

本文引用格式:冯杰雄,邓正栋.新生儿先天性巨结肠诊治中的若干问题[J].安徽医学,2023,44(10):1160-

1162.DOI:10.3969/j.issn.1000-0399.2023.10.003

·先天性巨结肠诊疗·

新生儿先天性巨结肠诊治中的若干问题

冯杰雄 邓正栋

[摘要] 新生儿先天性巨结肠的诊治极具挑战且充满争议,本文就新生儿先天性巨结肠诊断策略、手术指征和时机以及早产儿先天性巨结肠的特点等若干问题进行讨论,以加强对新生儿先天性巨结肠诊治中的热点与难点问题的认识,有利于小儿外科医师形成规范化诊疗思路、制定个体化诊疗方案,使患儿临床获益最大。

[关键词] 新生儿,先天性巨结肠;诊断策略;干预时机

doi:10.3969/j.issn.1000-0399.2023.10.003

先天性巨结肠是肠神经系统发育障碍、肠神经节细胞缺如引起功能性肠动力紊乱的疾病,即小儿外科专业医师所熟知、全球医学界公认的希尔施普龙病(Hirschsprung's disease, HD)。HD是小儿常见的先天性消化系统畸形,发病率为1/5 000,且存在明显的地域和人种差异。近年来,针对HD的病因、病理生理、诊断、治疗及其并发症的防治等方面进行了系统性研究,也开展了规范化诊疗体系,极大提高了HD治疗效果。但是有关新生儿HD的诊治仍极具挑战且充满争议,特别是新生儿HD诊断策略、手术指征和时机以及早产儿HD的特征等受到业界越来越多的关注。本文对新生儿HD诊断与治疗中的几个热点与难点问题展开探讨,以期增强临床医师对该类疾病的认识,提高治疗效果。

1 新生儿HD的诊断策略

我国新生儿HD发病率为1/5 000,其围生期死亡率较高,伴发严重的神经管畸形及先天性心脏病是死亡的主因。由于新生儿生理的特殊性,HD患儿可在新生儿期无特异性表现,易误诊、漏诊。研究发现,延迟诊断的HD患儿术前并发症(败血症和术前肠炎)和术后并发症(术后肠炎、粘连性肠梗阻、吻合口瘘、肛门狭窄、生长迟缓)发生率明显升高。因此,早期明确诊断、精准处理具有重要意义。

新生儿HD的诊断应以临床表现为基础,结合影像学检查、高分辨率直肠肛管测压(high resolution proctanal manometry, HRPM)、直肠黏膜活检组织化学染色来综合判断,包括必要时做全层直肠组织活检。

约80%~90%的HD患儿在新生儿时期就出现症状,多表现为慢性便秘和低位不全性肠梗阻,主要临床表现为,①胎便排出延迟或不排胎便:约60%~90% HD患儿在出生后24~48 h内不排胎便,胎便开始排出及排空时间延迟;②腹胀:约63%~91%的HD患儿表现为全腹膨隆,多为中度腹胀伴有肠型;③呕吐:约19%~37%的HD患儿在新生儿期出现呕吐,病情拖延者可出现呕吐次数增多;④先天性巨结肠相关性小肠结肠炎(Hirschsprung associated enterocolitis, HAEC):约5%~44% HD患儿合并HAEC,常表现为发热、腹胀、腹泻,若不及时正确治疗,可导致严重脱水、酸中毒和休克,死亡率高达30%。

新生儿HD钡剂灌肠的灵敏度和特异度分别为80%和98%,常表现为灌肠后24小时复查拍片钡剂残留大于50%,病变肠壁边缘形态僵直。新生儿HD由于病程短,可能出现狭窄段、移行段及扩张段显示不明显,或因为灌肠钡剂过量造成肠管被动扩张而引起漏诊。因此,对于临床症状明显而影像表现不显著的患儿,应于3个月内复查。

直肠肛管抑制反射(rectanal inhibitory reflex, RAIR)用于诊断新生儿HD具有一定的争议。部分新生儿特别是早产儿可能由于出生后肌间神经丛发育不成熟而未能引出RAIR。因此,对于早期未能引出RAIR的新生儿,不能直接诊断为HD,应多次检查,并结合病史及其他检查予以综合判断,以免误诊。直肠黏膜活检乙酰胆碱酯酶(acetylcholin esterase, AChE)组织化学染色检查对诊断新生儿HD具有较高的灵敏度(93%)和特异度(98%),掌握好取材的深度并严格控制

染色时间,可有效地提高新生儿期 AchE 检测的准确性。全层直肠活检是诊断 HD 的金标准。术中快速冰冻切片有利于术中诊断,同时可作为肠管切除范围的依据。

新生儿 HD 的鉴别诊断是新生儿 HD 诊治中的难点,新生儿 HD 需与以下疾病相鉴别,其中内科学疾病:①胎粪栓塞综合征,是由于浓稠胎便在远端结肠积聚而引起的功能性肠梗阻,胎便通畅后不再出现梗阻症状;②新生儿坏死性小肠结肠炎,主要表现为呕吐、腹胀、腹泻、便血,而胎粪排出无困难,多见于早产儿,生后常有窒息缺氧病史,腹部平片可见气液平面、肠壁有气囊肿等;③克汀病,由甲状腺功能减退引起,患儿可出现腹胀、便秘,但常伴有特殊面容,身材短小,四肢粗短,手呈铲形。钡灌肠、直肠肛管测压及直肠黏膜 AchE 检查呈阴性,甲状腺功能减退相关实验室检查有助于鉴别诊断;④早产儿,早产儿由于神经元发育不完善,可出现便秘、腹胀等表现,但随着患儿的成长,神经元发育成熟,症状消失。外科性疾病:①低位小肠闭锁及结肠闭锁,可表现为腹胀、不排胎便、呕吐及肠梗阻等症状。直肠指检时,退指无正常胎便排出,或仅见少量青灰色粘液样物。腹部平片可见阶梯状液平面,结肠造影可见细小结肠或闭锁盲端;②小肠狭窄,主要临床表现为与狭窄程度及部位相关的肠梗阻症状。全结肠造影及钡剂灌肠有助于鉴别诊断;③先天性巨结肠同源病,肠神经节细胞存在,但表现为数量减少、形态异常或发育不成熟等。以顽固性便秘为主要症状,出生后胎粪排出延迟,在生命中某个阶段出现持续性便秘,便秘初期保守治疗可能有效,但症状逐渐加重,甚至不能自主排便。钡灌肠检查、肛门直肠测压检查和直肠黏膜活检在一定程度上有助于鉴别诊断。

新生儿 HD 的诊断策略应注意以下要点:①部分新生儿 HD 临床表现无特异性,尤其是对于母乳喂养的新生儿,排便频率的改变不容易引起家长注意,从而引起延迟诊断,且新生儿期延迟诊断对预后影响大。②新生儿 HD 钡剂灌肠、直肠肛管测压等检查可能出现阴性结果,从而引起漏诊。③新生儿神经节细胞尚未完全发育成熟,容易引起误诊。④对于难以确诊者,可行全层直肠活检以明确诊断。此外,体质量不增加、食欲减退、低蛋白血症、反复腹泻和呕吐、下消化道出血等不典型表现应引起小儿外科医师的高度警惕。

2 早产儿 HD 及其特征

早产儿 HD 约占所有 HD 的 3%~9%。早产儿 HD 合并先天性中枢性低通气综合征、瓦登伯格综合征、肠道畸形等比例更高。值得重视的是,早产儿 HD 易延

迟诊断或误诊,并可导致严重的并发症,早期明确诊断并及时干预对于提高早产儿 HD 的疗效具有重要意义。

部分早产儿 HD 与新生儿期患儿典型表现相似,但由于早产儿肠道神经发育不成熟,肠道蠕动功能减弱,临床表现无特异性,甚至仅出现食欲减退、体质量不增加、阵发性腹泻等症状。胎粪延迟排出不能作为早产儿 HD 的可靠性指征,对于早产儿排除其他原因的肠梗阻应行直肠活组织检查以明确诊断。少数早产儿 HD 患儿可以肠穿孔或 HAEC 为首发症状。常见穿孔部位依次为乙状结肠、升结肠、降结肠、回肠末端等。因此,若手术中发现早产儿结肠或回肠末端穿孔,应考虑合并 HD 可能。早产儿 HD 手术处理方式与新生儿儿相似。

3 新生儿 HD 外科干预的指征及时机

新生儿 HD 的治疗一般以新生儿巨结肠根治性手术治疗为主,但出现以下情况时可考虑保守治疗:①短段型,病变肠管较短,位于直肠末端者,难以确诊,新生儿期可行保守治疗,包括注射 A 型肉毒素、扩肛等;②合并营养不良或其他并发症(如 HAEC)时,可先行扩肛、间隙性灌肠、营养支持等保守治疗改善相关症状;③新生儿期无法确诊 HD 但临床症状明显,可先行扩肛、灌肠等保守治疗,若症状无改善,予以联合相关检查来综合诊断。

近年来,随着新生儿手术技术的提高和围手术期管理的完善,新生儿 HD 根治性手术趋向在新生儿期完成,且有条件者应行一期手术治疗。新生儿长段型、常见型 HD 保守治疗效果往往不佳,有条件者应于新生儿期行手术治疗。而短段型 HD 在新生儿期保守治疗无效后,可在生理性黄疸消退、全身状况良好情况下限期手术治疗。

新生儿 HD 的手术原则在于完全切除无神经节细胞肠管等病变肠管,并重建肠道功能。近年来,HD 的手术方法已由开腹手术逐渐转向单纯经肛门拖出术(transanal endorectal pull-through, TERPT)和腹腔镜辅助手术(laparoscopic-assisted pull-through, LAPT)等微创方式。其中,TERPT 只适用于短段型 HD,LAPT 主要适用于常见型和长段型 HD。Soave、心形吻合术、Duhamel 等 HD 经典术式仍受到广泛的应用,其适应证和优缺点如下:①Soave 手术,主要用于短段型、常见型 HD,其优点是创伤小、出血小、恢复快,而缺点是术后便秘复发、吻合口狭窄、污粪等并发症;②Duhamel 手术,各年龄段 HD 均可采用,是其他手术失败后的再次手术方式。其优点是避免损伤直肠前方神经,保护排

尿及性功能,并保留直肠前壁压力感觉功能,缺点是术后可出现盲袋、闸门综合征;③心形手术,适用于常见型、长段型和短段型HD,其优势是可防止术后污粪、失禁、便秘复发,并减少肠炎发生率。

研究证实,对于病情较轻且严重程度相似的患儿,分期手术具有更高的并发症发生率,如感染、肠炎、小肠梗阻等。但对于病情严重、复杂的新生儿HD患儿,分期手术是最佳选择。当出现以下情况时应考虑分期手术:①新生儿全结肠型HD,先行回肠末端造瘘,并回肠末端及全结肠多点活检明确诊断;②威胁生命的小肠结肠炎,在输液、胃肠减压、抗生素等保守治疗无效时,应急诊行剖腹探查术,术中冰冻病理切片,造瘘口选择在有神经节细胞段肠管;③新生儿HD合并肠穿孔,应先行穿孔处肠造瘘术或穿孔修补、近端肠造瘘术,待患儿全身状况改善后行二期巨结肠根治术;④HD合并Down综合征,该类患儿手术前后小肠结肠炎

发生率高,可先行结肠造瘘;⑤新生儿HD合并畸形的治疗,应加强多学科协助,先解除威胁生命的症状,再综合评估患儿全身情况后行HD根治术;⑥难以确诊的患儿:新生儿肠梗阻、穿孔,应考虑HD可能,可先行剖腹探查及造瘘术,术中多处取病检,待病理诊断明确后行根治术。

4 结语

尽管我国HD相关研究已达到国际先进水平,但新生儿HD的诊治体系仍有待进一步的完善。加强对新生儿HD诊治中的热点与难点问题的认识,有利于小儿外科医师形成规范化诊疗思路、制定个体化诊疗方案,使患儿临床获益最大。

(2023-02-13收稿)
(本文编校:刘菲,胡欣)