

**Общероссийская общественная организация  
«Ассоциация колопроктологов России»**

**КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ДИАГНОСТИКЕ  
И ЛЕЧЕНИЮ ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТОВ  
С БОЛЕЗНЬЮ ГИРШПРУНГА**

**2013**

*Настоящие рекомендации разработаны экспертной комиссией Общероссийской общественной организацией «Ассоциация колопроктологов России» в составе:*

1	Шельгин Юрий Анатольевич	Москва
2	Ачкасов Сергей Иванович	Москва
3	Бирюков Олег Михайлович	Москва
4	Васильев Сергей Васильевич	Санкт-Петербург
5	Григорьев Евгений Григорьевич	Иркутск
6	Дудка Виктор Васильевич	Санкт-Петербург
7	Жуков Борис Николаевич	Самара
8	Карпухин Олег Юрьевич	Казань
9	Капуллер Леонард Леонидович	Москва
10	Кашников Владимир Николаевич	Москва
11	Кузьминов Александр Михайлович	Москва
12	Куликовский Владимир Федорович	Белгород
13	Лахин Александр Владимирович	Липецк
14	Маркова Елена Васильевна	Москва
15	Муравьев Александр Васильевич	Ставрополь
16	Пак Владислав Евгеньевич	Иркутск
17	Плотников Валерий Васильевич	Курган
18	Половинкин Вадим Владимирович	Краснодар
19	Темирбулатов Виль Мамилович	Уфа
20	Тихонов Андрей Александрович	Москва
21	Титов Александр Юрьевич	Москва
22	Тотиков Валерий Зелимханович	Владикавказ
23	Фоменко Оксана Юрьевна	Москва
24	Фролов Сергей Алексеевич	Москва
25	Чибисов Геннадий Иванович	Калуга
26	Эфрон Александр Григорьевич	Смоленск
27	Яновой Валерий Владимирович	Благовещенск

***Клинические рекомендации утверждены Общероссийской общественной организацией «Ассоциация колопроктологов России» 12 сентября 2013 года в рамках VIII Всероссийского съезда онкологов и колопроктологов, г. Санкт-Петербург***

## ОГЛАВЛЕНИЕ

Сокращения.....	4
<b>1. ВВЕДЕНИЕ.....</b>	<b>5</b>
1.1 ВАЛИДИЗАЦИЯ РЕКОМЕНДАЦИИ.....	6
1.2 ОБЛАСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ РЕКОМЕНДАЦИЙ.....	6
<b>2. ОПРЕДЕЛЕНИЕ И КЛАССИФИКАЦИЯ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....</b>	<b>7</b>
2.1 ОПРЕДЕЛЕНИЕ.....	7
2.2 КОД ПО МКБ-10.....	7
2.3 КЛАССИФИКАЦИЯ.....	7
2.4 ФОРМУЛИРОВКА ДИАГНОЗА.....	8
<b>3. ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....</b>	<b>8</b>
3.1 КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА.....	8
3.2 ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА.....	9
3.3 ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....	10
<b>4. ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....</b>	<b>11</b>
4.1 ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ ПО ЛЕЧЕНИЮ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....	11
4.2 ПЛАНОВОЕ ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА.....	11
4.3 ОПЕРАЦИЯ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК.....	11
4.3.1 ТЕХНИКА ОПЕРАЦИИ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК.....	11
4.3.2 ВАРИАНТЫ ВЫПОЛНЕНИЯ ОПЕРАЦИИ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК.....	12
4.4 ЛЕЧЕНИЕ ОСЛОЖНЕНИЙ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.....	12
<b>5. ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА БОЛЬНЫМИ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ.....</b>	<b>13</b>
<b>6. ПРОГНОЗ.....</b>	<b>13</b>
Литература.....	14

## **СОКРАЩЕНИЯ**

БГ – болезнь Гиршпрунга

ГНЦК – Государственный научный центр колопроктологии

ДИ – доказательный индекс

РКИ – рандомизированное клиническое исследование

СР – степень рекомендательности

УД – уровень доказательности

## 1. ВВЕДЕНИЕ

Реабилитация пациентов с аномалиями развития и положения толстой кишки остается одной из наиболее сложных проблем в колопроктологии. Болезнь Гиршпрунга является достаточно распространенной аномалией развития. Частота возникновения болезни Гиршпрунга на протяжении нескольких десятилетий колеблется от 1 : 30000 до 1 : 2000 к общему числу новорожденных (СР 4, УД D [12, 27, 45]). Установлено, что во всех исследованиях преобладали пациенты мужского пола. У мальчиков заболевание встречается в 5 раз чаще, чем у девочек (СР 4, УД D [8, 15, 21]).

Распространенность аганглиоза толстой кишки значительно варьирует среди этнических групп. Данное заболевание встречается в Европе у 1 из 4500 новорожденных, а в Японии – у 1 из 4697 родившихся детей. Болезнь Гиршпрунга регистрируется у 1,5 из 10000 человек, родившихся в кавказском регионе, у 2,1 из 10000 новорожденных афроамериканцев и у 2,8 из 10000 детей азиатского происхождения (СР 4, УД D [6, 26]).

Существует разница в частоте различных форм заболевания в зависимости от протяженности зоны аганглиоза. Случаи с коротким сегментом встречаются гораздо чаще и составляют до 80% от общего числа. Остальные 20% наблюдений приходятся на пациентов, у которых длина аганглионарного сегмента располагается проксимальнее прямой кишки (СР 4, УД D [18, 31, 38]).

Болезнь Гиршпрунга часто является семейным заболеванием. Риск возникновения этого заболевания у родственников значительно выше по сравнению с остальным населением. Из всех регистрируемых семейные случаи аганглиоза составляют 20% (СР 4, УД D [6, 40]).

В настоящее время болезнь Гиршпрунга считается полиэтиологичным заболеванием.

На 7 – 12 неделях беременности происходит нарушение формирования нервных структур на определенном участке прямой кишки. Происходят значительные изменения в нервных сплетениях Ауэрбаха (мышечный слой) и Мейснера (подслизистый слой), а иногда и полное их отсутствие (СР 4, УД D [5, 18]).

Доказан генетический гетерогенный характер аномалии. Исследования в области молекулярной генетики указывают на ведущую роль в развитии болезни Гиршпрунга 4 генов: RET (рецептор тирозинкиназы), GDNF (нейтрофический фактор глиальных клеток), ENDRB (ген рецептора эндотелина-В), EDN3 (эндотелин-3) и их определяющее влияние на процесс миграции нейробластов (СР 4, УД D [17, 34, 37]). Таким образом, в настоящее время основной теорией, объясняющей отсутствие ганглиев в толстой кишке, является нарушение миграции нейробластов из вагусного нервного гребешка в процессе эмбриогенеза, и чем раньше прекращается миграция, тем длиннее аганглионарный сегмент (СР 4, УД D [13, 29, 30]).

Кроме этого, существует гипотеза, согласно которой аганглиоз развивается вследствие нарушения дифференцировки нервных клеток, уже достигших кишечной стенки. Влиять на созревание клеток могут различные факторы, такие как гипоксия, воздействие химических агентов, повышенная радиация, вирусная инфекция (СР 4, УД D [8, 15]).

Сочетание генетических нарушений с патологическим влиянием внешней и внутренней среды определяет характер поражения не только интрамурального нервного аппарата. По данным разных авторов, сочетание болезни Гиршпрунга с другими пороками развития происходит в 29 – 32,7% случаев (СР 4, УД D [12, 15, 24]).

Одним из основных элементов в патогенезе болезни Гиршпрунга является изменение в гистологической структуре интрамурального нервного аппарата на определенном отрезке толстой кишки. Эти изменения состоят, главным образом, в отсутствии ганглиев мышечно-кишечного и подслизистого сплетений. На месте ганглиев определяются лишь нервные волокна и мелкие глиальные клетки (СР 4, УД D [1, 25]). Накопление ацетилхолинэстеразы в слизистой оболочке наряду с отсутствием медиаторов, обеспечивающих тормозящий эффект в кишечной стенке, вызывает стойкий спазм, который является патогенетическим признаком болезни Гиршпрунга (СР 4, УД D [4, 22]).

Настоящие рекомендации по диагностике и лечению болезни Гиршпрунга у взрослых являются руководством для практических врачей, осуществляющих ведение и лечение таких пациентов. Рекомендации подлежат регулярному пересмотру в соответствии с новыми данными научных исследований в этой области. Представленные рекомендации составлены на основании данных литературы. Они включают в себя следующие разделы: определение и классификация болезни Гиршпрунга, диагностика, хирургическое лечение. Ниже приведены уровни доказательности согласно общепринятой классификации Оксфордского Центра доказательной медицины (Таблица 1).

**Таблица 1.** Уровни доказательности и степени рекомендаций на основании руководства Оксфордского центра доказательной медицины

Уровень	Диагностическое исследование	Терапевтическое исследование
1a	Систематический обзор гомогенных диагностических исследований 1 уровня	Систематический обзор гомогенных РКИ
1b	Валидизирующее когортное исследование с качественным «золотым» стандартом	Отдельное РКИ (с узким ДИ)
1c	Специфичность или чувствительность столь высоки, что положительный или отрицательный результата позволяет исключить/установить диагноз	Исследование «Все или ничего»
2a	Систематический обзор гомогенных диагностических исследований >2 уровня	Систематический обзор (гомогенных) когортных исследований
2b	Разведочное когортное исследование с качественным «золотым» стандартом	Отдельное когортное исследование (включая РКИ низкого качества; т.е. с <80% пациентов, прошедших контрольное наблюдение)
2c	Нет	Исследование «исходов»; экологические исследования
3a	Систематический обзор гомогенных исследований уровня 3b и выше	Систематический обзор гомогенных исследований «случай-контроль»
3b	Исследование с непоследовательным набором или без проведения исследования «золотого» стандарта у всех испытуемых	Отдельное исследование «случай-контроль»
4	Исследование случай-контроль или исследование с некачественным или зависимым «золотым» стандартом	Серия случаев (и когортные исследования или исследования «случай-контроль» низкого качества)
5	Мнение экспертов без тщательной критической оценки или основанное на физиологии, лабораторные исследования на животных или разработка «первых принципов»	Мнение экспертов без тщательной критической оценки, лабораторные исследования на животных или разработка «первых принципов»
<b>Степени рекомендаций</b>		
<b>A</b>	Согласующиеся между собой исследования 1 уровня	
<b>B</b>	Согласующиеся между собой исследования 2 или 3 уровня или экстраполяция на основе исследований 1 уровня	
<b>C</b>	Исследования 4 уровня или экстраполяция на основе уровня 2 или 3	
<b>D</b>	Доказательства 4 уровня или затруднительные для обобщения или некачественные исследования любого уровня	

### 1.1 ВАЛИДИЗАЦИЯ РЕКОМЕНДАЦИЙ

Настоящие рекомендации в предварительной версии были рецензированы независимыми экспертами, которых попросили прокомментировать прежде всего то, насколько интерпретация доказательств, лежащих в основе рекомендаций доступна для понимания. Получены комментарии со стороны врачей амбулаторного звена. Полученные комментарии тщательно систематизировались и обсуждались на совещаниях экспертной группы.

Последние изменения в настоящих рекомендациях были представлены для дискуссии на заседании Профильной комиссии «Колопроктология» Экспертного Совета Минздрава России 12 сентября 2013 г. Проект рекомендаций был повторно рецензирован независимыми экспертами и врачами амбулаторного звена. Для окончательной редакции и контроля качества рекомендации были повторно проанализированы членами экспертной группы, которые пришли к заключению, что все замечания и комментарии приняты во внимание, риск систематических ошибок при разработке рекомендаций сведен к минимуму.

## **1.2 ОБЛАСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ РЕКОМЕНДАЦИЙ.**

Данные клинические рекомендации применимы при осуществлении медицинской деятельности в рамках порядка оказания медицинской помощи взрослому населению с заболеваниями толстой кишки, анального канала и промежности колопроктологического профиля.

## **2. ОПРЕДЕЛЕНИЕ И КЛАССИФИКАЦИЯ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ.**

### **2.1 ОПРЕДЕЛЕНИЕ**

**Болезнь Гиршпрунга** – это аномалия развития, характеризующаяся врожденным отсутствием или значительным уменьшением ганглиев интрамуральных нервных сплетений кишечной стенки всей толстой кишки или ее части (СР 4, УД Д [6, 31]).

Существуют варианты заболевания с минимальной выраженностью симптомов, что позволяет части пациентов доживать до зрелого возраста, даже не подозревая о наличии у них порока развития толстой кишки. Такие пациенты представляют собой особую категорию больных, требующую нестандартной оценки и индивидуального подхода. Это позволяет рассматривать болезнь Гиршпрунга у взрослых в качестве отдельной формы заболевания (СР 4, УД Д [3, 8]).

### **2.2 КОД ПО МКБ-10.**

Класс XVII – врожденные аномалии, деформации и хромосомные нарушения.

Блок (Q38 - Q45) – другие врожденные аномалии (пороки развития) органов пищеварения.

Код – Q43.1

### **2.3 КЛАССИФИКАЦИЯ**

Классификация болезни Гиршпрунга основывается на анатомической локализации аганглиоза, распространенности мегаколон и выраженности клинических проявлений заболевания. Классификация заболевания у взрослых пациентов построена на основании тех же критериев, что и у детей, однако по ряду параметров имеются различия (СР 4, УД Д [5, 31]).

Анатомические формы заболевания у взрослых подразделяются следующим образом:

1. Наданальная форма – зона поражения локализуется в нижеампулярном отделе прямой кишки.
2. Ректальная форма – недоразвитие интрамурального нервного аппарата распространяется на всю прямую кишку.
3. Ректосигмоидная форма – аганглиоз занимает всю прямую и часть или всю сигмовидную кишку.
4. Субтотальная форма – в аганглионарный сегмент включена поперечная ободочная кишка.
5. Тотальная форма – поражение всей толстой кишки.

Мегаколон при болезни Гиршпрунга может ограничиваться одним отделом толстой кишки или распространяться на несколько ее участков. При тотальной форме аганглиоза выявляется расширение подвздошной кишки. Определяется следующая локализация расширения кишечника:

1. Мегаректум.
2. Мегасигма.
3. Левосторонний мегаколон.
4. Субтотальный мегаколон.
5. Тотальный мегаколон.
6. Мегаилеум.

Функциональное состояние мегаколон может быть компенсированным, субкомпенсированным и декомпенсированным.

1. Компенсированное состояние кишки – на протяжении многих лет у больного отмечается редкий, но самостоятельный стул или имеются запоры от 3 до 7 дней, которые легко разрешаются при помощи слабительных препаратов и клизм.

2. Субкомпенсированное состояние, в отличие от предыдущего, требует интенсивных мероприятий по опорожнению кишки. В таких случаях без применения слабительных препаратов и клизм самостоятельный стул может отсутствовать свыше 7 дней.

3. Декомпенсированное состояние характеризуется отсутствием позыва на дефекацию и самостоятельного стула. У многих пациентов толстая кишка бывает заполнена плотным кишечным содержимым или каловыми камнями. Зачастую даже интенсивные мероприятия не позволяют адекватно опорожнить толстую кишку. В подобных случаях показано срочное хирургическое лечение.

По клиническому течению у взрослых различают три варианта развития заболевания:

1. Типичный («детский») вариант – интенсивные запоры развиваются достаточно быстро, практически отсутствует самостоятельный стул, быстро нарастают явления кишечной непроходимости.

2. Пролонгированный вариант – медленное течение заболевания, когда с запорами удается длительное время справляться с помощью консервативных мероприятий.

3. Латентный вариант – впервые запоры появляются после 14 лет, и как правило, быстро развивается хроническая толстокишечная непроходимость. Появившиеся запоры нарастают, слабительные средства совершенно неэффективны, и для опорожнения кишки приходится прибегать к ежедневным клизмам.

#### **2.4 ФОРМУЛИРОВКА ДИАГНОЗА**

При формулировании диагноза следует отразить протяженность аганглионарной зоны, распространенность расширения толстой кишки и степень ее компенсации, а также наличие осложнений болезни Гиршпрунга. Ниже приведены примеры формулировок диагноза:

1. «Болезнь Гиршпрунга, наданальная форма, мегаректум, мегасигма, субкомпенсированная».

2. «Болезнь Гиршпрунга, ректальная форма, субтотальный мегаколон, осложненная нарушением кишечной проходимости».

### **3. ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

#### **3.1 КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

Симптомы болезни Гиршпрунга обычно проявляются в раннем детстве. Однако ее клинические проявления могут иметь стертую картину у детей, и развиться в зрелом возрасте. Главной

причиной обращения в клинику являются запоры, которые отмечают все пациенты. При этом у большинства больных наблюдается отсутствие самостоятельного стула. Этот симптом всегда сочетается с отсутствием позыва на дефекацию. У ряда пациентов может появляться позыв на дефекацию и самостоятельный стул, однако остается ощущение неполного опорожнения толстой кишки. Наличие самостоятельного стула у этих пациентов обусловлено сохранившейся пропульсивной способностью тех отделов толстой кишки, которые располагаются проксимальнее аганглионарной зоны (СР 4, УД D [3, 38]).

Вздутие живота регистрируется у половины пациентов. Этот симптом регистрируется на фоне длительного отсутствия самостоятельного стула, и исчезает после опорожнения толстой кишки. Боли в животе носят, как правило, приступообразный характер и возникают на высоте запоров. Они купируются применением очистительных клизм (СР 4, УД D [5, 10, 43]).

Тошнота и рвота появляются, как правило, при декомпенсированном состоянии, сопровождаются болями в животе, длительным отсутствием самостоятельного стула. У ряда пациентов могут отмечаться слабость и недомогание, как проявление общей интоксикации (СР 4, УД D [35]).

У взрослых пациентов практически не развиваются явления энтероколита, столь характерного для детей, страдающих болезнью Гиршпрунга (СР 4, УД D [6]).

При объективном осмотре у многих пациентов отмечается развернутый реберный угол. На фоне вздутия, увеличения в размерах толстой кишки отмечается асимметрия живота, увеличение его в размерах, с растянутой передней брюшной стенкой и видимой на глаз перистальтикой. В тоже время, при адекватно проводимых консервативных мероприятиях мегаколон развивается медленно, что позволяет сохранить нормальную форму живота (СР 4, УД D [5, 31]).



При компенсированном состоянии пальпация живота у пациентов с болезнью Гиршпрунга может быть малоинформативной. При субкомпенсированном и декомпенсированном мегаколон пальпаторно определяется раздутая газами или заполненная каловыми массами ободочная кишка, наиболее часто сигмовидная кишка. Она имеет форму баллонообразного цилиндра, располагающегося, как правило, в левой половине живота. В случае переполнения кишки содержимым на ней остаются пальцевые вдавления. У ряда пациентов могут пальпироваться каловые камни, которые в некоторых наблюдениях смещаются в просвете кишки (СР 4, УД D [3, 38]).

Осмотр промежности, перианальной области неинформативен. Ректальное исследование у больных с наданальной формой заболевания позволяет выявить наличие каловых масс или копролитов в ампуле прямой кишки (СР 4, УД D [10, 31]).

### **3.2 ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА**

#### **Рентгенологические методы исследования.**

Эти методы дают возможность оценить функциональное и морфологическое состояние толстой кишки, что существенно влияет на выбор дальнейшей диагностической и лечебной тактики (СР 4, УД D [2, 5, 10]).

Обзорная рентгенография брюшной полости без предварительной подготовки позволяет определить наличие признаков кишечной непроходимости, выявить каловые камни. Ирригоскопия дает возможность установить наличие или отсутствие зоны сужения, ее протяженность, степень расширения толстой кишки и длину этого сегмента, локализацию непораженных отделов ободочной кишки. При этом оценивается сократительная способность кишечной стенки, выраженность гаустрации ободочной кишки, полноценность ее опорожнения и наличие продольной складчатости слизистой в расширенных отделах. При ирригоскопии контролируются уровень и степень заполнения толстой кишки, выбирается проекция для наилучшего выявления зоны сужения, которая обычно соответствует аганглионарному сегменту. Рельеф слизистой изучается после опорожнения толстой кишки от контрастных сред (СР 4, УД D [3, 8, 31]).

Для изучения моторно-эвакуаторной функции желудочно-кишечного тракта проводится пассаж бариевой взвеси. Сначала оценивается состояние пищевода и желудка. Через 3 часа выполняется рентгенография органов брюшной полости для контроля эвакуации из желудка и пассажа по тонкой кишке. Через 4 часа после приема пищи определяется состояние гастроилеального рефлекса, степень заполнения правых отделов ободочной кишки. Следующий снимок проводят через 8-9 часов, эта рентгенограмма определяет нормальный уровень транзита по толстой кишке и устанавливает отдел, в котором начинается стаз содержимого. В последующие 4 дня осуществляется ежедневный рентгенологический контроль над изменением положения контраста в толстой кишке. В конце исследования определяется общее время транзита по ЖКТ и проводится оценка эвакуаторной функции толстой кишки (СР 4, УД D [3, 16]).

#### **Эндоскопические методы исследования.**

Наиболее простым и доступным методом является ректороманоскопия, которая дает возможность осмотреть прямую и дистальную часть сигмовидной кишки. При подозрении на болезнь Гиршпрунга это исследование проводится без специальной подготовки. При наличии аганглиоза выраженный спазм стенки дистального отдела толстой кишки не позволяет каловым массам проникать в суженный участок, что является патогномичным признаком заболевания. Проксимальнее суженного участка обнаруживается расширенная часть кишки, содержащая каловые массы. В этом отделе определяется сглаженность и продольная направленность складок слизистой оболочки, иногда ее атрофия или гиперемия (СР 4, УД D [8, 31]).

Колоноскопия является вспомогательным методом исследования при болезни Гиршпрунга, так как полноценная подготовка толстой кишки затруднена, и большие размеры кишки создают значительные трудности проведения аппарата в связи с отсутствием достаточной площади фиксации колоноскопа [6].

#### **Физиологические методы исследования.**

У больных с подозрением на болезнь Гиршпрунга основное внимание уделяется аноректальной манометрии, позволяющей определить давление в анальном канале, порог и латентный период ректоанального рефлекса наружного и внутреннего сфинктеров, максимально переносимый объем, а также адаптационную и накопительную способность прямой кишки. Ректоанальный рефлекс вызывается путем раздражения прямой кишки баллоном, в который нагнетается воздух. Объем

наполнения прямой кишки – 10-70 мл. Каждое последующее раздражение проводится через 40-60 секунд. При этом определяется порог и латентный период ректоанального рефлекса внутреннего сфинктера, а также амплитудно-временные характеристики рефлекторных ответов, которые подсчитываются при объеме раздражения прямой кишки в 50 мл. Эта величина раздражения прямой кишки в норме у всех вызывает устойчивый ректоанальный рефлекс – расслабление внутреннего сфинктера. Отсутствие расслабления внутреннего сфинктера или значительное уменьшение амплитуды и длительности его сокращений свидетельствуют о нарушении внутривисцеральной нервной передачи, характерной для аномалии развития интрамуральной нервной системы прямой кишки (СР 4, УД Д [9, 23]).

### **Гистохимическая и морфологическая диагностика болезни Гиршпрунга.**

Она основана на выявлении ацетилхолинэстеразы в собственной пластинке слизистой оболочки аганглионарного сегмента толстой кишки. Установлено, что накопление ацетилхолинэстеразы в аганглионарной зоне значительно больше, чем в нормально иннервированном участке толстой кишки. Это обстоятельство послужило для разработки гистохимического метода диагностики аганглиоза [4, 22]. Материал для определения уровня ацетилхолинэстеразы берется с уровня 5, 10 и 15 см от края анального канала.

В последние годы наиболее активно используется иммуногистохимическая диагностика, направленная на выявление нервных волокон, содержащих оксид азота (NO). Он является нейротрансмиттером, осуществляющим передачу импульсов, расслабляющих внутренний сфинктер. Специфическая качественная реакция демонстрирует отсутствие оксида азота в аганглионарной зоне. Это исследование наиболее ценно для определения диагноза болезни Гиршпрунга с ультракоротким аганглионарным сегментом, когда нет характерной рентгенологической картины, и при отсутствии ректоанального рефлекса обнаруживаются ганглии в биоптате стенки прямой кишки (СР 4, УД Д [20, 32, 33]).

Решающее значение в диагностике болезни Гиршпрунга имеет биопсия стенки прямой кишки. Методика предложена Swenson O., (1955), и заключается в иссечении фрагмента тканей стенки прямой кишки на расстоянии 3 см от зубчатой линии с последующим исследованием этого участка на наличие интрамуральных ганглиев. Важна точность выполнения процедуры, так как в дистальном отделе прямой кишки имеется зона физиологического гипоганглиоза протяженностью 1-3 см (СР 4, УД Д [4, 36]).

Для более точной диагностики болезни Гиршпрунга и других пороков развития интрамуральной нервной системы дистальных отделов толстой кишки у взрослых применяется модификация биопсии стенки прямой кишки [3]. Техника ее такова. На расстоянии 6 см проксимальнее зубчатой линии накладываются две лигатуры-держалки. При потягивании за них фиксированный участок прямой кишки низводится ближе к анальному каналу. Начиная с этого уровня, в дистальном направлении полностью иссекается лоскут длиной 6 см и шириной 1 см. Разрез продолжается до уровня подслизистого слоя кишки, до зубчатой линии, которая является ориентиром дистального края препарата. Затем рана ушивается однорядным швом. Таким образом, исследование биоптата прямой кишки, включающего в себя зону физиологического гипоганглиоза и вышерасположенный участок с потенциально нормальными нервными сплетениями, позволяет дать более полную и объективную оценку состояния нервного аппарата прямой кишки.

### **3.3 ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

В настоящее время разработаны клинико-диагностические критерии болезни Гиршпрунга у взрослых, которые включают в себя:

1. Запоры в анамнезе с детского возраста;
2. Наличие зоны относительного сужения в дистальных отделах толстой кишки с супрастенотическим расширением на ирригограммах;
3. Отсутствие ректоанального рефлекса при манометрии;
4. Положительная реакция слизистой прямой кишки на ацетилхолинэстеразу.

При совокупности указанных признаков можно установить болезнь Гиршпрунга.

В сомнительных случаях, при отсутствии характерного анамнеза, наличии нечеткой рентгенологической картины, ослабленной реакции внутреннего сфинктера на растяжение прямой кишки, слабopоложительной реакции на ацетилхолинэстеразу, необходимо проводить трансанальную биопсию стенки прямой кишки по Свенсону в предложенной модификации для оценки состояния

интрамурального нервного сплетения. Данный метод позволяет установить диагноз заболевания практически у всех пациентов (СР 4, УД D [3, 10, 38]).

#### **4. ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

##### **4.1 ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ ПО ЛЕЧЕНИЮ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

Лечение болезни Гиршпрунга у взрослых, как и у детей, в настоящее время возможно только хирургическим путем (СР 4, УД D [2, 39]). Задачей лечения является нормализация пассажа кишечного содержимого по толстой кишке и беспрепятственная его эвакуация через анальный канал. Этой цели можно добиться с помощью полного исключения аганглионарной зоны из кишечного транзита и восстановления эвакуаторной способности вышележащих отделов толстой кишки (СР 4, УД D [5, 11, 45]). Успех хирургического лечения болезни Гиршпрунга у взрослых зависит от следующих обстоятельств:

1. Радикальности удаления аганглионарной зоны.
2. Объема резекции декомпенсированных отделов ободочной кишки.
3. Адекватной подготовки к операции.

##### **4.2 ПЛАНОВОЕ ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА**

Для хирургического лечения болезни Гиршпрунга предложены различные оперативные вмешательства (операции Соаве, Ребейна, Свенсона, Дюамеля), однако они применяются главным образом у детей, и их выполнение у взрослых пациентов значительно ухудшает функциональные результаты лечения (СР 4, УД D [14, 19, 41]). В настоящее время методом выбора хирургического лечения болезни Гиршпрунга у взрослых является операция Дюамеля в модификации ГНЦК (СР 4, УД D [3, 7, 8]).

Данное оперативное вмешательство преследует следующие цели:

1. Максимальное удаление аганглионарной зоны без излишней травматизации тазовых органов.
2. Исключение возможности повреждения внутреннего сфинктера.
3. Безопасность и асептичность формирования колоректального анастомоза.
4. Профилактика несостоятельности колоректального анастомоза.
5. Предотвращение формирования слепого мешка в культе прямой кишки.
6. Создание условий для хорошей функции анастомоза.
7. Уменьшение числа послеоперационных осложнений.

##### **4.3 ОПЕРАЦИЯ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК**

###### **4.3.1 ТЕХНИКА ОПЕРАЦИИ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК**

Операцию Дюамеля в модификации ГНЦК проводят в два этапа.

Первый этап выполняется двумя бригадами хирургов. Выполняется резекция ободочной и прямой кишки с удалением аганглионарной зоны и формирование колоректального концебокового ретроколоректального анастомоза с избытком по Дюамелю.

Лапаротомия выполняется только срединным разрезом. Задача интраоперационной ревизии состоит в определении проксимальной границы аганглионарной зоны, степени изменений вышележащих отделов на уровне функционирующей части толстой кишки. Аганглионарная зона у взрослых по внешнему виду мало чем отличается от здоровой кишки. В ряде случаев удается визуализировать участок явного сужения, однако его можно принять и за участок спазма кишечной стенки.

Расширенная декомпенсированная часть толстой кишки при болезни Гиршпрунга имеет очень характерный внешний вид. Степень расширения может быть различной и по величине, и по протяженности, но всегда отмечается выраженная гипертрофия стенки с перестройкой наружного мышечного слоя. Этот отдел кишки обычно имеет серовато-белый цвет, наружный мышечный слой сплошным плотным футляром окружает кишечную стенку, которая в виде грубого полуспавшегося баллона занимает значительную часть брюшной полости. Гаустры в этом отделе кишки отсутствуют, кровеносные сосуды крупные, с множественными разветвлениями. Переходная зона от расширенной части к аганглионарной зоне определяется довольно четко – появляются хорошо выраженные тени и гаустры, а диаметр кишки приближается к нормальному.

Мобилизация начинается с расширенного участка, при этом обязательно пересекается краевой сосуд в самой дистальной части отдела, предполагаемого для низведения. Затем выполняется мобилизация

аганглионарной зоны. Ее производят как можно ближе к стенке кишки для уменьшения травматизации тазовых нервных сплетений.

Мобилизацию низводимых отделов производят путем перевязки основных сосудов: сигмовидных – при низведении сигмовидной кишки, нижнебрыжеечный – при низведении левых отделов, нижнебрыжеечных и средних ободочных сосудов – при низведении правой половины ободочной кишки. Мобилизация прямой кишки производится до уровня 7-8 см от края анального канала, на этом уровне кишка пересекается. Низводимая кишка фиксируется к специальному проводнику, с его помощью выпячивают заднюю стенку прямой кишки.

Промежностной бригадой после дивульсии ануса рассекают заднюю стенку прямой кишки на 1-2 см выше аноректальной линии над проводником. Через эту рану в подготовленный тоннель проводится низведенная кишка на проводнике. Перед этим накладывают провизорные швы, которыми затем сшивают низведенную кишку и прямую кишку по ранее намеченной линии анастомоза. Затем проводник снимают, а избыток низведенной кишки фиксируют к перианальной коже. Производится дренирование культи прямой кишки.

Второй этап операции – отсечение избытка низведенной кишки. Операция проводится под эпидуральной анестезией. Производят циркулярное отсечение избытка низведенной кишки на уровне ранее наложенных узловых швов. Затем формируется анастомоз с помощью сшивания задней стенки прямой кишки с передней стенкой низведенной узловыми швами. Операция отсечения избытка низведенной кишки и формирование отсроченного коло-ректального анастомоза выполняется через 12-15 дней после проведения первого этапа операции.

#### **4.3.2 ВАРИАНТЫ ВЫПОЛНЕНИЯ ОПЕРАЦИИ ДЮАМЕЛЯ В МОДИФИКАЦИИ ГНЦК**

У ряда пациентов предпринимается многоэтапное плановое хирургическое лечение. Оно проводится в двух вариантах – с первичным или отсроченным удалением аганглионарной зоны.

##### **Вариант 1.**

1 этап – резекция прямой и ободочной кишки по типу операции Гартмана.

2 этап – реконструктивно-восстановительное низведение ободочной кишки с формированием коло-ректального концебокового ретроректального анастомоза по Дюамелю.

3 этап – отсечение избытка низведенной кишки и формирование отсроченного колоректального анастомоза через 12-15 дней после операции.

##### **Вариант 2.**

Применяется при тяжелом состоянии пациентов, когда нецелесообразно расширять объем резекции и удалять прямую кишку.

1 этап – резекция ободочной кишки по типу операции Гартмана.

2 этап – перрезекция толстой кишки с зоной аганглиоза и формирование коло-ректального концебокового ретроректального анастомоза по Дюамелю.

3 этап – отсечение избытка низведенной кишки и формирование отсроченного колоректального анастомоза через 12-15 дней после операции.

#### **4.4 ЛЕЧЕНИЕ ОСЛОЖНЕНИЙ БОЛЕЗНИ ГИРШПРУНГА У ВЗРОСЛЫХ**

К тяжелым осложнениям болезни Гиршпрунга, требующим выполнения urgentного хирургического вмешательства, относятся острая кишечная непроходимость, перфорация кишки, пролежень толстой кишки каловым камнем.

Экстренные и срочные операции, в зависимости от тяжести состояния пациентов, выраженности осложнений могут быть произведены в нескольких вариантах:

##### **Вариант 1.**

Резекция ободочной кишки по типу операции Гартмана (в зависимости от выраженности мегаколон выполняются резекция сигмовидной кишки, резекция левых отделов, левосторонняя гемиколэктомия).

##### **Вариант 2.**

Резекция ободочной и прямой кишки с аганглионарной зоной по типу операции Гартмана.

##### **Вариант 3.**

Колостомия, илеостомия.

В дальнейшем всем пациентам, перенесшим экстренные и срочные оперативные вмешательства по поводу осложнений болезни Гиршпрунга, проводится плановое хирургическое лечение по вышеуказанным методам.

#### **5. ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА БОЛЬНЫМИ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ**

Все пациенты, оперированные по поводу болезни Гиршпрунга, после хирургического лечения подлежат диспансерному наблюдению. Целью мониторинга больных является оценка функциональных результатов лечения, а также выявление и коррекция поздних послеоперационных осложнений.

Учитывая вероятность формирования стриктуры колоректального анастомоза в ранние сроки после операции, рекомендовано проводить осмотры пациентов еженедельно после выписки из стационара в течение месяца. В дальнейшем больные обращаются для контрольных осмотров один раз в 3 месяца в течение первого года.

Через один год после операции, кроме клинического осмотра, для определения функционального состояния толстой кишки и исключения рецидива мегаколон, необходимо проведение рентгенологического исследования желудочно-кишечного тракта. Оно должно включать в себя ирригоскопию и проведение пассажа бария по ЖКТ. Кроме этого, при наличии показаний (признаков нарушения функции держания кишечного содержимого) нужно проводить физиологическое исследование запирающего аппарата прямой кишки. В дальнейшем при отсутствии поздних послеоперационных осложнений, требующих оперативной или консервативной коррекции, диспансерное наблюдение за пациентами осуществляется один раз в год.

#### **6. ПРОГНОЗ.**

Прогноз у взрослых пациентов, перенесших операцию Дюамеля в модификации ГНЦК по поводу болезни Гиршпрунга, является благоприятным при двух условиях: отсутствии поздних осложнений со стороны колоректального анастомоза и нормальной функции запирающего аппарата прямой кишки. Поздние стриктуры колоректального анастомоза могут привести к развитию мегаколон, поэтому необходимо проведение строгого мониторинга у оперированных больных.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Аруин Л.И., Капуллер Л.Л., Исаков В.А. Морфологическая диагностика болезней желудка и кишечника. Москва, 1998, 483 С.
2. Ачкасов С.И. Аномалии развития и положения толстой кишки. Клиника, диагностика, лечение. Диссертация докт. мед. наук. Москва, 2003, 294 С.
3. Бирюков О.М. Клинико-морфологическая характеристика болезни Гиршпрунга у взрослых. Диссертация канд. мед. наук. Москва, 2006, 191С.
4. Вавилова Т.И., Воробьев Г.И., Жученко А.П. Гистохимическая диагностика болезни Гиршпрунга. Хирургия, 1986, № 3, 15-22 С.
5. Воробьев Г.И. Мегаколон у взрослых (клиника, диагностика и хирургическое лечение). Диссертация докт. мед наук. Москва, 1982. 402 С.
6. Воробьев Г.И., Ачкасов С.И. Болезнь Гиршпрунга у взрослых. Москва «Литера», 2009, с. 10-11.
7. Воробьев Г.И., Жученко А.П., Ефремов А.В. Поздние осложнения после операции Дюамеля по поводу болезни Гиршпрунга у взрослых. Проблемы проктологии, 1991, выпуск 12. 58 – 62 С.
8. Воробьев Г.И., Жученко А.П., Ачкасов С.И., Бирюков О.М. Болезнь Гиршпрунга у взрослых: 25-летний опыт клиники. Актуальные вопросы колопроктологии. Самара, 2003, 414 С.
9. Загороднюк В.П. Исследование неадренергического торможения в гладких мышцах кишечника человека: Автореферат дисс. канд. мед наук. Киев, 1989. 28 С.
10. Красовская Т.В., Вавилова Т.И., Кобзева Т.Н., Муратов И.Д. Диагностическая и лечебная тактика при острых формах болезни Гиршпрунга. Проблемы проктологии, 1990, выпуск 11. 55-60 С.
11. Чепурной Г.И., Кивва А.Н. Сравнительная оценка различных способов оперативной коррекции болезни Гиршпрунга. Вестник хирургии. 2001, № 4, 62-65 С.
12. Amiel J., Lyonnet S. Hirschsprung's disease, associated syndromes, and genetics: a review. J.Med.Gen. 2001; 38:729 p.739.
13. Amiñoso C, García-Miñaur S, Martínez L, Tenorio J, Tovar J, Lapunzina P, Solera J. Recurrence of Hirschsprung disease due to maternal mosaicism of a novel RET gene mutation. Clin Genet. 2013 May 13. doi: 10.1111/cge.12163.
14. Baillie C.T., Kenny S.E., Rintala R.J., Booth J.M., Lloyd D.A. Long-term outcome and colonic motility after the Duhamel procedure for Hirschsprung's disease. J. Pediatr. Surg. 1999. V. 34, №2, p. 325 - 329.
15. Baranyay F., Bogar G., Sebestyen M. Adult Hirschsprung's disease with mental retardation and microcephaly. Ovr. Hetil. 2000. Jul. 23; 141 (30): p. 1673 - 6.
16. Bjornland K., Diseth T.H., Emblem R. Long-term functional, manometric, and endosonographic evaluation of patients operated upon with Duhamel technique. Pediatr. Surg. Int. 1998. Jan; 13 (1): p. 24 - 8.
17. Borrego S, Ruiz-Ferrer M, Fernández RM, Antiñolo G. Hirschsprung's disease as a model of complex genetic etiology. Histol Histopathol. 2013 Apr 19.
18. Butler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. Transl Res. 2013 Mar 22. doi:pii: S1931-5244: (13) p. 71-6.
19. Catto-Smitt A.G., Coffey C.M., Nolan T.M., Hutson J.M. Fecal incontinence after the surgical treatment of Hirschsprung's disease. J. Pediatr. 1995. Dec; 127 (6): p. 954 - 7.
20. Chan G.L., Rand J.R. Nitric oxide and vasoactive intestinal polypeptide mediated non-adrenergic, non-cholinergic inhibitory transmission to smooth muscle of the rat gastric fundus. Eur. J. Pharmacol. 1990. 191: p. 303 - 309.
21. Crocker N.L., Messmer J.M. Adult Hirschsprung's disease. Clin. Radiol. 1991. Oct; 44(4): p. 257 - 9.
22. de Arruda Lourenção PL, Takegawa BK, Ortolan EV, Terra SA, Rodrigues MA. A useful panel for the diagnosis of Hirschsprung disease in rectal biopsies: calretinin immunostaining and acetylcholinesterase histochemistry. Ann Diagn Pathol. 2013 May 14, S1092-9134: (13) p. 26-9.
23. Emir H., Akman M., Sarimurat N., Kilic N., Erdogan E., Soylet Y. Anorectal manometry during the neonatal period: its specificity in the diagnosis of Hirschsprung's disease. Eur. J. Pediatr. Surg. 1999; 9: p. 101 - 3.
24. Fouquet V., De Lagausie P., Faure C., Bloch J., Malbezyn S., Ferkhadji L., Bauman C., Aigrain Y. Do prognostic factors exist for total colonic aganglionosis with ileal involvement? J. Pediatr. Surg. 2002. V. 37, №1 (Jan), p. 71 - 75.

25. Furness J.B., Costa M. Cytoarchitectonics of the enteric nervous system. In: The enteric nervous system. New York, NY: Churchill Livingstone, 1987: p. 26, 54.
26. Gosemann JH, Friedmacher F, Ure B, Lacher M. Open versus transanal pull-through for hirschsprung disease: a systematic review of long-term outcome. *Eur J Pediatr Surg.* 2013 Apr; 23 (2): p. 94 - 102.
27. Hanneman M.J., Sprangers M.A., Mik E.L., van Heurn L.W. Quality of life in patients with anorectal malformation or Hirschsprung's disease. *Dis. Col. Rect.* November, 2001. p. 1650 - 1660.
29. Jannot AS, Pelet A, Henrion-Caude A, Chaoui A, Masse-Morel M, Arnold S, Sanlaville D, Ceccherini I, Borrego S, Hofstra RM, Munnich A, Bondurand N, Chakravarti A, Clerget-Darpoux F, Amiel J, Lyonnet S. Chromosome 21 Scan in Down Syndrome Reveals DSCAM as a Predisposing Locus in Hirschsprung Disease. *PLoS One.* 2013 May 6; 8(5): p. 6251 - 9.
30. Lake JI, Heuckeroth RO. Enteric Nervous System Development: Migration, Differentiation, and Disease. *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol.* 2013, May 2.
31. Langer JC. Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr.* 2013 Jun; 25 (3): p. 368 - 74.
32. Jones O.M., Brading A.F., Mortensen N.J. Role of nitric oxide in anorectal function of normal and neuronal nitric oxide synthase knockout mice. *Dis.Colon Rectum.* July, 2003. p. 963 - 70.
33. Moore B.G., Singaram C., Eckhoff D.E., Gaumnitz E.A., Starling J.R. Immunohistochemical evaluations of ultrashort-segment Hirschsprung's disease. *Dis.Col.Rect.* 1996. July, p. 817 - 822.
34. Puffenberger E.G., Hosoda K., Washington S.S., et al. A missense mutation of the endothelin-B receptor gene in multigenic Hirschsprung's disease. *Cell* 1994; 79: p. 1257 - 66.
35. Sarsu SB, Karakuş SC, Erdem AU. Colon perforation caused by a foreign body in Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg.* 2012 Oct; 47 (10): p. 15 - 7.
36. Sharp NE, Pettiford-Cunningham J, Shah SR, Thomas P, Juang D, St Peter SD, Ostlie DJ. The prevalence of Hirschsprung disease in premature infants after suction rectal biopsy. *J Surg Res.* 2013 Apr 19, p. 480 - 4.
37. Solomon R., Attie T., Pelet A., et. al. Germline mutations of the RET ligand GDNF are not sufficient to cause Hirschsprung's disease. *Nature Genet.* 1996; 14: p. 345 - 347.
38. Swenson O. Hirschsprung's disease: a review. *Pediatrics.* 2002. V. 109, №5. p. 914 - 918.
39. Weber T.R., Fortuna R.S., Silen M.L., Dillon P.A. Reoperation for Hirschsprung's disease. *Pediatr. Surg.* 1999, Jan; 34 (1): 153 6, p. 156 - 7.
40. Wedel T., Gleiss J., Schiedeck T., Herold A., Bruch H.P. Megacolon in adults the spectrum of underlying intestinal innervation disorders. *Langenbecks Arch. Chir. Suppl. Kongressbd.* 1998; 115: p. 979 - 81.
41. Wester T., Hoehner J., Olsen L. Rehbein's anterior resection in Hirschsprung's disease, using a circular stapler. *Eur. J. Pediatr. Surg.* 1995; Dec; 5(6): p. 358 - 362.
42. Wester T., O'Briain D.S., Puri P. Notable postnatal alterations in the myenteric plexus of normal human bowel. 1999; 44: p. 666 - 674.
43. Wheatley M.J., Wesley J.R., Polley T.Z. Jr. Hirschsprung's disease in adolescents and adults. *Dis. Colon. Rect.* 1990; 3: p. 662 - 669.
44. Wilkinson D, Kenny S. Anorectal function is not always normal after surgery in Hirschsprung's disease. *BMJ.* 2012 Dec 3; 345: p. 8192.
45. Wu J.S., Schoetz D.J., Collier J.A., Veidenheimer M.C. Treatment of Hirschsprung's disease in the adult. Report of five cases. *Dis. Colon. Rectum.* 1995; Jun; 38(6): p. 655 - 659.
46. Yee L.M., Mulvihill S.J. Neuroendocrine disorders of the gut. *West J. Med.* 1995; Nov; 163 (5): p. 454 - 462.