

DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG COM AGANGLIONOSE COLÔNICA TOTAL ASSOCIADO A SINAIS CLÍNICOS ATÍPICOS EM UM RECÉM-NASCIDO

HIRSCHSPRUNG'S DISEASE WITH TOTAL COLONIC AGANGLIONOSIS ASSOCIATED WITH ATYPICAL CLINICAL SIGNS IN A NEWBORN

Cláudio Franco do Amaral Kfourri, AcCBC-SP¹; Maria Clara Ferreira Nonato Romania¹; Tayna Rodrigues Wandeur¹; Luana Queiroz Leal¹; Amanda Vermelho Leão Camargo¹; Cíntia Cristina Pereira dos Santos¹; Gabriela Pastre de Oliveira Ignácio¹; Leandro Ruas Batista^{1,2}; Welington Lombardi^{1,3}.

RESUMO

A Doença de Hirschsprung (DH), também denominada megacólon congênito, é uma afecção congênita, caracterizada pela ausência dos plexos ganglionares intestinais, resultando em aperistalse e obstrução funcional do intestino no segmento agangliônico. É considerada a principal causa de obstrução funcional em neonatos e a aganglionose colônica total (ACT) a forma clínica com menor prevalência. A singularidade deste caso em relação à evolução do paciente, as dificuldades da equipe médica em definir um diagnóstico e o prognóstico esperado para esse paciente, demonstra a necessidade da discussão sobre este tema.

Descritores: Doença de Hirschsprung. Cirurgia Colorretal. Obstrução Intestinal.

ABSTRACT

The Hirschsprung's disease (HD), also known as congenital megacolon, is a congenital affection, characterized by the absence of the intestinal ganglionic plexus, resulting in non-peristalsis and functional obstruction of the bowel, in the aganglionic segment. This paper is justified whereas HD is the primary cause of functional bowel obstruction in newborns and the total colonic aganglionosis (TCA) is the clinical manifestation of lower prevalence when compared to the other presentations of the disease. This case has acquired a higher medical attention considering it reports the patient's evolution and the difficulties found by the medical team to define the diagnosis and prognosis of this case.

Keywords: Hirschsprung Disease. Colorectal Surgery. Intestinal Obstruction.

INTRODUÇÃO

A Doença de Hirschsprung (DH), também denominada megacólon congênito, é uma afecção congênita, caracterizada pela ausência dos plexos ganglionares intestinais, conhecidos como plexos submucosos de Meissner e mioentérico de Auerbach¹.

A DH possui caráter múltiplo em relação à etiologia, às manifestações clínicas e à associação com outras anomalias genéticas, o que a torna fonte de grande interesse no meio científico².

A patogênese da doença envolve fatores genéticos e caracteriza-se por uma falha da embriogênese durante a migração caudal de neuroblastos a partir da crista neural, gerando uma área agangliônica no segmento distal dos intestinos, cuja extensão determina a gravidade da doença e o seu tratamento³.

A aperistalse da região aganglionar constitui um obstáculo ao trânsito intestinal, responsável pelo quadro clínico de obstrução funcional. Com isso, as regiões proximais ganglionares apresentam progressiva hipertrofia muscular e dilatam-se, caracterizando o segmento conhecido como megacólon. Apresenta uma incidência aproximada de 1:5.000 nascidos vivos, com predomínio no sexo masculino em uma proporção de 4:1⁴.

A localização anatômica da transição entre o segmento aganglionar distal e o segmento ganglionar proximal permite a classificação da DH da seguinte forma:

1. Clássica - observada em 7% a 88,8% dos casos e caracteriza-se pela extensão do segmento aganglionar até o cólon sigmoide proximal;

¹ Universidade de Araraquara, Faculdade de Medicina, Araraquara, SP, Brasil.

² Santa Casa de Araraquara, Serviço de Cirurgia Pediátrica, Araraquara, SP, Brasil.

³ Maternidade Gota de Leite, Departamento de Obstetrícia, Araraquara, SP, Brasil.

2. De segmento longo - encontrada em 3,9% a 23,7% dos casos e se define pela aganglionose que atinge a flexura esplênica ou o cólon transversos;

3. Aganglionose colônica total (ACT) - presente em até 12,6% dos casos e possui um segmento aganglionar que se estende desde o ânus até o intestino delgado, com extensão máxima de 50cm proximais à válvula ileocecal. A ACT apresenta diferenças clínicas, histológicas e genéticas em relação aos demais tipos e está associada a dificuldades no diagnóstico e manejo⁵.

As manifestações clínicas da DH mais frequentes constituem a tríade clássica, caracterizada por retardo de eliminação meconial, distensão abdominal progressiva e vômitos⁵.

O método padrão-ouro para diagnóstico é a biópsia retal, que mostra ausência de células ganglionares, número aumentado de fibras nervosas acetilcolinesterase positivas e ausência da expressão do marcador imuno-histoquímico calretinina⁵.

O tratamento é cirúrgico. Todas as técnicas descritas têm como princípios a remoção do segmento agangliônico e a reconstrução do trânsito intestinal, levando o segmento ganglionar até o ânus, com preservação da função esfinteriana⁶.

É importante ressaltar, ainda, que quanto mais tardio o diagnóstico da doença pior a qualidade de vida do paciente e a evolução de seu quadro clínico, o que exige atenção da equipe multidisciplinar para as manifestações clínicas típicas ou não, afim de uma investigação diagnóstica o mais precoce possível⁶.

RELATO DO CASO

E.R.Z., masculino, branco, quatro dias de vida, natural e procedente de Araraquara-SP. Sem intercorrências gestacionais, nascido de parto cesáreo com 38 semanas e quatro dias, Apgar 8 e 9 nos primeiro e quinto minutos, respectivamente, evoluindo com eliminação de mecônio nas primeiras 24 horas de vida.

Paciente foi admitido na unidade de terapia intensiva neonatal (UTINN) da Maternidade Gota de Leite de Araraquara com quadro de vômitos após as mamadas, distensão abdominal e ausência de evacuação com dois dias de evolução, sendo considerada a hipótese de obstrução intestinal a esclarecer.

Ao exame físico, o paciente encontrava-se em regular estado geral, corado, eupneico, hidratado, acianótico, afebril, icterico até zona III de Kramer, com fontanelas levemente deprimidas e perfusão adequada. Peso de 2.590g e abdome distendido com ruídos hidroaéreos presentes.

Realizada sondagem via orogástrica com drenagem de secreção clara com grumos amarelados e observada eliminação de fezes esverdeadas com grande quantidade de muco após enema e toque retal. O paciente permaneceu internado por 14 dias devido à dificuldade de aceitação da dieta, perda ponderal, episódios de vômitos, de distensão abdominal e eliminação de fezes com necessidade frequente de estímulo retal. Solicitou-se radiografia de abdome (Figura 1) que evidenciou dilatação de alças intestinais e a ampola retal preenchida por fezes. Solicitou-se enema opaco que não evidenciou a zona de transição.



Figura 1. Radiografia de abdome em decúbito dorsal. Dilatação de alças intestinais e a ampola retal preenchida por fezes.

Como os exames laboratoriais e de imagem foram inconclusivos, manteve-se a hipótese diagnóstica de íleo meconial. Durante a internação, o paciente foi hidratado, submetido a toques retais com consequente eliminação fecal e melhora da distensão

abdominal. Manteve vômitos esparsos e ocasionais, além de passar a aceitar a dieta proposta, o que resultou em alta hospitalar. Nessa ocasião, encontrava-se em bom estado geral, ativo, corado, eupneico, anictérico, com abdome flácido à palpação. A genitora foi orientada a manter o aleitamento materno e seguimento ambulatorial na Unidade Básica de Saúde.

Dois dias após a alta hospitalar, o paciente foi readmitido novamente na Santa Casa de Araraquara com quadro de vômitos após as mamadas, gemência e distensão abdominal. Apresentava-se em regular estado geral, irritado, pálido (3+/4+), desidratado leve, taquipneico e abdome distendido e doloroso a palpação. Após avaliação do cirurgião pediátrico, tendo em vista a dificuldade de evacuação e sinais radiológicos sugestivos de suboclusão intestinal, com grande distensão de alças do intestino delgado e retenção de contraste baritado em cólon descendente e reto (Figura 2), o paciente foi encaminhado Maternidade Gota de Leite para realização de laparotomia exploradora.



Figura 2. Radiografia de abdome. Distensão de alças do intestino delgado com níveis hidroaéreos e retenção de contraste baritado em cólon descendente e reto.

Na cirurgia foram realizadas colostomia de cólon descendente e apendicectomia, sendo os materiais encaminhados para biópsia. Foi notado também que o cólon e o apêndice se encontravam branco-amarelados, repletos de contraste baritado, evidenciando a não eliminação do mesmo, administrado no enema opaco prévio (Figura 3).



Figura 3. Intra-operatório. Cólon e apêndice vermiforme com coloração branco-amarelada devido à coloração pelo contraste baritado não limado do enema opaco prévio.

No pós-operatório (PO), permaneceu hemodinamicamente estável, mas evoluiu com complicações. No primeiro PO, o paciente manteve colostomia não funcionando e distensão abdominal. A sonda nasogástrica drenou secreção marrom com grumos. No segundo PO, apresentou grande quantidade de vômito esverdeado além de eliminar fezes esverdeadas e com sangue através da colostomia.

No quinto PO, houve piora da distensão abdominal, o que levou à reabordagem cirúrgica. Realizou-se, então, ileostomia terminal (Figura 4) a cerca de 10cm da válvula íleo-cecal seguido de colectomia total com preservação do canal anal. Na análise do segmento ressecado, ainda apresentava material baritado do enema prévio.

No primeiro PO da segunda laparotomia, o paciente evoluiu com melhora da distensão abdominal, episódios irregulares

de eliminações pela ileostomia, de secreção serossanguinolenta.



Figura 4. Abdomen no pós-operatório. Laparotomia exploradora e ileostomia.

No sexto PO, o paciente foi novamente reabordado cirurgicamente devido quadro de distensão abdominal, ausência de funcionamento da ileostomia e deiscência de sutura, sendo submetido à nova ileostomia com ressecção do íleo terminal até cerca de 20cm da primeira ileostomia. Nesta abordagem cirúrgica, foi identificada macroscopicamente a zona de transição entre a área ganglionar e a aganglionar do intestino delgado, caracterizada por um segmento proximal dilatado de íleo seguido por estreitamento súbito. Após essa terceira cirurgia, houve melhora substancial do quadro de vômitos e distensão abdominal. Paciente permaneceu nove dias na UTINN, com boa aceitação da dieta enteral e ileostomia funcional. Conquanto fossem realizados cuidados intensos com a ileostomia, essa evoluiu com dermatite periestoma irritativa, de difícil resolução e controle devido à dificuldade de adequação do tamanho da bolsa coletora. Após a alta da UTINN, permaneceu internado por oito dias na enfermaria de pediatria da Santa Casa de Araraquara.

O paciente permaneceu estável com ileostomia funcional, abdome flácido e plano e melhora progressiva da dermatite.

No momento da alta hospitalar, houve orientação para manter seguimento com cirurgião pediátrico, pediatra, gastropediatra e ambulatório de curativos. Posteriormente, os resultados obtidos das análises histopatológicas (Figura 5) confirmaram a ausência de células ganglionares em toda a extensão dos cólons, acometendo retrogradamente 30cm do íleo, a partir da válvula ileocecal. Atualmente, o paciente se encontra em acompanhamento ambulatorial, com boa aceitação da dieta oral e ganho ponderal progressivo, aguardando condições clínicas para cirurgia definitiva.

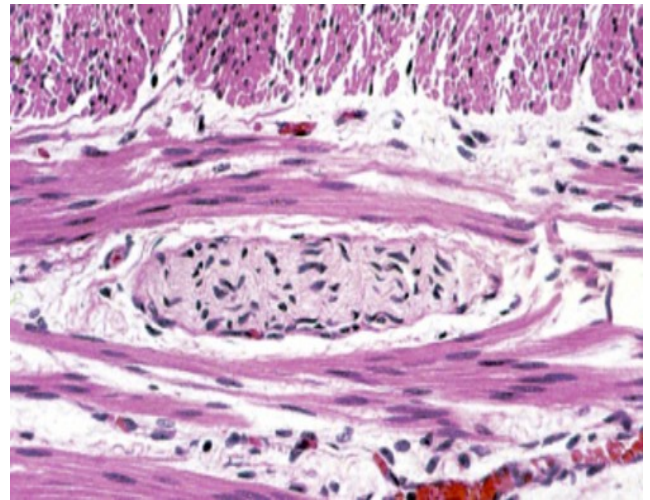


Figura 5. Exame histopatológico. Presença de hipertrofia do nervo no plexo mioentérico, porém com ausência de células ganglionares.

DISCUSSÃO

A Doença de Hirschsprung com Aganglionose Colônica Total, com ou sem acometimento do intestino delgado, é uma forma rara que tem sido diagnosticada com frequência crescente, correspondendo a até 12,6% do total de casos⁵. No presente relato apresentou Aganglionose Colônica Total com envolvimento de aproximadamente 30 cm do íleo distal, o que torna seu caso ainda mais complexo.

Em relação ao quadro clínico apresentado pelo paciente, observa-se que a eliminação precoce de mecônio de forma atípica, uma vez que 90% dos pacientes com DH têm sua eliminação retardada. Também se observou que, após o estímulo retal, havia a saída de fezes, o que não era esperado em um caso de ACT. Essa característica, segundo Santos Júnior⁷, é altamente sugestiva no diagnóstico de DH clássica, uma vez que a passagem do dedo pelo

ânus pode franquear o pertuito e permitir saída "explosiva" do conteúdo intestinal. Outro fato observado e de significância neste relato foi o material obtido nas drenagens nasogástricas antes do paciente ser submetido às cirurgias era de conteúdo gástrico e não fecaloide. Todas as características anteriormente descritas permitem concluir que, apesar do paciente ter a DH com ACT, seus sinais clínicos eram de uma suboclusão intestinal e não de um quadro oclusivo mais severo como era de se esperar, o que gerou um grau ainda maior de dúvida quanto ao diagnóstico.

O caso relatado em questão apresentou manifestação precoce de obstrução intestinal neonatal, presente na maioria dos casos de ACT. Porém, esta obstrução pode ocorrer tardiamente, levando ao início tardio dos sintomas, os quais podem se manifestar nas primeiras semanas de vida ou até os dez anos de idade^{5,7}.

A ACT apresenta particularidades diagnósticas e terapêuticas que a diferem da apresentação clássica da DH. Na forma clássica, é possível identificar a diferença de calibre entre as alças ganglionar e aganglionar na zona de transição através do enema opaco com imagem em cone. Já na ACT, não há sinais radiológicos patognômicos, pois todo o colon é aganglionar e a zona de transição se encontra acima da válvula ileocecal⁸.

Segundo Santos Júnior⁷, um elemento constante da DH é a ampola retal vazia, em consequência do conteúdo fecal se manter alojado nos pontos proximais do cólon, como já descrito pelo próprio Hirschsprung por volta de 1900. No caso apresentado, vimos que sua primeira USG mostrou ampola retal preenchida por fezes. Essa informação, somada aos demais exames citados sem alterações, trouxe conflito na elucidação diagnóstica e no tratamento proposto, sendo necessários inúmeros procedimentos para o diagnóstico diferencial entre íleo meconial e DH. Outros métodos diagnósticos foram levantados pelo corpo clínico que acompanhou esse caso, como manometria anorretal e biópsia retal de sucção. Esses exames foram agendados eletivamente, porém a piora do quadro clínico do paciente e sua admissão com urgência na Santa Casa de Araraquara levaram a equipe médica a optar pela laparotomia exploradora.

A avaliação anatomopatológica é fundamental para o diagnóstico da DH, através da identificação da aganglionose⁸. Ela permite, além da análise histológica, a análise imuno-histoquímica que identifica a ausência da expressão do marcador calretinina, presente em células ganglionares, corroborando assim com o diagnóstico de DH³. Estas evidências foram obtidas no caso em questão, entretanto, como os resultados das biópsias foram obtidos tardiamente, houve dificuldade na determinação do diagnóstico, levando o paciente a abordagens cirúrgicas conforme a piora do quadro clínico apresentada nos pós-operatórios. Inicialmente, considerou-se que poderia se tratar da forma clássica da doença, por isso as abordagens cirúrgicas foram gradativamente mais invasivas, de acordo com a extensão do acometimento mais prevalente descrito na literatura. Um achado cirúrgico importante reforça a hipótese de DH: a presença de 230ml de conteúdo baritado no cólon ressecado do recém-nascido durante a primeira ileostomia. Segundo Rosenfield *et al.*⁹, a retenção de bário tardio até 24h após a realização do enema opaco é um sinal de grande sensibilidade para DH. Presente em cerca de 80% dos neonatos acometidos pode ser evidenciado, inclusive, na radiografia simples.

A técnica cirúrgica realizadas no paciente deste relato - ileostomia e colectomia total - objetivaram, além do diagnóstico, manter a estabilidade clínica do paciente para futuro tratamento cirúrgico definitivo, que consistirá no abaixamento do íleo ganglionar ao ânus. Segundo Santos Júnior⁷, as recomendações mais clássicas indicam o tratamento estagiado, com colostomia ou ileostomia prévia no segmento inervado, e o tratamento definitivo no 10º ou 11º mês de vida, desde que o paciente esteja com boas condições clínicas para suportar o trauma cirúrgico.

Em relação ao prognóstico, este depende da capacidade de adaptação fisiológica do organismo do paciente, uma vez que, como aproximadamente 30cm do íleo terminal e todo o intestino grosso estão fora do trânsito intestinal, podendo haver prejuízo à absorção de nutrientes^{5,6}. À medida que a aganglionose se estende muito além do cólon, o prognóstico piora devido à absorção deficiente de nutrientes no intestino

delgado. Pacientes como o deste relato necessitam muitas vezes de nutrição parenteral e acesso venoso central, reposição de vitaminas e minerais e estão mais susceptíveis a complicações com aumento considerável da morbimortalidade. A mortalidade é alta e, geralmente, em consequência de seps e/ou insuficiência hepática³.

Conclui-se que, apesar da disponibilidade deficitária de atendimento clínico-cirúrgico especializado e exames complementares laboratoriais e radiológicos, o caso relatado apresentou grande dificuldade diagnóstica. Os resultados das biópsias obtidos tardiamente, associados à baixa prevalência dessa condição clínica atípica, contribuíram para as repetidas abordagens cirúrgicas de urgência, protelando a instituição do tratamento efetivo. Portanto, casos envolvendo recém-nascidos com apresentação de suboclusão intestinal, devem estar à mente do cirurgião, a fim de aventar o diagnóstico de Doença de Hirschsprung em sua apresentação não habitual e consiga oferecer a melhor terapêutica para seu paciente.

REFERÊNCIAS

1. Lourenção P. Desafios diagnósticos na Doença de Hirschsprung: aplicabilidade de novos métodos imuno-histoquímicos e endoscópicos. São Paulo: Athena Biblioteca Unesp; 2012.
2. Villar MAM, Jung MP, Cardoso LCA, Cardoso MHCA, Llerena Junior JC. Doença de Hirschsprung: experiência com uma série de 55 casos. *Rev Bras Saude Mater Infant.* 2009;9(3):285-91.
3. Burkardt DD, Graham JM Jr, Short SS, Frykman PK. Advances in Hirschsprung disease genetics and treatment strategies: an update for the primary care pediatrician. *Clin Pediatr (Phila).* 2014;53(1):71-81.
4. Rodrigues W, Sigrist R, Biscaro M, Caramargo M. Doença de Hirschsprung. *Perspect Med.* 2011;22(1):38-40.
5. Moore SW. Total colonic aganglionosis and Hirschsprung's disease: a review. *Pediatr Surg Int.* 2015;31(1):1-9.
6. Rabah R. Total colonic aganglionosis: case report, practical diagnostic approach and pitfalls. *Arch Pathol Lab Med.* 2010;134(10):1467-73.
7. Santos Junior JCM. Megacólon - Parte I: Doença de Hirschsprung. *Rev Bras Coloproct.* 2002(3):196-209.
8. Romaneli MTN, Ribeiro AF, Bustorff-Silva JM, Carvalho RB, Lomazi EA. Doença de Hirschsprung - Dismotilidade intestinal pós-cirúrgica. *Rev Paul Pediatr.* 2016;34(3):388-92.
9. Rosenfield NS, Ablow RC, Markowitz RI, DiPietro M, Seashore JH, Touloukian RJ, et al. Hirschsprung disease: accuracy of the barium enema examination. *Radiology.* 1984;150(2):393-400.

Recebido em: 19/09/2018

Aceito para publicação: 21/09/2018

Conflito de interesses: Não

Fonte de financiamento: Não

Endereço para correspondência:

Claudio Franco do Amaral Kfourri

E-mail: cfakfourri@gmail.com

claudiofakfourri@uol.com.br