

BMJ Best Practice

Doença de Hirschsprung

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



Tabela de Conteúdos

Resumo	3
Fundamentos	4
Definição	4
Epidemiologia	4
Etiologia	4
Fisiopatologia	4
Classificação	5
Diagnóstico	7
Caso clínico	7
Abordagem passo a passo do diagnóstico	7
Fatores de risco	9
Anamnese e exame físico	9
Exames diagnóstico	10
Diagnóstico diferencial	11
Tratamento	13
Abordagem passo a passo do tratamento	13
Visão geral do tratamento	16
Opções de tratamento	18
Novidades	25
Acompanhamento	26
Recomendações	26
Complicações	26
Prognóstico	28
Diretrizes	29
Diretrizes de diagnóstico	29
Diretrizes de tratamento	29
Referências	30
Imagens	34
Aviso legal	39

Resumo

- ◇ Mais comumente diagnosticada no primeiro ano de vida.
- ◇ Apresenta-se com vômitos, distensão abdominal e/ou enterocolite.
- ◇ Pode estar associada à síndrome de Down e à neoplasia endócrina múltipla tipo IIA.
- ◇ O diagnóstico definitivo é obtido por meio de biópsia retal.
- ◇ O tratamento inicial consiste em irrigação intestinal, seguida por um tratamento cirúrgico definitivo, transanal isolada ou com assistência laparoscópica. Raramente, colostomia ou ileostomia é necessária para o manejo da enterocolite grave, casos em que o abaixamento definitivo é protelado.
- ◇ As irrigações muitas vezes não funcionam em pacientes com doença de Hirschsprung colônica total. Recomenda-se no momento do diagnóstico colectomia total com ileorretoanastomose e ileostomia protetora. A ileostomia é fechada depois que a criança estiver treinada para ir ao banheiro urinar e pode aceitar irrigações retais.

Definição

Uma doença congênita caracterizada por obstrução colônica funcional parcial ou total associada à ausência de células ganglionares.[1] [2] Em razão da aganglionose, o lúmen é tonicamente contraído, causando uma obstrução funcional. A porção aganglionar está sempre localizada distalmente, mas o comprimento do segmento varia. Isso determina as manifestações variadas da doença. A grande maioria dos pacientes apresenta os sintomas no período neonato, até 1 ano de idade. O diagnóstico em idade mais avançada raramente ocorre.

Epidemiologia

A doença ocorre em aproximadamente 1 em 5000 nascidos vivos, tornando-a um problema congênito relativamente comum.[5] Ela parece ser mais comum em pessoas brancas. Embora os meninos sejam mais frequentemente afetados que as meninas, a manifestação de segmento longo é observada, no mínimo, com a mesma frequência nas meninas.[1] Os padrões hereditários parecem ser multifatoriais; o risco para a irmã de um indivíduo do sexo masculino é de 0.6%, ao passo que o risco para o irmão de um indivíduo do sexo feminino com a doença de segmento longo é de 18%.[6]

Aproximadamente 5% a 32% de todos os indivíduos afetados pela doença apresentam alguma anomalia congênita associada.[7] A síndrome de Down é uma associação comum.[8] [9] As malformações anorretais raramente estão associadas à doença; entretanto, a doença de Hirschsprung pode ser erroneamente diagnosticada, uma vez que a maioria dos pacientes que nasce com malformações anorretais sofre de algum grau de constipação.[10]

Etiologia

Houve progresso recente na determinação de defeitos genéticos associados. Acredita-se que a doença de Hirschsprung se deva a uma deleção no braço longo do cromossomo 10.[11] A localização dessa mutação está entre 10q11.2 e 10q21.22.[12] [13] Essa deleção parece se sobrepor à região do proto-oncogene RET (rearranjado durante a transfecção). A neoplasia endócrina múltipla tipo IIA também é associada à deleção deste proto-oncogene.

As pesquisas nesta área continuam, no sentido de identificar o gene e também a sequência exata do código do ácido desoxirribonucleico (DNA), o que fornecerá informações sobre a função do gene. Isso, por sua vez, pode oferecer pistas de como e por que a doença ocorre, e a melhor forma como ela pode ser tratada ou prevenida. [14] [15] [16] [17] [18] [19]

Fisiopatologia

A ausência de células ganglionares e a presença de nervos hipertróficos, bem como um aumento da enzima acetilcolinesterase, são as chaves para o diagnóstico patológico do segmento intestinal disfuncional.[20] [21] [22] [23]

[Fig-1]

[Fig-2]

A coloração de patologia demonstra um aumento significativo do número de fibras nervosas hipertróficas localizadas na muscular da mucosa, na lâmina própria e na submucosa, e um aumento da atividade da acetilcolinesterase. Os nervos hipertróficos são aqueles que têm diâmetro maior que 40 microns.[23]

Acredita-se que a doença possa ser causada pela falha no desenvolvimento do tecido derivado da crista neural. Parece haver uma parada da migração craniocaudal das células ganglionares neuroentéricas da crista neural para o trato gastrointestinal superior, seguindo para baixo através das fibras vagais, e ao longo do intestino distal.[24] Como consequência, faltam células ganglionares no plexo mioentérico de Auerbach, no plexo de Henle e no plexo de Meissner.[6]

Sob circunstâncias normais, os gânglios parecem agir como um caminho final comum tanto para influências simpáticas como parassimpáticas. Sua ausência pode supostamente produzir contrações descoordenadas no intestino afetado. Espasmo, ausência de peristaltismo propulsor e contração maciça do segmento aganglionar foram bem documentados, em associação com a falta de relaxamento do intestino e espasmo do esfíncter interno.[25] [26] Os resultados clínicos desses eventos fisiopatológicos são a obstrução colônica funcional parcial ou total.

O papel do óxido nítrico como um neurotransmissor responsável pela ação inibidora dos nervos entéricos intrínsecos está sendo elucidado .[27] [28]

Classificação

Comprimentos diferenciados do segmento aganglionar

Típico (retossigmoide)

- O segmento aganglionar inclui o reto e a maior parte do cólon sigmoide (70% a 80% dos casos).[1]

Segmento longo

- A porção aganglionar pode se estender até qualquer nível entre a flexão hepática e o cólon descendente (15% a 25% dos casos).[1]

Aganglionose colônica total

- Uma doença extremamente grave na qual o cólon inteiro é aganglionar, frequentemente incluindo um comprimento variável do íleo terminal (1% a 5% dos casos). A doença intestinal total (cólon e intestino delgado) geralmente é letal e ocorre em <1% dos casos.[1] [3] [4]

Aganglionose ultracurta ou segmento curto

- Não há consenso quanto à existência deste subtipo. Ele é frequentemente mal interpretado como constipação funcional crônica; sua confirmação histológica também é motivo de debate (ocorre em <1% dos casos).[1]

Ostomia

Um estoma raramente é necessário. É usado apenas para enterocolite intratável ou distensão abdominal sem resposta clínica a irrigações. A ileostomia ou colostomia transversa direita é uma boa opção, uma vez que mantém o lado esquerdo do cólon intocado, permitindo uma futura ressecção do segmento

aganglionar e o abaixamento do cólon normoganglionar. A desvantagem desse método é que ele implica uma abordagem em 3 etapas. Como alternativa, pode ser efetuada uma colostomia de nivelamento no início da porção ganglionar do cólon.

Tipos de estoma

- Colostomia transversa direita ou ileostomia
 - Um método seguro e eficaz para a decompressão do cólon. Usando esta localização para o estoma, o risco de errar a abertura da colostomia em uma área aganglionar é bastante reduzido. É uma opção particularmente útil em uma situação de emergência, especialmente se o cirurgião não puder contar com o radiologista, ou se um patologista capaz de fazer o diagnóstico com base em cortes de congelamento não estiver disponível.
- Colostomia de nivelamento
 - Consiste em uma colostomia colocada no nível em que as células ganglionares estão presentes, e onde também não existem nervos hipertróficos.
 - No momento do procedimento definitivo, a colostomia terá de ser abaixada.
 - Essa alternativa obriga o cirurgião a abaixar a colostomia no momento do reparo definitivo, privando o paciente da proteção de uma derivação proximal.
 - A vantagem desta abordagem é que ela requer um procedimento de apenas 2 etapas na criança, ao passo que a colostomia transversa direita obriga o cirurgião a realizar um procedimento de 3 etapas.

Caso clínico

Caso clínico #1

Um lactente de 4 dias de idade apresenta vômitos biliosos e distensão abdominal significativa.

Caso clínico #2

Um bebê de 1 mês de idade apresenta intolerância alimentar, distensão abdominal e diarreia copiosa.

Outras apresentações

Diarreia com vômitos, febre e distensão abdominal (enterocolite) são manifestações iniciais comuns. Crianças com mais idade podem ter distensão abdominal persistente e/ou retardo do crescimento pôndero-estatural como uma manifestação de enterocolite moderada crônica. Quando o abdome está distendido, o lactente pode ficar muito doente em decorrência de sepse, hipovolemia e choque séptico devido à translocação bacteriana.

Abordagem passo a passo do diagnóstico

Existe uma considerável diferença de opiniões em relação à confiabilidade dos vários métodos diagnósticos. A variável mais importante é a experiência do cirurgião, do radiologista e do patologista. O enema com contraste é o teste diagnóstico de rastreamento inicial mais valioso. Contudo, é universalmente aceito que o diagnóstico definitivo é estabelecido histologicamente pela demonstração da ausência de células ganglionares. Não é raro, no entanto, que um enema com contraste em um neonato não mostre a zona de transição com clareza. Embora a biópsia possa estabelecer o diagnóstico quando o espécime é obtido através do reto, ela não revela o local da zona de transição. Esta informação valiosa deve ser obtida radiologicamente, clinicamente ou por análise da biópsia cirúrgica de espessura total.

Manifestação clínica

Tipicamente, os lactentes tornam-se sintomáticos durante os primeiros dias de vida. Ocasionalmente, uma criança pode ter manifestações clínicas mínimas ou ausentes durante os primeiros dias ou semanas, e exibir surtos intermitentes moderados de sintomas em idade mais avançada.[29] A síndrome de Down é uma associação comum.[8] [9]

As observações mais frequentes são:

- Distensão abdominal
- Eliminação tardia de mecônio (não ocorrendo nas primeiras 24 a 48 horas de vida)
- Vômitos.

Esta tríade de sintomas pode ser seguida por movimento intestinal explosivo, espontâneo ou induzido, de passagem de líquido e gases com esvaziamento intestinal, o que melhora dramaticamente a condição do bebê. Se houver passagem espontânea de fezes, ela é geralmente seguida por um período de horas ou dias de relativa ausência de sintomas, seguido pela recorrência das mesmas manifestações. As

fezes são frequentemente líquidas e fétidas. A presença destes sintomas pode resultar na intolerância alimentar ou ao retardo do crescimento pândero-estatural em pacientes pediátricos mais velhos.

Quando o abdome está distendido, o lactente pode ficar muito doente em decorrência de sepse, hipovolemia e choque séptico. A enterocolite pode começar com distensão abdominal prolongada e estase fecal, e ela deve ser clinicamente considerada. A estase fecal causa supercrescimento bacteriano, que leva à translocação bacteriana e diarreia secretora. A presença de febre é comum.

Geralmente, o exame retal de um lactente com doença de Hirschsprung produz um movimento intestinal explosivo; a melhora sintomática é imediata.

Mesmo sem diarreia, esses bebês podem ficar muito doentes, uma vez que ocorre o acúmulo de fezes soltas no cólon, e eles se tornam sistemicamente hipovolêmicos em virtude do sequestro de água para dentro do lúmen intestinal.

Parece que a apresentação tardia representa um forma um tanto benigna dessa doença. Esses pacientes tipicamente não sofrem de enterocolite.

Exames por imagem

Muitas vezes é muito difícil diferenciar um cólon dilatado do intestino delgado com base em uma radiografia abdominal simples de um neonato com obstrução intestinal. A presença de níveis hidroaéreos é evidência de obstrução, mas é inespecífica. Pode haver ausência de ar na pelve inferior. Uma radiografia normal não descarta a possibilidade de doença de Hirschsprung, mas se não houver evidências de cólon distendido, a ocorrência dessa doença é improvável; assim, a radiografia abdominal simples deve sempre ser realizada inicialmente.

O exame de enema com contraste hidrossolúvel é o teste diagnóstico de rastreamento inicial mais valioso dessa doença. Ele é realizado se a radiografia abdominal simples sugerir obstrução e/ou se a avaliação clínica for altamente sugestiva de doença de Hirschsprung. O estudo busca uma zona de transição. A imagem característica de um cólon descendente dilatado, seguido distalmente por um retossigmoide não dilatado, pode não ser totalmente visível em um neonato. As alterações radiológicas se tornam mais óbvias semanas ou meses mais tarde.

[Fig-3]

[Fig-4]

Biópsia retal

É universalmente aceito que o diagnóstico definitivo é estabelecido histologicamente. A confirmação histológica do diagnóstico é baseada na ausência de células ganglionares e na presença de nervos não mielinizados espessados (isto é, >40 microns) em uma biópsia retal adequada.[23] A amostra da biópsia deve ser obtida pelo menos 1.5 cm acima da linha pectínea. A biópsia retal tradicional de espessura completa apresenta valor diagnóstico óbvio. Entretanto, o tecido é de difícil obtenção em neonatos uma vez que a boa exposição retal requer anestesia geral. A biópsia por sucção, por conseguinte, conquistou ampla aceitação, já que é fácil de realizar, não está virtualmente associada a risco de perfuração e não requer anestesia. A amostra geralmente mede 1 x 3 mm e deve incluir mucosa e submucosa. Embora a interpretação exija conhecimento considerável, este é o estudo preferido para o estabelecimento do diagnóstico. A ausência de células ganglionares, presença de nervos hipertróficos, maior atividade de acetilcolinesterase,[30] a ausência de neurônios contendo nicotinamida-adenina dinucleotídeo fosfato desidrogenase e um aumento da quantidade de feixes nervosos contendo acetilcolinesterase

são característicos.[31] Calretinina e proteína associada aos microtúbulos-2 também são marcadores diagnósticos úteis nas biópsias por sucção retal.[32]

Fisiológica

Uma modalidade controversa usada para avaliar a fisiologia anorretal é a manometria anorretal. Normalmente, quando o reto é distendido com um balão, a pressão no canal anal diminui, o que é interpretado como relaxamento do esfíncter interno. Em lactentes com aganglionose, esse reflexo está ausente. Esta resposta anormal tem sido interpretada como diagnóstica para esta doença. Tipicamente, a história clínica combinada com o enema com contraste e biópsia retal confirmatória são satisfatórios para estabelecer o diagnóstico, e a manometria não é necessária.

Fatores de risco

Fortes

Síndrome de Down

- Esta anomalia é encontrada em 5% dos casos.[8] [9]

Fracos

neoplasia endócrina múltipla tipo IIA

- Esta tem sido associada com a deleção do proto-oncogene RET (rearranjado durante a transfecção) e também é conhecida por sua associação com a doença de Hirschsprung.

sexo masculino

- Preponderância ligeiramente superior no gênero masculino.[1]

mutações genéticas (cromossomos 10 e 21)

- A conexão genética recente, pela qual há uma deleção no braço longo do cromossomo 10, e a localização desta mutação está entre 10q11.2 e 10q21.22.[11] [12] [13] Esta apresenta sobreposições de mutações com a região do proto-oncogene RET, o qual foi associado à displasia endócrina múltipla (tipo IIA).

Anamnese e exame físico

Principais fatores de diagnóstico

vômitos (comum)

- Vômito é um sintoma inespecífico, mas quando bilioso deve motivar uma avaliação para uma causa cirúrgica, que pode ser a doença de Hirschsprung.

passagem explosiva de fezes líquidas e fétidas (comum)

- Sintoma típico, especialmente após o exame físico retal.
- A estase de fezes sem passagem resulta em um supercrescimento bacteriano seguido de diarreia secretora (enterocolite).

distensão abdominal (comum)

- Bastante comum. Pode ser persistente em pacientes pediátricos mais velhos.

eliminação tardia de mecônio (comum)

- É comum ocorrer falha na passagem de mecônio nas primeiras 24-48 horas de vida na maioria dos pacientes.

febre (comum)

- Indica enterocolite ou sepse.

retardo do crescimento pândero-estatural (comum)

- Pode ocorrer em crianças com mais idade como uma manifestação de enterocolite moderada crônica.
- Pode ser observada intolerância alimentar.

Outros fatores de diagnóstico

choque séptico (incomum)

- Quando o abdome está distendido, o lactente pode ficar muito doente em decorrência de sepse, hipovolemia e choque séptico.
- Uma complicação rara que provavelmente se deve à translocação bacteriana.

Exames diagnóstico

Primeiros exames a serem solicitados

Exame	Resultado
radiografia abdominal simples <ul style="list-style-type: none"> • Em um neonato, é muito difícil diferenciar entre o cólon dilatado e o intestino delgado; esse é um exame inespecífico. • Uma radiografia normal não descarta a possibilidade de doença de Hirschsprung, mas se não houver evidências de cólon distendido, a ocorrência dessa doença é improvável; assim, a radiografia abdominal simples deve sempre ser realizada inicialmente. 	presença de níveis hidroaéreos; cólon dilatado
enema com contraste <ul style="list-style-type: none"> • Realizado com material de contraste hidrossolúvel. • O enema com contraste é o teste diagnóstico de rastreamento inicial mais valioso dessa doença. [Fig-5] • Não requer preparo intestinal. • O lactente é colocado em posição lateral e um tubo retal é introduzido até um pouco acima do canal anal. • A imagem característica de um cólon descendente dilatado, seguido distalmente por um retossigmoide não dilatado, pode não ser totalmente visível em um neonato. As alterações radiológicas se tornam mais óbvias semanas ou meses mais tarde. 	intestino distal contraído e intestino proximal dilatado, com demonstração da localização da zona de transição entre ambos

Exames a serem considerados

Exame	Resultado
biópsia retal <ul style="list-style-type: none"> O diagnóstico definitivo da doença de Hirschsprung é estabelecido histologicamente ao demonstrar a ausência de células ganglionares. A amostra da biópsia deve ser obtida pelo menos 1.5 cm acima da linha pectínea. A biópsia retal tradicional de espessura completa apresenta valor diagnóstico óbvio. Entretanto, o tecido é de difícil obtenção em neonatos uma vez que a boa exposição retal requer anestesia geral. A biópsia por sucção, por conseguinte, conquistou ampla aceitação, já que é fácil de realizar, não está virtualmente associada a risco de perfuração e não requer anestesia. A amostra geralmente mede 1 x 3 mm e deve incluir mucosa e submucosa. <p>[Fig-2]</p> <ul style="list-style-type: none"> Calretinina e proteína associada aos microtúbulos-2 também são marcadores diagnósticos úteis nas biópsias por sucção retal.[32] 	ausência de células ganglionares e presença de nervos não mielinizados espessados (isto é, >40 microns); aumento de atividade da acetilcolinesterase; ausência de neurônios contendo nicotinamida-adenina dinucleotídeo fosfato desidrogenase; aumento da quantidade de feixes nervosos contendo acetilcolinesterase
manometria anorretal <ul style="list-style-type: none"> Normalmente, quando o reto é distendido com um balão, a pressão no canal anal diminui, o que é interpretado como relaxamento do esfíncter interno. Esse reflexo é ausente em pacientes com aganglionose. Tipicamente, a história clínica combinada com o enema com contraste e biópsia retal confirmatória são satisfatórios para estabelecer o diagnóstico, e a manometria não é necessária. 	reflexo ausente

Diagnóstico diferencial

Doença	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
Síndrome do tampão meconial	<ul style="list-style-type: none"> A expulsão de um tampão de mecônio com a remissão dos sintomas e a ausência de outros sinais característicos da doença de Hirschsprung ajudam a estabelecer o diagnóstico. 	<ul style="list-style-type: none"> O enema com contraste pode ser tanto diagnóstico quanto terapêutico. O ar misturado ao mecônio aparece como uma bolha de sabão ou uma calcificação na radiografia.
Fibrose cística (ileo meconial)	<ul style="list-style-type: none"> Manifestada por um quadro clínico consistente com obstrução intestinal, frequentemente com a criança exibindo sintomas respiratórios. Uma história familiar de fibrose cística pode ser detectada. 	<ul style="list-style-type: none"> A ausência de níveis hidroaéreos em uma radiografia do abdome em posição ortostática e a opacidade em vidro fosco no abdome inferior são sinais radiográficos característicos. O enema com contraste mostra um microcólon, ou um microcólon não dilatado.

Doença	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
Síndrome do cólon esquerdo curto	<ul style="list-style-type: none"> Os sintomas geralmente melhoram após o enema com contraste e remitem depois de várias semanas. A mãe geralmente é diabética. 	<ul style="list-style-type: none"> O enema com contraste demonstra um cólon esquerdo um tanto estreito ao nível da flexura esplênica.
Hipotireoidismo	<ul style="list-style-type: none"> Íleo paralítico cólico e distensão abdominal. A distensão abdominal virá acompanhada de bradicardia, desinteresse em se alimentar e outros sinais associados ao hipotireoidismo. 	<ul style="list-style-type: none"> O hormônio estimulante da tireoide (TSH) é elevado no hipotireoidismo primário.
Lesão cerebral	<ul style="list-style-type: none"> Íleo paralítico cólico e distensão abdominal. Uma história de trauma no parto pode levantar a suspeita desta causa de íleo paralítico. 	<ul style="list-style-type: none"> O diagnóstico é clínico.
Constipação crônica	<ul style="list-style-type: none"> O cólon está dilatado e cheio de material fecal até o canal anal. As crianças geralmente se tornam sintomáticas após o sexto mês de vida; elas não apresentam vômitos ou tampouco se tornam gravemente doentes. Os pacientes acabam desenvolvendo incontinência por transbordamento ou encoprese, um escape fecal (soiling) crônico constante sem evidência de distúrbios neuromusculares. O reto fica impactado com fezes. 	<ul style="list-style-type: none"> O exame retal dessas crianças revela uma impactação fecal intensa logo acima do canal anal. O enema com contraste mostra um padrão reverso de dilatação. Na constipação idiopática, o retossigmoide é enorme e o cólon proximal pode apresentar calibre normal.
Atresia ou estenose do intestino delgado distal	<ul style="list-style-type: none"> Distensão abdominal e vômitos biliosos. 	<ul style="list-style-type: none"> A radiografia simples geralmente mostra evidências de uma atresia intestinal. O enema com contraste mostrará um microcólon.

Abordagem passo a passo do tratamento

Tipicamente, os lactentes tornam-se sintomáticos durante os primeiros dias de vida. Ocasionalmente, uma criança pode ter manifestações clínicas mínimas ou ausentes durante os primeiros dias ou semanas, e exibir surtos intermitentes moderados de sintomas em idade mais avançada.

O tratamento varia dependendo do tipo da doença:

- Os pacientes neonatos com doença típica (retossigmoide) ou de segmento longo são tratados com irrigações e, depois, com uma cirurgia definitiva, geralmente nos primeiros dias de vida. Se os pacientes apresentarem enterocolite, as irrigações são feitas de modo mais agressivo, juntamente com fluidoterapia intravenosa e antibióticos (por exemplo, metronidazol) para melhorar o quadro clínico. Em casos raros, as irrigações não atenuam a distensão abdominal e uma ostomia se faz necessária.
- A aganglionose colônica é tratada com colectomia total, ileorretoanastomose e uma ileostomia protetora. A ileostomia será fechada somente depois que o paciente for treinado para ir ao banheiro urinar e puder aceitar irrigações retais.
- O manejo da variante de aganglionose de segmento curto ou ultracurto (isto é, <2 cm) é motivo de controvérsia considerável; existe um debate acerca da própria existência dessa variante da doença de Hirschsprung. Além disso, esses pacientes apresentam resposta ao mesmo tratamento usado para tratar a constipação idiopática (por exemplo, laxantes).

O tratamento cirúrgico definitivo mudou de uma abordagem em 3 etapas ao longo de 6 a 8 meses para uma cirurgia de etapa única efetuada no período neonatal. Uma cirurgia de etapa única deve ser realizada por um cirurgião com experiência nessa modalidade de tratamento. Essa alteração é resultado do desenvolvimento da abordagem transanal, bem como dos avanços em cuidados neonatais. A cirurgia deve ser realizada em um ambiente ideal que inclua um anestesiológico e uma unidade de terapia intensiva neonatais.

Doença típica (retossigmoide) ou de segmento longo

Na doença típica, o segmento aganglionar inclui o reto e grande parte do cólon sigmoide (70% a 80% dos casos); na doença de segmento longo a porção aganglionar pode se estender até qualquer nível entre a flexão hepática e o cólon descendente (15% a 25% dos casos).^[1] Os tratamentos da doença típica (retossigmoide) e da de segmento longo são muito similares.

Irrigação intestinal

- Todos os pacientes recebem irrigações no período neonatal para tratar a distensão abdominal antes de realizar a cirurgia.
- É extremamente importante esclarecer a diferença entre uma irrigação e um enema. A confusão entre estes dois termos pode ser perigosa para bebês com doença de Hirschsprung. Um enema é um procedimento no qual uma determinada quantidade de fluido contendo ingredientes irritantes é gotejada no reto e no cólon de modo a provocar um movimento intestinal. Espera-se que este volume seja expelido espontaneamente. A irrigação retal, por outro lado, é um procedimento no qual um dreno de grosso calibre (20-24 F) é introduzido no reto, e pequenas quantidades de soro fisiológico (10-20 mL) são gotejadas no lúmen do dreno com o intuito de limpá-lo. Espera-se que o conteúdo líquido retal e colônico escoe pelo lúmen do dreno. O dreno é então girado em diferentes

direções e movido para frente e para trás. O operador continua a gotejar pequenas quantidades de soro fisiológico, possibilitando a evacuação de gases e fezes líquidas através do dreno.

- Os pacientes com doença de Hirschsprung apresentam alteração muito grave da motilidade intestinal. Isto significa que um enema pode agravar o quadro clínico ao invés de ajudar, uma vez que não há capacidade para expelir o volume de fluido infundido. Com a irrigação, o paciente se beneficia da evacuação do conteúdo do retossigmoide pelo lúmen do dreno, uma vez que a obstrução distal é vencida pelo dreno.
- Pode ocorrer enterocolite com distensão abdominal e estase fecal prolongadas. A estase produz supercrescimento bacteriano, o que leva a translocação bacteriana e diarreia secretora. É uma doença extremamente grave que pode levar a óbito. Deve-se suspeitar clinicamente de enterocolite. O lactente pode ficar muito doente em decorrência de sepse, hipovolemia e choque séptico. A irrigação intestinal com soro fisiológico é um procedimento extremamente valioso no manejo emergencial da enterocolite. Ao descomprimir o intestino, o procedimento pode melhorar de maneira dramática a saúde de um lactente muito doente. Esses pacientes também devem receber fluidoterapia intravenosa e antibióticos (por exemplo, metronidazol). No início do tratamento, é importante manter a criança em jejum até que ela comece a melhorar. Em crianças com mais idade, antibióticos orais podem ser administrados quando elas começarem a melhorar e não estiverem mais em jejum.

Derivação intestinal

- Colostomia ou ileostomia é necessária quando a criança estiver com enterocolite intratável ou distensão abdominal sem resposta clínica a irrigações. Nesses casos, uma colostomia acima da zona de transição pode salvar vidas. Ela trata a situação emergencial e, além disso, fornece proteção para o reparo definitivo subsequente. Uma ileostomia oferece a vantagem de deixar todo o cólon intocado, possibilitando uma futura ressecção do segmento aganglionar e abaixamento do cólon ganglionar normal.
- Uma ostomia também é vital em situações nas quais não há patologistas pediátricos para auxiliar no diagnóstico. Outra preocupação é com os neonatos muito doentes, com baixo peso ao nascer, ou os que estejam sofrendo de problemas oriundos de defeitos associados ou de quadros clínicos graves concomitantes. Esses indivíduos podem se beneficiar de uma derivação fecal inicial.

Cirurgia definitiva

- Geralmente, recomenda-se que os pacientes sejam submetidos a um procedimento cirúrgico primário definitivo transanal isolado ou a um procedimento laparoscópico sem uma colostomia prévia.[33] [34] [35] [36] A vantagem desses procedimentos é limitar o número de cirurgias (isto é, a criação e o fechamento da colostomia) e evitar possível morbidade relacionada. Diversos relatórios publicados demonstraram que não há diferença na taxa de complicações associadas à cirurgia neonatal quando uma colostomia protetora não é empregada.[19] [37] [38] Isto é consistente com a tendência contemporânea de cirurgias menos invasivas no tratamento de crianças com defeitos congênitos. Em muitos casos, uma abordagem transanal isolada funciona bem, não sendo necessária laparoscopia ou incisão abdominal.[39]
- Há diversos tipos de cirurgias que são empregadas e todas seguem o princípio cirúrgico básico de remover o segmento aganglionar e abaixar o intestino ganglionar normal.[2] As opções técnicas para o abaixamento incluem:[40] [41]

- A cirurgia de Swenson, que é uma excisão de espessura total do reto e do intestino aganglionar remanescente.[36] [42] [43] [44]
 - O procedimento de Soave, que consiste na ressecção da camada de mucosa do intestino distal (ressecção endorretal), deixando intacta uma bainha seromuscular e abaixando o cólon ganglionar normal para o interior da bainha. Teoricamente, ele minimiza o risco de potencial lesão a importantes estruturas pélvicas vizinhas durante a dissecação retal.[40] [45]
 - O procedimento de Duhamel, que consiste em abaixar o intestino normal (isto é, ganglionar) (geralmente acima da porção mais dilatada) através de um espaço pré-sacral que foi criado por dissecação romba, e em conectar esse lúmen ao reto original, mantido em sua posição anterior.
- Para determinar a porção do cólon a ser abaixada, biópsias de espessura total são efetuadas e enviadas para exame patológico, em busca de células ganglionares e da ausência de nervos hipertróficos. A biópsia deve obter um espécime de espessura total, incluindo a submucosa (é possível que haja células ganglionares na lâmina muscular da mucosa e nervos hipertróficos na submucosa).[23] Recomenda-se estender a ressecção colônica para alcançar a parte não dilatada do cólon em posição proximal à zona de transição. Isto permite que o intestino ganglionar normal possa ser abaixado. O intestino ganglionar normal é anastomosado por via transanal ao canal anal 1 cm a 2 cm acima da linha pectínea. Na maioria dos pacientes, a zona de transição está localizada no cólon sigmoide, o que possibilita o reparo do defeito inteiro usando-se apenas a abordagem transanal, sem necessidade de laparotomia ou laparoscopia. Entretanto, quando a zona de transição estiver localizada mais acima, ou se o cirurgião não se sentir seguro para conduzir essa dissecação mais acima a partir de baixo, um procedimento por via aberta ou assistido por laparoscopia será necessário para mobilizar o cólon. A ressecção deve incluir a parte dilatada do intestino, assim como a parte aganglionar. O abaixamento de um segmento muito dilatado do cólon resultará em constipação grave numa idade mais avançada, porque o intestino dilatado tende a perder sua capacidade peristáltica.
 - Se a derivação intestinal tiver sido necessária, depois que a criança estiver bem, a reconstrução poderá ser planejada. Se a colostomia foi de nivelamento, significando que ela foi colocada em posição proximal à zona de transição, ela poderá ser abaixada e o intestino aganglionar distal, removido. Se a colostomia foi colocada em direção mais proximal, ou se uma ileostomia foi criada, é possível realizar um abaixamento usando o cólon ganglionar normal em posição proximal à zona de transição e, subsequentemente, o estoma poderá ser fechado em um terceiro estágio.

Aganglionose colônica total

A aganglionose colônica total permanece como um grande desafio cirúrgico. Muitas vezes, as irrigações não funcionam em pacientes com aganglionose colônica total porque é difícil alcançar o intestino delgado dilatado. Inicialmente, são necessárias colectomia total, ileorretoanastomose e ileostomia protetora, sendo o fechamento da ileostomia recomendado em uma idade mais avançada. Há uma vantagem em esperar até que a criança seja totalmente capaz de deambular, treinada para ir ao banheiro urinar e que possa aceitar irrigações retais.[46] Isso evita a intensa dermatite da área das fraldas, causada pelas fezes ileais atingindo o períneo 10 a 15 vezes ao dia. O fato de o paciente aceitar irrigações colônicas é uma pré-condição para o fechamento da ileostomia porque pacientes com aganglionose colônica total apresentam alta incidência de enterocolite.

No momento da cirurgia definitiva, uma anastomose ileorretal direta (com ênfase especial em uma técnica meticulosa que visa preservar o canal anal intacto) é a opção de escolha dos colaboradores desse tópico.[46] Alguns usam a técnica de Duhamel, deixando uma bolsa retal.[20] Agora bolsas grandes raramente são usadas, uma vez que deixar grandes porções do intestino aganglionar causa problemas de obstrução.[4] [47] [42] A principal queixa após esse procedimento é que ocorrem vários episódios de diarreia, mas há uma melhora significativa depois de alguns meses. No entanto, esses pacientes devem ser acompanhados ao longo da vida, já que podem sofrer de dilatação crônica do intestino associada a enterocolite leve.

Doença de segmento curto (isto é, <2 cm)

Esse é um grupo de pacientes controverso, uma vez que há discussão acerca de sua existência. Não está claro o que alguns autores na literatura querem dizer com "curto". Todas as pessoas têm uma zona normal de aganglionose situada proximalmente a vários milímetros da linha dentada que, se submetida à biópsia, pode produzir um falso diagnóstico de doença de Hirschsprung. Certamente, a doença da porção média do reto existe, e ela precisa ser tratada por meio da ressecção do segmento aganglionar. Pacientes com doença de segmento curto geralmente respondem aos mesmos laxantes usados para tratar constipação idiopática (por exemplo, derivados de senna). A posologia ideal de laxantes deve ser determinada de modo individual por tentativa e erro. A quantidade de fezes no cólon deve ser monitorada com radiografias abdominais e a dose de laxante ajustada até que o esvaziamento do cólon seja demonstrado radiologicamente.

Em 1975, Lynn relatou sua experiência com miectomia anorretal como tratamento para esta doença.[43] O procedimento consistiu na excisão de uma faixa de músculo liso da parede posterior do reto, de 0.5 a 1 cm de largura; isso foi considerado uma "esfincterotomia anal posterior interna". Entretanto, foram levantadas dúvidas em relação à validade desse critério e os resultados não foram consistentemente satisfatórios. Vários pacientes passaram a apresentar incontinência fecal após uma "miectomia". Por estes motivos, esse procedimento, basicamente, não é mais utilizado.

Visão geral do tratamento

Por favor, atente-se que fórmulas, rotas e doses podem se diferenciar de acordo com nomes de medicamentos e marcas, formulários de medicamentos ou localizações. Recomendações de tratamentos são específicas para grupos de pacientes. [Ver aviso legal](#)

Agudo (resumo)	
doença típica (retossigmoide)/doença de segmento longo: sem enterocolite	
1a	irrigação intestinal
mais	cirurgia definitiva
doença típica (retossigmoide)/doença de segmento longo: com enterocolite	
1a	irrigação intestinal associada a fluidoterapia intravenosa associada a antibioticoterapia

Agudo		(resumo)
	adjunto	descompressão por colostomia ou ileostomia
	mais	cirurgia definitiva
aganglionose colônica total		
	1a	ileostomia
	mais	cirurgia definitiva
doença de segmento curto		
<div> <div></div> <div>com enterocolite</div> </div>	1a	laxantes
	adjunto	fluidoterapia intravenosa associada a antibióticos

Opções de tratamento

Por favor, atente-se que fórmulas, rotas e doses podem se diferenciar de acordo com nomes de medicamentos e marcas, formulários de medicamentos ou localizações. Recomendações de tratamentos são específicas para grupos de pacientes. [Ver aviso legal](#)

Agudo

doença típica (retossigmoide)/doença de segmento longo: sem enterocolite

1a irrigação intestinal

- » Os tratamentos da doença típica (retossigmoide) e da de segmento longo são muito similares.
- » Todos os pacientes recebem irrigações no período neonatal para tratar a distensão abdominal antes de realizar a cirurgia.
- » Um dreno de grosso calibre (20-24 F) é introduzido no reto, e pequenas quantidades de soro fisiológico (10-20 mL) são gotejadas no lúmen do dreno com o intuito de limpá-lo. Espera-se que o conteúdo líquido retal e colônico escoe pelo lúmen do dreno. O dreno é então girado em diferentes direções e movido para frente e para trás. O operador continua a gotejar pequenas quantidades de soro fisiológico, possibilitando a evacuação de gases e fezes líquidas através do dreno.
- » As irrigações devem ser diferenciadas de enemas. Enemas envolvem a instilação de um grande volume de fluido, que contém ingredientes irritantes, no reto e no cólon de modo a provocar um movimento intestinal. Enemas não são recomendados para pacientes com doença de Hirschsprung.

mais cirurgia definitiva

- Tratamento recomendado para TODOS os pacientes do grupo de pacientes selecionado
- » A cirurgia geralmente é realizada durante a primeira semana de vida. Alguns cirurgiões preferem que o paciente vá para casa receber irrigações e volte para a cirurgia com 2 a 3 meses de vida.
 - » Existem três técnicas cirúrgicas para o manejo definitivo. Todas têm em comum a remoção do segmento aganglionar distal com abaixamento do intestino em posição proximal normal ganglionar.
 - » O procedimento de Swenson, em sua descrição original, envolvia acessar o abdome

Agudo

por meio de uma incisão de Pfannenstiel, seguida por uma dissecação da espessura total do sigmoide e do reto aganglionares.[48] A ressecção deve incluir a parte mais dilatada do intestino. Agora, todo esse procedimento pode ser realizado com a abordagem transanal.[36] [44] [49] [50] A incisão abdominal pode ser evitada em muitos casos, ou substituída por laparoscopia. A ocorrência de incontinência fecal e urinária, bem como de disfunção erétil, que pareciam ser resultantes de uma lesão no nervo provocada durante a dissecação retal agressiva, levou ao desenvolvimento dos procedimentos de Soave e Duhamel em uma tentativa de evitar essas complicações.

» O procedimento de Duhamel também foi concebido para evitar a extensa dissecação pélvica exigida na cirurgia de Swenson. Isso é alcançado por meio da preservação do reto distal aganglionar, dividindo o intestino na reflexão peritoneal o mais distalmente possível. O coto retal é, então, fechado e o cólon ganglionar normal é abaixado através de um caminho pré-sacral e anastomosado até a parede posterior do reto, acima da linha pectínea.[41] Uma ampla janela é criada com um grameador entre a parede retal posterior e a parede anterior do intestino ganglionar normal. O fato de o canal anal não ser afetado provavelmente contribui para a incidência extremamente baixa de incontinência fecal; entretanto, a "bolsa" (reto aganglionar) de Duhamel geralmente se torna dilatada, resultando em constipação grave. Os defensores do procedimento de Duhamel afirmam que esta cirurgia é muito mais simples e que a enterocolite no pós-operatório é incomum.

» O procedimento de Soave remove o retossigmoide aganglionar por meio de uma dissecação endorretal, teoricamente minimizando o risco de possível lesão em importantes estruturas pélvicas vizinhas durante a dissecação retal.[40] [45]

doença típica (retossigmoide)/doença de segmento longo: com enterocolite

1a

irrigação intestinal associada a fluidoterapia intravenosa associada a antibioticoterapia

Opções primárias

» **metronidazol**: crianças: 30 mg/kg/dia por via oral/intravenosa administrados em doses

Agudo

fracionadas a cada 6 horas, máximo de 4000 mg/dia; neonatos necessitam de doses menores, encaminhar a um especialista para obter orientação adicional quanto à posologia

- » Os tratamentos da doença típica (retossigmoide) e da de segmento longo são muito similares.
- » Pode ocorrer enterocolite com distensão abdominal e estase fecal prolongadas. A estase produz supercrescimento bacteriano, o que leva a translocação bacteriana e diarreia secretora. É uma doença extremamente grave que pode levar a óbito. Deve-se suspeitar clinicamente de enterocolite. O lactente pode ficar muito doente em decorrência de sepse, hipovolemia e choque séptico. A irrigação intestinal com soro fisiológico é um procedimento extremamente valioso no manejo emergencial da enterocolite. Ao descomprimir o intestino, o procedimento pode melhorar de maneira dramática a saúde de um lactente muito doente.
- » Um dreno de grosso calibre (20-24 F) é introduzido no reto, e pequenas quantidades de soro fisiológico (10 a 20 mL) são gotejadas no lúmen do dreno com o intuito de limpá-lo. Espera-se que o conteúdo líquido retal e colônico escoe pelo lúmen do dreno. O dreno é então girado em diferentes direções e movido para frente e para trás. O operador continua a gotejar pequenas quantidades de soro fisiológico, possibilitando a evacuação de gases e fezes líquidas através do dreno.
- » A irrigação intestinal possibilita que o paciente alcance um estado estável, com plano de subsequente intervenção cirúrgica.
- » No início do tratamento, os pacientes devem se manter em jejum até começarem a melhorar. Os pacientes devem receber fluidoterapia intravenosa e antibióticos. Geralmente, administra-se metronidazol. Em crianças com mais idade, antibióticos orais podem ser administrados quando elas começarem a melhorar e não estiverem mais em jejum.

adjunto

descompressão por colostomia ou ileostomia

Tratamento recomendado para ALGUNS dos pacientes do grupo de pacientes selecionado

- » Colostomia ou ileostomia é necessária quando a criança estiver com enterocolite intratável ou distensão abdominal sem resposta clínica a irrigações. Nesses casos, uma colostomia acima

Agudo

mais

da zona de transição pode salvar vidas. Ela trata a situação emergencial e, além disso, fornece proteção para o reparo definitivo subsequente. Uma ileostomia oferece a vantagem de deixar todo o cólon intocado, possibilitando uma futura ressecção do segmento aganglionar e abaixamento do cólon normoganglionar, preservando assim a ileostomia protetora.

cirurgia definitiva

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes do grupo de pacientes selecionado

» O tratamento da enterocolite com irrigações, hidratação e antibióticos geralmente leva dias ou semanas. Aproximadamente uma semana no hospital e várias semanas com a família realizando as irrigações em casa antes de se prosseguir para a cirurgia definitiva.

» Existem três técnicas cirúrgicas para o manejo definitivo. Todas têm em comum a remoção do segmento aganglionar distal com abaixamento do intestino em posição proximal normal ganglionar.

» O procedimento de Swenson, em sua descrição original, envolvia acessar o abdome por meio de uma incisão de Pfannenstiel, seguida por dissecação de espessura total do sigmoide e do reto aganglionares.[48] A ressecção deve incluir a parte mais dilatada do intestino. Agora, todo esse procedimento pode ser realizado com a abordagem transanal.[36] [44] [49] [50] A incisão abdominal pode ser evitada em muitos casos, ou substituída por laparoscopia. A ocorrência de incontinência fecal e urinária, bem como de disfunção erétil, que pareciam ser resultantes de uma lesão no nervo provocada por dissecação retal agressiva, levou ao desenvolvimento dos procedimentos de Soave e Duhamel em uma tentativa de evitar essas complicações.

» O procedimento de Duhamel também foi concebido para evitar a extensa dissecação pélvica exigida na cirurgia de Swenson. Isso é alcançado por meio da preservação do reto distal aganglionar, dividindo o intestino na reflexão peritoneal o mais distalmente possível. O coto retal é, então, fechado e o cólon ganglionar normal é abaixado através de um caminho pré-sacral e anastomosado até a parede posterior do reto, acima da linha pectínea.[41] Uma ampla janela é criada com um grameador entre a parede retal posterior e a parede anterior do intestino ganglionar normal. O fato de o canal anal

Agudo

não ser afetado provavelmente contribui para a incidência extremamente baixa de incontinência fecal; entretanto, a "bolsa" (reto aganglionar) de Duhamel geralmente se torna dilatada, resultando em constipação grave. Os defensores do procedimento de Duhamel afirmam que esta cirurgia é muito mais simples e que a enterocolite no pós-operatório é incomum.

» O procedimento de Soave remove o retossigmoide aganglionar por meio de uma dissecação endorretal, teoricamente minimizando o risco de possível lesão em importantes estruturas pélvicas vizinhas durante a dissecação retal.[40] [45]

» Se a derivação intestinal tiver sido necessária, depois que a criança estiver bem, a reconstrução poderá ser planejada. Se a colostomia foi de nivelamento, significando que ela foi colocada em posição proximal à zona de transição, ela poderá ser abaixada e o intestino aganglionar distal, removido. Se a colostomia foi colocada em direção mais proximal, ou se uma ileostomia foi criada, é possível realizar um abaixamento usando o cólon ganglionar normal em posição proximal à zona de transição e, subsequentemente, o estoma poderá ser fechado em um terceiro estágio.

aganglionose colônica total

1a ileostomia

» Muitas vezes, as irrigações não funcionam em pacientes com aganglionose colônica total porque é difícil alcançar o intestino delgado dilatado.

» Inicialmente, são necessárias colectomia total, ileorretoanastomose e ileostomia protetora, sendo o fechamento da ileostomia recomendado em uma idade mais avançada. Há uma vantagem em esperar até que a criança seja totalmente capaz de deambular, treinada para ir ao banheiro urinar e que possa aceitar irrigações retais.[46] Isso evita a intensa dermatite da área das fraldas, causada pelas fezes ileais atingindo o períneo 10 a 15 vezes ao dia. O fato de o paciente aceitar irrigações colônicas é uma pré-condição para o fechamento da ileostomia porque pacientes que sofrem de aganglionose colônica total apresentam alta incidência de enterocolite.

mais cirurgia definitiva

Agudo

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes do grupo de pacientes selecionado

» Uma anastomose ileorretal direta (com ênfase especial em uma técnica meticulosa que visa preservar o canal anal intacto) é a opção de escolha de alguns cirurgiões.[46] Alguns usam a técnica de Duhamel, deixando uma bolsa retal.[20] Agora bolsas grandes raramente são usadas, uma vez que deixar grandes porções do intestino aganglionar causa problemas de obstrução.[4] [47] [42]

» A principal queixa após esse procedimento é que ocorrem vários episódios de diarreia, mas há uma melhora significativa depois de alguns meses.

» Os pacientes devem ser acompanhados ao longo da vida, já que podem sofrer de dilatação crônica do intestino associada a enterocolite leve.

doença de segmento curto

doença de segmento curto

1a

laxantes

Opções primárias

» **senna**: consulte a bula do produto para obter orientações quanto à dose

» A doença de segmento curto consiste em um grupo de pacientes controverso, uma vez que há discussão acerca de sua existência. Além disso, não há consistência na literatura quanto à definição de "curto".

» Pacientes com doença de segmento curto (isto é, <2 cm) geralmente respondem aos mesmos laxantes usados para tratar constipação idiopática. Os derivados de senna são recomendados.

» A posologia ideal de laxantes deve ser determinada de modo individual por tentativa e erro. A quantidade de fezes no cólon deve ser monitorada com radiografias abdominais e a dose de laxante ajustada até que o esvaziamento do cólon seja demonstrado radiologicamente.

■ com enterocolite

adjunto

fluidoterapia intravenosa associada a antibióticos

Tratamento recomendado para ALGUNS dos pacientes do grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

Agudo

» **metronidazol**: crianças: 30 mg/kg/dia por via oral/intravenosa administrados em doses fracionadas a cada 6 horas, máximo de 4000 mg/dia; neonatos necessitam de doses menores, encaminhar a um especialista para obter orientação adicional quanto à posologia

» No início do tratamento, é importante manter a criança em jejum até que ela comece a melhorar. Esses pacientes também devem receber fluidoterapia intravenosa e antibióticos (por exemplo, metronidazol). Em crianças com mais idade, antibióticos orais podem ser administrados quando elas começarem a melhorar e não estiverem mais em jejum.

Novidades

Transplante de células ganglionares

Foi empreendido um esforço considerável na pesquisa da possibilidade de transplante de células ganglionares; entretanto, atualmente essa terapia permanece experimental.^[51]

Engenharia genética

Pode ser usada eventualmente para prevenir esta afecção. A engenharia genética é uma promissora área a ser explorada; entretanto, ainda é somente um conceito teórico.

Recomendações

Monitoramento

Na fase pós-operatória, a observação cuidadosa quanto à ocorrência de episódios de enterocolite é vital, e o tratamento deve ser iniciado rapidamente. Se um episódio de enterocolite persistir, principalmente em crianças acima de 1 ano de idade, deve-se buscar uma causa anatômica.^[47] Pode ser necessário refazer o abaixamento.^[55] Recomenda-se que os pacientes recebam acompanhamento até que estejam treinados para usar o banheiro. Se a encoprese ocorrer após a idade de aprendizado para o uso do banheiro, pode ser necessário tratamento clínico para constipação ou hipermotilidade, duas causas potenciais de encoprese.^[52] ^[55]

Instruções ao paciente

Pede-se aos pais dos pacientes que notifiquem o médico sobre episódios de diarreia e febre que possam ser consistentes com um episódio de enterocolite, ou se há alguma dificuldade no aprendizado do uso do banheiro. A prevenção da constipação pode ser recomendada com uma dieta rica em fibras e/ou laxantes.

Complicações

Complicações	Período de execução	Probabilidade
enterocolite isquêmica	curto prazo	alta
Uma complicação temida que resulta em necrose e perfuração proximal do segmento aganglionar. Foi relatado um risco de mortalidade de 50% ao longo do primeiro ano de vida. ^[22]		
enterocolite pós-operatória	curto prazo	alta
A enterocolite pode ocorrer após uma cirurgia bem-sucedida, por razões ainda não compreendidas. ^[54] Apesar da presença do intestino ganglionar normal, pode existir um certo grau de hipomotilidade, que resulta na estase e no supercrescimento bacteriano. Irrigações e tratamento com hidratação e metronidazol constituem a terapia básica. Por vezes, a retenção do intestino aganglionar ou um segmento dilatado do cólon em decorrência de um abaixamento inadequado é a causa, e é necessária uma intervenção cirúrgica adicional. ^[23]		

Complicações	Período de execução	Probabilidade
constipação pós-operatória	longo prazo	alta
<p>A possibilidade para o desenvolvimento de constipação deve ser prevista e manuseada agressivamente no pós-operatório, para evitar dificuldades subsequentes. Quando um procedimento de abaixamento inclui uma porção do cólon muito dilatado, essas crianças invariavelmente sofrerão de constipação. Um cólon dilatado é uma entidade patológica quase tão grave quanto um segmento aganglionar, e deve ser removido no momento do abaixamento. Apesar da atenção meticulosa dada à técnica cirúrgica, a constipação ainda ocorre em aproximadamente 15% dos casos.</p> <p>O tratamento da constipação começa com laxantes. Se existir uma causa anatômica para a obstrução (isto é, uma estenose ou uma bolsa de Duhamel muito grande), pode ser necessário considerar a repetição da cirurgia.^[47]</p> <p>Um paciente na fase posterior ao abaixamento com sintomas obstrutivos recorrentes pode ter aganglionose ou zona de transição intestinal residual. Uma segunda cirurgia pode resolver estes sintomas.^[23]</p>		
diarreia pós-operatória	longo prazo	alta
<p>Se o segmento aganglionar removido for longo, é provável que o paciente sofra diarreia pós-operatória.</p> <p>A diarreia pós-operatória é uma complicação grave comum em pacientes após a cirurgia para aganglionose colônica total.</p>		
Bolsa retal relacionada à técnica de Duhamel	longo prazo	média
<p>O procedimento de Duhamel está associado à persistência de uma bolsa retal aganglionar. Ela pode crescer com o tempo e produzir impação fecal crônica com múltiplos sintomas relacionados.^[42]</p>		
incontinência fecal associada à cirurgia	longo prazo	média
<p>Todas as cirurgias para esta doença são planejadas para evitar que isso ocorra, desde que os procedimentos sejam efetuados corretamente. Os detalhes técnicos essenciais têm como objetivo preservar o canal anal e não danificar os esfíncteres.</p>		
pseudoincontinência	longo prazo	baixa
<p>Ocorre quando os pacientes sofrem incontinência fecal que, depois, desaparece quando a constipação ou a diarreia são adequadamente tratadas. Para pacientes com pseudoincontinência, os tratamentos clínicos para acelerar ou diminuir os movimentos peristálticos geralmente são efetivos.</p> <p>O uso prudente de laxantes pode ser tudo o que é necessário em caso de constipação.</p> <p>Alguns pacientes têm um cólon bastante hiperativo e sofrem de evacuação diarreica. Nestes casos, uma dieta constipante e/ou o uso de loperamida e pectina (uma fibra hidrossolúvel) vai geralmente mantê-los limpos, para que a presença de fezes formadas possa ser detectada. Restrições alimentares especiais podem incluir a eliminação de frituras e laticínios, bem como limitação da quantidade de gordura consumida.</p>		

Complicações	Período de execução	Probabilidade
Fístula e abscessos pélvicos relacionados à técnica de Soave	variável	média
<p>Relacionados à presença de ilhas de células mucosas presas na pelve entre a bainha seromuscular e o intestino abaixado. Esta é uma consequência de um erro técnico ocorrido durante a dissecação endorretal.</p> <p>Esses pacientes necessitam de uma cirurgia complexa para extirpar essas células.</p>		

Prognóstico

Os desfechos para a doença típica (retossigmoide) são bons. Pode ocorrer enterocolite no pós-operatório, mas ela geralmente desaparece após o primeiro ano de vida. A encoprese é geralmente curável com o tratamento clínico correto.^[52] A verdadeira incontinência fecal pode ser evitada com a técnica adequada de preservação dos esfíncteres e do canal anal.^[47] ^[53] Pacientes que tiveram abaixamento e que são incapazes de esvaziar o cólon podem apresentar uma parte do cólon retida com a zona de transição ou um abaixamento torcido.^[47]

Aganglionose colônica de cólon total

O acompanhamento em longo prazo de pacientes com aganglionose colônica de cólon total indica que o tratamento ideal para esta afecção gravíssima ainda não foi identificado.^[4] O conceito da integração de uma porção do cólon aganglionar com um intestino ganglionar normal para a criação de uma bolsa (procedimento de Duhamel) que permitirá a estase de fezes líquidas, absorção de fluido, diminuição dos movimentos intestinais e formação de fezes sólidas (melhorando, assim, a qualidade de vida) é um conceito inventivo que geralmente não funciona, pois a bolsa induz uma estase. A estase de fezes no intestino delgado produz proliferação bacteriana e um processo inflamatório. Em vez de absorver a água, é comum que o intestino a secrete para dentro do lúmen, produzindo o que é essencialmente uma diarreia secretora. Não é incomum que a ressecção das bolsas se torne necessária para abordar os problemas de desnutrição e perda de fluidos.^[47]

Diretrizes de diagnóstico

Internacional

IPEG guidelines for surgical treatment of Hirschsprung's disease

Publicado por: International Pediatric Endosurgery Group (IPEG)

Última publicação em:
2004

América do Norte

Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis

Publicado por: American Pediatric Surgical Association

Última publicação em:
2017

Diretrizes de tratamento

Internacional

IPEG guidelines for surgical treatment of Hirschsprung's disease

Publicado por: International Pediatric Endosurgery Group (IPEG)

Última publicação em:
2004

América do Norte

Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis

Publicado por: American Pediatric Surgical Association

Última publicação em:
2017

Artigos principais

- Chen Y, Nah SA, Laksmi NK, et al. Transanal endorectal pull-through versus transabdominal approach for Hirschsprung's disease: a systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg*. 2013;48:642-651.
- Levitt MA, Dickie B, Peña A. Evaluation and treatment of the patient with Hirschsprung disease who is not doing well after a pull-through procedure. *Semin Pediatr Surg*. 2010;19:146-153.
- Levitt MA, Martin CA, Olesevich M, et al. Hirschsprung disease and fecal incontinence: diagnostic and management strategies. *J Pediatr Surg*. 2009;44:271-277.

Referências

1. Peña A, Levitt MA. Pediatric Surgical Problems. In: Corman ML, ed. *Colon and Rectal Surgery*. 5th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2005:555-603.
2. Peña A, Bischoff A. Hirschsprung disease. In: Peña A, Bischoff A, eds. *Surgical treatment of colorectal problems in children*. Cham, Switzerland: Springer International Publishing; 2015:399-436.
3. Solari V, Piotrowska AP, Puri P. Histopathological differences between recto-sigmoid Hirschsprung's disease and total colonic aganglionosis. *Pediatr Surg Int*. 2003;19:349-354.
4. Ruttenstock E, Puri P. A meta-analysis of clinical outcome in patients with total intestinal aganglionosis. *Pediatr Surg Int*. 2009;25:833-839.
5. Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *J Med Genet*. 2001;38:729-739.
6. Passarge E. The genetics of Hirschsprung's disease. Evidence for heterogeneous etiology and a study of sixty-three families. *N Engl J Med*. 1967;276:138-143.
7. Moore SW. The contribution of associated congenital anomalies in understanding Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int*. 2006;22:305-315.
8. Graivier L, Sieber WK. Hirschsprung's disease and mongolism. *Surgery*. 1966;60:458-461.
9. Black CT, Sherman JO. The association of low imperforate anus and Down's syndrome. *J Pediatr Surg*. 1989;24:92-94.
10. Kiesewetter WB, Sukarochana K, Sieber WK. The frequency of aganglionosis associated with imperforate anus. *Surgery*. 1965;58:877-880.
11. Martucciello G, Biocchi M, Dodero P, et al. Total colonic aganglionosis associated with interstitial deletion of the long arm of chromosome 10. *Pediatr Surg Int*. 1992;7:308-310.

12. Luo Y, Ceccherini I, Pasini B, et al. Close linkage with the RET protooncogene and boundaries of deletion mutations in autosomal dominant Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet.* 1993;2:1803-1808.
13. Fewtrell MS, Tam PK, Thomson AH, et al. Hirschsprung's disease associated with a deletion of chromosome 10 (q11.2q21.2): a further link with the neurocristopathies? *J Med Genet.* 1994;31:325-327.
14. Molenaar JC. Pathogenetic aspects of Hirschsprung's disease. *Br J Surg.* 1995;82:145-147.
15. Angrist M, Bolk S, Bentley K, et al. Genomic structure of the gene for the SH2 and pleckstrin homology domain-containing protein GRB10 and evaluation of its role in Hirschsprung disease. *Oncogene.* 1998;17:3065-3070.
16. Angrist M, Bolk S, Halushka M, et al. Germline mutations in glial cell line-derived neurotrophic factor (GDNF) and RET in a Hirschsprung disease patient. *Nat Genet.* 1996;14:341-344.
17. Angrist M, Bolk S, Thiel B, et al. Mutation analysis of the RET receptor tyrosine kinase in Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet.* 1995;4:821-830.
18. Angrist M, Jing S, Bolk S, et al. Human GFRA1: cloning, mapping, genomic structure, and evaluation as a candidate gene for Hirschsprung disease susceptibility. *Genomics.* 1998;48:354-362.
19. Badner JA, Sieber WK, Garver KL, et al. A genetic study of Hirschsprung disease. *Am J Hum Genet.* 1990;46:568-580. [Texto completo](#)
20. Elema JD, de Vries JA, Vos LJ. Intensity and proximal extension of acetylcholinesterase activity in the mucosa of the rectosigmoid in Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1973;8:361-368.
21. Howard ER. Hirschsprung's disease: a review of the morphology and physiology. *Postgrad Med J.* 1972;48:471-477.
22. Howard ER. Histochemistry in the diagnosis and investigation of congenital aganglionosis (Hirschsprung's disease). *Am Surg.* 1973;39:602-607.
23. Lawal TA, Chatoorgoon K, Collins MH, et al. Redo pull-through in Hirschsprung's [corrected] disease for obstructive symptoms due to residual aganglionosis and transition zone bowel. *J Pediatr Surg.* 2011;46:342-347. [Erratum in: *J Pediatr Surg.* 2011;46:791.]
24. Okamoto E, Ueda T. Embryogenesis of intramural ganglia of the gut and its relation to Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 1967;2:437.
25. Hiatt RB. A further description of the pathologic physiology of congenital megacolon and the results of surgical treatment. *Pediatrics.* 1958;21:825-831.
26. Tobon F, Reid NC, Talbert JL, et al. Nonsurgical test for the diagnosis of Hirschsprung's disease. *N Engl J Med.* 1968;278:188-193.
27. O'Kelly TJ, Davies JR, Tam PK, et al. Abnormalities of nitric-oxide producing neurons in Hirschsprung's disease: morphology and implications. *J Pediatr Surg.* 1994;29:294-299.

28. Bealer JF, Natuzzi ES, Buscher C, et al. Nitric oxide synthase is deficient in the aganglionic colon of patients with Hirschsprung's disease. *Pediatrics*. 1994;93:647-651.
29. Doodnath R, Puri P. A systematic review and meta-analysis of Hirschsprung's disease presenting after childhood. *Pediatr Surg Int*. 2010;26:1107-1110.
30. Meier-Ruge W. Hirschsprung's disease: its aetiology, pathogenesis and differential diagnosis. *Curr Top Pathol*. 1974;59:131-179.
31. Moore BG, Singaram C, Eckhoff DE, et al. Immunohistochemical evaluations of ultrashort-segment Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum*. 1996;39:817-822.
32. Yang WI, Oh JT. Calretinin and microtubule-associated protein-2 (MAP-2) immunohistochemistry in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 2013;48:2112-2117.
33. International Pediatric Endosurgery Group (IPEG). IPEG Guidelines for surgical treatment of Hirschsprung disease. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2005;15:89-91. [Texto completo](#)
34. Georgeson KE, Fuenfer MM, Hardin WD. Primary laparoscopic pull-through for Hirschsprung's disease in infants and children. *J Pediatr Surg*. 1995;30:1017-1021.
35. Smith BM, Steiner RB, Lobe TE. Laparoscopic Duhamel pullthrough procedure for Hirschsprung's disease in childhood. *J Laparoendosc Surg*. 1994;4:273-276.
36. Kim AC, Langer JC, Pastor AC, et al. Endorectal pull-through for Hirschsprung's disease - a multicenter, long-term comparison of results: transanal vs transabdominal approach. *J Pediatr Surg*. 2010;45:1213-1220.
37. Carcassonne M, Morisson-Lacombe G, Letourneau JN. Primary corrective operation without decompression in infants less than three months of age with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 1982;17:241-243.
38. So HB, Schwartz DL, Becker JM, et al. Endorectal "pull-through" without preliminary colostomy in neonates with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 1980;15:470-471.
39. De la Torre-Mondragon L, Ortega-Salgado JA. Transanal endorectal pull-through for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 1998;33:1283-1286.
40. Soave F. Hirschsprung's disease - a new surgical technique. *Arch Dis Child*. 1964;39:116-124.
41. Duhamel B. Retrorectal and transanal pull-through procedure for the treatment of Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum*. 1964;7:455-458.
42. Chatoorgoon K, Pena A, Lawal TA, et al. The problematic Duhamel pouch in Hirschsprung's disease: manifestations and treatment. *Eur J Pediatr Surg*. 2011;21:366-369.
43. Lynn HB, van Heerden JA. Rectal myectomy in Hirschsprung's disease: a decade of experience. *Arch Surg*. 1975;110:991-994.

44. Levitt MA, Hamrick MC, Eradi B, et al. Transanal, full-thickness, Swenson-like approach for Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg.* 2013;48:2289-2295.
45. Chen Y, Nah SA, Laksmi NK, et al. Transanal endorectal pull-through versus transabdominal approach for Hirschsprung's disease: a systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg.* 2013;48:642-651.
46. Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Total colonic aganglionosis: a surgical challenge. How to avoid complications? *Pediatr Surg Int.* 2011;27:1047-1052. [Texto completo](#)
47. Levitt MA, Dickie B, Peña A. Evaluation and treatment of the patient with Hirschsprung disease who is not doing well after a pull-through procedure. *Semin Pediatr Surg.* 2010;19:146-153.
48. Swenson O, Bill AH. Resection of rectum and rectosigmoid with preservation of the sphincter for benign spastic lesions producing megacolon: an experimental study. *Surgery.* 1948;24:212.
49. El-Sawaf MI, Drongowski RA, Chamberlain JN, et al. Are the long-term results of the transanal pull-through equal to those of the transabdominal pull-through? A comparison of the two approaches for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* 2007;42:41-47.
50. Langer JC, Durrant AC, de la Torre L, et al. One-stage transanal Soave pullthrough for Hirschsprung's disease: a multi-center experience with 141 children. *Ann Surg.* 2003;238:569-576. [Texto completo](#)
51. Sandgren K, Ekblad E, Larsson LT. Survival of neurons and interstitial cells of Cajal after autotransplantation of myenteric ganglia from small intestine in the lethal spotted mouse. *Pediatr Surg Int.* 2000;16:272-276.
52. Levitt MA, Dickie B, Peña A. The Hirschsprungs patient who is soiling after what was considered a "successful" pull-through. *Semin Pediatr Surg.* 2012;21:344-353.
53. Levitt MA, Martin CA, Olesevich M, et al. Hirschsprung disease and fecal incontinence: diagnostic and management strategies. *J Pediatr Surg.* 2009;44:271-277.
54. Ruttenstock E, Puri P. Systematic review and meta-analysis of enterocolitis after one-stage transanal pull-through procedure for Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int.* 2010;26:1101-1105.
55. Peña A, Elicevik M, Levitt MA. Reoperations in Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg.* 2007;42:1008-1013.

Imagens

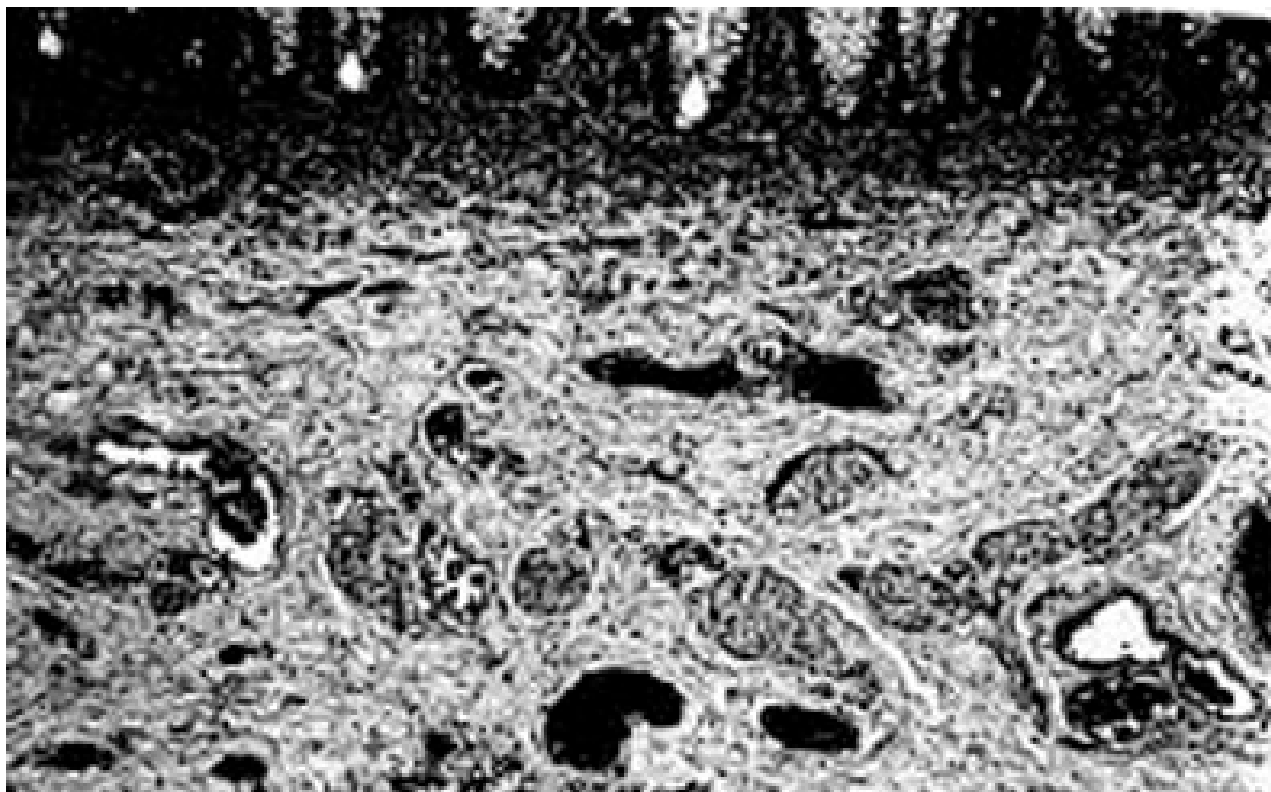


Figura 1: Seção histológica, incluindo mucosa com submucosa do reto, mostrando agrupamentos de células ganglionares no plexo submucoso. Isto descarta a doença de Hirschsprung neste nível

Corman ML. Colon and rectal surgery. 5ª ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins; 2005:555; usado com permissão



Figura 2: Seção histológica, incluindo mucosa e a submucosa do reto, mostrando troncos nervosos tortuosos e hipertróficos do plexo submucoso. Não há evidências da presença de célula ganglionar. Isto estabelece o



Figura 3: Imagem radiográfica abdominal mostrando distensão gasosa do intestino grosso com ausência de ar no reto (típica da doença de Hirschsprung)

BMJ Case Reports 2012; doi:10.1136/bmj.e5521



Figura 4: Enema de bário realizado em um neonato com doença de Hirschsprung. Frequentemente, as alterações clássicas não são evidentes no período neonatal

Corman ML. Colon and rectal surgery. 5ª ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins; 2005:555-603; usado com permissão.

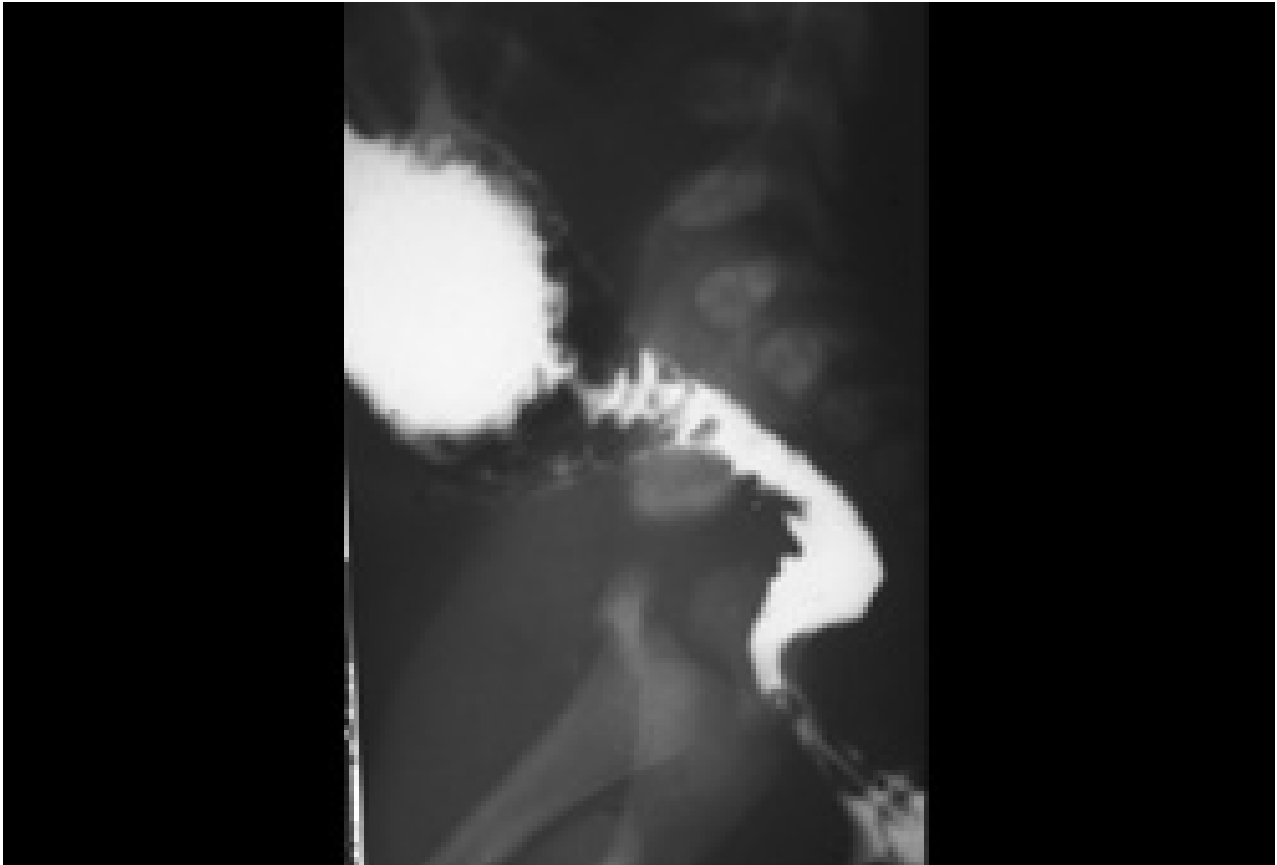


Figura 5: Enema com contraste demonstrando a dilatação proximal típica, a zona de transição e a porção aganglionar não distendida

Corman ML. Colon and rectal surgery. 5ª ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins; 2005:555-603; usado com permissão.

Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerálas substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contraindicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contraindicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Devese verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

NOTA DE INTERPRETAÇÃO: Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

Estilo do BMJ Best Practice	
	10,00
Numerais de 5 dígitos	
	1000
Numerais de 4 dígitos	
	0.25
Numerais < 1	

Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Mar 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ

BMA House

Tavistock Square

London

WC1H 9JR

UK

BMJ Best Practice

Colaboradores:

// Autores:

Andrea Bischoff, MD

Pediatric Surgeon

Assistant Director of the International Center for Colorectal and Urogenital Care, Children's Hospital Colorado, Associate Professor of Surgery, University of Colorado, Aurora, CO

DIVULGAÇÕES: AB is a co-author of several references cited in this monograph.

Alberto Peña, MD

Pediatric Surgeon

Director of the International Center for Colorectal and Urogenital Care, Children's Hospital Colorado, Professor of Surgery, University of Colorado, Aurora, CO

DIVULGAÇÕES: AP is a co-author of several references cited in this monograph.

// Reconhecimentos:

Dr Andrea Bischoff and Dr Alberto Peña would like to gratefully acknowledge Dr Marc A. Levitt, a previous contributor to this monograph. MAL declares that he has no competing interests.

// Colegas revisores:

Ivo de Blaauw, MD, PHD

Pediatric Surgeon

Radboud University Nijmegen, Academic Medical Center, Nijmegen, Netherlands

DIVULGAÇÕES: IdB declares that he has no competing interests.

Jose Manuel Tovilla, MD

Colorectal Pediatric Surgeon

Chief of the Colorectal Clinic, Hospital Infantil de Mexico Federico Gomez, Mexico

DIVULGAÇÕES: JMT declares that he has no competing interests.

Daniel P. Doody, MD

Pediatric Surgeon

Department of Pediatric Surgery, Massachusetts General Hospital, Boston, MA

DIVULGAÇÕES: DPD declares that he has no competing interests.