



## Doença de Hirschsprung em Neonatologia: Um Relato de Caso

**Daiane Spagnol<sup>1</sup>, Julia Camargo Predebon<sup>2</sup>, Joana Schnur Dallanora<sup>3</sup>, Silvia Regina Hofmann<sup>4</sup>, Fernanda de Oliveira<sup>5</sup>**

**Resumo.** A doença de Hirschsprung (DH) ou megacôlon congênito caracteriza-se por uma malformação congênita do sistema nervoso entérico que leva à ausência de células ganglionares no plexo submucoso e mioentérico em variadas porções do intestino. O artigo em questão, tem como objetivo reportar um caso de DH em uma paciente recém-nascida. Caracteriza-se por ser um estudo observacional, do tipo relato de caso, em que as informações foram obtidas através do prontuário eletrônico de uma paciente pertencente ao Serviço de Enfermaria Pediátrica de um hospital da região Norte do Rio Grande do Sul, fundamentado a partir de um consentimento informado acerca do trabalho desenvolvido, assinado por ambos os responsáveis legais da paciente. A paciente apresentava retardo na eliminação de meconíio, vômitos e distensão abdominal, sendo então suspeitada a DH. O diagnóstico se deu por meio da biópsia de região seromuscular de sigmóide distal. Após, foi realizado tratamento cirúrgico por meio da confecção de colostomia temporária. A paciente recebeu alta hospitalar com melhora dos sintomas, com plano de construção do trânsito intestinal no futuro. Por se tratar de uma doença grave com grande impacto na qualidade de vida, é importante o acompanhamento de equipe multidisciplinar a fim de diagnosticar e tratar precocemente.

**Palavras-chave:** Doença de Hirschsprung. Aganglionose. Megacôlon congênito. Neonato.

DOI:10.21472/bjbs.v11n25-004

Submitted on:  
08/15/2024

Accepted on:  
08/16/2024

Published on:  
08/19/2024

Open Access  
Full Text Article



## Hirschsprung's Disease in Neonatology: A Case Report

**Abstract.** Hirschsprung's disease (HD) or congenital megacolon is characterized by a congenital malformation of the enteric nervous system that leads to the absence of ganglion cells in the submucosal and myenteric plexus in various portions of the intestine. The article in question aims to report a case of HD in a newborn patient. It is characterized by being an observational study, of the case report type, in which information was obtained through the electronic medical record of a patient belonging to the Pediatric Nursing Service of a hospital in the North region of Rio Grande do Sul, based on an informed consent regarding the work carried out, signed by both of the patient's legal guardians. The patient

<sup>1</sup> Universidade Regional Integrada (URI), Erechim, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [spagnoldaiane@gmail.com](mailto:spagnoldaiane@gmail.com)  
Orcid: <https://orcid.org/0009-0009-1966-6375>

<sup>2</sup> Universidade Regional Integrada (URI), Erechim, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [juliapredebon@outlook.com](mailto:juliapredebon@outlook.com)  
Orcid: <https://orcid.org/0009-0001-9875-4059>

<sup>3</sup> Universidade Regional Integrada (URI), Erechim, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [dallas.joana@gmail.com](mailto:dallas.joana@gmail.com)  
Orcid: <https://orcid.org/0009-0001-0228-5842>

<sup>4</sup> Universidade Regional Integrada (URI), Erechim, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [silvia-hofmann@hotmail.com](mailto:silvia-hofmann@hotmail.com)  
Orcid: <https://orcid.org/0009-0006-2918-946X>

<sup>5</sup> Universidade Regional Integrada (URI), Erechim, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: [fe.deoliveira22@gmail.com](mailto:fe.deoliveira22@gmail.com)  
Orcid: <https://orcid.org/0009-0004-2890-7963>

presented delayed elimination of meconium, vomiting and abdominal distension, and DH was then suspected. The diagnosis was made through biopsy of the distal sigmoid seromuscular region. Afterwards, surgical treatment was performed by creating a temporary colostomy. The patient was discharged from hospital with improvement in symptoms, with a plan to improve intestinal transit in the future. As it is a serious disease with a major impact on quality of life, it is important to be monitored by a multidisciplinary team in order to diagnose and treat it early.

**Keywords:** Hirschsprung's Disease. Aganglionosis. Congenital Megacolon. Neonate.

### **Enfermedad de Hirschsprung en Neonatología: Reporte de un Caso**

**Resumen.** La enfermedad de Hirschsprung (EH) o megacolon congénito se caracteriza por una malformación congénita del sistema nervioso entérico que conduce a la ausencia de células ganglionares en el plexo submucoso y mientérico en diversas porciones del intestino. El artículo en cuestión tiene como objetivo reportar un caso de EH en un paciente recién nacido. Se caracteriza por ser un estudio observacional, del tipo reporte de caso, en el que se obtuvo información a través de la historia clínica electrónica de un paciente perteneciente al Servicio de Enfermería Pediátrica de un hospital de la región Norte de Rio Grande do Sul, a partir de un consentimiento informado sobre el trabajo realizado, firmado por ambos tutores legales del paciente. El paciente presentó retraso en la eliminación del meconio, vómitos y distensión abdominal, por lo que se sospechó DH. El diagnóstico se realizó mediante biopsia de la región seromuscular sigmoidea distal. Posteriormente se realizó tratamiento quirúrgico creando una colostomía temporal. El paciente fue dado de alta hospitalaria con mejoría de los síntomas, con plan de mejorar el tránsito intestinal en el futuro. Al tratarse de una enfermedad grave y con gran impacto en la calidad de vida, es importante su seguimiento por un equipo multidisciplinario para diagnosticarla y tratarla precozmente.

**Palabras clave:** Enfermedad de Hirschsprung. Aganglionosis. Megacolon Congénito. Neonato.

## **INTRODUÇÃO**

A doença de Hirschsprung (DH) ou megacôlon congênito caracteriza-se por uma malformação congênita do sistema nervoso entérico que leva à ausência de células ganglionares no plexo submucoso e mioentérico em variadas porções do intestino (Villar et al., 2009; Silveira et al., 2023). Na maioria dos casos, aproximadamente 70%, a condição é limitada ao reto sigmoide, mas pode se estender ao cólon descendente ou até atingir todo o cólon até o ceco (Siqueira et al., 2009). Assim, o segmento aganglionar se torna aperistáltico, podendo ocasionar obstrução intestinal em neonatos e megacôlon em crianças e adultos (Villar et al., 2009; Silveira et al., 2023).

Em relação à epidemiologia da doença, acredita-se que cerca de 1 a cada 5000 nascidos vivos são acometidos, sendo quatro vezes mais comum no sexo masculino. O defeito geralmente ocorre de maneira isolada porém pode estar associado a síndromes genéticas, sendo frequente a associação com síndrome de Down. Ainda, a DH apresenta um padrão de herança complexo e multigênico influenciada pelo sexo. Entre os genes mapeados, o gene RET (Receptor transmembrana com atividade tirosina-

quinase) é considerado o principal em se tratando de suscetibilidade à doença (Villar *et al.*, 2009; Silva *et al.*, 2021).

As manifestações clínicas da doença incluem distensão abdominal, vômitos biliosos, constipação e ausência de eliminação de meconio que ocorrem, em regra, nas primeiras 48 horas de vida (Silveira *et al.*, 2023). Por outro lado, quando o segmento acometido pela doença é considerado de pequena extensão, o diagnóstico pode ocorrer tarde na infância e os sintomas geralmente incluem constipação crônica, distensão abdominal, vômitos e atraso do crescimento (Nunes *et al.*, 2016).

Quanto ao diagnóstico, a biópsia da porção intestinal acometida é considerada o padrão-ouro, porém outros exames complementares podem ser realizados a fim de auxiliar. Já o tratamento, é primariamente cirúrgico a fim de corrigir o defeito e reconstruir o trânsito intestinal (Silveira *et al.*, 2023).

O objetivo deste estudo é reportar um caso de DH em uma paciente recém-nascida. Dada a raridade da doença, faz-se necessária a discussão a fim de ampliar o conhecimento dos profissionais da área da saúde e auxiliar no diagnóstico e tratamento corretos de maneira breve.

## REFERENCIAL TEÓRICO

O referencial teórico em um estudo engloba uma análise crítica e organizada da literatura relevante ao tema em questão, proporcionando uma contextualização teórica e delineando os conceitos-chave. Deve-se abordar de forma abrangente as teorias, modelos e pesquisas anteriores, identificando lacunas, contradições e consensos na literatura que sejam pertinentes ao foco do estudo em desenvolvimento.

## METODOLOGIA

O presente estudo trata-se de um estudo descritivo e observacional, do tipo relato de caso. O estudo em questão baseou-se em informações coletadas a partir do prontuário eletrônico de uma paciente pertencente ao Serviço de Enfermaria Pediátrica de um hospital da região Norte do Rio Grande do Sul, fundamentado a partir de um consentimento informado acerca do trabalho desenvolvido, assinado por ambos os responsáveis legais da paciente, sendo assim permitida a divulgação de informações clínicas e laboratoriais. Ademais, foi realizada uma revisão de literatura com foco em artigos científicos, publicados entre os anos de 2009 até os dias atuais, além de publicações de casos clínicos similares, por meio do qual foi possível formular uma comparação e correlacionar as informações coletadas.

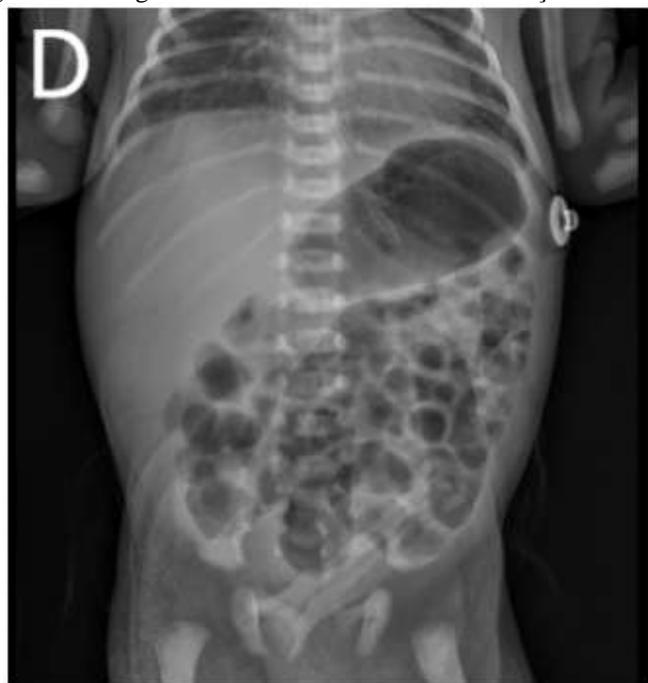
## APRESENTAÇÃO DO CASO

RN de S.N.R. feminina, branca, nasceu no dia 23 de janeiro de 2024. Nascida de parto cesariana por descolamento prematuro de placenta com idade gestacional de 32 semanas e 6 dias por ultrassonografia obstétrica realizada no primeiro trimestre de gestação. Apresentou Apgar 9 e 10 nos primeiro e quinto minuto, respectivamente. Peso ao nascimento de 1715g e comprimento de 40cm. Histórico materno e do pré-natal com gestação de alto risco devido à mãe com sífilis adequadamente tratada, tabagista e oligodrâmnio. Demais informações do pré-natal sem particularidades.

Após o nascimento, devido à prematuridade, a paciente foi encaminhada ao serviço de UTI neonatal. Fez uso de CPAP, sem indicação de surfactante. Apresentou pouca diurese sendo necessário push e furosemida e após, urinou bem, porém com alteração da creatinina sérica. Também apresentou quedas de saturação com bradicardia, sendo necessário uso de ventilação não invasiva. Paciente evoluiu com distúrbio eletrolítico e aumento de creatinina. Além disso, não tolerou alimentação via oral, apresentando vômitos e distensão abdominal, sendo deixada em NPO. Em seguida, foram solicitados exames para maior investigação.

Com 48 horas de vida, mantendo quadro clínico e sem eliminação de meconíio, foi realizada radiografia de abdome agudo demonstrando distensão de alças intestinais (Figura 1). Assim, foi realizado enema com saída de grande quantidade de fezes. Nos dias seguintes, manteve quadro de distensão abdominal e sem evacuações, sendo realizada nova radiografia de abdome agudo demonstrando ainda distensão de alças intestinais. Demais exames laboratoriais sem alterações. Com isso, a paciente foi mantida em NPO e foi solicitada avaliação da equipe de cirurgia pediátrica que sugeriu fleets diários e conforme observação indicaria novos exames de imagem e/ou biópsia.

Figura 1. Radiografia de abdome com distensão de alças intestinais.



Fonte: os autores.

Com 17 dias de vida, não apresentando melhora do quadro, equipe cirúrgica encaminhou a recém-nascida ao centro cirúrgico, onde realizou-se laparotomia para esclarecimento do caso. Durante a cirurgia, foi identificado cólon sigmoide dilatado e realizado. Além disso, foi confeccionada colostomia em dupla boca. Após, a paciente foi encaminhada novamente para o serviço de UTI neonatal mantendo os devidos cuidados.

Nos dias seguintes, paciente permaneceu com colostomia funcionante e episódios de vômitos cessaram após adequação da dieta. Recebeu laudo anatomo-patológico com tecido conjuntivo e muscular exibindo vasos congestos e raras células sugestivas de células ganglionares e imunohistoquímica apresentando aganglionose. Assim, foi possível, junto às radiografias de abdome realizadas durante a internação, confirmar o diagnóstico de Doença de Hirschsprung.

Com boa evolução da paciente, após 34 dias de cuidados intensivos na UTI neonatal, recebeu alta para enfermaria, onde permaneceu por mais dois dias. Na sequência, recebeu alta hospitalar com bolsa de colostomia e orientação de acompanhamento em ambulatório de prematuros e cirurgia pediátrica em serviço de referência, com plano de reconstrução de trânsito intestinal.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A ausência de células ganglionares caracteriza a Doença de Hirschsprung. Sendo o quadro clínico no paciente neonatal composto por sintomas gastrointestinais, como: distensão abdominal, vômitos e

constipação. Um forte indicador da DH é o atraso na eliminação de mecônio nas primeiras 24 horas de vida e está presente em mais de 90% dos pacientes. Ainda, a gravidade da sintomatologia tem relação com o tamanho do acometimento intestinal (Romaneli *et al.*, 2016; Silveira *et al.*, 2023).

Com a ausência da eliminação de mecônio, tem-se a suspeita de Doença de Hirschsprung no recém-nascido. A partir disso, por meio da clínica, exame físico e exames complementares, tais como, radiografia de abdome, manometria anorrectal, enema opaco e biópsia retal, é possível confirmar o diagnóstico (Figueiredo, 2013). O padrão ouro para diagnóstico é feito por meio da biópsia retal, onde se observa, no laudo anatomo-patológico, a ausência de células ganglionares nos plexos submucoso e mioentérico. A análise é realizada utilizando a coloração com hematoxilina e eosina. Ainda, podem ser encontrados troncos nervosos hipertrofiados com liberação contínua de acetilcolina no segmento aganglionico. Com a utilização de métodos histoquímicos é possível detectar a acetilcolinesterase, com alto valor preditivo positivo (Nunes, 2016).

Os demais exames podem, também, auxiliar no diagnóstico. A radiografia de abdome, por sua vez, é capaz de mostrar a dilatação das alças intestinais, com ou sem nível hidroáereo, além de ausência de ar na pelve. Em sequência, é possível a realização do enema opaco, sem prefeito intestinal, onde é possível observar o segmento não inervado, porém de calibre normal, zona com sinal característico, em boca de funil, caracterizada como área de transição, e segmento proximal com dilatação significativa, porém normal. Apesar da impossibilidade de visualização desses sinais em recém-nascido, a retenção do bário de 24-36h sugere o diagnóstico de Doença de Hirschsprung (Santos, 2002).

A manometria anorrectal, por sua vez, ainda que amplamente discutida em relação à sua acuracidade, pode ser realizada. Na Doença de Hirschsprung, quando distendido o reto, não há o reflexo de inibição do esfínter anal interno, além de provocar contrações bruscas e permitir a persistência de sua atividade tônica (Santos, 2002).

Na paciente acima discutida, assim como observado na literatura, foi possível suspeitar da Doença de Hirschsprung pela não eliminação do mecônio. Ainda, a radiografia de abdome apresentou significativa distensão de alças intestinais e nível hidroáereo, o que favorece o diagnóstico. A partir disso, seguiu-se os passos da literatura em que se preconiza a realização de biópsia retal como padrão-ouro para diagnóstico, onde foi possível concluir que se trata de Doença de Hirschsprung.

Em relação ao tratamento cirúrgico, esse é considerado o principal tratamento e consiste em remover a porção aganglionica do intestino e realizar anastomose com a porção normal do ânus. A técnica para realização desse procedimento é variável, entre as opções tem-se a pull-through transanal, a pull-through de Swenson, a pull-through de Soave ou a pull-through de Duhamel. Todas as técnicas citadas possuem vantagens e desvantagens, ficando a critério do cirurgião a melhor escolha. Objetivase com a cirurgia a reconstrução da função intestinal e a continência (Antunes, 2023). Por outro lado,

algumas complicações encontradas são estenose de anastomose, enterocolite, constipação e incontinência fecal. Algumas técnicas, por sua vez, possuem incidência de constipação maior que outras, como o risco de constipação pós procedimento quando utilizada a técnica de Soave é 8,5 vezes maior em relação à técnica de Duhamel (Martins *et al.*, 2021).

Em relação à paciente do estudo, realizou-se laparotomia exploradora e diagnóstica a fim de se obter amostra de intestino para realização de biópsia. No momento do procedimento, assim como apresentado anteriormente, foi confeccionado bolsa de colostomia em dupla boca para que se mantenha até o momento da reconstrução intestinal em serviço de referência de cirurgia pediátrica.

Outra possibilidade de tratamento, é o tratamento conservador com toxina butolínica no esfíncter anal interno, a qual age bloqueando a liberação de acetilcolina na junção neuromuscular. Dessa maneira, a eficácia dessa técnica é cerca de 66% com um efeito de 6,4 meses, após a aplicação de 2,6 doses. Assim, há melhora dos sintomas obstrutivos, principalmente, além de ser mais segura e menos invasiva que a terapêutica cirúrgica (Minkes; Langer, 2000).

A importância do diagnóstico precoce e tratamento se dá, principalmente, pela diminuição de complicações, melhora do prognóstico e aumento da qualidade de vida dos recém-nascidos acometidos pela doença (Penaloza, 2022).

## CONCLUSÃO

A doença de Hirschsprung acomete diferentes porções do intestino, o que afeta diretamente a qualidade de vida e acarreta diversas complicações para o indivíduo, entre elas, a morte, se não instituído o tratamento precocemente. Logo, deve ser investigada em todas as crianças com dificuldade ou atraso na eliminação de meconio no período neonatal, tal qual realizado no presente caso clínico.

Ainda, devido à raridade da doença, faz-se necessário o conhecimento dos profissionais da área da saúde acerca da patologia a fim de reconhecer prontamente sua suspeita, descartar diagnósticos diferenciais possíveis e diagnosticar precocemente. Tão logo diagnosticada, o tratamento deve ser instituído, garantindo, assim, uma maior sobrevida e melhor prognóstico aos pacientes acometidos.

## REFERÊNCIAS

- ANTUNES, H. B.; SILVA, A. C. C.; HONORATO, J. C.; ALVES, C. P. L.; TAVEIRA, M. E. S. DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: AVALIAÇÃO CLÍNICA E CONDUTA CIRÚRGICA. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, [S. l.], v. 9, n. 9, p. 1042–1054, 2023. DOI: 10.51891/rease.v9i9.11248. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/11248>.

FIGUEREDO, M. O. A.; PEREIRA, E. A. A. Doença de Hirschsprung. **Interação-Revista de Ensino, Pesquisa e Extensão**, v. 15, n. 15, p. 127-150, 2013.

MARTINS, A. L. A. *et al.* Manejo Da Doença De Hirschsprung: Terapias Propostas E Desafios Encontrados. **Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento**. São Paulo, v. 11, p 145-170, mar. 2021. ISSN: 2448-0959, Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/desafios-encontrados>, DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/saude/desafios-encontrados

MINKES, R. K.; LANGER, J.C. A prospective study of botulinum toxin for internal anal sphincter hypertonicity in children with Hirschsprung's disease. **Journal of pediatric surgery**, v. 35 n. 12, p. 1733-6, 2000. doi:10.1053/jpsu.2000.19234

NUNES, Inês Gonçalves. **Doença de Hirschsprung**: caso clínico. 2016. Trabalho de Final de Mestrado Integrado em Medicina – Faculdade de Medicina Lisboa, Lisboa, 2016. Disponível em: <https://repositorio.ul.pt/bitstream/10451/27413/1/InesGNunes.pdf>

PENALOZA, Cesar Saul Quevedo. **Manejo diagnóstico da Doença de Hirschsprung**: um levantamento com cirurgiões pediátricos do Brasil. 2022. Dissertação de Mestrado – UNESP, Botucatu, 2022.

ROMANELI, M. T. N. *et al.* Doença de Hirschsprung - Dismotilidade intestinal pós-cirúrgica. **Revista Paulista de Pediatria**, São Paulo, v. 34, n. 3, p.388-392, set, 2016. DOI: 10.1016/j.rppede.2016.05.001. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/nCcm6K36WBpjGqGZWWz3vs/?format=pdf&lang=pt>

SANTOS JÚNIOR J. C. M. Megacôlon - Parte I: Doença de Hirschsprung. **Revista Brasileira de Coloproctologia**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 3, p. 196-209, jul.-set. 2002. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-340829>

SILVEIRA, E. L. *et al.* Doença de Hirschsprung: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 6, n.5,p.21880-21886, set./out.,2023. DOI: 10.34119/bjhrv6n5-220. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/63174/45437>

SIQUEIRA, W. M. *et al.* Doença de Hirschsprung: relato de caso. **Rev. para. med**, Belém, v. 23, n. 1, jan.-mar. 2009. Disponível em: <http://files.bvs.br/upload/S/0101-5907/2009/v23n1/a2046.pdf>

VILLAR, M. A. M. *et al.* Doença de Hirschsprung: experiência com uma série de 55 casos. **Revista Brasileira de Saúde Materno-Infantil**, Recife, v.9 n.3, p. 285-291, jul./set., 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbsmi/a/WqT9F8JD9D3KNMKwFRwcsds/?format=pdf&lang=pt>

SILVA, I. B. *et al.* Doença de Hirschsprung em paciente neonatal: um relato de caso. **Brazilian Journal of Development**, Curitiba, v.7, n.1, p.1356-1368, jan., 2021. DOI: 10.34117/bjdv7n1-092. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/22661/18156>