

## BOALA HIRSCHSPRUNG LA ADULT - PREZENTARE DE CAZ

RĂZVAN DAN TOGĂNEL, IOAN ȘIMON, RADU GALASIU

Chirurgie IV, Spitalul Clinic CF Cluj-Napoca

*Boala Hirschsprung este o afecțiune congenitală, caracterizată prin absența celulelor ganglionare ale plexurilor nervoase mienteric și submucos, la nivelul tractului alimentar distal.*

*Prezentăm cazul unui pacient în vârstă de 49 ani, internat în clinica noastră, pentru constipație cronică și episoade repetate de subocluzie intestinală. Pacientul a fost diagnosticat cu megacolon la vârsta de 22 ani, la acel moment practicându-se o hemicolectomie stângă, cu anastomoză transverso-rectală. Evoluția ulterioară a pacientului a fost grevată de reapariția megacolnului, a constipației cronice și a crizelor subocluzive. Colonoscopia și CT-ul au evidențiat un rect spastic și o distensie marcată a colonului și a ileonului terminal. Biopsia rectală etajată a evidențiat absența celulelor ganglionare ale plexurilor nervoase mienteric și submucos în treimea superioară, distal de anastomoză și prezența acestora la nivelul rectului mijlociu și inferior. După rezolvarea episodului subocluziv, s-a intervenit chirurgical și s-a practicat o colectomie totală cu anastomoză ileorectală joasă, cu evoluție ulterioară favorabilă.*

**Cuvinte cheie:** Hirschsprung, megacolon, aganglioneză.

### HIRSCHSPRUNG DISEASE, ADULT FORM - CASE REPORT

#### Abstract

*Hirschsprung's disease is a congenital disease defined by the absence of myenteric and submucosal ganglion cells in the distal alimentary tract.*

*We report the case of a 49-year-old male admitted to our unit with intermittent intestinal obstruction and chronic constipation. The patient was diagnosed with megacolon at 22 years of age; at that time, a left hemicolectomy was performed, with a transverso-rectal anastomosis. The later evolution of the patient was complicated by recurrence of the megacolon, with chronic constipation and episodes of subocclusion. Colonoscopy and CT scan showed a spastic rectum and a megacolon upstream. The surgical rectal biopsy revealed the absence of myenteric and submucosal ganglion cells in superior rectum, distal to anastomosis, and the presence of these cells in the rest. After solving the obstructive episode, we performed a total colectomy with ileo-rectal anastomosis. Subsequent evolution was good.*

**Keywords:** Hirschsprung, megacolon, aganglionosis.

#### Introducere

Sistemul nervos enteric este esențial pentru motilitate, precum și pentru alte funcții importante ale tractului gastrointestinal. La alcătuirea acestuia iau parte atât neuroni aparținând inervației intrinseci, cât și extrinseci [1]. Inervația intrinsecă este alcătuită din plexurile nervoase

Meissner (submucoasă) și Auerbach (musculară). Boala Hirschsprung este o afecțiune congenitală, caracterizată prin absența celulelor ganglionare ale plexului nervos mienteric și submucos, la nivelul tractului alimentar distal [2,3,4,5,6]. Absența celulelor ganglionare într-un segment al intestinului duce la contracția segmentului respectiv, contracție explicată nu prin creșterea activității excitatorii colinergice, ci printr-un deficit de activitate inhibitoare. Datorată lipsei inervației intrinseci, precum și absenței relaxării intestinale, care în mod normal precede unda de

Articol intrat la redacție în data de: 02.05.2011

Primit sub formă revizuită în data de: 15.06.2011

Acceptat în data de: 20.06.2011

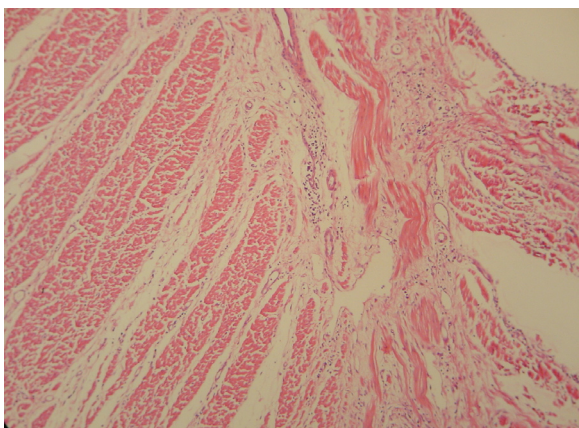
Adresa pentru corespondență: toganel\_r@yahoo.com

contractie peristaltică, zona aganglionară devine spastică, cu distensia marcată a intestinului în amonte [6].

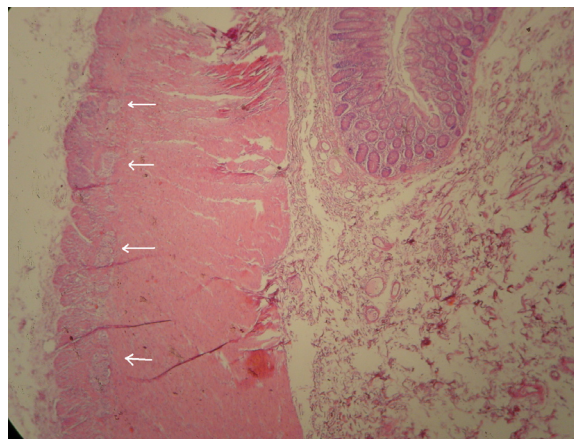
### Istoricul cazului

Vă prezentăm cazul unui pacient de 49 ani, internat în clinica noastră în noiembrie 2010, pentru prezența unui sindrom subocluziv, cu un istoric de aproximativ trei zile. De remarcat faptul că pacientul a fost diagnosticat la vârsta de 22 ani cu megadolicocolon, suspiciunându-se boala Hirschsprung. La acel moment s-a practicat o hemicolectomie stângă cu anastomoză transverso-rectală. Evoluția postoperatorie a fost favorabilă timp de doi ani. După acest interval de timp, pacientul acuză reapariția constipației cronice, precum și a episoadelor subocluzive, care au culminat cu un episod ocluziv la vârsta de 38 ani. La acel moment s-a practicat o cecostomie, urmată de o închidere ulterioară a acesteia. După rezolvarea episodului ocluziv, pacientul acuză reapariția în timp a constipației cronice rebele la tratament. Cu trei zile înaintea prezentei internării, pacientul acuză apariția unui nou episod subocluziv.

Examenul obiectiv la internare evidențiază un pacient subponderal (IMC-19), cu un abdomen destins, sensibil la palpare în fosa iliacă stângă. Tușeul rectal efectuat a evidențiat ampula rectală goală. Examinările biologice, inclusiv antigenul carcinoembrionar, au fost în limite normale. Radioscopia abdominală "pe gol" efectuată a evidențiat aerocolie și aeriile accentuate, precum și nivele hidro-aerice pe ileon. La tomografia computerizată era prezentă distensia marcată a colonului și a ileonului terminal și nivelele hidro-aerice. Endoscopia digestivă inferioară a pus în evidență o îngustare la nivelul rectului superior, cu o dilatare marcată în amonte. Având în vedere istoricul pacientului, am practicat biopsii chirurgicale rectale etajate, care au evidențiat absența celulelor ganglionare ale plexurilor nervoase mienteric și submucos în treimea superioară, distal de anastomoză și prezența acestora la nivelul rectului mijlociu și inferior (Fig. 1 și Fig. 2).



**Fig. 1.** Biopsia din stenoza rectală nu evidențiază prezența plexurilor nervoase.



**Fig. 2.** Biopsia rectală evidențiază prezența plexurilor Auerbach la nivelul rectului mijlociu și inferior (săgețile albe).

S-a intervenit chirurgical în AG cu IOT, intraoperator evidențiindu-se o stenoză rectală superioară, cu o dilatare în amonte a colonului restant. S-a practicat totalizarea colectomiei și anastomozei colorectale, cu efectuarea unei anastomoze ileo-rectale joase (Fig. 3).



**Fig. 3.** Piesa operatorie: megacolon și stenoză rectală (săgeata albă).

Evoluția postoperatorie a pacientului a fost favorabilă, cu reluarea tranzitului intestinal la 48 ore. Pacientul a fost externat în ziua a VIII-a postoperator. Controlul la trei luni postoperator a fost în limite normale.

### Discuții

În ciuda simplității anatomice aparente a acestei afecțiuni, diagnosticul de boală Hirschsprung poate fi în unele cazuri foarte dificil de stabilit, în special pentru anatomopatolog, care nu se întâlnește foarte frecvent cu această patologie. În cele mai multe centre, diagnosticul este stabilit prin analiza histopatologică a biopsiilor rectale

endoscopice [7]. Eșecul stabilirii diagnosticului ține de neidentificarea celulelor ganglionare submucoase. Această situație se datorește în primul rând faptului că celulele ganglionare submucoase sunt rare, situate în special la nivelul submucoasei profunde, zonă care este dificil de biopsiat endoscopic. În al doilea rând, densitatea celulelor ganglionare submucoase scade semnificativ în ultima porțiune a rectului, ca atare, există în mod fiziologic o zonă hipoganglionară la 1-3 cm deasupra liniei pectinate [8].

În lumina datelor prezentate, considerăm importantă efectuarea unor biopsii chirurgicale preoperatorii etajate, distal de zona de stenoză, pentru a evidenția nivelul la care zona aganglionară se termină și unde anastomoza colorectală sau ileorectală va fi funcțională.

### Concluzii

Diagnosticul bolii Hirschsprung este de multe ori dificil de stabilit, având în vedere limitele biopsiilor endoscopice. Tratamentul chirurgical optim implică rezecția segmentului de rect sau colon afectat, precum și efectuarea unei anastomoze, după ce ne-am asigurat

în prealabil că rectul restant prezintă plexurile nervoase mienterice și submucos.

### Bibliografie

1. Furness JB. In: *The Enteric Nervous System*. Blackwell Publishing, Boston, 2006, 274
2. Kapur RP. Motor disorders. In: Russo P, Ruchelli E, Piccoli DA, eds. *Springer-Verlag*; New York, 2004, 128-156
3. Haricharan RN, Georgeson KE. Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg*. 2008, 17: 266-275
4. Chen F, Winston III JH, Jain SK, Frankel WL. Hirschsprung's disease in a young adult: report of a case and review of the literature. *Ann Diagn Pathol* 2006, 10:347-351
5. Yüksel I, Ataseven I, Erturul I, Baar O, Amaz N. Adult segmental Hirschsprung disease. *South Med J*. 2009, 102:184-185
6. Grigorescu-Sido P. Megacolonul. În: Grigorescu M, Pascu O: *Tratat de gastroenterologie clinică*. Vol I. 1996, 729-736
7. Qualman SJ, Jaffe R, Bove KE, et al. *Diagnosis of Hirschsprung disease using the rectal biopsy: multi-institutional survey*. *Pediatr Dev Pathol*. 1999, 2:588-596
8. Weinberg AG. Hirschsprung's disease: a pathologist's view. *Perspect Ped Pathol*. 1975, 2:207-239