

Malaltia d'Hirschsprung (EH)

Aganglionosis

La malaltia d'Hirschsprung va ser descoberta pel Dr. Harald Hirschsprung l'any 1886. També és coneguda aquesta malaltia com "aganglionosi" precisament per aquesta característica: tots els pacients amb malaltia d'Hirschsprung no tenen cèl·lules ganglionars en el seu recte.

Què és la malaltia d'Hirschsprung?

La malaltia d'Hirschsprung és una malaltia congènita en la qual hi ha una absència de cèl·lules ganglionars en el recte. A causa de l'absència d'aquestes cèl·lules es produeix una obstrucció de l'intestí gros. Aquests nounats poden tenir un retard en l'expulsió del meconi (la primera deposició del nounat) de més de 24 hores o poden tenir un hàbit deposicional anormal amb vòmits i distensió de l'abdomen.

La malaltia d'Hirschsprung és igual en tots els pacients?

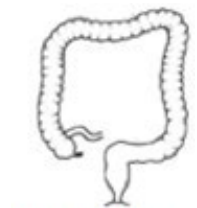
No, no és igual en tots els pacients. Encara que l'aganglionosis congènita afecta sempre al recte, la part final de l'intestí gros, pot afectar segments més amplis de l'intestí gros i fins i tot tot l'intestí.

Per a una millor comprensió, veure les il·lustracions anatòmiques d'un intestí normal i dels diferents tipus d'afectació de la malaltia d'Hirschsprung a continuació:

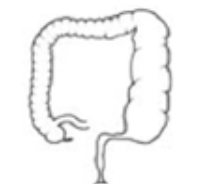
Aproximadament el 70% dels pacients amb Hirschsprung tenen únicament afectat el recte. En la imatge veiem com la part final de l'intestí gros, el recte, és estret. Aquesta part estreta es diu segment distal, i crea una obstrucció de la resta de l'intestí, la qual cosa produeix una dilatació de la resta de l'intestí (anomenat segment proximal). En aquesta part dilatada sí que es troben cèl·lules ganglionars, per la qual cosa és un còlon normogangliónico.

Un 20% dels pacients amb Hirschsprung tindran aquest tipus d'aganglionosis. Es pot veure en la il·lustració que el segment distal agangliónico és més llarg i que també produeix una obstrucció de l'intestí proximal que es veu dilatat en la imatge.

Aquest tipus de forma és la més infreqüent (10% dels casos d'Hirschsprung). Tot l'intestí gros és estret, perquè tot el còlon és agangliónico, causant una obstrucció i dilatació de l'intestí prim (ili).



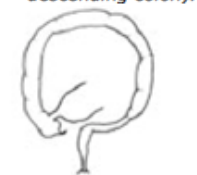
Normal colon



Aganglionosis of the rectum



Aganglionosis of rectum, sigmoid, and left large bowel (also called a descending colon).



Total colonic aganglionosis

Com puc saber si el meu fill/a té la malaltia d'Hirschsprung?

En general, podríem dir que els nens/as amb aquesta malaltia no realitzen deposicions amb normalitat, generalment des del naixement. Una àmplia varietat de problemes pot fer que el diagnòstic no sigui fàcil ni primerenc. Alguns pacients poden millorar amb l'ús de laxants o supositoris i uns altres necessiten ènemes per a poder evacuar. Els casos moderats i severos poden desenvolupar distensió abdominal, febre, vòmits i deshidratació en el context d'una colitis obstructiva o enterocolitis.

Com es confirma el diagnòstic de la Malaltia d'Hirschsprung?

Actualment, el diagnòstic es realitza mitjançant una biòpsia de la mucosa del recte i és valorada per un anatomopatòleg, qui determina el diagnòstic.

Com podem saber la longitud del còlon que es troba malalt?

Una vegada que tinguem la confirmació d'aganglionosi en el recte, és necessari realitzar un estudi radiològic anomenat "Ènema opac". Aquest estudi ha de realitzar-se per un radiòleg pediàtric que sàpiga determinar on es troba la "zona de transició". Aquesta zona és en la qual l'intestí dilatat i l'intestí estret s'ajunten.

Els símptomes de la malaltia d'Hirschsprung són semblants als d'altres malalties?

Sí, la malaltia d'Hirschsprung té molts símptomes similars als del restrenyiment, al·lèrgies a aliments, intolerància a la lactosa, enterocolitis, infeccions intestinals entre altres.

Com es tracta la malaltia d'Hirschsprung?

Com hem vist anteriorment, existeixen diferents tipus de malaltia d'Hirschsprung en funció del segment d'intestí afectat. El tractament també és diferent segons els símptomes que tingui el pacient. A continuació, descriurem el tractament estàndard d'aquests pacients, remarcant algunes variables en algun pas.

Pas 1: Desobstrucció

Tub rectal: Més del 70% dels nounats amb Hirschsprung només té afectat el recte, pel que inserint una sonda rectal podem resoldre l'obstrucció sense la necessitat de realitzar una ostomia, podent oferir als pacients la possibilitat de tractar la malaltia amb una sola intervenció quirúrgica amb un "descens primari". El tub rectal s'introdueix a

través del recte, possibilitant la sortida de gas i de femta. També s'utilitza per a realitzar irrigacions rectals amb sèrum salí temperat i facilitar d'aquesta manera una evacuació de femta efectiva. Aquestes irrigacions es realitzaran fins a tenir una confirmació de la malaltia d'Hirschsprung i, en cas de confirmar-se, fins al dia de la intervenció quirúrgica.

Colostomia: Pot ser necessari en el cas de nounats en els quals el tub rectal no resolgui l'obstrucció. Generalment, sol ser necessària en pacients amb segments agangliònics llargs i solen necessitar una exploració de l'abdomen.

Ileostomia: Quan se sospita o es confirma un còlon agangliònic total, l'últim segment de l'intestí prim, anomenat ili, ha d'exterioritzar-se a la pell creant una ileostomia.

Pas 2: Descens

Tots els pacients amb Hirschsprung necessiten una intervenció quirúrgica en les quals s'aconsegueixin 3 objectius:

1. Llevar el segment agangliònic.
2. Mobilitzar el segment agangliònic cap a la pelvis pel canal anal.
3. Realitzar una anastomosi (unió quirúrgica) prop de la línia dentada.

Existeixen diferents tècniques quirúrgiques per a realitzar el descens. Generalment, es descendeix el còlon sa, però en el cas d'un aganglionismo total del còlon, el segment descendit en és ili.

Pas 3: Tancament de la colostomia o la ileostomia

En els pacients en els quals hagi estat necessari la creació d'un estoma, l'últim pas és procedir al seu tancament mitjançant una unió o anastomosis quirúrgica. Aquesta intervenció es realitza entre 4-8 setmanes després del descens. En el cas dels pacients amb un aganglionisme total en el qual el segment descendit és l'ili, es recomana el tancament de la ileostomia en el moment en el qual el pacient no usi bolquers.

Quina és l'evolució del meu fill/a després del descens?

Molts pacients, després de la correcció de la malaltia d'Hirschsprung, tenen una vida normal; no obstant això, hi ha un grup de nens/as que tindran problemes funcionals, necessitant un seguiment a llarg termini.

Enterocolitis: Al voltant de un 30% de pacients amb Hirschsprung, en algun moment tindran un episodi d'enterocolitis, fins i tot després que hagin estat operats. Presentaran símptomes aguts o crònics d'obstrucció intestinal (similar al restrenyiment), distensió abdominal, diarrees pudents, vòmits i febre. Aquests símptomes poden ser lleus, moderats o molt greus, i han de ser tractats immediatament, encara que l'ideal és prevenir-los.

Incontinència fecal: Alguns pacients presentaran una incontinència fecal veritable després de la cirurgia. La majoria seran diagnosticats a l'edat de 3-4 anys, que és el moment en el qual s'intenta retirar el bolquer. Aquests pacients no són capaços de mantenir la roba interior neta per la sortida involuntària de femta (*soiling*).

Restrenyiment: Alguns pacients, després del descens, poden patir restrenyiment.

Què són les irrigacions colòniques? Per què haig de fer-les?

El canal anal és la part final de l'intestí, situada entre el recte i l'anus. En aquesta regió es troben els elements anatòmics i fisiològics per a la continència fecal. La línia pectínia és una referència anatòmica fonamental en el canal anal, la qual ha de ser respectada en el moment de la intervenció quirúrgica del descens; l'intestí normogangliònic és anastomosat (connectat) al canal anal, uns mil·límetres per sobre d'aquesta línia.

La conseqüència de conservar sense danyar aquesta estructura, és que deixem una petita zona amb "obstrucció -funcional". Per causes que encara es desconeixen, alguns pacients desenvolupen una obstrucció crònica amb retenció de la femta, sobrecreixement bacterià i inflamació del còlon anomenada "colitis" o "enterocolitis". Un intestí inflamat no té el moviment propulsor necessari (dificultat per a la motilitat), empitjorant aquesta obstrucció.

Per als pacients amb "colitis obstructiva", les irrigacions colòniques són realment útils per buidar el contingut fecal, netejar el còlon i prevenir l'estancament de femta impedit el sobrecreixement bacterià.