surgery*, 5th edi, Elsevier Saunders, pp. 477-495.
6. Langer J.C. (2012), “Hirschsprung Disease”, *Pediatric Surgery*, 7th edi, Elsevier, pp. 1265-1278.
7. Puri P. (2011), “Hirschsprung’s disease”, *Newborn Surgery*, 3rd, Arnold, pp. 5554-5565.
8. Swenson O. (2002), “Hirschsprung disease: a review”, *Pediatrics*, 109, pp. 914-918.