

## Bölüm 14

# HİRSCHSPRUNG HASTALIĞINA BAĞLI KONSTİPASYON

Emine Burcu ÇIĞŞAR KUZU<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Hirschsprung hastalığı (HH), son barsakta myenterik ve submukozal plexuslarda gangliyon hücrelerinin bulunmaması ile karakterize, enterik sinir sisteminin gelişimsel bir bozukluğudur. Bu durum konjenital aganliyonik megakolon olarak da adlandırılır (1-3). Etkilenen barsak bölümünde propulsif kasılma hareketleri olmadığından hastalarda fonksiyonel bir intestinal tıkanıklık/ kabızlık durumu söz konusudur.

### Tarihçe

Hirschsprung hastalığına ait ilk kayıt Frederick Ruysch'un 1691'de 5 yaşında bir kız çocuğuna yaptığı otopsiye aittir (4). Hastalığı klinik olarak tanımlayarak adını veren ise 1886'da iki çocuğa ait deneyimlerini sunan Prof Dr Harald Hirschsprung'dur (5). Her ne kadar onun adıyla anılsa da Dr Hirschsprung bu hastalığı "kolonun konjenital dilatasyonu"olarak tanımlamıştır. Asıl patolojinin Spastik olan distal kolonun fonksiyonel tıkanıklık yaratmasına bağlı olduğunu 1900'de Fenwick öne sürmüştü, 1901'de distal kolonda gangliyon hücrelerinin olmadığını gösteren Tittel desteklemiştir. Whitehouse ve Kernohan 1948'de myenterik plexusta gangliyon hücrelerinin olmadığını göstererek etyolojideki karışıklığa son vermişlerdir (6). Hirschsprung hastalığına yönelik ilk düzeltici cerrahi 1948'de Swenson ve Bill tarafından yapılmıştır (7).

### Görülme Sıklığı

HH'nın görülme sıklığı yaklaşık 1/5000'dir. Erkek-kız oranı ise 3.2:1 olarak bildirilmiştir (3). Hastalık çoğunlukla kısa bir distal segmenti etkilemekle beraber

<sup>1</sup> Operatör Doktor, S B Ü Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahi Kliniği, ebcigsar@gmail.com

Sonuç olarak konstipasyonun hirschsprung hastalığının önemli bir parçasıdır. Yenidoğan döneminde gayta çıkışı olmayan, obstuksiyon bulgularıyla takip edilen veya infantil dönemde konstipasyon şikayetiyle getirilen hastalarda ayırıcı tanıda Hirschsprung hastalığı düşünülmesi ve tanıya yönelik tetkikler yapılmalıdır. Hirschsprung hastalığının tedavisinin cerrahi olduğu ancak cerrahi işlem uygulanan hastalarda konstipasyon sorununun her zaman çözülmeyebileceği unutulmamalı, operasyon sonrası da hastalar yakından izlenmeli; devam eden, yaşam kalitesini etkileyen konstipasyon varlığından uygun algoritma izlenerek sorunun kaynağı tesbit edilmeli ve çözümlenmelidir.

## **KAYNAKLAR**

1. Swenson O. Hirschsprung's disease: a review. *Pediatrics*. 2002;109: 914–8.
2. Haricharan RN, Georgeson KE. Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg*. 2008;17:266–75.
3. Parisi MA. Hirschsprung Disease Overview. 2002. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington; 2006
4. Leenders E, Sieber WK: Congenital megacolon observation by Frederick Ruysch. 1691 *J Pediatr Surg* 5:1-13. 1970
5. Saaed A, Barreto L, Neogii S, et al. Identification of novel genes in Hirschsprung disease pathway using whole genome expression study. *J Pediatr Surg* 2012;47:303–7.
6. Miao X, Leon T, Ngan E, et al. Reduced RET expression in gut tissue of individuals carrying risk alleles of Hirschsprung's disease. *Hum Mol Genet* 2010;19:1461–7.
7. Swenson O, Bill AH. Resection of rectum and rectosigmoid with preservation of the sphincter for benign spastic lesions producing megacolon. *Surgery*. 1948;24:212-20
8. N-Fekete C. Total colonic aganglionosis (with or without ileal involvement) : a review of 27 cases. *J Pediatr Surg* 1986;21: 251–4.
9. Parisi MA, Kapur RP. Genetics of Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr* 2000;12:610–7.
10. Heanue TA, Pachnis V. Enteric nervous system development and Hirschsprung's disease: advances in genetic and stem cell studies. *Nat Rev Neurosci*. 2007; 8:466–79.
11. Obermayr F, Hotta R, Enomoto H, Young HM (2013) Development and developmental disorders of the enteric nervous system. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 10:43–57
12. Grosfeld JL. Hirschsprung's disease Holschneider A, Puri P, eds. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. Berlin, Germany: Springer-Verlag 2008; 1-12.
13. Sanders KM, Koh SD, Ward SM. Interstitial cells of cajal as pacemakers in the gastrointestinal tract. *Annual Review of Physiology*. 2006; 68:307–43.
14. Das K., Mohanty S. Hirschsprung Disease — Current Diagnosis and Management. *Indian J Pediatr* 2017;84:618-23
15. Holschneider AM, Puri P. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 2nd ed. Amsterdam: Harwood Academic Publishers, 2000
16. Loening-Baucke V, Kimura K. Failure to pass meconium: diagnosing neonatal intestinal obstruction. *Am Fam Physician* 1999;60:2043-50.
17. De Lorijn F, Reitsma JB, Voskuil WP, et al. Diagnosis of Hirschsprung's disease: a prospective, comparative accuracy study of common tests. *J Pediatr* 2005, 1146:787–792
18. De Lorijn F, Boeckxstaens GE, Benninga MA. Symptomatology, pathophysiology, diagnostic work-up, and treatment of Hirschsprung disease in infancy and childhood. *Curr Gastroenterol Rep* 2007; 9: 245-253.
19. Doodnath R, Puri P. A systematic review and meta-analysis of Hirschsprung's disease presenting after childhood. *Pediatr Surg Int* (2010) 26:1107–1110.
20. Cheng Z, Dhall D, Zhao L et al. Murine model of Hirschsprung-associated enterocolitis. I: phe-

- notypic characterization with development of a histopathologic grading system. *J Pediatr Surg* 2010, 45:475–482.
21. Holschneider AM, Ure BM: Hirschsprung's disease, in Aschcraft KW, Murphy JP, Sharp RJ, Sigalet DL, Synder CL (eds): *Pediatric Surgery*. 3rd ed. Philadelphia. W.B. Saunders Company 2000; 453
  22. Reid JR, Buonomo C, Moreira C, Kozakevich H, Nurko SJ. The barium enema in constipation: comparison with rectal manometry and biopsy to exclude Hirschsprung's disease after the neonatal period. *Pediatr Radiol*. 2000;30:681–4.
  23. Bulut T. Anorektal fizyoloji testleri ve inkontinens. *Türkiye Klinikleri J Gen Surg* 2010;3:8-13
  24. Emir H, Akman M, Sarimurat N, Kiliç N, Erdoğan E, Söylet Y. Anorectal manometry during the neonatal period: its specificity in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Eur J Pediatr Surg*. 1999;9:101–3.
  25. Muise ED, Cowles RA. Rectal biopsy for Hirschsprung's disease: a review of techniques, pathology, and complications. *World J Pediatr*. 2016;12:135-41.
  26. Kapur RP. Practical pathology and genetics of Hirschsprung's disease. *Semin Pediatr Surg* 2009;18:212-223.
  27. Geerdes BP, Hazebroek FWJ: Pediatric disorders of the distal gastrointestinal tract, surgical aspects. In *Integrated Medical and Surgical Gastroenterology*. Edited by Lanschot JJB, Gouma DJ, Jansen PLM, et al.: Stuttgart, Germany: Thieme Medical Publishers; 2004:644–653.
  28. El-Sawaf MI, Drongowski RA, Chamberlain JN, et al.: Are the long-term results of the transanal pull-through equal to those of the transabdominal pull-through? A comparison of the 2 approaches for Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 2007, 42:41–47
  29. Marty TL, Seo T, Matlak ME, et al.: Gastrointestinal function after surgical correction of Hirschsprung's disease: long-term follow-up in 135 patients. *J Pediatr Surg* 1995, 30:655–658.
  30. Wester T, Granström AL. Hirschsprung disease—Bowel function beyond childhood. *Semin Pediatr Surg* 2017, 26:322-7.
  31. Stensrud KJ, Emblem R, Bjornland K. Functional outcome after operation for Hirschsprung disease—transanal vs transabdominal approach. *J Pediatr Surg*. 2010,45:1640–1644.
  32. Dasgupta R, Langer JC. Evaluation and Management of Persistent Problems After Surgery for Hirschsprung Disease in a Child. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008,46:13-9.
  33. Pena A, Elicevik M, Levitt MA (2007) Reoperations in Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 42:1008–1013
  34. Langer JC. Persistent obstructive symptoms after surgery for Hirschsprung disease: development of a diagnostic and therapeutic algorithm. *J Pediatr Surg* 2004;39:1458–1462