

Doença de Hirschsprung: um relato de caso

Hirschsprung's disease: a case report

Conjeto Luiz da Silva Neto*, Robson de Oliveira Brito, Bruna do Nascimento Pereira, Mariana Machado Alves Andrade, Vitória Martins Braga, Cintia Rodrigues de Sousa, Marco Aurélio Pereira Gomes

Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA, Anápolis - GO - Brasil

Resumo

Objetivo: Relatar um caso de doença de Hirschsprung em um paciente de 23 anos, diagnosticado na Santa Casa de Misericórdia de Anápolis, Goiás. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 23 anos, com história de distensão abdominal, parada de eliminação de fezes. Constipação intestinal desde o nascimento, com necessidade de uso de laxantes orais para evacuação. Biópsia retal evidenciou a ausência de células ganglionares, além de hiperplasia de filetes nervosos e discreta hipertrofia da camada muscular própria da mucosa retal, confirmando uma forma ultra-curta de aganglionose. **Conclusões:** Torna-se evidente a importância em saber reconhecer os sinais e sintomas desta doença o que permite, assim, o diagnóstico precoce da doença de Hirschsprung de forma a trazer uma melhora na qualidade de vida do paciente.

Palavras-chave:

Doença de Hirschsprung. Aganglionose. Obstrução intestinal.

Abstract

Objective: To report a case of Hirschsprung's disease in a 23-year-old patient, diagnosed at the Santa Casa de Misericórdia Hospital in Anápolis, Goiás. **Case description:** A 23-year-old female patient with a history of abdominal distension and intestinal constipation since birth, with the need to use oral laxatives for evacuation. Rectal biopsy revealed the absence of ganglion cells, in addition to hyperplasia of nervous fillets and discrete hypertrophy of the muscular layer itself of the rectal mucosa, confirming an ultra-short form of aganglionose. **Conclusions:** The importance of recognizing the signs and symptoms of this disease is evident, which allows the early diagnosis of Hirschsprung's disease in order to bring an improvement in the patient's quality of life.

Keyword:

Hirschsprung disease. Aganglionosis. Intestinal obstruction.

*Correspondência para/ Correspondence to:

Conjeto Luiz da Silva Neto: conjeto Luiz@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A doença de Hirschsprung (DH) caracteriza-se pela ausência congênita de células ganglionares parassimpáticas nos plexos submucoso e mioentérico do intestino, afetando principalmente a porção retossigmóide do intestino grosso.¹

Clinicamente, os sintomas da DH geralmente se apresentam imediatamente após o nascimento, com ausência de eliminação do mecônio nas primeiras 48 horas de vida, vômitos e distensão abdominal, e, portanto, os pacientes são frequentemente diagnosticados no início da infância. Para crianças mais velhas, a constipação crônica desde o nascimento e a distensão abdominal são sintomas clássicos da DH.²

Nos países desenvolvidos, entre 80 e 90% dos casos de DH são diagnosticados no período neonatal e o procedimento abaixamento transanal endorretal do colo é realizado durante o período neonatal ou na infância. No entanto, na maioria das unidades de saúde nos países em desenvolvimento, muitas vezes há atraso no diagnóstico, e é por isso que crianças mais velhas e adultos às vezes apresentam essa condição.³

O objetivo deste trabalho é relatar um caso de DH em um paciente de 23 anos, diagnosticado na Santa Casa de Misericórdia de Anápolis, Goiás. O curso clínico, assim como a idade avançada na qual o diagnóstico foi estabelecido, são as razões pelas quais esse caso é relevante.

CASO CLÍNICO

Paciente do sexo feminino, 23 anos, proveniente de Anápolis-GO, admitida no pronto socorro com história de distensão abdominal, parada de eliminação de fezes há 15 dias. Referia flatos e negava vômitos. Negava febre.

Relata que desde o nascimento havia constipação intestinal, com necessidade de uso de laxantes orais para evacuação. Refere

história de laparotomia há um ano devido quadro de distensão abdominal, na qual segundo relato do cirurgião, foi evidenciado distensão importante de cólon transverso e descendente, hiperemia em apêndice cecal e foi, então, realizado apendicectomia. Paciente refere morar em fazenda.

Ao exame físico a paciente apresentava-se emagrecida com sinais de desnutrição grave e com abdômen globoso e hipertimpânico.

Foi solicitado uma radiografia de abdômen e tomografia de abdômen, a qual identificou importante distensão de cólon e, assim, iniciado tratamento clínico para semi-oclusão intestinal. Paciente respondeu ao tratamento inicial, apresentando evacuações e melhora da distensão. Foi solicitado, também, sorologia para Doença de Chagas, a qual veio negativa.

A hipótese de DH foi proposta; assim, uma manometria anorretal foi solicitada, mas seu resultado foi inconclusivo devido à falta de cooperação do paciente. Em seguida, realizou-se uma biópsia retal, na qual o relatório do patologista confirmou a ausência de células ganglionares, com hiperplasia de filetes nervosos, discreta hipertrofia de muscular própria, confirmando uma forma ultracurta de aganglionose. Paciente durante internação evoluiu com pneumonia nosocomial, pouca resposta ao tratamento e evoluiu para óbito no sexagésimo sexto dia de internação hospitalar.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

A doença de Hirschsprung (DH) é uma malformação do intestino distal, caracterizada pela ausência de células ganglionares, começando no esfíncter anal interno e estendendo-se de forma proximal em comprimentos variáveis. A causa dessa aganglionose permanece incerta, mas tem sido atribuída a uma falha na migração ou diferenciação das células da crista neural, que pode ser resultado de alterações microambientais ou da destruição de neurônios

entéricos secundários à lesão isquêmica ou imunológica. A ausência de plexos neurais mioentéricos resulta em um desequilíbrio da inervação intestinal, com prejuízo da produção local de óxido nítrico e estimulação colinérgica extrínseca excessiva, levando a um espasmo permanente do segmento aganglionar.¹

A doença congênita mais comum que se apresenta com disfunção motora intestinal é a DH. Sua incidência varia entre 1: 5000 e 1: 10000 nascidos vivos. Em um estudo realizado no Canadá de 1991 a 2014, a incidência é de 1 caso em 4.868 nascidos vivos.³

A maioria dos casos de DH é esporádica, no entanto, 20% estão relacionados a história familiar. Desde 1990, a maioria dos pesquisadores se concentra nos raros casos familiares e nos pacientes síndrômicos. A análise de ligação foi conduzida em grandes famílias com DH multi-geracionais, mapeamento de homozigose em famílias com DH consanguíneas, análise de par de irmãos em pequenas famílias nucleares e populações geneticamente isoladas para procurar alelos ancestrais herdados e haplótipos compartilhados que potencialmente carregam mutações.⁴

Em 80-85% dos casos de DH, a região aganglionar é limitada ao reto e ao cólon sigmoide, sendo essa forma de doença classificada como doença de segmento curto. A doença de segmento longo ocorre em até 20% dos casos e é caracterizada por aganglionose que se estende proximalmente ao cólon sigmoide. A aganglionose colônica total é rara, ocorrendo em 3-8% dos pacientes. Outra variante rara é a doença do segmento ultracurto, afetando exclusivamente o reto distal.²

A porção do intestino adjacente à região aganglionar com reduzida densidade neuronal entérica é denominada zona de transição, e está sempre localizada cranialmente à região aganglionar. A zona de aganglionose resulta em contração tônica do intestino afetado, levando a sintomas obstrutivos.²

O diagnóstico baseia-se, inicialmente, em investigação radiográfica, em que o enema com contraste solúvel em água permite o diagnóstico em grande número de casos. No enema, uma zona de transição fornece uma sensibilidade diagnóstica de 75% a 85% e uma especificidade de 95% a 96%.⁵

A manometria anorretal convencional é utilizada para auxiliar no diagnóstico da DH, com sensibilidade e especificidade diagnóstica de aproximadamente 80% e 95%, respectivamente. O reflexo inibitório retoanal inadequado (RAIR) é considerado uma medida importante da DH.⁶

Biópsias retais são o padrão-ouro para o diagnóstico. Os métodos de coloração de rotina são a hematoxilina-eosina (HE) e a histoquímica com acetilcolina-esterase (AChE). Estudos recentes revelaram vários novos marcadores imuno-histoquímicos úteis. Estudos utilizando a imuno-histoquímica da calretinina (CR) melhoraram a acurácia diagnóstica da DH nos casos em que os resultados anteriores não eram conclusivos.⁷

Em 80% dos casos, a DH é diagnosticada no primeiro ano de vida. Este distúrbio é incomum na adolescência e na idade adulta e, quando presente nessa faixa etária, geralmente aparece como uma doença do segmento ultracurto. No entanto, casos leves de DH podem postergar um diagnóstico precoce, seja por falta de sintomas, seja por má interpretação dos sintomas. Nesses casos, é comum um certo grau de constipação de intensidade flutuante, com o fecaloma caracterizando a progressão clínica, estando, também, frequentemente associado a alterações na nutrição e no crescimento.⁸

Alguns pacientes atingem a idade adulta sem o diagnóstico dessa condição. Normalmente, os pacientes procuram assistência médica com uma longa história de constipação, exigindo uso frequente de laxantes. A frequência atual da doença na idade adulta é desconhecida, especialmente porque a DH é uma doença negligenciada e

erroneamente diagnosticada neste grupo etário.⁸

O paciente do caso em questão manifestava história de constipação intestinal de longa duração, progredindo para uso frequente de laxantes e, em associação, apresentava desnutrição.

O tratamento de escolha na DH é a ressecção do segmento intestinal aganglionar com preservação dos músculos do esfíncter anal. Procedimentos cirúrgicos transanal menos invasivos recentemente estabelecidos podem levar a melhores resultados no pós-operatório e melhorar o resultado a longo prazo. Uma revisão sistemática com metanálise comparando a operação de Duhamel com o procedimento de abaixamento transanal endorretal do colo mostrou benefício similar no tratamento da DH, embora existam diferenças quanto ao tempo de internação no pós-operatório e à incidência de enterocolite.⁹

Na literatura, a mortalidade entre pacientes com DH é variável, assim como o tempo de seguimento em estudos publicados. Antes da era do possível tratamento cirúrgico para DH, a taxa de mortalidade era muito alta e apenas os pacientes com aganglionose de segmento curto tinham alguma chance de sobrevivência. Desde que o procedimento cirúrgico se tornou disponível na década de 1950, a taxa de mortalidade diminuiu significativamente.¹⁰

A evolução clínica da paciente foi desfavorável devido ao tempo de internação e a exposição a germes hospitalares, tendo esta desenvolvido uma pneumonia nosocomial de difícil controle. O quadro poderia ter sido diferente caso tivesse sido diagnosticado de forma precoce, e desta forma, tendo-se instituído o tratamento cirúrgico corretivo mais adequado. Fica claro, portanto, a importância de saber reconhecer os sinais e sintomas desta doença para que esta hipótese seja aventada nos quadros de síndrome de obstrução intestinal que se encaixam no perfil epidemiológico. Este conhecimento torna possível, assim, o diagnóstico precoce da DH o

que traz uma melhora na qualidade de vida deste paciente.

DECLARAÇÃO DE CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflito de interesses.

Forma de citar esse artigo: Neto CLS, Brito RO, Pereira BN, Andrade MMA, Braga VM, Sousa CR, Gomes MA. Doença de Hirschsprung: um relato de caso. Rev. Educ. Saúde 2018; 6 (2): 133-137

REFERÊNCIAS

1. Tjaden NEB, Trainor PA. The Developmental Etiology and Pathogenesis of Hirschsprung disease. *Translational Research: The Journal of Laboratory and Clinical Medicine*. 2013;162(1):1-15. <http://doi.org/10.1016/j.trsl.2013.03.001>
2. Reding R, de Ville de Goyet J, Gosseye S, Clapuyt P, Sokal E, Buts JP, Gibbs P, Otte JB. Hirschsprung's disease: a 20-year experience. *Journal of pediatric surgery*. 1997;32(8):1221-1225.
3. Nasr A, Sullivan KJ, Chan EW, Wong CA, Benchimol EI. Validation of algorithms to determine incidence of Hirschsprung disease in Ontario, Canada: a population-based study using health administrative data. *Clinical Epidemiology*. 2017 Nov 14;9:579-590. doi: 10.2147/CLEP.S148890. eCollection 2017.
4. Bahrami A, Joodi M, Ahmadi M, Maftouh M, Hassanian SM, Ferns GA, Avan, A. Genetic background of Hirschsprung Disease: A bridge between basic science and Clinical application. *Journal of Cellular Biochemistry*. J Cell Biochem. 2018 Jan;119(1):28-33. doi: 10.1002/jcb.26149. Epub 2017 Jun 27.
5. Stanescu AL, Liszewski MC, Lee EY, Phillips GS. Neonatal

- Gastrointestinal Emergencies. Radiologic Clinics. 2017 Jul;55(4):717-739. doi: 10.1016/j.rcl.2017.02.010. Epub 2017 Apr 27.
6. Wu JF, Lu CH, Yang CH, Tsai IJ. Diagnostic Role of Anal Sphincter Relaxation Integral in High-Resolution Anorectal Manometry for Hirschsprung Disease in Infants. The Journal of pediatrics. 2018 Mar;194:136-141.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2017.10.017. Epub 2017 Dec 6.
 7. de Arruda Lourenção, PL, Takegawa, BK, Ortolan, EV, Terra, SA, Rodrigues, MA. Does calretinin immunohistochemistry reduce inconclusive diagnosis in rectal biopsies for Hirschsprung disease?. Journal of pediatric gastroenterology and nutrition. 2014 May;58(5):603-7. doi: 10.1097/MPG.263.
 8. Bigélli RH, Fernandes MI, Galvão LC, Sawamura R. Estudo retrospectivo de 53 crianças com doença de Hirschsprung: achados clínicos e laboratoriais. Medicina (Ribeirão Preto). 2002;35(1):78-84.
 9. Mao, YZ, Tang, ST, Li, S. Duhamel operation vs. transanal endorectal pull-through procedure for Hirschsprung disease: A systematic review and meta-analysis. Journal of pediatric surgery. 2018 Sep;53(9):1710-1715. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2017.10.047. Epub 2017 Oct 16.
 10. Granström, AL, Wester, T. Mortality in Swedish patients with Hirschsprung disease. Pediatric surgery international. 2017;33(11):1177-1181.