

MEGACÓLON CONGÊNITO (DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG) E O DIAGNÓSTICO ULTRASSONOGRÁFICO INTRAÚTERO: RELATO DE CASO

CONGENITAL MEGACOLON (HIRSCHSPRUNG DISEASE) AND INTRAUTERINE SONOGRAPHIC DIAGNOSIS: CASE REPORT

VALDIVINA ETERNA FALONE¹, WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO², RUI GILBERTO FERREIRA³, PAULO FELLIPE SILVÉRIO RAZIA⁴, THAYNARA DE MORAES PACHECO⁴, RENATA SERAFIM ESPÍNDOLA DE OLIVEIRA², WALDEMAR NAVES DO AMARAL⁶

RESUMO

OBJETIVOS: A doença de Hirschsprung, ou megacólon congênito, é uma desordem rara. Caracterizada pela ausência de células ganglionares nos plexos submucosos e intramurais do reto e do sigmóide. É uma das principais causas de quadro obstrutivo intestinal baixo no recém-nascido. O objetivo deste trabalho é descrever um caso de Hirschsprung diagnosticado ultrassonograficamente durante o período gestacional.

PALAVRAS-CHAVE: DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG; MEGACÓLON CONGÊNITO, OBSTRUÇÃO INTESTINAL.

ABSTRACT

OBJECTIVES: The Hirschsprung disease, or congenital megacolon, is a rare disorder. Characterized by the lack of ganglion cells in the submucosal and myenteric plexuses of the rectum and sigmoid. Is a major cause of low intestine obstruction in newborns. This paper aims to describe a case of Hirschsprung disease diagnosed by ultrasonography during the gestation.

KEYWORDS: HIRSCHSPRUNG DISEASE, CONGENITAL MEGACOLON, BOWEL OBSTRUCTION.

INTRODUÇÃO

A doença de Hirschsprung (DH) é uma desordem caracterizada pela ausência de células ganglionares nos plexos submucosos e intramurais do intestino grosso, acometendo principalmente reto e sigmóide. Acomete de 1:5.000 a 1:8.000 nascidos vivos e é uma das principais causas de obstrução intestinal baixa no recém nascido (RN)¹. A sintomatologia é relacionada a alterações do tônus muscular do segmento acometido, o que dificulta a peristalse normal do intestino, levando a distensão abdominal e atraso na eliminação do mecônio, isto é, levando mais do que 24 horas podendo chegar a atrasos superiores a 48 horas².

É caracterizada por um distúrbio intrinsecamente funcional, possui caráter genético e o gene de maior relação é o braço longo do cromossomo 10³. O neonato pode apresentar a doença isolada ou associada a outras anomalias congênicas, tais como anomalias cardíacas, cerebrais e craniofaciais, além da Síndrome de Down⁴.

Na grande maioria das vezes o segmento acometido é o reto e/ou sigmóide terminal (90%). Em 7% dos casos o segmento é longo e em até 2% há acometimento total. De tal forma os pacientes podem ser classificados com acometimento curto (quando a denervação se limita ao reto e sigmóide) ou longo (quando a denervação envolve outras partes)³.

A elucidação diagnóstica clássica em pacientes com suspeitas clínicas, principalmente aqueles com atraso superior a 24 horas na eliminação do mecônio e distensão abdominal, é necessária e pode se dar através de exames de imagem. O estudo radiográfico permite confirmar a DH no neonato. A distensão generalizada do intestino grosso na radiografia simples eleva a suspeição³. O enema opaco demonstra distensão do segmento acometido, falhas de enchimento e inversão da relação reto-sigmóidea, isto é, o sigmóide dilatado apresenta calibre maior do que o reto 5 – figura 1.



Figura 1: Enema opaco demonstrando distensão generalizada do cólon, falhas de enchimento e inversão da relação reto-sigmoidea⁶.

A manometria ano-retal possui boa confiabilidade e avalia o reflexo de inibição reto-anal, que exige integridade do sistema nervoso intrínseco do reto. O exame é simples e não oferece riscos ao neonato. Há possibilidade de estudo anatomo-patológico por biópsia da parede retal (de Swenson) ou biópsia por sucção da mucosa e submucosa, para avaliação da presença de células ganglionares³.

RELATO DE CASO

ACA, sexo feminino, 33 anos, teve três gestações, dois partos e um aborto (G3P2A1). O aborto espontâneo ocorreu no primeiro trimestre de gestação há cerca de um ano. Em acompanhamento ultrassonográfico foi visualizada a presença de distensão importante do cólon e distensão abdominal na 30^a semana de gestação (figuras 1-2). O recém-nascido pré-termo nasceu na 34^a semana e foi submetido a procedimento cirúrgico no segmento agangliônico ainda no primeiro dia de vida. Após a realização da laparotomia, sofreu múltiplas paradas cardiorrespiratórias e evoluiu a óbito.



Figura 2: Ultrassonografia Obstétrica: Cabeça fetal normal.



Figura 3: Ultrassonografia Obstétrica: Grande distensão de intestino grosso com conteúdo denso (Megacolon).

DISCUSSÃO

A Doença de Hirschsprung, que possui caráter genético, se define pela total ausência de células ganglionares nos plexos entéricos e pode acometer desde o reto e/ou sigmoide até estruturas colônicas mais superiores. O diagnóstico clínico no neonato se dá pela presença de distensão abdominal, atraso superior a 24-48 horas na eliminação de mecônio e obstrução intestinal baixa³.

Há associação com outras anomalias congênicas em até 28% dos casos e incidência familiar relatada. O tratamento cirúrgico consiste na retirada do segmento agangliônico e reconstrução imediata do trânsito intestinal e deve ser realizado precocemente, preferencialmente nos primeiros dias de vida até o 3^o mês³. A doença possui alta morbimortalidade e sem o tratamento no tempo adequado pode evoluir com retardos no desenvolvimento, enterocolites graves, obstrução intestinal baixa com parada de eliminação de fezes e flatos e morte⁷.

O diagnóstico da moléstia classicamente se dá no período neonatal após suspeição clínica. Exames de imagem como a radiografia abdominal simples e o enema opaco podem mostrar os achados esperados como a distensão intestinal e a inversão da relação reto-sigmoidea⁵. A manometria ano-retal e o estudo anatomopatológico, apesar de menos comuns, também podem ser utilizados para confirmação da DH⁸.

A ultrassonografia permite o diagnóstico de diversas anomalias congênicas ainda na vida intrauterina e, portanto, possui papel crescente na investigação diagnóstica dessas moléstias⁹. Trata-se de um exame simples e de elevada sensibilidade para a detecção precoce de alterações importantes no desenvolvimento intrauterino, especialmente nas gestações de alto risco¹⁰.

O diagnóstico precoce de alterações congênicas é de grande importância para o manejo clínico adequado e

planejamento cirúrgico quando necessário¹⁰. Nesse campo a ultrassonografia permite a detecção cada vez mais precoce de alterações significativas. A boa experiência do operador aliada ao fácil acesso e a elevada sensibilidade colocam o método ultrassonográfico como de importante relevância e com um papel crescente no diagnóstico de anomalias congênitas¹¹.

CONSIDERAÇÕES

O diagnóstico da Doença de Hirschsprung, classicamente se dá no período neonatal após investigação diagnóstica de quadro clínico de obstrução intestinal baixa. É uma condição rara e de elevada morbimortalidade para o RN. O tratamento de escolha é a ressecção cirúrgica do segmento agangliônico, que deve ser realizada nos primeiros dias de vida; O diagnóstico precoce, ainda na vida intrauterina é possível graças ao ultrassom obstétrico e permite adequado manejo e planejamento das intervenções necessárias. A ultrassonografia, especialmente em gestações de alto risco, possui elevada sensibilidade e é um método confiável para a detecção de diversas doenças congênitas. Possui importância significativa e crescente para o diagnóstico e planejamento precoce de tratamento clínico ou cirúrgico dessas moléstias.

REFERÊNCIAS

1. U.S. National Library of Medicine. "Hirschsprung disease". Genetics Home Reference. August 2012. Disponível em: < <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/hirschsprung-disease>>. Acesso em 30 Ago. 2019.
2. Megacólon congênito ou Doença de Hirschsprung. FCM – Unicamp. Campinas. 2016. Disponível em: <https://www.fcm.unicamp.br/drpixel/conteudo/megac%C3%B3lon-cong%C3%AAnito-ou-doen%C3%A7a-de-hirschsprung>. Acesso em: 30 Ago. 2019.
3. Santos Júnior JCM. Megacólon - Parte I: Doença de Hirschsprung. Rev bras Coloproct 2002; 3: 196-209.
4. Kumar P, Burton BK. Congenital malformations, evidence-based evaluation and management. McGraw-Hill Professional. 2007; ISBN:0071471898.
5. Devos AS, Blickman JG, Blickman JG. Radiological imaging of the digestive tract in infants and children. Springer Verlag. 2007; ISBN:3540407332.
6. Vinocur DN, Lee EY, Eisenberg RL. Neonatal intestinal obstruction. American Journal of Roentgenology 2012; 198(1): W1-W10.
7. Swenson O, Rheilander HF, Diamond I. Hirschsprung's disease: a new concept of the etiology operative results in thirty-four patients. New Engl J Med 1049; 241: 55-7.
8. Nagasaki A, Sumitomo KM, Ikeda K. Diagnosis of Hirschsprung's disease by anorectal manometry. In Yokoyama and Angerpointer (Eds) Progress in Pediatric Surgery. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. 1989; 24: pp41-8.
9. Barini R, Stella JH, Ribeiro ST, Luiz FB, Isfer EF, Sanchez RC, et al. Desempenho da ultrassonografia pré-natal no diagnóstico de cromosomopatias fetais em serviço terciário. Rev Bras Ginecol Obstet. 2002; 24: 121-7.
10. Neto CN, Souza ASR, Moraes Filho OB, Noronha AMB. Validação do diagnóstico ultrassonográfico de anomalias fetais em centro de referência. Ver. Assoc. Med. Bras., 2009, 55(5): 541-6.
11. Merz E, Welter C. 2D and 3D Ultrasound in the evaluation of normal and abnormal fetal anatomy in the second and third trimesters in a level III center. Ultraschall Med. 2005; 26: 9-16.