

ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΜΕΓΑΚΟΛΟ



**ΠΑΙΔΟΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
ΔΗΜΟΚΡΙΤΕΙΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΡΑΚΗΣ**



ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΜΕΓΑΚΟΛΟ

Το συγγενές μεγάκολο (αγαγγλιονικό μεγάκολο ή νόσος του Hirschsprung) χαρακτηρίζεται από μερική ή πλήρη απόφραξη του παχέος εντέρου με έλλειψη των ενδοτοιχωματικών γαγγλιακών κυττάρων του μυεντερικού (Auerbach) και υποβλενογόννιου (Meissner) μυϊκού πλέγματος του παχέος εντέρου κατά το περιφερικό τμήμα του

ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ

5w → 12w

Νευρική ακρολοφία πνευμονογαστρικού (οισοφάγος)



Νευροβλάστες



Μυεντερικό πλέγμα (Auerbach)



Υποβλενογόνιο πλέγμα (Meissner)

Άωροι νευροβλάστες → γαγγλιοκύτταρα (2χρ.)

Τελειόμηνο (Auerbach=50/mm² , Meissner=17-18/mm²)

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

⇒ Αναστολή μετανάστευσης νευροβλαστών

⇒ Θεωρία εντερικού μικροπεριβαλλοντος

(Αδυναμία προσκόλλησης)

⇒ Ανοσολογική θεωρία

(Καταστροφή γαγγλιοκυττάρων)

Αυξημένη χοληνεργική νεύρωση

Ελλιπής κατανομή νεύρων με συνθετάση του οξειδίου του αζώτου

Ανωμαλίες διάμεσων κυττάρων Cajal

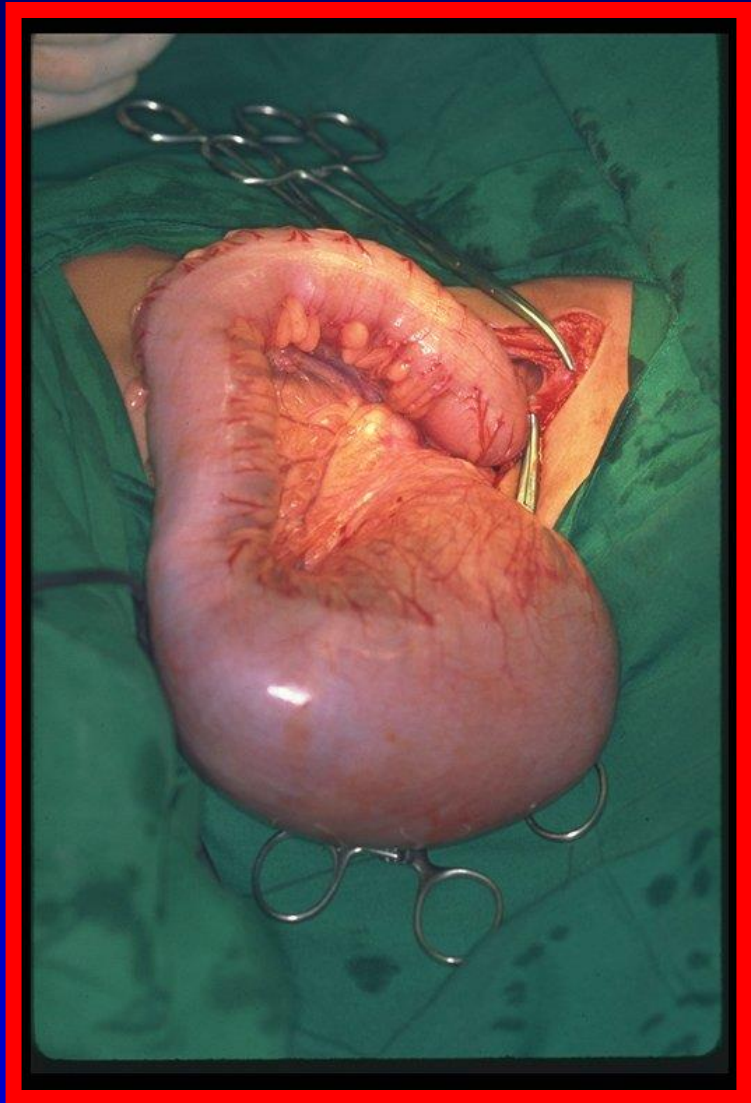
ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΑ

Μακροσκοπική

Κεντρική διάταση και
υπερτροφία παχέος
εντέρου

(Φυσιολογικό), που
μεταπίπτει απότομα
ή βαθμηδόν (ζώνη
μετάβασης) σε

φυσιολογική ή
μικρότερη διάμετρο
(Αγαγγλιονικό)



ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

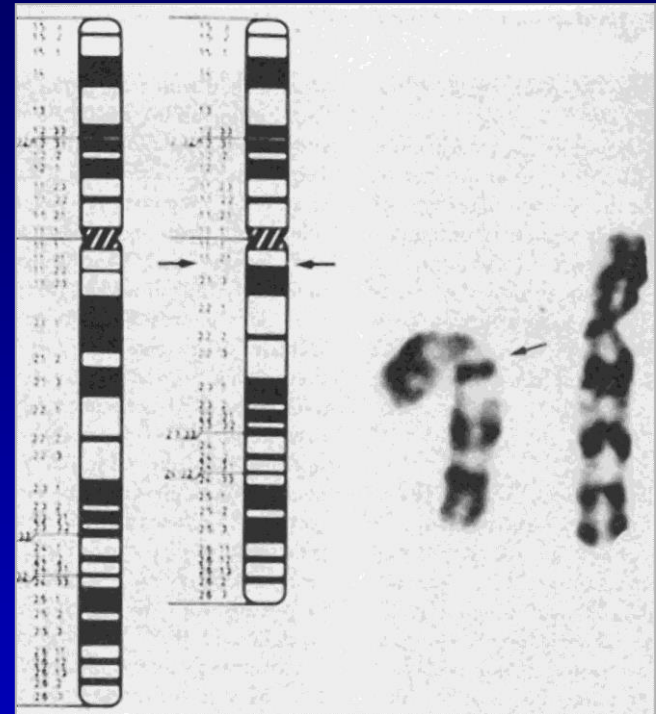
1:5000 γεννήσεις ζώντων
νεογνών (70-80% αγόρια)

Αγόρια / Κορίτσια: 4 / 1

Οικογενής κατανομή (11%)

(50% Ολικό αγαγγλιονικό

15 % Εκτεταμένο αγαγγλιονικό κόλο)



Χρωματόσωμα 10

Εγγύς περιοχή του μακρύ σκέλους
επικρατούν σωματικό με χαμηλή διεισδυτικότητα

Μετάλλαξη του *RET protooncogene*
25% οικογενής περιπτώσεις
15% σποραδικές περιπτώσεις

ΕΝΤΟΠΙΣΗ

Ορθοσιγμοειδές	75%
Πέραν Αρ. κολικής	10%
Πέραν Δε. κολικής	3-7%
Ολικό	5-8%

(Τμηματικό αγγαγγλιονικό)

ΣΥΝΟΔΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

11-30%

- Σ. Down (κακή πρόγνωση) 10-15%
- Σ. Wandenburg (δυσμορφία προσώπου
διαταραχές μελανίνης
συγγενής κώφωση
Σ. Μεγάκολο)
- Καρδιοαγγειακές 2-8%
- Ουροποιητικές 23%
- Εντερική ατρησία (λεπτού –παχέος)
- Ατρησία ορθού (50% διαταραχές κινητικότητας ορθού)
v.Hirschsprung-Δυπλασία εντερικού νευρώνα-Υπογαγγλίωση-Δυσγαγγλίωση

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Νεογνά (1/3 περιπτώσεων)

1. Καθυστέρηση αποβολής μηκωνίου (πέρα 24ωρου στο 90%)

2. Χολώδεις εμετοί

3. Κοιλιακή διάταση

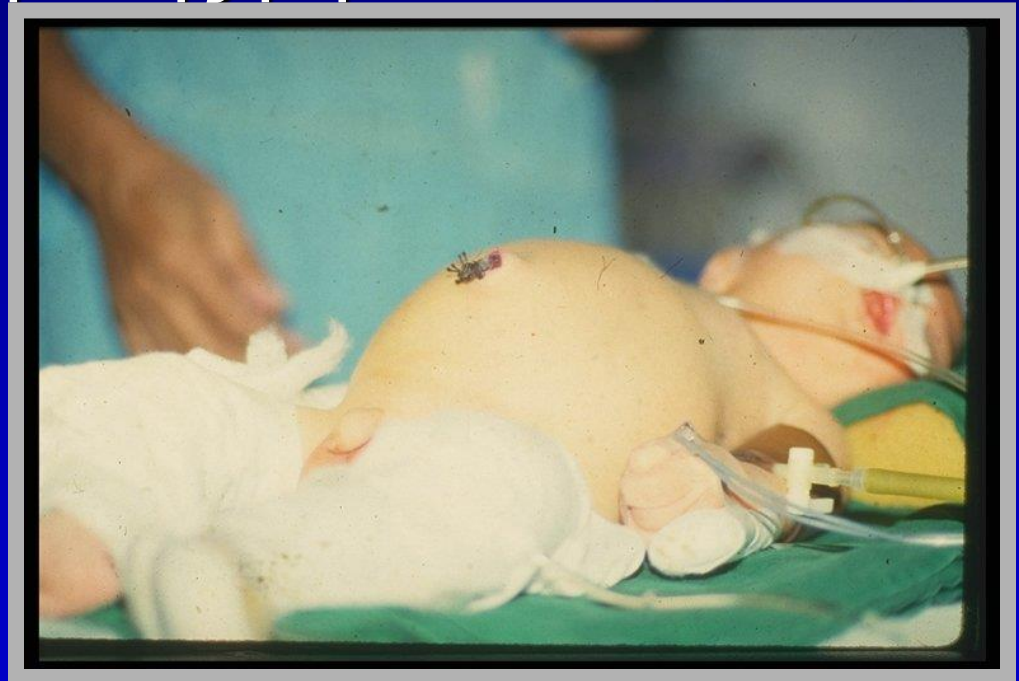
Διάτρηση τυφλού

Οξεία σκωληκοειδίτιδα

Δακτυλική εξέταση:

Μπορεί να οδηγήσει σε

αποσυμπίεση της κοιλιάς και αποβολή αερίων και κοπράνων



ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Βρεφική ηλικία(2/3 περιπτώσεων)

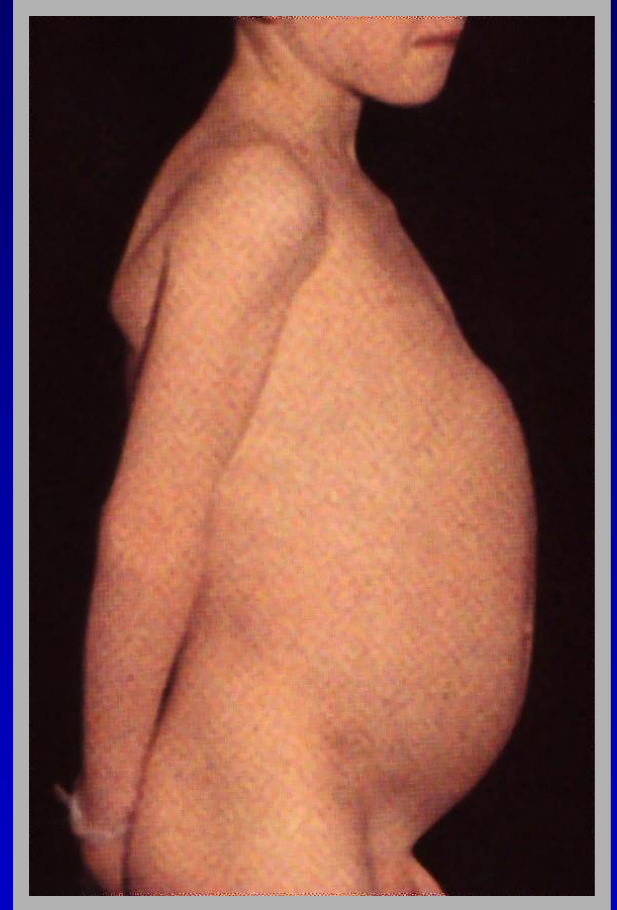
- Όσο το βρέφος θηλάζει δεν παρουσιάζονται διαταραχές κενώσεων (υδαρείς κενώσεις), προοδευτικά μείωση της συχνότητας.
- Απότομη επιδείνωση με γάλα αγελάδας
 - Δυσκοιλιότητα (όχι εγκόπριση)
 - Μείωση όρεξης
 - Νωθρότητα- ευερεθιστότητα
 - Μετεωρισμός κοιλίας
 - Κακή θρέψη-ελαττωμένη ανάπτυξη

**ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΗΣ ΑΠΟΒΟΛΗΣ
ΜΗΚΩΝΙΟΥ**

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Μεγαλύτερα παιδιά

- Διατεταμένη κοιλία με έλικες εντέρου να σκιαγραφούνται από το λεπτό κοιλιακό τοίχωμα.
- Χρόνια δυσκοιλιότητα
- Απίσχνανση
(νωθρότητα, αδύναμα άκρα, προέχοντα πλευρικά τόξα)



ΔΑΚΤΥΛΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ: φυσιολογικός ή συνεσπασμένος πρωκτός
και ορθό χωρίς κόπρανα

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

ΕΝΤΕΡΟΚΟΛΙΤΙΔΑ

10-30% αρχική εκδήλωση

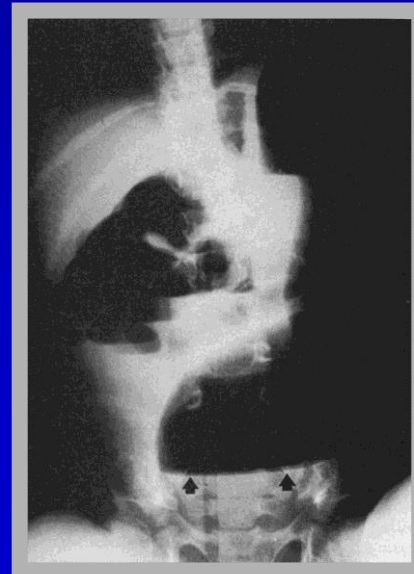
Η κυριότερη αιτία θανάτου (25-30 % θνητότητα)

Συχνότερη < 3χρ.

Άγνωστη αιτιολογία, ενοχοποιείται το Clostrid. difficile

Κλινικά: Κοιλιακή διάταση
Εμετοί , Πυρετός
Εκρηκτικές, δύσσομες
αιματηρές διάρροιες

Θεραπεία: I.V υγρά, Levine
Αντιβίωση (+Vancomycin)
Σωλήνας αερίων
Υποκλυσμοί



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

➤ Α/ α Κοιλίας

➤ Βαριούχος υποκλυσμός (χωρίς να έχει προηγηθεί καθαρισμός του εντέρου)

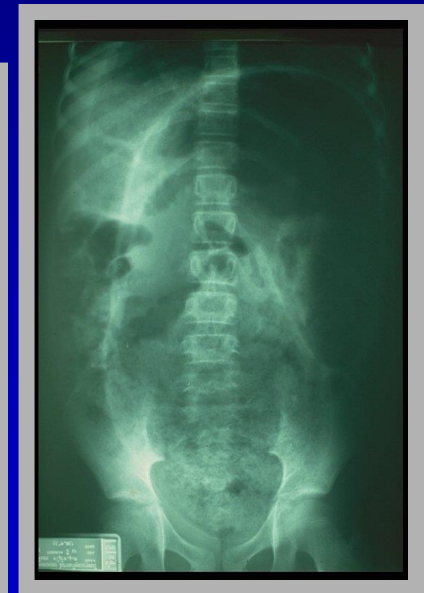
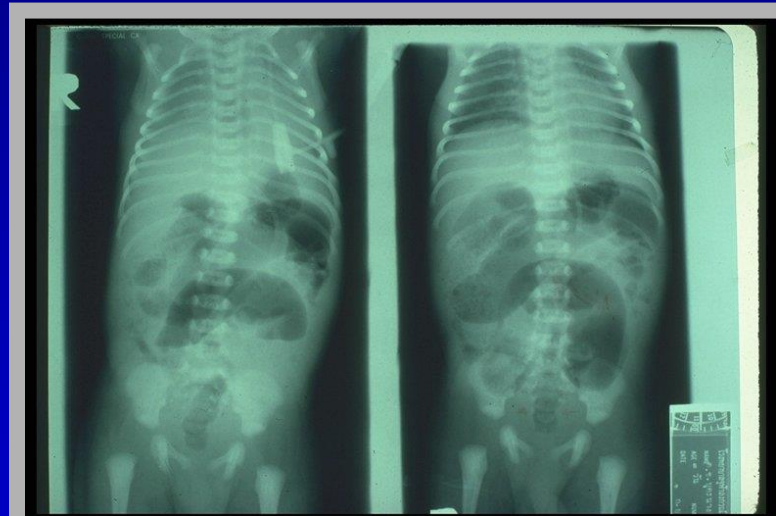
➤ Βιοψία ορθού (με αναρρόφηση ή ολικού πάχους υπό αναισθησία κεντρικότερα της οδοντωτής γραμμής)

➤ Ιστοχημική μελέτη της ακετυλοχολινεστεράσης
(υποβλεννογόνιο χιτώνα κατά Karnowsky – Hanken)

➤ Ορθοπρωκτική μανομετρία
(αδυναμία χάλασης του έσω σφικτήρα μετά από διάταση του ορθού με μπαλονάκι)

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

- Α/α Κοιλίας: Διάταση του παχέος με υγραερικά επίπεδα. Απουσία (ή ελάχιστος) αέρα στο ορθό.



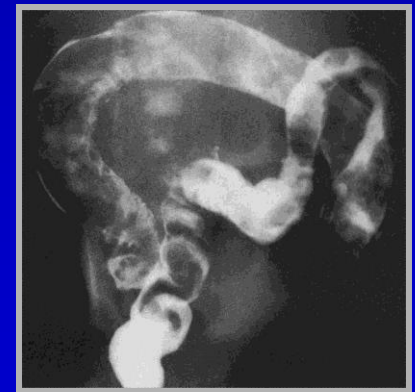
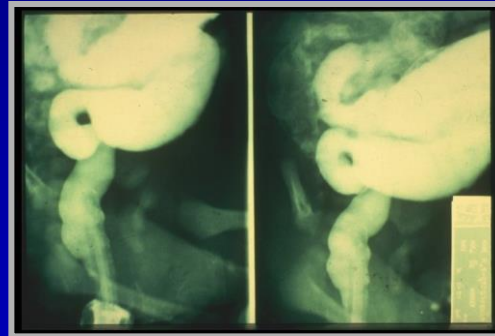
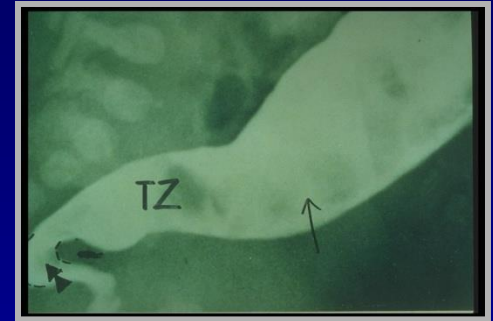
Περιορισμένης διαγνωστικής αξίας – Εικόνα απόφραξης

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

➤ Βαριούχος υποκλυσμός:

(Χωρίς προετοιμασία,
μετά την 15η μέρα της ζωής)

- Διατεταμένο έντερο
που μεταπίπτει κωνοειδός
σε εστενωμένο (εικόνα
ανεστραμμένης φιάλης)
- Κατακράτηση βαρίου
> 24-48 ώρες

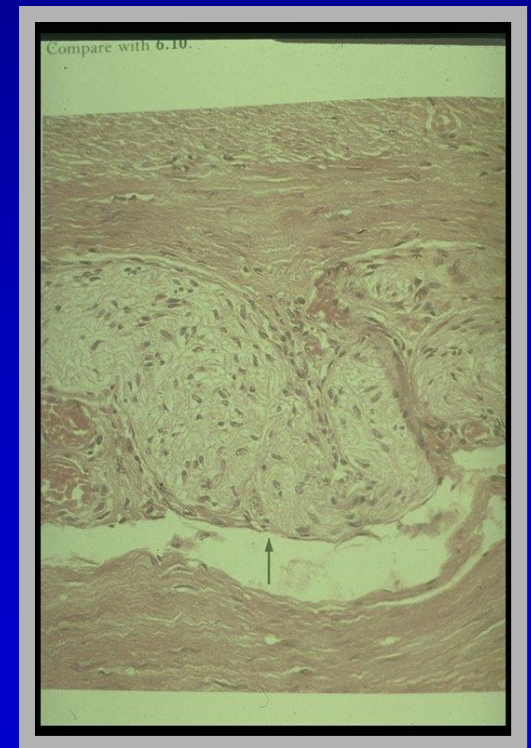
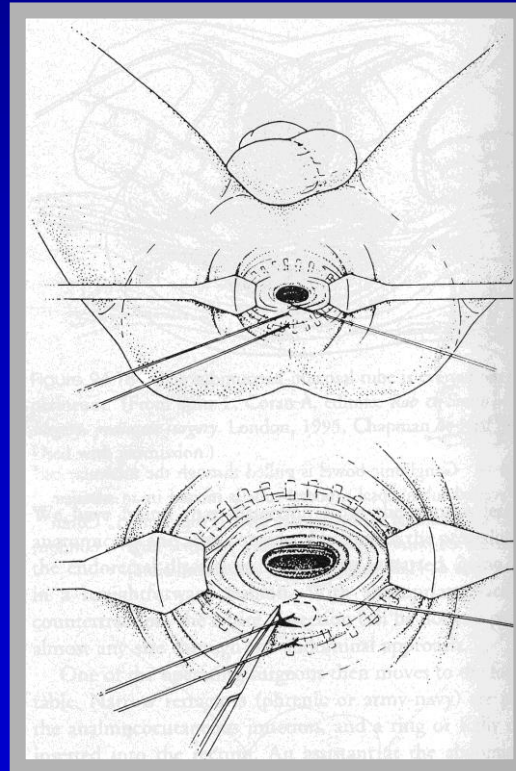
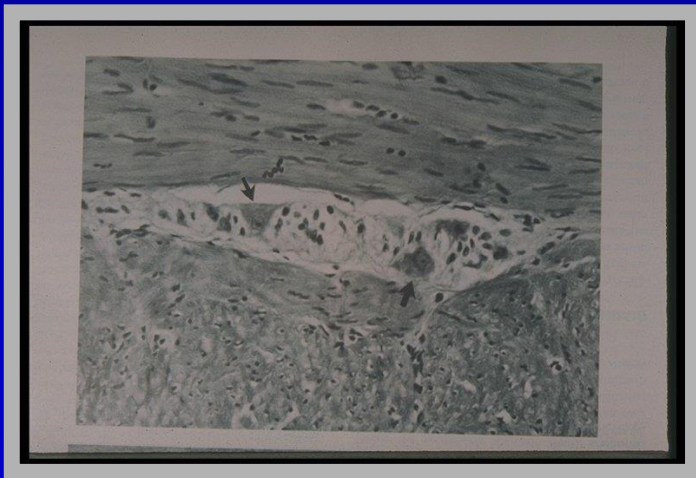


ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

➤ Βιοψία ορθού:

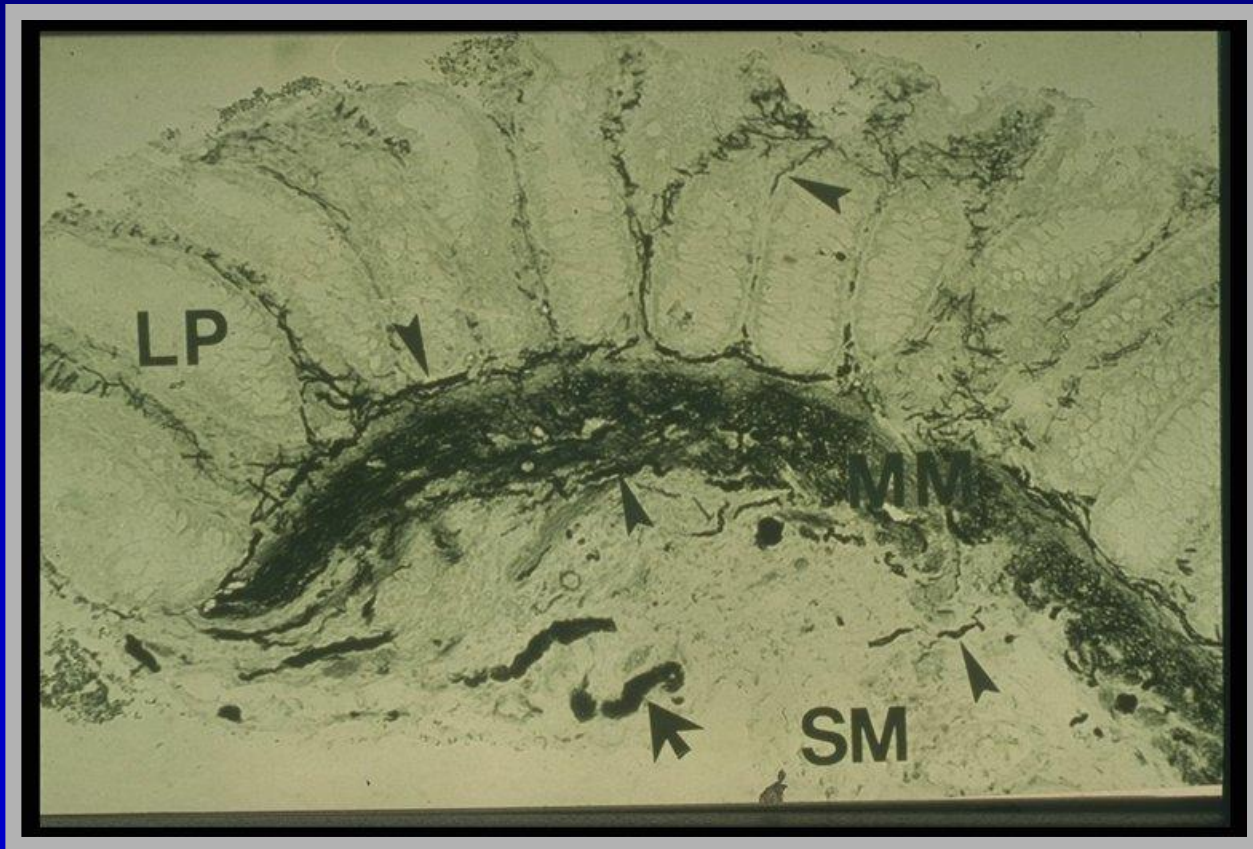
Ολικού Πάχους 2-3cm ύπερθεν της κτενοειδούς γραμμής για την ανεύρεση ή μη γαγγλιοκυττάρων

Δια βελόνης με αναρρόφηση



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

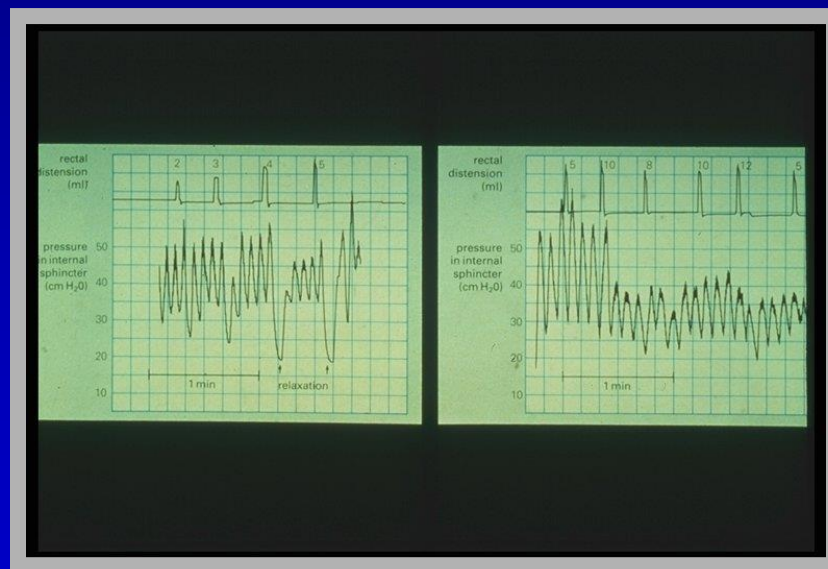
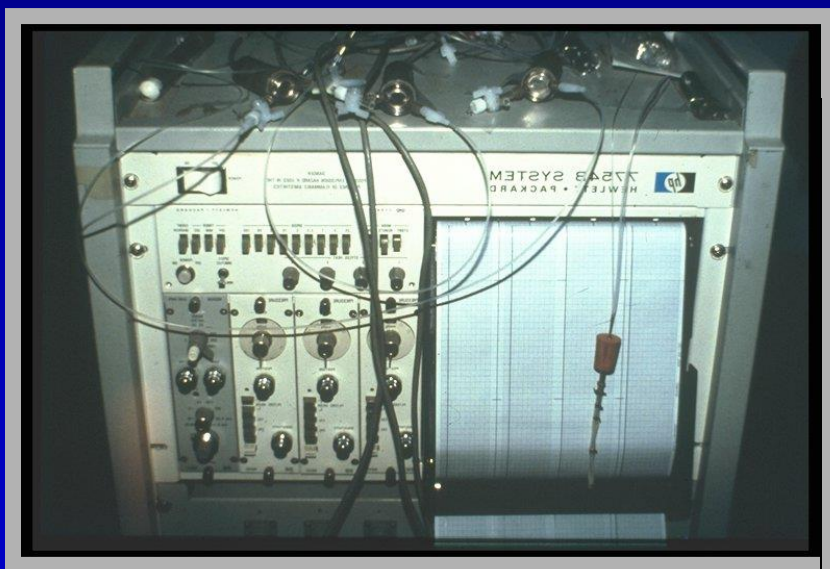
- Ιστοχημική μελέτη της ακετυλοχολινεστεράσης
(Αυξημένη συγκέντρωση - δραστηριότητα)



ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

➤ Ορθοπρωκτική μανομετρία

(Πολυπλοκότητα οργάνου, μη συνεργασία ασθενούς, χρονοβόρο, μικρή ευαισθησία στα νεογνά)



Μη χάλαση του έσω σφιγκτήρα σε διάταση της λυκήθου

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Μηχανική απόφραξη

Ειλεός από μηκώνιο
Malrotation με Volvulus
Απόφραξη 12δακτύλου
Εντερική ατρησία ή στένωση
Ατρησία ορθού

Λειτουργική απόφραξη

Πρωρότητα
Σ. Μικρού αρ. κόλου
Σ. Βύσματος μηκωνίου

Σήψη
Ηλεκτρολυτικές διαταραχές
Υποθυρεοειδισμός
Χρόνια δυσκοιλιότητα
*Δυσπλασία εντερικού νευρώνα

*Δυσπλασία εντερικού νευρώνα (*Intestinal Neuronal Dysplasia-IND-*)

Παρουσία ανώμαλων γαγγλιοκυττάρων, Υπεργαγγλιώνωση (γιγάντια γαγγλιοκύτταρα, έκτοπα γαγγλιοκύτταρα)

Αυξημένη δραστηριότητα AChE

ΘΕΡΑΠΕΙΑ υπακτικά, υποκλυσμοί, διατομή έσω σφιγκτήρα;

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Χρόνια Δυσκοιλιότητα

Κενώσεις μικρές σε όγκο

Εγκόπριση

Ακράτεια κοπράνων

Όχι διάταση κοιλίας

Όχι εμετοί

Λήκυθος με κόπρανα

Όψη φυσιολογική

Εντεροκολίτιδα σπάνια

Σ. Μεγάκολο

Κενώσεις μεγάλες σε όγκο

Όχι

Όχι

Διάταση κοιλίας

Εμετοί

Λήκυθος άδεια

Όψη πάσχοντος

Εντεροκολίτιδα συχνή

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Χειρουργική

Α χρόνος:

Κολοστομία

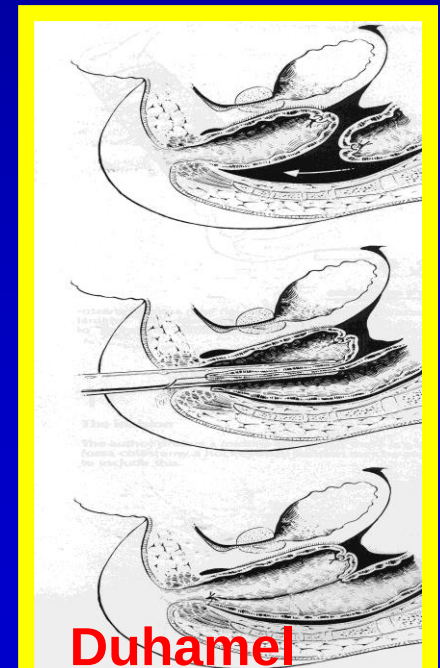
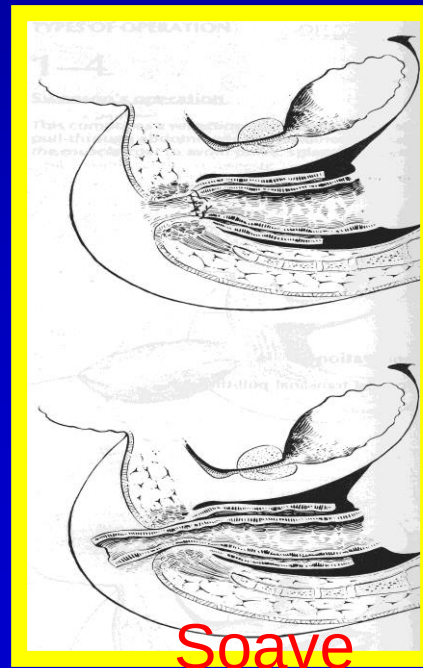
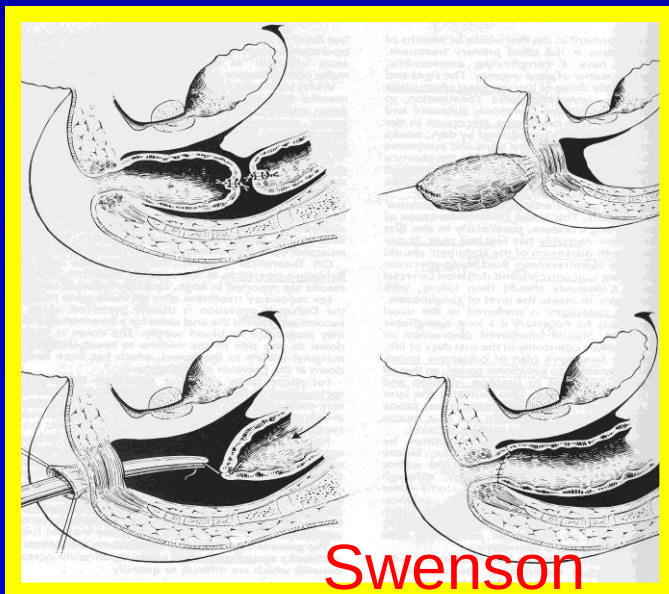
Β χρόνος (9-12 μηνών):

Εκτομή αγγαγγλιονικού τμήματος και
κολοπρωκτική αναστόμωση

Γ χρόνος (4-8 βδομάδες): Σύγκλειση στομίας

⇒ Σε ένα χρόνο στη νεογνική-βρεφική ηλικία

⇒ Λαπαροσκοπικά υποβοηθούμενη διορθική κατάσταση του φυσιολογικού εντέρου



ΜΕΤΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΧΩΡΙΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ
ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΣΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ 80%

Διαφυγή - ρήξη αναστόμωσης- πτυελικό
απόστημα (1-5%)

(αντιμετωπίζεται με κεντρική κολοστομία μέχρι την επούλωση της
αναστόμωσης)

Στένωση (3-5%)

Εντερική απόφραξη (5%)

Διαπύηση τραύματος (1-10%)

Εντεροκολίτιδα (2-27%)

(αντιμετωπίζεται με τοποθέτηση μεγάλου σωλήνα από το ορθό και
υποκλυσμούς)