

ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΜΕΓΑΚΟΛΟ Ή ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ HIRSCHSPRUNG

Η νόσος του Hirschsprung ή συγγενές megάκολο είναι η πάθηση, κατά την οποία λείπει συγγενώς (εκ γενετής) η παρασυμπαθητική νεύρωση του περιφερικού εντέρου.

Εμφανίζεται 1:1.000-1.500 τοκετούς και πιο 4 φορές πιο συχνά στα αγόρια.

Τα έντερα έχουν δύο νευρικά πλέγματα· το πλέγμα, το οποίο βρίσκεται ανάμεσα στους δυο μυϊκούς χιτώνες (επιμήκη και κυκλικό) του τοιχώματος των εντέρων και ονομάζεται πλέγμα του Auerbach και το πλέγμα του Meissner, το οποίο βρίσκεται στον υποβλεννογόνιο χιτώνα. Στη νόσο του Hirschsprung απουσιάζουν τα γαγγλιακά κύτταρα (αθροίσματα νευρικών κυττάρων) και των δύο πλεγμάτων. Το αγγαλιονικό αυτό τμήμα συνήθως είναι το τελικό τμήμα του εντέρου, ορθό ή ορθοσιγμοειδές, αλλά μπορεί να νοσήσει όλο το παχύ έντερο ή ακόμη και το λεπτό έντερο.

Η νόσος του Hirschsprung χαρακτηρίζεται από έλλειψη εντερικών γαγγλιακών κυττάρων, υπερπλασία (αύξηση του αριθμού) των νευρικών ιών και το πάσχον τμήμα του εντέρου είναι μονίμως συνεσπασμένο και δεν μπορεί να προωθήσει τα κόπρανα. Οφείλεται σε αδυναμία των νευρικών κυττάρων να μεταναστεύσουν από τη νευρική ακρολοφία, όπου αρχικά εντοπίζονται στα πρώτα στάδια της εμβρυϊκής ζωής, στο περιφερικό τμήμα του εντέρου. Η έλλειψη των νευρικών αυτών κυττάρων συνεπάγεται αδυναμία να δοθεί η εντολή για χάλαση του εντέρου, ώστε να μπορεί να δεχθεί εντερικό περιεχόμενο και μετά να συσπασθεί για να το προωθήσει. Η ουσία που χρησιμοποιεί το εντερικό νευρικό σύστημα, για να δοθεί η εντολή ώστε να χαλαρώσουν οι λείες μυϊκές ίνες των μυϊκών χιτώνων του εντέρου, είναι το NO (μονοξείδιο του αζώτου), το οποίο απουσιάζει στη νόσο του Hirschsprung. Το υγιές έντερο πριν από το παθολογικό τμήμα είναι διατεταμένο και με πεπαχυσμένα τοιχώματα, λόγω της προσπάθειας που καταβάλλει για να ξεπεράσει το κώλυμα.

Τα συμπτώματα συνήθως αρχίζουν αμέσως μετά τον τοκετό, συχνά με καθυστέρηση στην αποβολή μηκωνίου (τα πρώτα κόπρανα του νεογνού). Κάθε νεογνό που δεν αποβάλλει μηκόνιο τις πρώτες 24-48 ώρες της ζωής, πρέπει να ελέγχεται για ύπαρξη νόσου του Hirschsprung. Σε μερικά παιδιά η νόσος εκδηλώνεται σαν πλήρης εντερική απόφραξη, ενώ κάποια άλλα καθυστερούν να εκδηλώσουν τη νόσο για κάποιες εβδομάδες, μέχρι να εμφανισθεί η κλασική επίμονη δυσκοιλιότητα. Σπάνια, μπορεί ένα παιδί να εμφανίζει ήπια δυσκοιλιότητα και η διάγνωση να καθυστερήσει ακόμη και χρόνια.



Χαρακτηριστική εικόνα συγγενούς megάκολου σε βαριούχο υποκλυσμό.

Η διάγνωση της νόσου πιθανολογείται αρχικά από το ιστορικό και την κλινική εξέταση. Χαρακτηριστική είναι η έλλειψη κοπράνων στο ορθό, ενώ υπάρχει μετεωρισμός κοιλιάς χωρίς πόνο. Η πρώτη εξέταση είναι ένας βαριούχος υποκλυσμός, στον οποίο φαίνεται το παθολογικό περιφερικό τμήμα του εντέρου, που είναι στενωμένο, η μεταβατική ζώνη και το διατεταμένο τμήμα κεντρικότερα. Η διάγνωση οριστικοποιείται μόνο μετά από βιοψία του ορθού, με τη χρήση ειδικής συσκευής που αναρροφά ένα μικρό τεμάχιο βλεννογόνου και υποβλεννογόνιου χιτώνα. Η διάγνωση δεν είναι πάντα εύκολη, αλλά με τη χρήση ειδικών ιστοχημικών μεθόδων έχει βελτιωθεί η ακρίβεια και αποτελεσματικότητά της.

Σε ασθενείς με προσβεβλημένα μεγάλα τμήματα του εντέρου έχουν βρεθεί μεταλλάξεις του γονιδίου RET, που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 10.

Θεραπευτικά, παλαιότερα η πρώτη ενέργεια ήταν η δημιουργία μιας κολοστομίας σε υγιές τμήμα του εντέρου, ακολουθούσε αργότερα η κυρίως επέμβαση και σε τρίτο χρόνο έκλεινε η κολοστομία. Σήμερα, στις περισσότερες περιπτώσεις και ειδικά στα νεογνά, γίνεται μία χειρουργική επέμβαση με τομή μέσα από τον πρωκτό, διεκβολή από εκεί του εντέρου, εκτομή του παθολογικού εντέρου και του διατεταμένου τμήματος του υγιούς και αναστόμωση του υγιούς εντέρου με τον πρωκτό. Σε περιπτώσεις που το πάσχον έντερο φθάνει στο εγκάρσιο ή το ανιόν κόλον, η κινητοποίηση του εντέρου γίνεται λαπαροσκοπικά. Στη διάρκεια της επέμβασης γίνονται βιοψίες σε διάφορα διαδοχικά σημεία του εντερικού τοιχώματος, ώστε να διασφαλισθεί ότι έχει αφαιρεθεί όλο το παθολογικό έντερο.



Εξωτερίκευση του πάσχοντος εντέρου, σε χειρουργική επέμβαση μέσω του πρωκτού.