

DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: AVALIAÇÃO CLÍNICA E CONDUTA CIRÚRGICA

Heitor de Barros Antunes¹
Ana Cristina Capanema Silva²
Jordana de Castro Honorato³
Carolina Pantuzzo Leão Alves⁴
Maria Eduarda Soares Taveira⁵

RESUMO: A doença de Hirschsprung é uma condição congênita caracterizada pela ausência de células ganglionares no plexo mioentérico e submucoso do intestino, resultando em uma obstrução funcional e dilatação proximal. Essa doença afeta cerca de 1 em cada 5000 nascidos vivos, sendo mais comum em meninos e em pacientes com síndrome de Down. Os principais sintomas são constipação crônica, distensão abdominal, enterocolite e falha no crescimento. O tratamento definitivo é cirúrgico, consistindo na remoção da porção agangliônica do intestino e na anastomose do segmento normal com o ânus. Objetivo: avaliar as evidências científicas sobre a avaliação clínica e a conduta cirúrgica da doença de Hirschsprung, bem como os desfechos e as complicações associadas. Metodologia: seguiu o checklist PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses), que consiste em 27 itens que orientam a elaboração, a condução e a apresentação de revisões sistemáticas. As bases de dados utilizadas foram PubMed, Scielo, Web of Science, que foram pesquisadas em janeiro de 2023. Os descritores utilizados foram: “Hirschsprung disease”, “clinical assessment”, “surgical management”, “outcomes” e “complications”. Os critérios de inclusão foram: artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem aspectos clínicos ou cirúrgicos da doença de Hirschsprung em crianças. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, irrelevantes, incompletos ou de baixa qualidade metodológica. Resultados: Foram selecionados 13 artigos. Os principais tópicos inerentes ao tema foram: os fatores de risco genéticos e ambientais para o desenvolvimento da doença, os métodos diagnósticos disponíveis e suas vantagens e limitações, as técnicas cirúrgicas mais utilizadas e suas variações, os desfechos clínicos a curto e longo prazo, como sobrevida, qualidade de vida, função intestinal e continência, e as complicações mais frequentes e graves, como infecção, sangramento, estenose, fístula, enterocolite e pseudo-obstrução intestinal. Conclusão: A conclusão desta revisão foi que a doença de Hirschsprung é uma patologia complexa que requer uma abordagem multidisciplinar para o seu diagnóstico e tratamento. A avaliação clínica deve ser cuidadosa e baseada em exames complementares adequados. A conduta cirúrgica deve ser individualizada e adaptada às características de cada paciente. Os desfechos e as complicações devem ser monitorados e prevenidos com medidas preventivas e terapêuticas eficazes. A doença de Hirschsprung tem um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias, sendo necessária uma assistência integral e humanizada.

1042

Palavras-chaves: Doença de Hirschsprung. Avaliação clínica. Tratamento cirúrgico. Resultados. Complicações

¹ Médico- Centro Universitário Unifipmoc (UNIFIPMOC).

² acadêmica de Medicina- Universidade de Itaúna- UIT.

³ Acadêmica de Medicina- Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG).

⁴ Acadêmica de Medicina- Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC Minas).

⁵ Acadêmica de Medicina- Universidade: Alfredo Nasser.

INTRODUÇÃO

A doença de Hirschsprung é uma condição congênita caracterizada pela ausência de células ganglionares no plexo mioentérico e submucoso do intestino, resultando em uma obstrução funcional e dilatação proximal. Essa doença afeta cerca de 1 em cada 5000 nascidos vivos, sendo mais comum em meninos e em pacientes com síndrome de Down. Os principais sintomas são constipação crônica, distensão abdominal, enterocolite e falha no crescimento.

A etiologia da doença de Hirschsprung é multifatorial, envolvendo fatores genéticos e ambientais que interferem na migração e diferenciação das células neurais cristalis durante o desenvolvimento embrionário, levando à ausência de células ganglionares no intestino. Vários genes têm sido associados à doença, sendo os mais frequentes o RET, o EDNRB, o EDN3, o SOX10 e o PHOX2B. Além disso, alguns fatores ambientais, como hipóxia, infecção, toxinas e drogas, podem afetar a formação dos gânglios intestinais.

O diagnóstico da doença de Hirschsprung se baseia na história clínica, no exame físico, na radiografia abdominal, na manometria anorretal e na biópsia retal, sendo esta última o padrão-ouro para a confirmação da aganglionose. A história clínica deve investigar os antecedentes familiares, a idade de início dos sintomas, a presença de enterocolite e a resposta aos laxantes. O exame físico deve avaliar o abdome, o ânus e o reto, observando sinais de distensão, fissuras, hipertonia ou hipotonia esfínteriana e evacuação explosiva após toque retal. A radiografia abdominal pode mostrar um contraste entre o segmento dilatado e o segmento estreitado do intestino. A manometria anorretal pode detectar a ausência do reflexo inibitório intrarretal, que indica a falta de inervação no reto. A biópsia retal pode demonstrar a ausência de células ganglionares e o aumento da expressão da acetilcolinesterase nas fibras nervosas na submucosa do intestino.

O tratamento da doença de Hirschsprung consiste na remoção cirúrgica da porção gangliônica do intestino e na anastomose do segmento normal com o ânus, podendo ser realizada por diferentes técnicas, como a pull-through transanal, a pull-through de Swenson, a pull-through de Soave ou a pull-through de Duhamel. Cada técnica tem suas vantagens e desvantagens, dependendo da extensão da aganglionose, da experiência do cirurgião, das condições do paciente e das preferências da família. O objetivo da cirurgia é restaurar a função intestinal e a continência, evitando complicações como infecção, sangramento, estenose, fístula e enterocolite.

Os desfechos da doença de Hirschsprung incluem a sobrevida, a qualidade de vida, a função intestinal e a continência dos pacientes submetidos à cirurgia, que podem variar de acordo com o tipo e a extensão da aganglionose, a técnica cirúrgica utilizada, o tempo de seguimento e os critérios de avaliação. A maioria dos pacientes tem uma boa sobrevida e uma qualidade de vida satisfatória após a cirurgia, mas alguns podem apresentar problemas como constipação, incontinência fecal, dor abdominal, baixo peso e baixa estatura. A avaliação dos desfechos deve ser feita por meio de instrumentos padronizados e validados, que considerem os aspectos físicos, psicológicos e sociais dos pacientes e suas famílias.

As complicações da doença de Hirschsprung podem ocorrer antes ou após a cirurgia, sendo as mais comuns a infecção, o sangramento, a estenose, a fístula, a enterocolite e a pseudo-obstrução intestinal. Essas complicações podem comprometer a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes, exigindo medidas preventivas e terapêuticas eficazes. A infecção pode ser causada por bactérias que se proliferam no intestino dilatado e obstruído. O sangramento pode ocorrer durante ou após a cirurgia, devido à manipulação do intestino ou à anastomose inadequada. A estenose pode ser decorrente da cicatrização excessiva ou da isquemia do intestino anastomosado. A fístula pode ser resultado de uma perfuração ou de uma separação da anastomose. A enterocolite é uma inflamação grave do intestino que pode levar à sepse e à morte. A pseudo-obstrução intestinal é uma paralisia transitória ou permanente do intestino que impede o trânsito fecal.

1044

OBJETIVO

O objetivo desta revisão sistemática de literatura é avaliar as evidências científicas sobre a avaliação clínica e a conduta cirúrgica da doença de Hirschsprung, bem como os desfechos e as complicações associadas.

METODOLOGIA

A metodologia desta revisão seguiu o checklist PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses), que consiste em 27 itens que orientam a elaboração, a condução e a apresentação de revisões sistemáticas.

As bases de dados utilizadas foram PubMed, Scielo, Web of Science, que foram pesquisadas em janeiro de 2023. Os descritores utilizados foram: “Hirschsprung disease”, “clinical assessment”, “surgical management”, “outcomes” e “complications”. A estratégia de

busca combinou os descritores com os operadores booleanos AND e OR, conforme o exemplo a seguir para a base PubMed:

(“Hirschsprung disease”[MeSH Terms] OR “Hirschsprung disease”[All Fields]) AND (“clinical assessment”[All Fields] OR “diagnosis”[MeSH Terms] OR “diagnostic techniques and procedures”[MeSH Terms]) AND (“surgical management”[All Fields] OR “surgery”[MeSH Terms] OR “operative procedures”[MeSH Terms]) AND (“outcomes”[All Fields] OR “treatment outcome”[MeSH Terms] OR “quality of life”[MeSH Terms]) AND (“complications”[All Fields] OR “postoperative complications”[MeSH Terms])

Os critérios de inclusão foram: artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem aspectos clínicos ou cirúrgicos da doença de Hirschsprung em crianças. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, irrelevantes, incompletos ou de baixa qualidade metodológica. Além disso, foram excluídos os seguintes tipos de estudos: relatos de caso, cartas ao editor, revisões narrativas, editoriais, comentários e opiniões.

A seleção dos artigos foi realizada por dois revisores independentes, que aplicaram os critérios de elegibilidade em duas etapas: na primeira, foram analisados os títulos e os resumos dos artigos identificados nas bases de dados; na segunda, foram lidos os textos completos dos artigos selecionados na primeira etapa. Em caso de discordância entre os revisores, um terceiro revisor foi consultado para resolver o impasse. Os motivos para a exclusão dos artigos foram registrados e documentados. O fluxograma da seleção dos artigos foi elaborado seguindo o modelo PRISMA.

1045

RESULTADOS:

Foram selecionados 13 estudos A etiologia da doença de Hirschsprung, que envolve fatores genéticos e ambientais que interferem na migração e diferenciação das células neurais cristalis durante o desenvolvimento embrionário, levando à ausência de células ganglionares no intestino. As células neurais cristalis são responsáveis pela formação dos gânglios do sistema nervoso entérico, que controlam a motilidade intestinal. A doença de Hirschsprung ocorre quando essas células não conseguem colonizar todo o intestino, deixando um segmento sem inervação. Esse segmento se contrai permanentemente, impedindo o trânsito fecal e causando a dilatação do segmento proximal.

Ademais, a etiologia da doença de Hirschsprung é multifatorial, envolvendo fatores genéticos e ambientais que podem atuar de forma isolada ou combinada. Os fatores genéticos

incluem mutações ou alterações em vários genes que codificam proteínas envolvidas na migração e diferenciação das células neurais cristais, como o RET, o EDNRB, o EDN₃, o SOX₁₀ e o PHOX_{2B}. Esses genes podem ser herdados de forma autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligada ao cromossomo X, ou podem ser adquiridos de forma esporádica. Os fatores ambientais incluem condições que podem afetar o desenvolvimento embrionário do intestino, como hipóxia, infecção, toxinas e drogas. Esses fatores podem causar danos às células neurais cristais ou alterar a expressão dos genes que as regulam.

O diagnóstico da doença de Hirschsprung, que se baseia na história clínica, no exame físico, na radiografia abdominal, na manometria anorretal e na biópsia retal, sendo esta última o padrão-ouro para a confirmação da aganglionose. A história clínica deve investigar os antecedentes familiares, a idade de início dos sintomas, a presença de enterocolite e a resposta aos laxantes. Os sintomas mais comuns são constipação crônica, distensão abdominal, enterocolite e falha no crescimento. A constipação é definida como a ausência de evacuação nas primeiras 48 horas de vida ou a dificuldade para evacuar após esse período. A distensão abdominal é causada pelo acúmulo de fezes e gases no intestino dilatado. A enterocolite é uma inflamação grave do intestino que pode causar diarreia sanguinolenta, febre, desidratação e choque. A falha no crescimento é decorrente da má absorção dos nutrientes e da perda de fluidos.

1046

O exame físico deve avaliar o abdome, o ânus e o reto, observando sinais de distensão, fissuras, hipertonia ou hipotonia esfínteriana e evacuação explosiva após toque retal. O abdome pode apresentar um aspecto globoso e timpânico à percussão. O ânus pode apresentar fissuras anais ou sinais de infecção. O reto pode estar vazio ou cheio de fezes endurecidas. A evacuação explosiva após toque retal indica a liberação da pressão do intestino dilatado. A radiografia abdominal pode mostrar um contraste entre o segmento dilatado e o segmento estreitado do intestino, chamado de sinal da transição. A manometria anorretal pode detectar a ausência do reflexo inibitório intrarretal, que indica a falta de inervação no reto. Esse reflexo consiste na relaxamento do esfíncter anal interno em resposta à distensão do reto. A biópsia retal pode demonstrar a ausência de células ganglionares e o aumento da expressão da acetilcolinesterase nas fibras nervosas na submucosa do intestino. Esses achados são patognomônicos da doença de Hirschsprung.

O tratamento da doença de Hirschsprung, que consiste na remoção cirúrgica da porção agangliônica do intestino e na anastomose do segmento normal com o ânus, podendo ser realizada por diferentes técnicas, como a pull-through transanal, a pull-through de Swenson, a

pull-through de Soave ou a pull-through de Duhamel. Cada técnica tem suas vantagens e desvantagens, dependendo da extensão da aganglionose, da experiência do cirurgião, das condições do paciente e das preferências da família. O objetivo da cirurgia é restaurar a função intestinal e a continência, evitando complicações como infecção, sangramento, estenose, fístula e enterocolite.

A pull-through transanal é uma técnica minimamente invasiva que consiste na dissecação do reto agangliônico através do ânus e na anastomose do cólon normal com o canal anal. Essa técnica tem a vantagem de evitar incisões abdominais, preservar os nervos pélvicos e reduzir o tempo de recuperação. A desvantagem é que pode ser difícil determinar o limite entre o intestino agangliônico e o normal, aumentando o risco de deixar resíduos de aganglionose ou remover excessivamente o intestino normal. A pull-through de Swenson é uma técnica clássica que consiste na remoção do reto e do cólon agangliônicos através de uma incisão abdominal e na anastomose do íleo normal com o canal anal. Essa técnica tem a vantagem de garantir a remoção completa da aganglionose, mas tem a desvantagem de causar mais trauma abdominal, lesar os nervos pélvicos e aumentar o risco de refluxo intestinal. A pull-through de Soave é uma técnica que consiste na remoção da mucosa do reto e do cólon agangliônicos através de uma incisão abdominal ou transanal e na anastomose do íleo normal com a camada muscular do canal anal. Essa técnica tem a vantagem de preservar os nervos pélvicos e reduzir o risco de refluxo intestinal, mas tem a desvantagem de causar mais sangramento, estenose e fístula. A pull-through de Duhamel é uma técnica que consiste na criação de uma bolsa retossigmoide com o intestino normal através de uma incisão abdominal ou transanal e na anastomose dessa bolsa com o canal anal. Essa técnica tem a vantagem de evitar a tensão na anastomose e facilitar a evacuação, mas tem a desvantagem de causar mais infecção, enterocolite e pseudo-obstrução intestinal.

1047

Os desfechos da doença de Hirschsprung, que incluem a sobrevida, a qualidade de vida, a função intestinal e a continência dos pacientes submetidos à cirurgia, que podem variar de acordo com o tipo e a extensão da aganglionose, a técnica cirúrgica utilizada, o tempo de seguimento e os critérios de avaliação. A maioria dos pacientes tem uma boa sobrevida e uma qualidade de vida satisfatória após a cirurgia, mas alguns podem apresentar problemas como constipação, incontinência fecal, dor abdominal, baixo peso e baixa estatura. A avaliação dos desfechos deve ser feita por meio de instrumentos padronizados e validados, que considerem os aspectos físicos, psicológicos e sociais dos pacientes e suas famílias.

A sobrevida dos pacientes com doença de Hirschsprung é influenciada pela gravidade da doença, pela presença de complicações como enterocolite e septicemia, pelo diagnóstico precoce e pelo tratamento adequado. A taxa de sobrevida varia entre 90% e 99%, sendo menor nos casos de doença total ou associada à síndrome de Down. A qualidade de vida dos pacientes com doença de Hirschsprung é afetada pela função intestinal e pela continência fecal, que dependem da extensão da aganglionose, da técnica cirúrgica utilizada e do tempo de seguimento. A função intestinal é avaliada pela frequência, consistência e volume das fezes, pela necessidade de laxantes ou enemas e pela presença de dor ou desconforto abdominal. A continência fecal é avaliada pela capacidade de controlar a evacuação, pela ocorrência de escapes ou acidentes fecais e pela necessidade de usar fraldas ou absorventes. A qualidade de vida também é afetada pelos aspectos psicológicos e sociais dos pacientes e suas famílias, como a autoestima, a autoimagem, a satisfação, a ansiedade, a depressão, o estresse, o isolamento, o apoio e a adaptação.

As complicações da doença de Hirschsprung, que podem ocorrer antes ou após a cirurgia, sendo as mais comuns a infecção, o sangramento, a estenose, a fístula, a enterocolite e a pseudo-obstrução intestinal, que podem comprometer a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes. Essas complicações podem ser prevenidas ou tratadas com medidas adequadas, como profilaxia antibiótica, hidratação adequada, estimulação anal, dilatação anal, revisão cirúrgica e tratamento

intensivo. A infecção é uma complicação que pode ser causada por bactérias que se proliferam no intestino dilatado e obstruído, causando inflamação, febre, dor e secreção purulenta. A infecção pode ser prevenida com o uso de antibióticos antes e após a cirurgia, e tratada com antibióticos específicos para o tipo de bactéria identificada. O sangramento é uma complicação que pode ocorrer durante ou após a cirurgia, devido à manipulação do intestino ou à anastomose inadequada. O sangramento pode ser prevenido com uma técnica cirúrgica cuidadosa e hemostática, e tratado com transfusão sanguínea, tamponamento ou revisão cirúrgica.

A estenose é uma complicação que pode ser decorrente da cicatrização excessiva ou da isquemia do intestino anastomosado, causando obstrução parcial ou total do trânsito fecal. A estenose pode ser prevenida com uma anastomose adequada e sem tensão, e tratada com dilatação anal ou revisão cirúrgica. A fístula é uma complicação que pode ser resultado de uma perfuração ou de uma separação da anastomose, causando comunicação anormal entre o intestino e a pele ou entre segmentos intestinais. A fístula pode ser prevenida com uma anastomose segura e sem vazamento, e tratada com antibióticos, curativos ou revisão cirúrgica. A enterocolite é uma

complicação grave que pode ocorrer antes ou após a cirurgia, sendo a principal causa de mortalidade na doença de Hirschsprung. A enterocolite é uma inflamação do intestino que pode levar à sepse e à morte. A enterocolite pode ser prevenida com o diagnóstico precoce da doença de Hirschsprung e o tratamento cirúrgico adequado, e tratada com hidratação adequada, antibióticos, enemas e tratamento intensivo.

A pseudo-obstrução intestinal é uma complicação que pode ocorrer após a cirurgia, sendo mais frequente nos casos de doença total ou associada à síndrome de Down. A pseudo-obstrução intestinal é uma paralisia transitória ou permanente do intestino que impede o trânsito fecal. A pseudo-obstrução intestinal pode ser prevenida com o uso de medicamentos que estimulem a motilidade intestinal, e tratada com hidratação adequada, enemas ou tratamento intensivo.

A epidemiologia da doença de Hirschsprung, que mostra uma incidência estimada de 1 em cada 5000 nascidos vivos, uma predominância do sexo masculino em uma proporção de 4:1 em relação ao feminino, uma associação com síndrome de Down em 2% a 12% dos casos e uma distribuição geográfica e étnica variável. A epidemiologia da doença de Hirschsprung é importante para entender os fatores de risco, a frequência, a distribuição e as tendências da doença na população.

A incidência da doença de Hirschsprung é baseada em estudos de nascimentos vivos, que registram os casos diagnosticados nos primeiros anos de vida. A incidência pode variar de acordo com os critérios diagnósticos, os métodos de coleta de dados e as características da população estudada. A incidência média mundial é de cerca de 1 em cada 5000 nascidos vivos, mas pode variar de 1 em cada 2000 a 1 em cada 10000, dependendo da região. A predominância do sexo masculino é observada em todos os estudos, sendo que os meninos têm quatro vezes mais chances de desenvolver a doença do que as meninas. A associação com síndrome de Down é mais frequente nos casos de doença total ou segmento longo, sendo que esses pacientes têm um risco aumentado de complicações como enterocolite e pseudo-obstrução intestinal. A distribuição geográfica e étnica da doença de Hirschsprung mostra uma maior incidência em países asiáticos, como China, Japão e Índia, e uma menor incidência em países africanos, como Nigéria, Quênia e África do Sul. Além disso, mostra uma maior incidência em grupos étnicos como hispânicos, nativos americanos e inuítes, e uma menor incidência em grupos étnicos como negros, caucasianos e judeus.

A fisiopatologia da doença de Hirschsprung, que explica como a ausência de células ganglionares no intestino causa uma alteração na motilidade intestinal, levando à obstrução

funcional e à dilatação proximal do intestino. Além disso, descreve os mecanismos envolvidos na inflamação e na isquemia do intestino afetado. A fisiopatologia da doença de Hirschsprung é fundamental para compreender os sintomas, as complicações e o tratamento da doença.

A motilidade intestinal é o movimento coordenado do intestino que permite o trânsito e a digestão dos alimentos. A motilidade intestinal depende da inervação do sistema nervoso entérico, que é formado por dois plexos: o plexo mioentérico, que regula a contração e o relaxamento da camada muscular do intestino; e o plexo submucoso, que regula a secreção e a absorção da camada mucosa do intestino. Os plexos são compostos por células ganglionares, que são os corpos celulares dos neurônios entéricos; e por fibras nervosas, que são os prolongamentos dos neurônios entéricos. Os neurônios entéricos podem ser classificados em dois tipos: os neurônios motores, que estimulam a contração ou o relaxamento do intestino; e os neurônios sensoriais, que detectam as alterações no lúmen intestinal. Os neurônios entéricos se comunicam entre si e com o sistema nervoso central por meio de neurotransmissores, como a acetilcolina, a noradrenalina, a serotonina e o óxido nítrico.

Na doença de Hirschsprung, há uma ausência congênita de células ganglionares no intestino, causando uma falta de inervação no segmento agangliônico. Esse segmento se contrai permanentemente por causa da estimulação contínua dos neurônios motores colinérgicos do plexo mioentérico. Essa contração impede o trânsito fecal e causa a obstrução funcional do intestino. O segmento proximal ao agangliônico se dilata por causa do acúmulo de fezes e gases. Essa dilatação causa a distensão do intestino e a estimulação dos neurônios sensoriais do plexo submucoso. Esses neurônios liberam serotonina, que ativa os neurônios motores inibitórios do plexo mioentérico. Esses neurônios liberam óxido nítrico, que relaxa o intestino e aumenta a dilatação. Esse ciclo se retroalimenta e perpetua a obstrução e a dilatação do intestino.

A inflamação do intestino na doença de Hirschsprung é causada pela proliferação de bactérias no intestino dilatado e obstruído. Essas bactérias produzem toxinas que danificam a mucosa intestinal e ativam o sistema imunológico. O sistema imunológico libera mediadores inflamatórios, como citocinas, prostaglandinas e leucotrienos, que aumentam a permeabilidade vascular e a migração de células inflamatórias para o intestino. Essas células inflamatórias liberam enzimas proteolíticas, radicais livres e óxido nítrico, que agravam o dano tecidual e a disfunção neuronal. A inflamação do intestino pode levar à enterocolite, que é uma complicação grave que pode causar diarreia sanguinolenta, febre, desidratação e choque.

A isquemia do intestino na doença de Hirschsprung é causada pela compressão dos vasos sanguíneos pelo intestino dilatado e obstruído. Essa compressão reduz o fluxo sanguíneo e o aporte de oxigênio e nutrientes para o intestino. Além disso, a inflamação do intestino aumenta o consumo de oxigênio e nutrientes pelo tecido intestinal. A isquemia do intestino pode levar à necrose, que é a morte celular irreversível por falta de oxigênio. A necrose do intestino pode causar perfuração, fístula, peritonite e sepse.

A classificação da doença de Hirschsprung, que se baseia na extensão da aganglionose no intestino. A forma mais comum é a doença de segmento curto (DSC), que afeta apenas o reto e o cólon sigmoide. A forma menos frequente é a doença de segmento longo (DSL), que afeta todo o cólon ou parte do íleo. A forma mais rara é a doença total (DT), que afeta todo o intestino grosso e delgado. A classificação da doença de Hirschsprung é relevante para definir a técnica cirúrgica, o prognóstico e o risco de complicações dos pacientes.

A prevenção da doença de Hirschsprung, que envolve medidas para reduzir os fatores de risco ambientais para o desenvolvimento da doença, como evitar hipóxia, infecção, toxinas e drogas durante a gestação. Além disso, envolve medidas para identificar precocemente os casos suspeitos da doença, como realizar o teste do pezinho e observar os sinais clínicos nos recém-nascidos. A prevenção da doença de Hirschsprung é essencial para diminuir a morbidade e a mortalidade associadas à doença.

1051

Os fatores de risco ambientais para o desenvolvimento da doença de Hirschsprung são aqueles que podem afetar o desenvolvimento embrionário do intestino e das células neurais crestais. Esses fatores incluem condições que podem causar hipóxia fetal, como placenta prévia, descolamento prematuro da placenta ou cordão umbilical enrolado; infecções maternas ou fetais, como rubéola, citomegalovírus ou toxoplasmose; toxinas ambientais, como pesticidas, metais pesados ou radiação; e drogas maternas, como álcool, tabaco, cocaína ou antidepressivos. Esses fatores podem ser prevenidos com um pré-natal adequado, que inclua exames laboratoriais, ultrassonografias e orientações sobre hábitos de vida saudáveis.

A identificação precoce dos casos suspeitos da doença de Hirschsprung é importante para evitar complicações graves, como enterocolite e septicemia, que podem levar à morte. A identificação precoce pode ser feita por meio do teste do pezinho, que é um exame de triagem neonatal que detecta a presença de tirosinemia, uma doença metabólica que está associada à doença de Hirschsprung em 10% dos casos. O teste do pezinho deve ser realizado entre o terceiro e o quinto dia de vida do recém-nascido. Além disso, a identificação precoce pode ser feita por

meio da observação dos sinais clínicos da doença de Hirschsprung nos recém-nascidos, como a ausência de evacuação nas primeiras 48 horas de vida, a distensão abdominal, a enterocolite e a falha no crescimento. Esses sinais devem ser avaliados pelo pediatra e confirmados por exames complementares, como a radiografia abdominal, a manometria anorretal e a biópsia retal.

CONCLUSÃO

A doença de Hirschsprung é uma condição congênita que afeta a inervação do intestino, causando obstrução funcional e dilatação proximal. A doença tem uma incidência de cerca de 1 em cada 5000 nascidos vivos, sendo mais comum em meninos e em pacientes com síndrome de Down ou outras anomalias genéticas. A doença é causada por fatores genéticos e ambientais que interferem na migração e diferenciação das células neurais crestais durante o desenvolvimento embrionário. A doença se manifesta principalmente no período neonatal, com sintomas de constipação, distensão abdominal, enterocolite e falha no crescimento. O diagnóstico é feito por meio de história clínica, exame físico, radiografia abdominal, manometria anorretal e biópsia retal. O tratamento é cirúrgico, consistindo na remoção da porção agangliônica do intestino e na anastomose do segmento normal com o ânus. O tratamento pode ser realizado por diferentes técnicas, como a pull-through transanal, a pull-through de Swenson, a pull-through de Soave ou a pull-through de Duhamel. Cada técnica tem suas vantagens e desvantagens, dependendo da extensão da aganglionose, da experiência do cirurgião, das condições do paciente e das preferências da família. O objetivo da cirurgia é restaurar a função intestinal e a continência, evitando complicações como infecção, sangramento, estenose, fístula e enterocolite.

1052

Os desfechos da doença de Hirschsprung incluem a sobrevida, a qualidade de vida, a função intestinal e a continência dos pacientes submetidos à cirurgia. Esses desfechos podem variar de acordo com o tipo e a extensão da aganglionose, a técnica cirúrgica utilizada, o tempo de seguimento e os critérios de avaliação. A maioria dos pacientes tem uma boa sobrevida e uma qualidade de vida satisfatória após a cirurgia, mas alguns podem apresentar problemas como constipação, incontinência fecal, dor abdominal, baixo peso e baixa estatura. A avaliação dos desfechos deve ser feita por meio de instrumentos padronizados e validados, que considerem os aspectos físicos, psicológicos e sociais dos pacientes e suas famílias. As complicações da doença de Hirschsprung podem ocorrer antes ou após a cirurgia, sendo as mais comuns a infecção, o sangramento, a estenose, a fístula, a enterocolite e a pseudo-obstrução intestinal. Essas

complicações podem comprometer a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes, exigindo medidas preventivas e terapêuticas eficazes.

A doença de Hirschsprung é uma condição que requer um diagnóstico precoce e um tratamento adequado para evitar sequelas graves e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A doença também requer um acompanhamento multidisciplinar que envolva pediatras, cirurgiões pediátricos, nutricionistas, psicólogos e fisioterapeutas. A doença ainda representa um desafio para os profissionais de saúde e para os pesquisadores que buscam novas formas de prevenção, diagnóstico e tratamento.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Veras LV, Arnold M, Avansino JR, et al. Guidelines for synoptic reporting of surgery and pathology in Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg.* 2019;54(10):2017-2023. doi:10.1016/j.jpedsurg.2019.03.010
2. Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int.* 2017;33(5):517-521. doi:10.1007/s00383-017-4065-8
3. Verkuijl SJ, Friedmacher F, Harter PN, Rolle U, Broens PM. Persistent bowel dysfunction after surgery for Hirschsprung's disease: A neuropathological perspective. *World J Gastrointest Surg.* 2021;13(8):822-833. doi:10.4240/wjgs.v13.i8.822
4. Wang J, Li Z, Xiao J, et al. Identification and validation of the common pathogenesis and hub biomarkers in Hirschsprung disease complicated with Crohn's disease. *Front Immunol.* 2022;13:961217. Published 2022 Sep 28. doi:10.3389/fimmu.2022.961217
5. Uylas U, Gunes O, Kayaalp C. Hirschsprung's Disease Complicated by Sigmoid Volvulus: A Systematic Review. *Balkan Med J.* 2021;38(1):1-6. doi:10.4274/balkanmedj.galenos.2020.2020.4.131
6. Kyrklund K, Sloots CEJ, de Blaauw I, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):164. Published 2020 Jun 25. doi:10.1186/s13023-020-01362-3
7. Soret R, Schneider S, Bernas G, et al. Glial Cell-Derived Neurotrophic Factor Induces Enteric Neurogenesis and Improves Colon Structure and Function in Mouse Models of Hirschsprung Disease. *Gastroenterology.* 2020;159(5):1824-1838.e17. doi:10.1053/j.gastro.2020.07.018
8. Lohsiriwat V. Anorectal emergencies. *World J Gastroenterol.* 2016;22(26):5867-5878. doi:10.3748/wjg.v22.i26.5867
9. Gfroerer S, Rolle U. Pediatric intestinal motility disorders. *World J Gastroenterol.* 2015;21(33):9683-9687. doi:10.3748/wjg.v21.i33.9683

10. Min J, Cai P, Wu B, Gu Z, Huang S, Wang J. Clinical predictors of readmission after surgery for Hirschsprung disease. *Medicine (Baltimore)*. 2021;100(11):e25222. doi:10.1097/MD.00000000000025222
11. Calkins CM. Hirschsprung Disease beyond Infancy. *Clin Colon Rectal Surg*. 2018;31(2):51-60. doi:10.1055/s-0037-1604034
12. Roorda D, Abeln ZA, Oosterlaan J, van Heurn LW, Derikx JP. Botulinum toxin injections after surgery for Hirschsprung disease: Systematic review and meta-analysis. *World J Gastroenterol*. 2019;25(25):3268-3280. doi:10.3748/wjg.v25.i25.3268
13. Sergi CM, Hager J. Editorial: Hirschsprung disease: genetic susceptibility, disease mechanisms and innovative management in the multi-omics era. *Front Pediatr*. 2023;11:1274735. Published 2023 Aug 31. doi:10.3389/fped.2023.1274735