·论著·

116 例疑诊新生儿先天性巨结肠的诊治分析

杨利静　杨合英　贾　佳　张　大　王家祥　李延安　朱永亮

【摘要】 **目的** 探讨新生儿期疑诊先天性巨结肠的诊断与治疗选择。 **方法** 回顾性分析 2010 年 12 月至 2014 年 3 月我们收治的 116 例新生儿期疑诊为先天性巨结肠患儿的临床资料。其中 10 例确诊为先天性巨结肠后于新生儿期行巨结肠根治术;94 例先予清洁回流灌肠,症状缓解者,教会家长清洁回流灌肠或扩肛等保守治疗措施后出院,3 个月后复查,其中 28 例排便正常,获痊愈,60 例症状未缓解者经确诊后行巨结肠根治术,6 例失随访;12 例新生儿期清洁回流灌肠效果不佳,一期行肠造瘘术,二期行巨结肠根治术。 **结果** 116 例疑诊先天性巨结肠患儿中,随访 110 例,随访率为 94.8%,获随访病例中,82 例经手术治疗痊愈,28 例经保守治疗痊愈;12 例大便次数多,伴肛周糜烂,2 例排便困难,1 例肛门狭窄,1 例偶有污粪。 **结论** 对新生儿期疑诊为先天性巨结肠患儿,可先行清洁回流灌肠、扩肛等保守治疗,3 个月后明确诊断者再择期手术治疗。对长段型或全结肠型巨结肠经回流灌肠等治疗效果不佳者,可先行一期肠造瘘术,二期行巨结肠根治术。

【关键词】 Hirschsprung 病; 外科手术 ;婴儿,新生

The choice of operative time for neonatal hirschsprung's disease. *YANG Li-jing YANG He-ying ZHANG Da, et al.* The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University Pediatric Surgery, Zheng zhou 450000, China

【**Abstract**】 **Objetive** To discuss the choice of operative time for neonatal Hirschsprung´s Disease. **Methods** A retrospective analysis was given to 116 cases of children suspected with neonatal Hirschsprung´s Disease admitted in the first affiliated hospital of zhengzhou university from December 2010 to March 2014. 10 cases underwent megacolon radical operation immediately; 94 cases received the clean reflux enema, after 3 months, symptoms in 28 cases have improved, 60 cases underwent megacolon radical operation routinely. 6 cases lost follow-up. Due to the dissatisfactory of clean reflux enema, 12 cases received one-stage intestinal colostomy and two-stage megacolon radical operation then. **Results** 110 cases of all 116 cases (94.8%) were given follow-up. 82 cases were cured by surgery, 28 cases were cured by the support treatment, increased defecate frequency was found in 12 cases, defecation difficulty in 2 cases, anal stricture in 1 cases, and fecal incontinence in 1 cases. **Conclusions** Symptoms of children suspected with congenital megacolon in neonatal period are not typical. Patients may have their symptoms improved after receiving 3 months' auxiliary treatment, or their symptoms remain until receiving surgery. If the treatment effect of enema of long or total colonic aganglionosis is not satisfactory, they may receive one-stage intestinal colostomy and two-stage megacolon radical operation.

【**Key words**】 Hirschsprung Disease; Surgical Procedures, Operative; Infant, Newborn

先天性巨结肠(Hirschsprung's disease, HD)是一种以肠道末端肠壁神经节细胞完全缺如为特征的消化道发育畸形[1]。新生儿期主要表现为胎粪排出延迟、腹胀、呕吐、低位肠梗阻等,如不早期诊断及治疗可影响患儿生长发育,甚至发生严重并发症而导致患儿死亡[2]。因 HD 在新生儿期症状不易鉴别,各种检查还存在一定的局限性以及肠神经节细胞发育不成熟的病理复杂性,要对新生儿作出早期正确诊断仍然是困扰临床的难题[3]。目前关于新生儿期 HD 手术治疗的时机选择,国内外观点尚不统一。现回顾性分析 2010 年 12 月至 2014 年 3 月我们收治的 116 例疑诊新生儿先天性巨结肠患儿的诊治经过及疗效,探讨新生儿先天性巨结肠的诊断与治疗选择。

材料与方法

一、临床资料

2010 年 12 月至 2014 年 3 月,我们收治 116 例

doi:10.3969/j.issn.1671-6353.2015.04.009

作者单位:郑州大学第一附属医院小儿外科(河南省郑州市,450000),E-mail: yanghy130@163.com

新生儿期疑诊为先天性巨结肠的患儿,其中男性 83 例,女性 33 例,男女比例约 5∶2。足月产 110 例,早产 6 例。有胎粪排出延迟史者 86 例。115 例有明显腹胀。56 例有呕吐。10 例伴小肠结肠炎。体格检查:腹部膨隆 115 例,经肛门指诊排除肛门直肠畸形,70 例有直肠壶腹空虚感,110 例退出后有气体或大便排出。营养及发育不良 85 例。辅助检查:116 例拍立位腹部 X 线片,其中 109 例显示肠管胀气扩张。116 例新生儿期行钡剂灌肠 X 线造影,其中有阳性表现者 56 例。36 例行直肠黏膜吸引活检,阳性 31 例。

二、诊疗经过

116 例疑诊 HD 的患儿给予补液及清洁回流灌肠等治疗,结合病情,行钡剂灌肠 X 线造影及直肠黏膜活检等检查,其中,94 例清洁回流灌肠效果良好,症状缓解,教会家长清洁回流灌肠或扩肛等保守治疗方法。10 例确诊病例于新生儿期行巨结肠根治术,术前检查及术后病理检查结果证实为普通型巨结肠。12 例新生儿期清洁回流灌肠效果不佳,症状加重,经钡灌肠提示为长段型或全结肠型巨结肠,予一期行肠造瘘术,二期行巨结肠根治术。

结　果

116 例患儿中,获随访 110 例,6 例失随访,随访率为 94.8%,随访时间 6 个月至 5 年。94 例行清洁回流灌肠、扩肛、开塞露塞肛治疗,3 个月门诊复查,28 例排便正常,治愈率为 24.1%,其中 17 例清洁回流灌肠 2 ~ 4 周,患儿能正常规律排便,大便 1 ~ 2 次/天,无腹胀;9 例清洁回流灌肠 8 ~ 10 周,患儿正常规律排便,大便 1 ~ 3 次/天;2 例予扩肛治疗,同时采取开塞露塞肛协助排便,7 ~ 8 周后患儿正常规律排便;60 例 3 个月后停止清洁回流灌肠,症状无缓解,再次入院,予钡剂灌肠 X 线造影及直肠黏膜活检,确诊后行巨结肠根治术。10 例新生儿期确诊后行巨结肠根治术。12 例新生儿期清洁回流灌肠效果不佳,诊断为长段型或全结肠型巨结肠,行一期肠造瘘术,二期巨结肠根治术,术后门诊随访,12 例大便次数多,伴肛周不同程度糜烂,2 例排便困难,1 例肛门狭窄(肛诊),1 例偶有污粪(大便稀)。

讨　论

近年来先天性巨结肠的诊治水平有了很大提高,但新生儿期先天性巨结肠(neonatal hirschsprung s' disease)的诊断及处理方面仍然存在一些问题[4,5]。新生儿肠神经系统发育尚不完善,神经嵴细胞要迁移至整个胃肠道,而且还要大量增生、分化成各种神经元、胶质细胞,形成成熟的功能性肠神经系统,该过程受多种因素的影响,其中时间是至关重要的因素。有报道称肠神经节细胞大多可在生后 3 个月内发育成熟[6]。新生儿先天性巨结肠病程短,尚未形成明显的病变肠段,即狭窄段、扩张段不明显,增加新生儿期先天性巨结肠确诊的难度。

先天性巨结肠常用辅助检查有立位腹部 X 线摄片、钡剂灌肠 X 线造影(contrast enema, CE)、直肠肛管测压(anorectal manometry, ARM)、直肠黏膜吸引活检(rectal suction biopsy, RSB)、术中肠壁活检。①钡剂灌肠 X 线造影是诊断本病的主要方法。新生儿巨结肠肠道无明确狭窄段或扩张段[7]。其结肠形态学改变于生后 2 ~ 4 周甚至几个月才形成。Lee 等[8]发现结肠中有胎粪性栓的存在可掩盖 HD 的 X 线表现。钡灌肠检查有一定的假阴性率,有报道新生儿期钡灌肠 X 线造影误诊率为 23%[9]。本组钡灌肠 X 线造影漏诊率约为 31.7%。②直肠肛管测压。先天性巨结肠患儿直肠肛管抑制反射消失,直肠感觉容量、最大容量及顺应性显著增加。有报道称该检查正确率在儿童组高达 95%,新生儿期为 60% ~ 85%[9]。③直肠黏膜吸引活检。HD 患儿可见狭窄肠段出现乙酰胆碱酯酶阳性的神经纤维。Goto 等[10]报道出生 1 周的 HD 新生儿在黏膜固有层几乎无 AchE 阳性神经纤维。婴幼儿肠神经丛的大小和密度随年龄可发生变化[11]。有文献报道先天性巨结肠直肠黏膜活检 AchE 阳性率高达 95.3%[12]。本组 36 例新生儿期行直肠黏膜吸引活检(RSB)阳性率约 86.1%。有学者认为新生儿期取材较困难,且酶活性较弱,该检测对新生儿巨结肠的诊断价值低于 3 个月后的患儿[13]。④术中肠壁活检,病理切片可见肠壁神经丛内无神经节细胞存在,是巨结肠诊断的金标准。也有作者报道钙视网膜蛋白用于婴幼儿先天性巨结肠术前诊断及术后确诊[14,15]。

目前外科医师对新生儿期拟诊为先天性巨结肠患儿是否手术治疗持不同观点。一些小儿外科医生主张患儿 3 ~ 6 个月时手术治疗。随着患儿年龄增大,肠神经节细胞逐渐发育成熟,部分拟诊为先天性巨结肠患儿可恢复正常,应避免过度治疗;新生儿期拟诊先天性巨结肠患儿待大于 3 个月时,钡剂灌肠

X 线造影、直肠黏膜活检、直肠肛管测压及术中活检可提高正确诊断率；患儿营养状况及身体各系统发育明显改善，能更好耐受手术及麻醉风险，手术将更加容易和安全；在一些基层卫生院，由于手术条件的限制，更有必要等患儿 3 个月大时手术治疗，此时手术和麻醉更易在基层医院进行。这种治疗方案的主要缺点是患儿可能在等待期间发生小肠结肠炎。在这 3 个月的等待期间，需要进行开塞露或清洁回流灌肠等协助排便，避免并发小肠结肠炎。也有医生认为，新生儿期一旦明确诊断，腹腔镜或经肛门拖出术可以成功安全地进行，他们认为，新生儿骨盆浅，更适合会阴部解剖，且在解剖过程中，放大技术的应用及对细节的关注可以保证手术在这一年龄阶段安全实施[16]。新生儿期巨结肠根治术的缺点：①手术视野小，不能宏观观察结肠狭窄及扩张状况；②术后大便次数多，大便稀，污粪多，术后肛门皮肤红疹及肛周糜烂的发生率高，但随着年龄的增长，大便情况会逐步改善；③术后肛门易狭窄，需较长时间的扩肛治疗[17]。

总之，先天性巨结肠是否在新生儿期行根治手术，小儿外科医师观点不一，各有利弊。我们建议遵循以下原则：①新生儿期拟诊为先天性巨结肠者可以先给予清洁回流灌肠、扩肛等对症支持治疗，待 3 个月后，患儿身体发育及营养状态改善，诊断明确后行根治手术。②新生儿期明确诊断的先天性巨结肠，可行根治手术，单纯经肛门手术为首选。③对清洁回流灌肠等对症支持治疗效果差的长段型及全结肠型患儿，可先行一期肠造瘘术，二期行根治术。对于长段型巨结肠患儿，回流灌肠效果不佳，或合并小肠结肠炎、严重营养不良、肠穿孔等其他严重并发症者，可选择结肠造瘘，术中活检后，肠造瘘可选在移行段。对重症患儿回肠造瘘术可能是更安全、快速的选择。

参 考 文 献

1 余亚雄. 小儿外科学[M]. 第 3 版，北京：人民卫生出版社，1997：154.

2 马永利，吴晓亚，张传龙. 新生儿先天性巨结肠早期诊断与治疗[J]. 中国新生儿科杂志，2007，06：360-361.

3 刘虎，徐兵. 新生儿巨结肠诊断的现状与进展[J]. 医学综述，2010，16(16)：2433-2435.

4 Ikeda K, Goto S. Diagnosis and treatment of Hirschsprung s' disease in Japan: ananalysis of 1628 patients[J]. AnnSurg, 1984, 199: 400-405.

5 Teitelbaum DH, Qualman SJ, Caniano DA, et al. Hirschsprung s'disease: identification of risk factor for enterocolitis [J]. A nn Surg, 1988, 207: 240-244.

6 施诚仁，张忠德. 肠神经节发育异常症研究进展[J]. 临床儿科杂志，2013，05：484-487.

7 王果，冯杰雄. 先天性巨结肠及其同源病[M]. 北京：人民卫生出版社，2011：143.

8 Lee CC, Lien R, Chiang MC, et al, Clinical impacts of delayed diagnosis of Hirschsprung's disease in newborn infants [J]. Pediatr Neonatol. 2012, 53(2): 133-137.

9 施诚仁. 新生儿期先天性巨结肠诊治[J]. 临床外科杂志，2007，15(5)：301.

10 Goto S, Ikeda K, Toyohara T. Histochemieal confirmation of the Acetylcholinesterase-activity in rectal suction biopsy from neonates with Hirschsprung's disease[J]. Z Kinderchir, 1984, 39(4): 246-249.

11 Wester TO, Briain S, Puri P. Morphometric aspects of the submucous plexus in whole-mount preparations of normal human distal colon[J]. J Pediatr Surg, 1998, 33(4): 619-622.

12 冯杰雄，史慧芬，王果，等. 1008 例便秘患儿直肠黏膜乙酰胆碱酯酶检测结果分析[J]. 中华小儿外科杂志，2004，06：38-40.

13 De Brito IA, Maksoud JG. Evolution with age of the acetylcholinesterase activity in rectal suction biopsy in Hirschsprung's disease[J]. J Pediatr Surg, 1987, 22: 425-430.

14 张艳，金先庆. 先天性无神经节细胞症的病理学诊断研究进展[J]. 临床小儿外科杂志，2012，11(3)：216-218.

15 王海涛，李晓庆，金先庆，等. 3 月龄以上儿童先天性巨结肠 81 例诊治分析[J]. 临床小儿外科杂志，2015，14(3)：186-189.

16 Jacob C. Langer, MDa, b. Laparoscopic and transanal pull-through for Hirschsprung disease[J]. Seminars in Pediatric Surgery, 2012, 21, 283-290.

17 王献良，郜向阳，陈新让，等. 新生儿先天性巨结肠的诊断与治疗[J]. 中国医药指南，2011，9(10)：116-117.

(上接第 283 页)

8 刘润玑，古立暖，鲁亚南，等. 全结肠无神经节细胞症 Martin、Boley 手术及术后观察[J]. 中华小儿外科杂志，1996，17(1)：42-43.

9 孙静，钟微，余家康，等. 全结肠型巨结肠根治术后病儿的营养状况调查[J]. 肠外与肠内营，2013，20(3)：148-150.

10 杨建国，王志刚，李正平，等. 改良 Soave 术吻合器吻合治疗先天性巨结肠症[J]. 中国普外基础与临床杂志，2011，18(10)：1095-1097.