

## Болезнь Гиршпрунга

Номер статьи: ORPHA 388

### Резюме

Болезнь Гиршпрунга (БГ) – это врождённое нарушение кишечной подвижности, которое проявляется признаками непроходимости кишечника вследствие наличия в концевом отделе толстой кишки аганглиозного сегмента различной протяжённости.

Распространённость БГ составляет 1 на 5000 новорождённых, чаще встречается у мужчин.

В большинстве случаев БГ проявляется почти сразу после рождения симптомами низкой кишечной непроходимости: нарушение проходимости мекония в первые 48 часов после рождения, боли в животе, запор, прогрессирующее вздутие живота, рвота и иногда понос. В редких случаях БГ проявляется позже симптомами сильного запора и отставанием в развитии. БГ может также ассоциироваться с дополнительными аномалиями, такими как нейросенсорная тугоухость (неврологический синдром Вааденбурга-Шаха), аномалии конечностей (синдром Барде-Бидля), умственная отсталость (синдром Моуат-Вильсона), центральная альвеолярная гиповентиляция (синдром Хаддада) или медуллярный рак щитовидной железы (синдром множественной эндокринной неоплазии 2В типа). БГ также ассоциируется с хромосомными аномалиями, в основном при синдроме Дауна (см. эти термины)

БГ является нейрокринопатией вследствие дефекта развития кишечной нервной системы. БГ характеризуется отсутствием нейроганглиозных клеток (клетки Каджала) – аганглиозом – в терминальном отделе кишечника. Пораженный кишечный сегмент сохраняет состояние тонического сокращения, в результате чего развивается функциональная кишечная непроходимость. На основании протяжённости аганглиоза выделяют несколько форм БГ. При классической форме (короткий сегмент аганглиоза; 80% всех случаев БГ) аганглиоз ограничивается ректосигмоидальным отделом. Длинный сегмент аганглиоза (15% всех случаев БГ) доходит до сигмовидной кишки, в то время как тотальный толстокишечный аганглиоз (5%) захватывает весь толстый кишечник. Тотальный кишечный аганглиоз является самой тяжелой формой БГ и встречается крайне редко. В патогенезе БГ играют роль генетические факторы и факторы окружающей среды. С БГ ассоциировано несколько генов, в частности: протоонкоген *ret* (RET), ген глиального нейротрофического фактора (GDNF), ген нейртурина (NRTN), ген рецептора эндотелина типа (EDNRB), ген эндотелина-3 (EDN3), ген эндотелин-превращающего фермента 1 (ECE1) и ген L1 молекулы клеточной адгезии (L1CAM).

Диагноз обосновывается на биопсии слизистой и подслизистой оболочки толстой кишки, где обнаруживается аганглиоз, гипертрофированные нервные волокна и гиперпродукция ацетилхолинэстеразы. Оценка ассоциированных аномалий позволяет определить синдромную БГ.



Исключить альтернативные диагнозы позволяют простая рентгенография брюшной полости с контрастированием нижнего отдела желудочно-кишечного тракта и УЗИ.

Дифференциальная диагностика проводится с пороками развития желудочно-кишечного тракта, такими как аноректальная атрезия, хроническая псевдонепроходимость кишечника (см. эти термины), меконеальный илеус, аноректальный стеноз и опухоли таза.

Методов пренатальной диагностики в настоящий момент не существует. Вздутие живота редко обнаруживается при пренатальном УЗИ плода с БГ и не является прогностическим фактором.

Механизм наследования определить трудно, поскольку БГ является результатом полигенных нарушений с неполной пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью.

Лечение хирургическое, состоящее в резекции аганглиозного сегмента с последующим наложением анастомоза от проксимального отдела кишечника до анальных краев («операция спасения»). В случаях тотального кишечного аганглиоза может потребоваться пересадка кишечника.

Общий прогноз благоприятен в большинстве случаев, несмотря на проблемы, связанные с запором и функцией сфинктера даже после хирургической коррекции. Прогноз для детей с тотальным кишечным аганглиозом неблагоприятен, хотя пересадка кишечника может привести к длительной выживаемости. Из осложнений следует упомянуть энтероколит Гиршпрунга (воспалительное осложнение БГ в кишечнике), в ряде случаев представляющий угрозу для жизни.

Рецензент документа оригинала:

- Dr. Simon Kenny

Последнее обновление: 09.2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- к.м.н. Белова Наталья Александровна

Переведено: 06.2013

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2

