



# Relato de caso: Aganglionose Congênita Total

Danielle Nardi\*, Moabe Moutinho\*, Fábio Albanez\*\*, Bárbara Lalinka\*, Camila Vieira\*, Marília Evangelista\*\*\*

\* Residente em Pediatria HMIB

\*\* Residente em Cirurgia Pediátrica HMIB

\*\*\* Residente em Neonatologia HMIB

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA

## INTRODUÇÃO

Doença de Hirschprung (DH) é caracterizada pela ausência de células ganglionares nos plexos mioentérico (Auerbach) e submucoso (Meissner) devido alteração embriológica no desenvolvimento do sistema nervoso entérico.

## OBJETIVO

Descrever as características clínicas, evolutivas e terapêuticas de um recém-nascido com aganglionose congênita total diagnosticada no décimo nono dia de vida após confirmação histopatológica.

## RELATO DO CASO

RNT AIG, sexo feminino, nascido de parto cesáreo indicado por DCP, idade gestacional 40 semanas + 4 dias, Apgar 8/9, peso 3580g, estatura 49cm, perímetro cefálico 34.5cm. RN eliminou mecônio desde o primeiro dia de vida, porém apresentou distensão abdominal e vômitos nos três primeiros dias de vida, solicitou-se R-x abdome que evidenciou distensão de alças. Paciente submetida a colostomia no quinto dia de vida, não sendo identificado o cone de transição, foi realizada colostomia em posição habitual considerando a forma clássica, mais prevalente, de aganglionose. Procedimento ocorreu sem intercorrências, porém RN apresentou irritabilidade importante, não aceitou progressão de dieta, apresentando vômitos e náuseas persistentes, sem distensão abdominal, com colostomia não funcionante. Mantida em dieta zero e em nutrição parenteral. Após análise histopatológica, foi evidenciada presença de células ganglionares apenas em apêndice cecal, sendo submetida a nova abordagem cirúrgica para ileostomia e colectomia total no 19º dia de vida. RN evoluiu com certa resistência na progressão da dieta, porém com melhora da irritabilidade e do estado geral, com ileostomia funcionante. Análise histopatológica de cólon ascendente, transversal, descendente e sigmóide confirmou ausência de células ganglionares em toda extensão; em boca de ileostomia foi visualizada ileite aguda e presença de células ganglionares. Segue em acompanhamento da neonatologia, genética e cirurgia pediátrica.

## COMENTÁRIOS SOBRE O CASO

A Doença de Hirschprung pode se classificar de acordo com a localização e extensão do segmento aganglionar: clássica (retosigmóide), longo segmento (flexura esplênica e cólon transversal) e aganglionose colônica total (até 50cm do íleo terminal). A extensão da aganglionose é definida a partir do momento em que a migração dos neuroblastos na parede intestinal é interrompida. A forma mais rara é a aganglionose total que atinge somente entre 4-13% dos pacientes com DH. No caso descrito, o trânsito intestinal manteve-se prejudicado mesmo com a colostomia e a paciente também apresentou vômitos e náuseas por provável estase do bolo alimentar, favorável ao diagnóstico da forma mais rara de apresentação da Doença de Hirschprung, confirmada em análise histopatológica.

Semana de gestação	Nível Aganglionar	Classificação	Frequência
7ª semana	Íleo terminal	Aganglionose colônica total	4-13%
9ª semana	Flexura esplênica ou cólon transversal	Aganglionose longo segmento	12-22%
10ª - 12ª semana	Retosigmóide	Aganglionose clássica	74-80%

## CONCLUSÃO

Neste relato, a paciente apresentou a forma mais rara de aganglionose congênita, devido a interrupção da migração de neuroblastos na parede intestinal por volta da sétima semana de gestação. Além disso, uma análise retrospectiva permite avaliar a importância da avaliação histopatológica para definição de adequada conduta terapêutica, uma vez que após realização de ileostomia a paciente não apresentou mais náuseas, vômitos e além disso, a ileostomia foi funcionante, diferentemente da colostomia inicial.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Prato, Alessio *et al.* "Hirschsprung's disease: 13 years' experience in 112 patients from a single institution". *Pediatrics Surgery Int* (2008) 24:175-182.
- 2- Haricharan, Ramanath; Georgeson, Keith. "Hirschsprung disease". *Seminars in Pediatric Surgery* (2008) 17, 266-275.
- 3- Bischoff, Andrea; Levitt, Marc; Peña, Alberto. "Total colonic aganglionosis: a surgical challenge. How to avoid complications?". *Pediatrics Surgery Int.* (2011) 27:1047-1052.
- 4- Castle, Shannon *et al.* "Total colonic aganglionosis with skip lesions: report of a rare case and management". *Journal of Pediatric Surgery* (2012) 47, 581-584