

成人先天性巨结肠并乙状结肠扭转一例报道并文献复习

肖寅峰 刘悦 张丽静

宜昌市中心人民医院 湖北 宜昌 443000

摘要:先天性巨结肠是一种先天性肠动力障碍性疾病,由于肠道的神经系统发育异常,引起远端结肠脊髓丛、黏膜下丛神经元缺失,造成肠内容物积聚于无神经元肠段,引起慢性便秘、腹胀等症状。该疾病常诊断于新生儿期,但它也可能出现在婴儿期、儿童期,甚至成年期。其中乙状结肠扭转是先天性巨结肠的一种罕见并发症。因此,本文回顾性分析1例成人先天性巨结肠并乙状结肠扭转的临床病例资料,同时总结相关文献报道,进一步提高临床医师对该疾病的认识。

关键词:成人;先天性巨结肠;乙状结肠扭转

Adult Hirschsprung's Disease with Torsion of Sigmoid Colon: a Case Report and Literature Review

Yinfeng Xiao Yue Liu Lijing Zhang

Yichang Central People's Hospital, Yichang Hubei,443000

Abstract: Hirschsprung's disease is a congenital intestinal motility disorder. Due to the abnormal development of the intestinal nervous system, it causes the loss of neurons in the spinal plexus and submucosal plexus of the distal colon, resulting in the accumulation of intestinal contents in the neuronless intestinal segment, causing chronic constipation, abdominal distension and other symptoms. The disease is often diagnosed in the newborn period, but it can also appear in infancy, childhood, or even adulthood. Torsion of the sigmoid colon is a rare complication of Hirschsprung's disease. Therefore, this article retrospectively analyzed the clinical data of an adult case of congenital megacolon with sigmoid volvulus, and summarized relevant literature reports to further improve clinicians' understanding of the disease.

Key words: Adult; Congenital megacolon; Sigmoid volvulus

1 临床资料

患者,男性,29岁,因“腹痛3天”入院。患者诉3天前无明显诱因出现腹痛,主要位于左下腹,呈持续性胀痛伴阵发性加重,多于餐后出现,伴恶心,无呕吐、便血等伴随症状。既往反复便秘,口服通便药症状缓解,未予以规律治疗。查体腹膨隆,肝脾肋下未及,左腹及下腹部轻压痛,未触及明显反跳痛,麦氏点无压痛,肠鸣音减弱。门诊以“腹痛待查”收入我科。入院后完善腹部平片及腹部CT提示结肠明显积气扩张、肠梗阻可能(如图1)。入院予以禁食、胃肠减压、灌肠、营养支持治疗3天后,患者突发剧烈腹痛,伴腰背部放射痛,伴恶心呕吐,呕吐物为胃内容物,查体腹膨隆,腹肌紧,左下腹明显压痛,反跳痛可疑,继续予以灌肠,症状无明显缓解,立即请普外科会诊,拟行急诊手术。术中可见:横结肠轻度扩张,乙状结肠系膜冗长(系膜缘长约50cm)、重度扩张,最粗处直径超过10cm,部分乙状结肠系膜与回肠系膜致密粘连,其与直肠延续处可见扭转,肠管色

泽可,肠动力稍差(如图2)。予以切除狭窄肠段、移行肠段及明显扩张肠段,并予以乙状结肠造瘘术。术后病检示(乙状结肠)肌间神经丛缺乏神经节细胞,伴神经纤维肥大(如图3),最终诊断成人先天性巨结肠并乙状结肠扭转。术后6天患者排气排便,予以流质饮食,痊愈出院。

2 讨论

先天性巨结肠(Hirschsprung's disease, HD)是一种先天性肠动力障碍性疾病,相对罕见,流行病学研究发现其患病率为1:5000,男女性别比可为(3-4):1^[1]。HD好发于新生儿及婴幼儿,同时它也可以出现在青少年,少数病例出现于成年人。若发生于14岁以上的人群,则称为成人先天性巨结肠^[2]。该疾病是由于肠道神经系统发育异常,引起远端结肠脊髓丛、黏膜下丛神经元缺失,造成肠内容物积聚于无神经元肠段^[3]。它可累及肛门近端任何长度的肠道,但80%-85%的病例仅限于直肠、乙状结肠^[4]。临床表现主要为反复便秘腹胀、结肠炎、巨结肠,一般可以通过使用缓

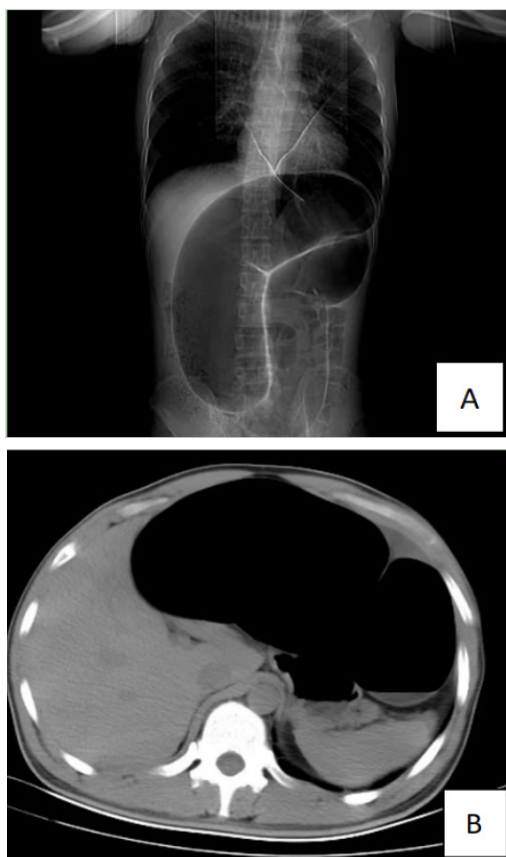


图1 A. 腹部平片可见明显积气扩张的结肠;
B. 腹部CT示部分肠段充气明显

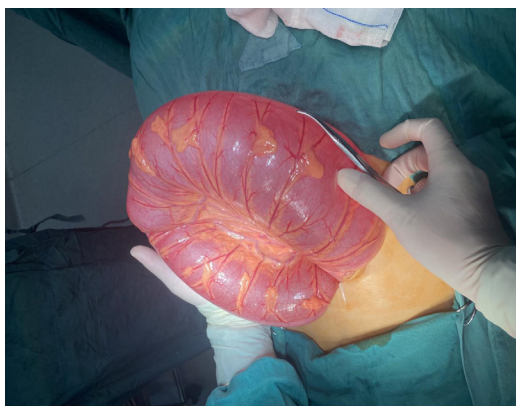


图2 术中可见乙状结肠系膜冗长、重度扩张

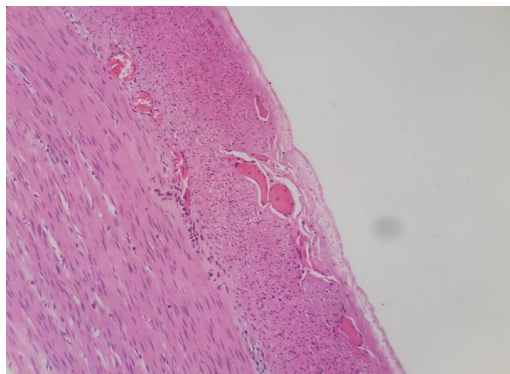


图3 术后病理示:乙状结肠肌间神经丛缺乏神经节细胞,
伴神经纤维肥大(HE 200×)

泻剂来缓解症状^[5]。然而,短段型和超短节型的早期症状缺乏特异性,容易忽视该疾病而延误了治疗,导致扩张肠段在代偿期内出现肌层的增厚,逐渐形成“橡胶样肠壁”。随着病情的发展,扩张的近端结肠段进展为失代偿时可能导致急性肠梗阻,甚至中毒性巨结肠、肠扭转等一系列并发症而危及生命。乙状结肠扭转是一种乙状结肠围绕其细长的肠系膜旋转,导致闭环梗阻的疾病。当扭转程度分别超过 180° 和 360° 时,会发生肠腔梗阻和血管灌注损害^[6]。Uylas Ufuk等^[7]研究发现,先天性巨结肠合并乙状结肠扭转的发生率为0.66%;同时,18%乙状结肠扭转患者合并先天性巨结肠。

关于成人先天性巨结肠合并乙状结肠扭转的诊断,需结合以下两个方面:一、临床表现:大多数患者自幼就出现慢性便秘、腹胀,予以泻药、灌肠可缓解,未引起人们重视,病情逐渐漫延至成年期,症状逐渐加重,便可能出现肠梗阻、肠扭转等并发症。若出现肠扭转,可出现急性腹痛,严重时会出现肠坏死等一系列并发症。二、辅助检查:1.腹部影像学:①腹部平片:可见多发阶梯样的液气平面,若合并了乙状结肠扭转,可见膨胀的倒U形肠袢,明显的“咖啡豆征”^[8]。②腹部CT:可见狭窄肠段多位于直肠乙状结肠,狭窄肠段以上可见肠管扩张、积气、积液的肠梗阻特征。若合并乙状结肠扭转,可见巨大的充气扩张的肠袢,可呈“漩涡征”。③钡剂灌肠:可见狭窄肠段以上肠腔扩张,24小时复查时肠腔内可有钡剂潴留^[9]。2.肠道活组织病理镜检查:被认为是诊断HD的金标准,其敏感性和特异性可达93%~98%,主要表现为病变肠段神经节细胞的缺如,乙酰胆碱酯酶(AChE)染色呈强阳性、Calretin-D免疫组化阴性^[10]。3.肛管直肠测压:HD患者正常的直肠抑制反射以及肛门内括约肌静息节律活动的抑制逐渐随着直肠扩张而消失^[11]。4.基因检测:HD有一定的性别差异,据报道,该疾病可能与RET、GDNF、EDNRB、EDN3、SIP1、ECE1、SOX10和NTN等一系列基因相关,其中最主要的是RET和EDNRB,但具体的机制目前尚未明确^[12]。

目前,对于HD,主要采用手术治疗,手术方式包括Rehbein、Soave、Swenson和Duhamel等^[13]。当合并乙状结肠扭转时,对于病情稳定的患者,可以通过灌肠、乙状结肠镜检查、肛直肠管等一系列非手术复位治疗,但复发率高达35%^[14,15]。若病情进一步进展,出现肠坏死、腹膜炎等并发症时,应积极行手术治疗。但目前尚无统一的治疗方案。

本例患者为年轻男性,长期反复便秘、腹胀,予以泻药后症状可缓解,随着病程延长,病变肠段失代偿导致病变

肠段近端重度扩张。同时,该患者乙状结肠系膜冗长,合并乙状结肠扭转。成人先天性巨结肠合并乙状结肠扭转罕见,若误诊,可能会延误病情,出现肠坏死、肠穿孔、腹膜炎等一系列并发症而危及生命。因此,在临床工作中,我们要注重病史采集,同时提高对该疾病的认识,减少误诊漏诊。

参考文献:

- [1]Kyrklund Kristiina,Sloots Cornelius E J,de Blaauw Ivo et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung' s disease. [J] .Orphanet J Rare Dis, 2020, 15: 164.
- [2]Zhang Mingyuan,Ding Kefeng,Adult congenital megacolon with acute fecal obstruction and diabetic nephropathy: A case report. [J] .Exp Ther Med, 2019, 18: 2726-2730.
- [3]Calkins Casey M,Hirschsprung Disease beyond Infancy. [J].Clin Colon Rectal Surg, 2018, 31:51-60.
- [4]Neuvonen Malla I,Kyrklund Kristiina,Lindahl Harry G et al. A population-based, complete follow-up of 146 consecutive patients after transanal mucosectomy for Hirschsprung disease. [J].J Pediatr Surg, 2015, 50:1653-8.
- [5]Ma Shengzhe,Yu Yue,Pan Anfu et al. The Classification and Surgical Treatments in Adult Hirschsprung' s Disease: A Retrospective Study. [J] .Front Med (Lausanne), 2022, 9:870342.
- [6]Emeka Chukwubuike Kevin.Sigmoid volvulus in a teenager[J].Journal of Pediatric Surgery Case Reports, 2022, 76.
- [7]Uylas Ufuk,Gunes Orgun,Kayaalp Cuneyt, Hirschsprung' s Disease Complicated by Sigmoid Volvulus:A Systematic Review. [J].Balkan Med J, 2021, 38:1-6.
- [8]Hokama Akira,Iraha Atsushi,Coffee bean sign, steel pan sign, and whirl sign in sigmoid volvulus. [J] .Rev Esp Enferm Dig, 2022.
- [9]Reategui Cesar O,Spears Chester A,Allred Gina A,Adults Hirschsprung' s disease,a call for awareness.A Case Report and review of the literature. [J].Int J Surg Case Rep, 2021, 79:496-502.
- [10]Muto Mitsuru,Matsufuji Hiroshi,Taguchi Tomoaki et al.Japanese clinical practice guidelines for allied disorders of Hirschsprung' s disease, 2017. [J] .Pediatr Int, 2018, 60:400-410.
- [11]Evans-Barns Hannah M E,Swannjo Justina B,Trajanovska Misel et al. Post-operative anorectal manometry in children with Hirschsprung disease: A systematic review. [J].Neurogastroenterol Motil, 2022, 34:e14311.
- [12]Karim Anwarul,Tang Clara Sze-Man,Tam Paul Kwong-Hang,The Emerging Genetic Landscape of Hirschsprung Disease and Its Potential Clinical Applications. [J].Front Pediatr, 2021, 9:638093.
- [13]中华医学会小儿外科学分会肛肠学组、新生儿学组.先天性巨结肠的诊断及治疗专家共识 [J].中华小儿外科杂志, 2017, 38(11):805-815.
- [14]Zain Mostafa,Abouheba Mohamed,Sigmoid volvulus;a rare complicated presentation of Hirschsprung' s disease:A case report. [J].Int J Surg Case Rep, 2021, 89:106608.
- [15]Destro Francesca,Maestri Luciano,Meroni Milena et al.Colonic Volvulus in Children: Surgical Management of a Challenging Condition. [J].Children (Basel), 2021, 8.

作者简介:

肖寅峰(1998.08—),男,汉族,湖北宜昌,本科,住院医师,主要从事全科医学等相关研究。

通讯作者:张丽静(1985.11—),女,博士,副主任医师,主要从事消化道早癌及胆胰疾病的诊治。