



DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO TARDIO DA DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: RELATO DE CASO

Carolina Sodr e Mariano¹, Isabel Cristina da Silva de Oliveira¹, J essica Rayane Corr ea Silva da Fonseca¹, Lara de Barros Wanderley Gomes¹, Suyanne Thyerine da Silva Lopes²

RELATO DE CASO

RESUMO

A doena de Hirschsprung (DH)   definida como um dist rbio da motilidade intestinal causada pela falha das c lulas da crista neural em migrar durante o desenvolvimento intestinal fetal. N o h  sinais radiol gicos patognom nicos da afec o e o diagn stico definitivo somente pode ser obtido pelo estudo histopatol gico. Alguns pacientes podem apresentar a doena em sua forma menos grave e, neste caso, o diagn stico   tardio. A interven o cir rgica imediata   de m xima import ncia e tem como principais objetivos ressecar o segmento afetado do reto e c lon, trazer o intestino ganglionar normal para uma anastomose no reto distal, pr ximo ao  nus, e resguardar a fun o do esf ncter anal interno. Por meio dos relatos de casos, pretende-se apresentar os aspectos cl nicos que requerem investiga o para a doena e elucidar a abordagem e o tratamento realizado pela equipe m dica de coloproctologia do Hospital Baleia. Tendo como prop sito a divulga o de maiores informa es sobre o diagn stico precoce e tratamento adequado para essa afec o, o relato ir  versar sobre duas pacientes do sexo feminino, de 15 e 16 anos, portadoras de Doena de Hirschsprung, com hist rico de constipa o cr nica, distens o abdominal, c licas frequentes, h bito intestinal prejudicado e tentativa de melhora dos sintomas com uso de laxativos, suposit rio e clister. Ambas foram submetidas   retossigmoidectomia abdominal, para o tratamento. A coleta de dados ocorreu por meio da an lise dos prontu rios, ap s autoriza o declarada dos respons veis e das pacientes. A pesquisa teve in cio ap s a autoriza o do Comit  de  tica em Pesquisa do Hospital da Baleia, Declara o de Aceite em Participar e aplica o de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Tamb m foi realizada uma revis o da literatura a fim de melhor compreens o do quadro cl nico descrito. Atrav s desses m todos, foram coletados dados importantes em rela o aos sinais e sintomas das pacientes, epidemiologia, fatores de riscos, proped utica adequada, op es de tratamento, evolu o do quadro e poss veis impactos na qualidade de vida dos indiv duos.

Palavras-Chave: Doena de Hirschsprung; Aganglionose Col nica; Megac lon Cong nito.

Diagnosis and Late Treatment of Hirschsprung's Disease: Case Report.

ABSTRACT

Hirschsprung's disease (HSCR) is defined as a gastrointestinal motility disorder resulting from defective migration of the neural crest cells during fetal intestinal development. There are no pathognomonic radiological signs for such a condition, and definitive diagnosis can only be obtained by histopathological examination. Some patients may present a milder form of this disease, leading to late diagnosis. Immediate surgical intervention is of utmost importance and its main objectives are resecting the affected segment of the rectum and colon, bringing the normal ganglionated intestine to an anastomosis in the distal rectum near the anus, and preserving the internal anal sphincter role. Through medical case reports evaluation, it is aimed to present the clinical aspects that require investigation for the disease under study and to elucidate the approach and treatment carried out by the coloproctology medical team of the Hospital Baleia, Belo Horizonte, Brazil. To disseminate further information regarding early diagnosis and appropriate treatment for HSCR, the present work is focused on two female patients, aged 15 and 16, diagnosed with Hirschsprung's disease, both with a case history of chronic constipation, abdominal distension, frequent colic, impaired bowel habits, and attempts to alleviate symptoms with laxatives, suppositories, and enemas. Both patients underwent abdominal rectosigmoidectomy as a treatment. Data was collected by analyzing medical records, following consent from the patients and their legal guardians. It is worth mentioning that this research was only initiated after obtaining approval from the Ethics and Research Committee of Baleia Hospital and obtaining the Informed Consent and Acceptance Declaration from the patients and their legal guardians. In addition, a literature review was also conducted to improve the understanding of the described disorder. Through these methods, substantial data were collected regarding patients' medical signs and symptoms, epidemiology, risk factors, proper diagnostic procedures, treatment options, disease progression, and potential impacts on individuals' quality of life.

Keywords: Hirschsprung's Disease; Colonic Aganglionosis; Congenital Megacolon;

Instituição afiliada – ¹ Discentes - Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, ² Docente - Faculdade da Saúde e Ecologia Humana

Dados da publicação: Artigo recebido em 10 de Abril e publicado em 30 de Maio de 2024.

DOI: <https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n5p2390-2401>

Autor correspondente: Carolina Sodré Mariano

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



INTRODUÇÃO

A Doença de Hirschsprung (DH) foi descrita pela primeira vez em 1888, pelo médico dinamarquês Harald Hirschsprung. Sendo então definida como um distúrbio da motilidade intestinal, causado pela falha das células da crista neural em migrar durante o desenvolvimento intestinal fetal. O destino destas células gliais intramucosas é essencialmente desconhecido. Como consequência desta alteração congênita, há um defeito funcional no segmento aganglionar, resultando em uma região aperistáltica e espástica, constituindo um obstáculo ao livre trânsito intestinal (LOPEZ, 2021; BADIZADEGAN, et al, 2014).

A doença ocorre em aproximadamente 1 em cada 5.000 nascidos vivos e é mais comum em homens do que em mulheres, em uma relação aproximada de 3:1. Sua etiologia ainda é desconhecida, mas é considerada uma doença multifatorial, provavelmente causada por fatores ambientais e genéticos. Apesar da queda considerável da taxa de mortalidade nas últimas décadas, ainda há uma variação entre 1 e 10%. (LOPEZ, 2021; GRASNSTROM, COHN, WESTER, 2020; PRATO, 2011).

Não há sinais radiológicos patognomônicos da afecção e o diagnóstico definitivo somente pode ser obtido pelo estudo histopatológico. O aspecto clínico que mais contribui para o diagnóstico é a sintomatologia, incluindo constipação e/ou obstrução intestinal distal nos primeiros dias de vida e, em quase todos os casos, desde o nascimento. Além disso, vômitos biliosos, distensão abdominal, falha na passagem das fezes e falha na eliminação de mecônio dentro de 48 horas após o nascimento também podem estar presentes (JAROY, et al, 2022; SANTOS, 2002).

Porém, em pacientes que apresentam a doença em sua forma menos grave, pode ocorrer um diagnóstico tardio, por volta dos três anos de idade, com história de constipação crônica e déficit de crescimento. Vale destacar que, apesar de incomum, o paciente pode ter o diagnóstico na idade adulta, sendo que os principais sintomas apresentados serão uma longa história de constipação refratária sem incontinência fecal, além de distensão abdominal (LOPEZ, 2021).

O diagnóstico precoce da DH é desejável, já que a intervenção cirúrgica imediata é de máxima importância. Os principais objetivos são ressecar o segmento afetado do

reto e cólon, trazer o intestino ganglionar normal para uma anastomose no reto distal, próximo ao ânus, e resguardar a função do esfíncter anal interno. É importante ressaltar que existem várias técnicas cirúrgicas desenvolvidas, porém a escolha geralmente é baseada na preferência do cirurgião, uma vez que as complicações e os resultados a longo prazo são semelhantes (JAROY, et al, 2022; DAI, et al, 2020).

Diante do exposto e das peculiaridades diagnósticas desta entidade, justifica-se uma análise da Doença de Hirschsprung. Assim, por meio dos relatos de casos, pretende-se apresentar os aspectos clínicos que requerem investigação para a doença

METODOLOGIA

No presente estudo foi realizada a coleta de dados no Hospital da Baleia, por meio da análise dos prontuários. A pesquisa teve início após a autorização do Comitê de Ética em Pesquisa, e assinaturas da Declaração de Aceite em Participar e aplicação do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. O trabalho, de cunho observacional descritivo, tem como meios de fundamentação teórica uma revisão bibliográfica de artigos e guias digitais publicados entre 2002 e 2023, nos idiomas português, inglês e espanhol.

Para este estudo, a busca por publicações foi realizada por meio dos seguintes descritores em ciência da saúde (DECS): Doença de Hirschsprung, Aganglionose Colônica e Megacólon Congênito através da Biblioteca virtual em Saúde (BVS), Scielo, Pubmed, Medline, Cochrane e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Como critérios de inclusão foram estabelecidos artigos e guidelines originais em português, inglês e espanhol que se relacionassem com aspectos clínicos, diagnóstico e manejo da Doença de Hirschsprung. Como critérios de exclusão foram estabelecidos artigos que não contemplassem o tema, que não apresentassem relação significativa com os itens propostos ou que não ofereciam texto completo disponível.

Após a seleção dos artigos, conforme os critérios de inclusão e exclusão previamente definidos, foi realizada a leitura exploratória do título e resumo. Os textos que se adequaram aos objetivos e ao tema de estudo foram analisados, finalizando com a seleção final e leitura interpretativa dos artigos escolhidos. Esta busca foi conduzida no período de 2022 a 2023 pelos autores.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 15 anos, proveniente de Belo Horizonte, compareceu a sua primeira consulta no ambulatório de proctologia no hospital da Baleia em 2022, com queixa de constipação intestinal desde o nascimento. Apresentava histórico de distensão abdominal, cólicas frequentes, hábito intestinal prejudicado e tentativa de tratamento com uso de laxativos, semanalmente, supositório e clister no mínimo quatro vezes ao ano.

Ao exame físico, não apresentava alterações. Sendo assim, foi proposto a realização de colonoscopia e biópsia retal que evidenciou achados morfológicos compatíveis com escassez de células ganglionares. Foi necessária a realização de estudo imunohistoquímico, confirmando o diagnóstico da DH.

Passados todos os exames, quadro clínico persistente e falha na terapia medicamentosa, foi realizada a cirurgia de reconstrução da Duhamel modificada. Paciente evoluiu sem intercorrências no ato operatório e com boa evolução no pós-cirúrgico.

Paciente de 16 anos, sexo feminino, proveniente de João Monlevade, compareceu ao atendimento do Hospital da Baleia em 2020, encaminhada pela Cirurgia Pediátrica já com o diagnóstico de DH, demandando seguimento para tratamento de Megacólon Congênito. Apresentava o mesmo histórico clínico do caso descrito acima. No primeiro atendimento apresentou os resultados da Manometria e do Enema Opaco realizados em 2019, que na ocasião estabeleceram o diagnóstico da dilatação do cólon. Para a continuidade do tratamento e devido a persistência dos sintomas, a paciente foi submetida a colostomia.

Em junho de 2022 foi submetida a colonoscopia e tomografia computadorizada de abdome e pelve. Ambos com os achados compatíveis com a DH e sem outras complicações perceptíveis. No mês seguinte foi admitida no bloco cirúrgico para uma retossigmoidectomia e fechamento de colostomia. Foi realizada reconstrução da Duhamel modificada, sem intercorrências e a paciente evoluiu bem após a cirurgia. O resultado do anatomopatológico constou ausência de células ganglionares em segmentos de estenose no megacólon.

DISCUSSÃO

A DH é uma anomalia congênita e na maior parte dos pacientes vai envolver somente o reto ou o cólon retossigmóide. Entretanto, de 5% a 10% dos casos, todo o cólon pode estar comprometido, sendo denominado como aganglionose colônica total. Somado a isto, é possível que a afecção esteja correlacionada a uma predisposição genética (HARRINGTON, *et al*, 2019).

Existem mutações genéticas que estão envolvidas na ocorrência da doença. A maioria dos genes associados está implicada nos principais processos de desenvolvimento do sistema nervoso entérico: (1) a migração de células de crista neural entérica e sua colonização do mesênquima intestinal por, (2) sua proliferação, (3) neurogênese e gliogênese e (4) formação de plexos ganglionares. Sendo assim, a afecção está atribuída aos defeitos de colonização, proliferação e diferenciação do sistema nervoso entérico (HEI HA, LUI e TAM, 2022).

A suspeita clínica normalmente acontece durante o primeiro ano de vida, diminuindo sua prevalência com o avançar da idade. Neste distúrbio é comum sintomas como distensão abdominal, vômitos e constipação crônica. Porém, a sintomatologia pode ser variável, de acordo com o comprimento do intestino afetado, podendo apresentar-se como uma obstrução funcional total em neonatos até a uma constipação crônica em crianças mais velhas. (JAROY, *et al*, 2022; MAASSEL, OZGEDIZ e SALOMÃO, 2021).

Em lactentes, no período neonatal, pode ser identificada a história de atraso na eliminação de mecônio e/ou obstrução intestinal parcial ou total. Sendo importante uma atenção maior em casos de febre, vômito ou diarreia, sangramento retal e distensão abdominal grave. Nos casos em que o diagnóstico for tardio, o padrão clínico mais comum é de uma criança ou jovem com o histórico de obstipação crônica, atraso do crescimento estatutoponderal, distensão abdominal, vômitos e falhas em tentativas terapêuticas (LANGER, 2013; JAROY, *et al*, 2022).

A doença de Hirschsprung em adultos é geralmente apresentada com um segmento aganglionar curto ou ultracurto porque apresenta sintomas relativamente leves. É comumente diagnosticada erroneamente como constipação refratária, podendo passar despercebida devido ao cólon proximal compensar o segmento imóvel

do cólon, apresentando-se então como constipação crônica refratária na idade adulta. O diagnóstico tardio tem uma alta prevalência geral no comprometimento de incontinência fecal e baixa qualidade de vida. Procedimentos de acompanhamento direcionados e baseados em evidências e cuidados transicionais são essenciais para atender as necessidades de cuidados de longo prazo nesses pacientes (RAHARDJO, NURZAMAN, et al, 2023; DAI, et al, 2020).

No exame físico, deve-se atentar aos sinais de constipação crônica como, distensão abdominal, ruídos hidroaéreos ausentes ou diminuídos, massa fecal palpável no abdome, fissura anal e presença de fezes impactadas no reto (RAMOS, PINTO e SANFELICE, 2019). A suspeita diagnóstica baseia-se, inicialmente, em história clínica compatível. Para complementar a investigação, pode-se realizar o exame físico proctológico, juntamente com exames de imagens, como a radiografia simples do abdômen, enema opaco, manometria anorretal e como padrão ouro a biópsia da parede intestinal e/ou retal. Os exames citados permitem a constatação da doença na maioria dos casos. Sendo assim, as principais características da história, do exame físico e da avaliação radiológica de um paciente podem permitir ao médico diferenciar a DH de uma constipação idiopática. (SANTOS, 2002; LEWIS, et al, 2003).

O megacólon congênito pode apresentar na radiografia simples de abdome, uma dilatação do cólon descendente e transverso, podendo se estender até mesmo no cólon ascendente, alongamento e tortuosidade do sigmoide, o reto sem ar e as cúpulas diafragmáticas retificadas. No enema opaco a imagem observada deve ter segmento de calibre normal (segmento denervado), uma zona como boca de funil (área de transição) e o segmento proximal grandemente dilatado (segmento normal) (SANTOS, 2002).

Já na manometria anorretal observa-se que a distensão do reto, além de não provocar inibição dos esfíncteres anal interno, provoca contrações bruscas do mesmo, com persistência de sua atividade tônica. Por último, o resultado do exame histopatológico da biópsia demonstra a inexistência dos gânglios mioentéricos de Auerbach e do plexo de Meissner, ou seja, aganglionose parcial ou total da peça cirúrgica e um aumento dos nervos colinérgicos hipertróficos (RAMOS, PINTO e SANFELICE, 2019; DUCI, et al, 2023).

Deve-se destacar que o diagnóstico precoce da DH, é fundamental para um



tratamento correto e efetivo. Quando realizado, diminui impactos significativos na qualidade de vida do paciente e evita complicações futuras, como a enterocolite. Nestes casos, pode ocorrer em cerca de 25% dos pacientes e é potencialmente fatal. Portanto, quando o diagnóstico é tardio, a possibilidade de mortalidade aumenta (SIQUEIRA *et al*, 2009; ERCULIANI, *et al*, 2023).

Sabe-se que o tratamento da doença de Hirschsprung é cirúrgico. No entanto, em razão das repercussões clínicas, é importante a estabilização do paciente antes da intervenção, principalmente nos casos em que existem sepse e enterocolite associada. Neste sentido, alguns pacientes necessitam de reposição hidroeletrólítica, sondagem nasogástrica e irrigações retais antes da realização do procedimento cirúrgico (PENALOZA, 2022). A técnica cirúrgica deve contemplar a remoção do segmento agangliônico e reconstrução do trânsito intestinal, levando o segmento ganglionar até o ânus, preservando assim a função esfinteriana. Duhamel detalhou a técnica cirúrgica que tem seu nome e que se tornou o procedimento operacional padrão no mundo, com ótimos resultados.

A técnica consiste no abaixamento do cólon por meio do espaço retro-retal, sem dissecação das paredes anterior e lateral do reto. O reto é aberto em sua parede posterior, sendo realizado abaixamento do cólon por este orifício com posterior anastomose término lateral (SILVA; *et al*, 2021).

A abordagem cirúrgica é um importante fator de melhora na qualidade de vida dos pacientes. Vale ressaltar que, aliado a isso, a comunicação adequada nos serviços de saúde, entre o médico e os familiares, é fundamental para o sucesso do gerenciamento da enfermidade. Este aspecto muitas vezes é conhecido pelos profissionais de saúde, mas nem sempre é praticado. (GILBERT, MELLO e LIMA, 2010).



CONCLUSÃO

Diante do exposto, como já relatado, os casos clínicos descritos ilustram duas adolescentes com o diagnóstico de DH, ambas com consequências importantes no âmbito pessoal e social. Sendo então evidente, a importância dos profissionais médicos em associar o conjunto de sinais e sintomas com a hipótese de DH, não somente em todos os lactentes sintomáticos, mas também em crianças e adolescentes com história clínica compatível de constipação crônica.

Por isso, o diagnóstico precoce é fundamental para o prognóstico da doença e, consequentemente, influência de maneira positiva na qualidade de vida dos indivíduos. Sendo assim, um elevado grau de desconfiança sobre casos suspeitos, depende do conhecimento médico sobre a patologia. Para isso, é essencial elucidar as manifestações clínicas, abordagem e tratamento da doença, com o objetivo de habilitar o profissional para o diagnóstico precoce da afecção.



REFERÊNCIAS

BADIZADEGAN, Kamran, et al. Presence of intramucosal neuroglial cells in normal and aganglionic human colon. *American Journal of Physiology-Gastrointestinal and Liver Physiology*, v. 307, n. 10, p. G1002-G1012, 2014. Disponível em: Acesso em: 17 dez 2023.

DAI Y, DENG Y, LIN Y, OUYANG R, LI L. Long-term outcomes and quality of life of patients with Hirschsprung disease: a systematic review and meta-analysis. *BMC Gastroenterol*. 2020. Disponível em: . Acesso em: 17 dez 2023.

DUCI, Miriam, et al. Enhancing diagnosis of Hirschsprung's disease using deep learning from histological sections of post pull-through specimens: preliminary results. *Pediatric surgery international* Nov. 2023. Disponível em: . Acesso em: 17 dez 2023.

ERCULIANI M, et al. A unicentric cross-sectional observational study on chronic intestinal inflammation in total colonic aganglionosis: beware of an underestimated condition. *Orphanet J Rare Dis*.18(1):339, 2023. Disponível em: . Acesso em: 15 dez 2023.

GILBERT, Maria José; MELLO, Débora Falleiros de; LIMA, Regina Aparecida Garcia de. Experiências de mães de filhos com doença de hirschsprung: subsídios para o cuidado de enfermagem. *Escola Anna Nery*, v. 13, p. 793-801, 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ean/a/DDM4Mr9vVybXgkdfNyTsK9x/?format=pdf>. Acesso em: 19 dez. 2023.

GRASNSTROM AL, COHN G, WESTER T. The overall risk of malignancies is not increased in patients with Hirschsprung disease. *Pediatr Surg Int*. 2020 Apr;36(4):471- 475. Disponível em . Acesso em: 01 out 2022.

HA, J.; LUI, V.; TAM, P. Embryology and anatomy of Hirschsprung disease. In: *Seminars in Pediatric Surgery*. WB Saunders, 2022. p. 151-227. Disponível em: . Acesso em: 18 dez 2023. HARRINGTON, A.; GASIOR, A.;

EINARSDOTTIR, H.; ROTHESTEIN, D.; ROLLINS, M.; OZGEDIZ, D. Hirschsprung Disease: The Rise of Structured Transition and Long-term Care. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 69(3):p 306-309, set de 2019. Disponível em: Acesso em: 15 dez 2023.

JAROY E.; EMBLEM R.; REIMS H.; MAI T.; RISA G.; OUGLAND R. Evaluation of diagnostic factors used to refer children with constipation for rectal biopsies. *Int J Colorectal Dis*. 2022 Mar;37(3):597-605. Disponível em: . Acesso em: 29 set 2022.

LANGER, J. Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr*. jun, 2013. Disponível em: Acesso em: 14 mar 2023.

LEWIS, N., et al. Diagnosing Hirschsprung's disease: increasing the odds of a positive rectal biopsy result. *Journal of pediatric surgery*, v. 38, n. 3, p. 412-416, 2003. Disponível em: . Acesso em: 19 dez 2023.



LOPEZ M. Congenital aganglionic megacolon (Hirschsprung disease). UpToDate. 2022. Disponível em: Acesso em: 28 set 2022

MAASSEL, N.; OZGEDIZ, D.; SALOMÃO, D. Establishing a National Rate of Rectal Biopsy Positivity in the Diagnosis of Hirschsprung Disease. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 72(4):p 501-505, abril de 2021. Disponível em: Acesso em: 10 abr 2023

PENALOZA, C. Manejo diagnóstico e terapêutico da Doença de Hirschsprung: um levantamento com cirurgiões pediátricos do Brasil. Repositório institucional UNESP, 2022. Disponível em: . Acesso em: 10 mar 2023.

PRATO A, et al. Hirschsprung's disease: what about mortality?. *Pediatr Surg Int*. 27(5):473- 478, 2011. Disponível em: . Acesso em: 19 dez 2023.

RAHARDJO, Theresia, et al. Adult Hirschsprung's disease presenting as chronic constipation: a case report. *Journal of Medical Case Reports*, [S. l.], p. 1-5, 5 jul. 2023. Disponível em: . Acesso em: 15 dez. 2023.

RAMOS, Ana Regina Lima; PINTO, Raquel Borges; SANFELICE, Francieli Spiazzi. Constipação crônica funcional: como o pediatra deve manejar. *Sociedade de pediatria do Rio Grande do Sul*, 2019. Disponível em Acesso em: 14 mar 2023.

SANTOS, J. Megacólon. Parte I: Doença de Hirschsprung. *Rev. bras. Coloproct*, v. 3, p. 196-209, 2002. Disponível em: . Acesso em: 02 fev 2023.

SILVA, Izabelle Barreto, et al. Doença de Hirschsprung em paciente neonatal: um relato de caso. *Brazilian Journal of Development*, v. 7, n. 1, p. 1356-1368, 2021. Disponível em: . Acesso em: 25 fev 2023.

SIQUEIRA, W.; RODRIGUES, B.; ALVES E.; SOUSA, I.; SOUZA J.; REGIS, J. DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: RELATO DE CASO. *Rev. para. med*; 23(1)jan.-mar. 2009.