



ФГБОУ ВО «Донецкий государственный медицинский
университет имени М. Горького» МЗ РФ
Кафедра педиатрии №3

Болезнь Гиршпрунга: проблемы диагностики



Бордюгова Е.В.,
Дубовая А.В.,
Гречка Т.С.

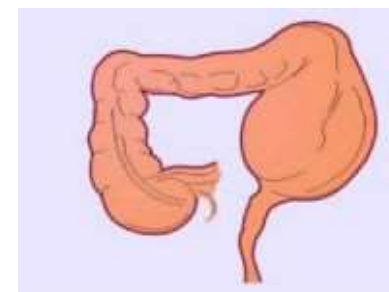
Болезнь Гиршпрунга (МКБ-Х:Q43.1) -

врождённый аганглиоз толстой кишки (отсутствие собственно нервных клеток в мышечном сплетении Ауэрбаха и подслизистом сплетении Майсснера с отсутствием сокращения в поражённой зоне кишки, застоем кишечного содержимого в вышележащих отделах, в результате чего возникают значительное расширение и удлинение кишки).

- Частота встречаемости болезни Гиршпрунга: 1 : 5000 новорождённых.
- Преобладающий пол – мужской (4-5 : 1).

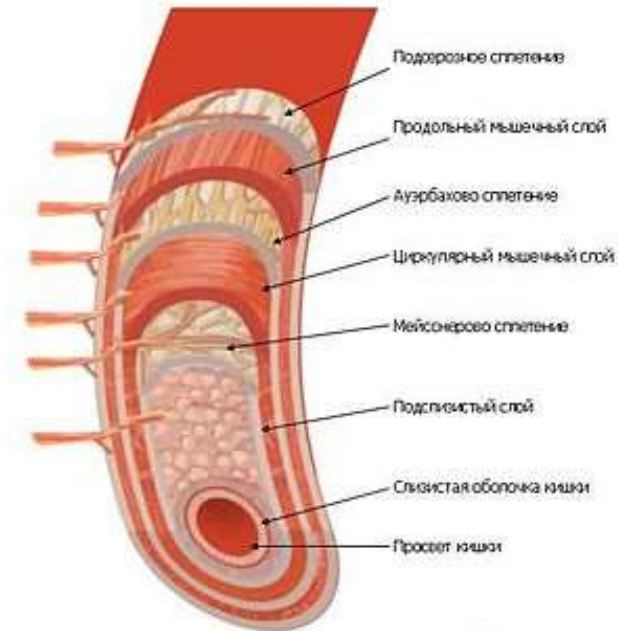


H. Hirschsprung (1830–1916)



Впервые заболевание описано в 1888 г. датским педиатром Гаральдом Гиршпрунгом (*Harald Hirschsprung*) у двух мальчиков, которые умерли от хронических запоров.

Этиология: наследственный врождённый порок развития (аганглиоз) с уточнённым генетическим дефектом на уровне ДНК.



Генетическая предрасположенность:

- протоонкоген *ret* (RET),
- ген глиального нейротрофического фактора (GDNF),
- ген нейртурина (NRTN),
- ген рецептора эндотелина (EDNRB),
- ген эндотелина-3 (EDN3),
- ген эндотелин-превращающего фермента 1 (ECE1),
- ген L1 молекулы клеточной адгезии (L1CAM).



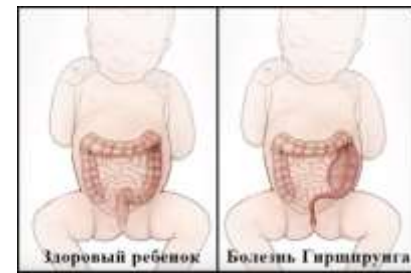
Патогенез.

- Аганглиоз толстой кишки приводит к нарушению пассажа кишечного содержимого через аперистальтическую зону, подавлению позыва к дефекации, вызывает перестройку регионарно кровообращения, изменение проницаемости, резорбции и дисбиоз.



- Гипертрофия расширенной части толстой кишки обусловлена активизацией перистальтики проксимального отдела для продвижения содержимого через аганглионарную зону.

- Часто в месте расширения выявляют вторичную гибель гипертрофированных мышечных волокон с замещением их соединительной тканью.



Классификация БГ:

А. Анатомические формы:

- **Ректальная:**

- а) с поражением промежностного отдела прямой кишки;
- б) с поражением ампулярной и надампулярной частей прямой кишки;

- **Ректосигмоидная:**

- а) с поражением дистальной трети сигмы;
- б) с поражением большей части, или тотальное поражение сигмовидной кишки;

- **Сегментарная :**

- а) с единичным сегментом,
- б) с двумя сегментами и участком неизменённой кишки между ними;

Классификация БГ:

-Субтотальная:

а) с поражением нисходящей части поперечно-ободочной кишки,

б) с распространением на правую половину ободочной кишки;

-Тотальная: поражение всей толстой кишки.

Б. Клинические формы:

- **Компенсированная** (лёгкая)
- **Субкомпенсированная** (среднетяжёлая)
- **Декомпенсированная** (тяжёлая) острая.

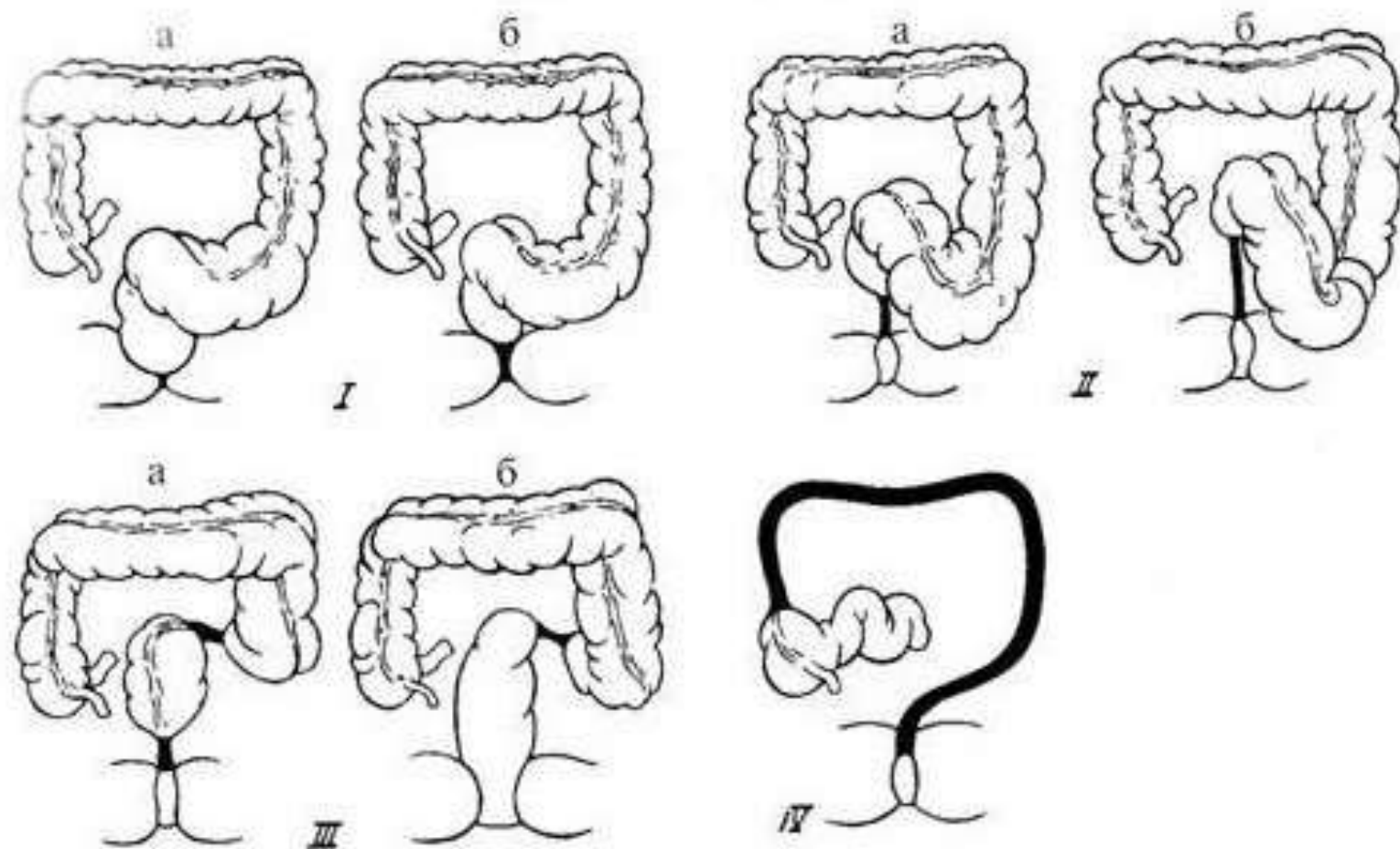


Рис. 1. Схематическое изображение основных анатомических форм болезни Гиршпрунга:

I – ректальная форма: а – с поражением промежностного отдела прямой кишки (суперкороткая зона), б – с поражением надампулярной и ампулярной частей;

II – ректосигмоидная форма: а – с поражением н/з сигмовидной кишки, б – с поражением большей части сигмы;

III – сегментарная форма: а – с поражением двух сегментов и участком нормальной кишки между ними, б – с поражением одного сегмента сигмы;

IV – субтотальная форма

Клиническая картина:

Основной симптом – отсутствие самостоятельной дефекации, постоянный метеоризм.

Варианты клинического течения и сроки манифестации клинических проявлений зависят от

- длины аганглионарного сегмента,
- степени выраженности порока,
- регулярности и правильности консервативной терапии,
- компенсаторных возможностей организма ребёнка.

Клиническая картина:

- У новорождённых наиболее часто встречается острая форма, проявляющаяся симптомами низкой кишечной непроходимости:
 - позднее отхождение мекония (2-3 суток жизни),
 - прогрессирующее вздутие живота,
 - рвота с примесью желчи,
 - иногда стойкая диарея в сочетании с симптомами непроходимости кишечника (возможная причина летального исхода).
- При любой форме болезни Гиршпрунга с возрастом сужение прогрессирует. Особенно это заметно после введения прикорма или перевода на смешанное или искусственное вскармливание.
- У детей старшего возраста сужение зависит от эффективности консервативного лечения.
- Имеет место задержка испражнений до 3-7 суток.

Клиническая картина:

- Хроническая задержка стула, газов приводит к расширению сигмовидной, а потом и других отделов ободочной кишки, что обуславливает увеличение живота и изменение его конфигурации.
- Пупок сглажен или деформирован,
- пальпируется плотное образование (результат переполнения расширенного отдела толстой кишки каловыми массами).
- Перистальтика расширенных петель толстой кишки.
- Кожа передней поверхности брюшной стенки истончается, расширяются сосуды.
- На передней брюшной стенке остаются следы вдавления от пальцев («симптом глины»).



Клиническая картина:

■ Быстро появляются и нарастают признаки интоксикации:

- слабость,
- повышенная утомляемость,
- головная боль;
- развиваются анемия,
- гипотрофия.



■ Грудная клетка деформирована, рёберный угол тупой, приближается к горизонтальной линии.

■ Диафрагма стоит высоко, дети страдают одышкой при физической нагрузке.

■ Пальцевое исследование прямой кишки - повышенный тонус сфинктера.

Классификация болезни Гиршпрунга

(по тяжести и степени компенсации функций организма):

Компенсированная стадия: запор маловыраженный, усиливается при переходе на плотную пищу; общее состояние ребёнка не нарушено, преходящий метеоризм; увеличение живота незначительно.

Субкомпенсированная стадия: состояние ребёнка ухудшается, запор носит упорный характер, стул только после очистительной / сифонной клизмы, нарастают признаки интоксикации, вздутие живота, увеличение его в объеме.

Декомпенсированная стадия: выражены явления интоксикации. К гипотрофии, анемии, деформации грудной клетки, каловым завалам присоединяются осложнения – периодическая рвота, боль в животе, иногда парадоксальные поносы. Появляются и нарастают явления полной низкой кишечной непроходимости.

Диагностика болезни Гиршпрунга:

1. **Анамнез:** позднее отхождение мекония , развитие запора с первых дней или недель жизни ребёнка.
2. **Клинические признаки.**
3. **Пальцевое исследование:** пустая гипоплазированная ампула прямой кишки, в глубине которой иногда обнаруживается ригидная стенка области спазма.
4. **Функциональная диагностика:** - по данным электрофизиологических и манометрических методов с компьютерным анализом (отмечается обратный ректоанальный рефлекс, повышенное ректальное давление).

Диагностика болезни Гиршпрунга:

- **Электроколоманометрия** – замедление транзита в одном или нескольких сегментах толстой кишки.

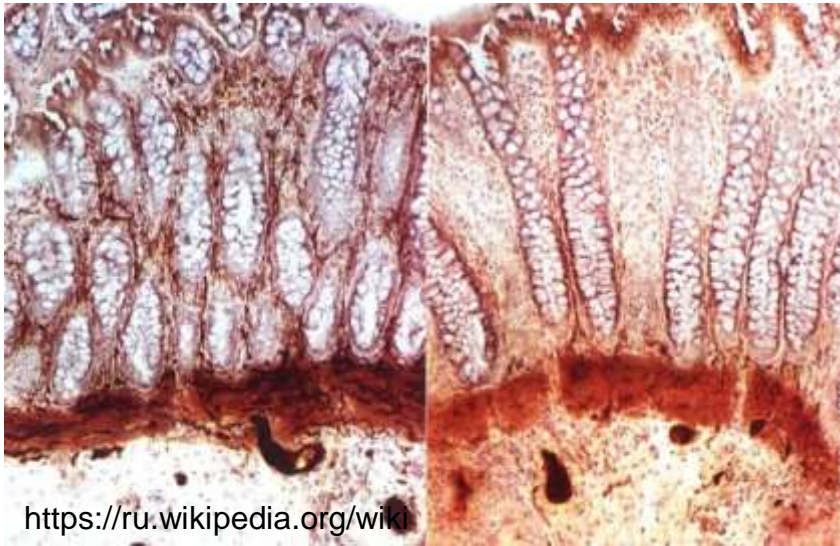
5. Рентгенологическое исследование (ирригография):

- наличие суженной зоны в дистальных отделах толстой кишки с воронкообразным переходом в суперастеническое расширение;
- длина аганглионарной зоны,
- локализация перехода суженного отдела в расширенный,
- степень расширения суперстенотического отдела.



Диагностика болезни Гиршпрунга:

6. **Гистохимическая диагностика:** повышение активности тканевой ацетилхолинэстеразы в 2-4 раза в дистальном аганглионарном сегменте сравнительно с расширенным проксимальным.



7. **Морфологическая диагностика:** биопсия стенки по Суонсону (все слои кишечной стенки), определяют отсутствие или недоразвитие интрамуральных нервных ганглиев в стенке толстой кишки.

Диагностика болезни Гиршпрунга:

8. **Ректороманоскопия:** затруднение при прохождении через дистальные (ригидные) отделы прямой кишки, резкий переход из суженной дистальной части прямой кишки в расширенные проксимальные отделы.
9. **Колоноскопия:** подтверждает данные рентгена
10. **Обзорная рентгенография** органов брюшной полости: раздутые, расширенные петли толстой кишки, иногда выявляют уровни жидкости.
11. **Пассаж бариевой взвеси:** нормальное прохождение контраста по верхним отделам желудочно-кишечного тракта (желудок, тонкая кишка), выраженное замедление в расширенных отделах толстой кишки, из которых контраст длительное время (до 4-5 суток) не эвакуируется.

Лечение болезни Гиршпрунга:

1. **Консервативное лечение** – рассматривается как подготовка к хирургическому лечению.

Диета: фрукты, овощи, молочнокислые, газонеобразующие продукты

Стимуляция перистальтики – массаж, лечебная гимнастика, физиотерапевтические методы, прокинетики, пребиотики.

Применение очистительных клизм.

Внутривенные инфузии белковых препаратов, электролитных растворов.

Витаминотерапия.

2. Хирургическое лечение – главная цель полное удаление аганглионарной зоны, расширенных отделов и сохранение функционирующей части толстой кишки.

- Радикальные операции Суонсона, Соаве, Дюамеля разработаны для детей.
- Оптимальный срок хирургического лечения – 1-3 года.
- При постановке диагноза болезни Гиршпрунга в самом раннем возрасте производят наложение колостомы и после достижения ребёнком веса более 10 кг выполняется корригирующее оперативное вмешательство.

■ Радикальное одноэтапное оперативное лечение БГ с использованием миниинвазивных методов – современный хирургический подход, который позволяет снизить смертность и улучшить результаты терапии.

Осложнения и прогноз

Возможные осложнения хирургического лечения:

- постоперационный энтероколит (проявляется выраженной диареей, увеличением живота, повышением температуры тела, рвотой и вялостью);
- запоры,
- диарея и недержание кала,
- несостоятельность анастомоза,
- стриктуры в области анастомоза,
- кишечная непроходимость,
- внутритазовые абсцессы,
- раневая инфекция.



Более **90%** пациентов с болезнью Гиршпрунга имеют удовлетворительный прогноз.

Отсутствие лечения мегаколона в младенчестве заканчивается летально в 80% случаев.

Клинический случай

- У девочки Миланы Н., в возрасте 6 месяцев, после введения прикорма появились запоры, которые носили упорный характер.
- По настоянию родителей неоднократно выполнен анализ кала на дисбиоз.
- С учетом полученных результатов определен дисбиоз кишечника, в связи с чем проведена деконтоминация высеваемой флоры. Состояние ребенка это не улучшило.
- Назначенная участковым педиатром прокинетическая, пре- и пробиотическая терапия результата тоже не дала. Стул был только после очистительной клизмы.

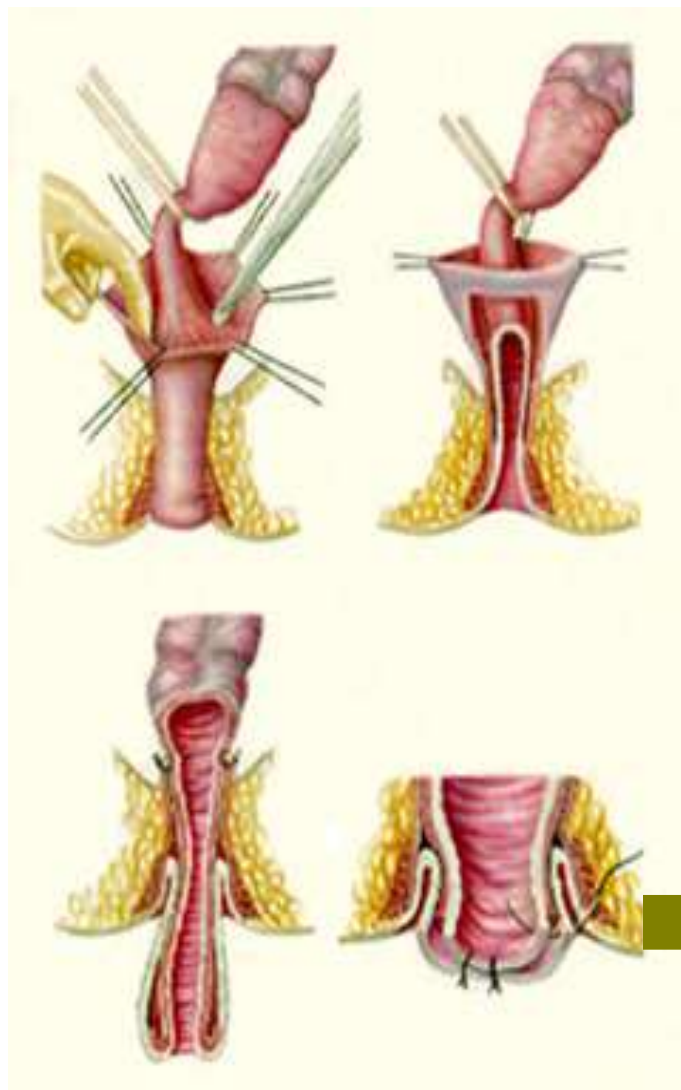
Клинический случай (продолжение)

- В 7-мес. в связи с отсутствием положительной динамики на фоне проведенного лечения детским гастроэнтерологом ребенку назначено рентгенологическое и эндоскопическое (с биопсией) исследование кишечника, от которого родители воздержались.
- В течение еще 6 месяцев сохранялись стойкие запоры, плохой аппетит, беспокойный сон.

Клинический случай (продолжение)

- В 12 мес. ребенок в тяжелом состоянии (декомпенсации) доставлен в хирургическое отделение "Морозовской детской городской клинической больницы Департамента здравоохранения города Москвы", где была оказана неотложная помощь.
- В стационаре ребенку проведена ирригография. Заключение: «Болезнь Гиршпрунга. Трансверзоптоз».
- Выполнена ректальная биопсия слизистой оболочки прямой кишки с ее гистохимическим исследованием на ацетилхолинэстеразу: реакция положительная.
- УЗИ органов брюшной полости: выявлены реактивные изменения поджелудочной железы, увеличение размеров печени.

После проведенного обследования установлен **клинический диагноз**: «Болезнь Гиршпрунга, ректосигмоидная форма».



- Пациентке выполнена лапароскопическая операция Соаве-Джорджсона с резекцией 40 см толстой кишки и наложением колоанального анастомоза.

Использование лапароскопической техники при мобилизации толстой кишки со стороны брюшной полости и трансанальное проведение демукозации серозно-мышечного цилиндра со стороны промежности.

Клинический случай (продолжение)

- После проведенного оперативного лечения ребёнок находился в отделении интенсивной терапии, где проводилась инфузионная, антибактериальная (цефотаксим, метронидазол), симптоматическая терапия, парентеральное питание, продлённая эпидуральная блокада.
- Девочка выписана в удовлетворительном состоянии. Объективные физикальные данные в пределах нормы. Живот симметричный, не вздут, мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации во фланках. Перистальтика кишечника – активная. Стул самостоятельный, без видимых патологических примесей, ежедневно.

Клинический случай (продолжение)

- Послеоперационный рубец зажил первичным натяжением.
- Зона колоанального анастомоза при динамическом наблюдении свободно проходима, без признаков стенозирования.
- При исследовании микробного пейзажа кишечника патогенной и условно патогенной микрофлоры не выявлено.
- УЗИ органов брюшной полости – без особенностей (размеры печени и поджелудочной железы в пределах нормы).

Выводы:

- Несмотря на достигнутые успехи в изучении болезни Гиршпрунга, остаются проблемы ее диагностики.
- Педиатрам и врачам общей практики необходимо помнить, что хронический запор у ребенка первого года жизни требует исключения болезни Гиршпрунга.
- Поздняя диагностика и пролонгированное состояние хронической интоксикации ведёт к вовлечению в патологический процесс изначально неповреждённых участков кишечника, и может стать причиной жизнеугрожающего состояния.



Спасибо за Ваше внимание!