

47 例成人先天性巨结肠病和成人先天性巨结肠类缘病的临床病理特征和预后

安永康 袁紫旭 王世磊 蔡建

中山大学附属第六医院结直肠外科, 广州 510515

安永康现在工作于河南中医药大学第一附属医院, 郑州 450046; 蔡建现在工作于深圳大学第一附属医院, 深圳 518035; 王世磊现在工作于濮阳市人民医院, 濮阳 457001

通信作者: 蔡建, Email: caijianzs6y@163.com

【摘要】 **目的** 探讨成人先天性巨结肠病(HD)及成人先天性巨结肠类缘病(HAD)的临床病理特征、诊治方法和预后, 提高对该病的认识和治疗水平。**方法** 本研究采用回顾性观察性研究方法。纳入 2007 年 1 月至 2022 年 12 月期间, 中山大学附属第六医院收治的 18~65 岁、术后经病理检查确诊为成人 HD 或成人 HAD 的患者, 排除伴有严重心血管疾病、糖尿病、肝硬化或肠易激综合征引起的排便障碍者。共纳入 47 例患者。对于病情危及生命者, 行急诊开腹手术治疗; 对于病情稳定者, 则行保守治疗, 待稳定病情后行择期手术治疗。采用手术方式包括 Duhamel 术、Soave 术、结肠次全切除术、结肠全切除术和姑息性造口。观察指标为 HD 及 HAD 患者的临床病理特征、治疗方式、术后并发症发生情况及远期肛门功能。并发症采用 Clavien-Dindo 评价标准, 远期肛门功能的评价参照 2005 年 Krickenbeck 国际分类标准。**结果** 全组患者, 男性 33 例, 女性 14 例, 中位年龄 29(18~51)岁。41 例(87.2%)为成人 HD, 6 例(12.8%)为成人 HAD。常见的初期症状为排便困难(70.2%, 33/47), 其次是腹胀(57.4%, 27/47)和腹痛(44.7%, 21/47)。钡灌肠+排粪造影检查、肛门直肠动力学检测、术前直肠活检的阳性检出率分别为 86.8%(33/38)、16/19 和 7/7。本组有 3 例患者术后病理诊断与术前诊断不一致, 误诊率为 6.4%, 此 3 例均未做术前直肠活检。全组患者中, 3 例选择非手术治疗; 44 例患者选择手术治疗, 均顺利完成手术, 19 例(43.2%)发生术后并发症, 其中 1 例急诊手术患者死亡。术后中位随访 65(12~180)个月, 手术治疗组 3 例失访, 其余 41 例远期肛门功能为优、良、差的患者分别为 36 例、3 例和 2 例, 与非手术治疗组相比(远期肛门功能优、良、差的患者分别为 0、1 和 2 例), 差异有统计学意义($Z=-3.883, P=0.001$)。44 例手术治疗患者中, 41 例行平诊手术, 3 例因为病情危及生命而行急诊手术。平诊手术组与急诊手术组并发症发生率差异无统计学意义[39.0%(16/41)比 3/3, $\chi^2=2.115, P=0.146$], 但平诊手术组术后 III~V 级并发症发生率更低[4.9%(2/41)比 2/3, $Z=-2.668, P=0.008$]。平诊手术组远期肛门功能优于急诊手术组, 差异具有统计学意义[94.7%(36/38)比 0/3, $Z=-4.935, P=0.001$]。41 例平诊手术中, 包括 11 例 Duhamel 术, 6 例 Soave 术, 19 例结肠次全切除术, 3 例结肠全切除术, 2 例结肠姑息性造口术。Duhamel 术和姑息性造口术后总体并发症发生率较低(1/11 和 0/2, $P=0.041$)。41 例平诊手术患者中, 23 例行开腹手术, 18 例行腹腔镜微创手术, 与开腹手术组相比, 腹腔镜手术组术后 III~V 级并发症发生率更低, 远期肛门功能更优, 差异具有统计学意义(均 $P<0.05$)。**结论** 成人 HD 和成人 HAD 容易出现误诊, 手术治疗安全可行, 远期疗效好。

【关键词】 成人先天性巨结肠病; 成人先天性巨结肠类缘病; 诊断; 外科治疗

基金项目: 国家自然科学基金(82103038)

DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20230421-00131

收稿日期 2023-04-21 本文编辑 朱雯洁

引用本文: 安永康, 袁紫旭, 王世磊, 等. 47 例成人先天性巨结肠病和成人先天性巨结肠类缘病的临床病理特征和预后[J]. 中华胃肠外科杂志, 2023, 26(12): 1154-1161. DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20230421-00131.



Clinicopathological features and prognosis of 47 adults with Hirschsprung's disease and Hirschsprung's disease allied disorders

An Yongkang, Yuan Zixu, Wang Shilei, Cai Jian

Department of Colorectal Surgery, the Sixth Affiliated Hospital of Sun Yat-sen University, Guangzhou 510515, China

An Yongkang now works in the First Affiliated Hospital of Henan University of Traditional Chinese Medicine, Zhengzhou 450046, Cai Jian now works in the First Affiliated Hospital of Shenzhen University, Shenzhen 518035, Wang Shilei now works in Puyang People's Hospital, Puyang 457001

Corresponding author: Cai Jian, Email: caijianzs6y@163.com

【 Abstract 】 Objective To improve understanding and treatment of adult Hirschsprung's disease (HD) and Hirschsprung's disease allied disorders (HAD) by investigating the clinicopathological features, diagnostic and treatment methods, and prognosis. **Methods** This was a retrospective observational study. The study cohort comprised patients aged 18-65 years admitted to the Sixth Hospital of Sun Yat-sen University between January 2007 and December 2022 who were diagnosed with adult HD or HAD by postoperative pathological examination. Those with severe cardiovascular disease, diabetes mellitus, or cirrhosis of the liver were excluded, leaving 47 patients in the study cohort. Emergency open surgery was performed on patients with life-threatening manifestations, whereas those whose condition was stable received conservative treatment to stabilize them, following which they underwent a standard surgical procedure. Surgical procedures performed included the Duhamel procedure, Soave procedure, subtotal colonic resection, total colonic resection, and creation of a palliative stoma. Variables studied included clinicopathological characteristics, treatment modalities, postoperative complications, and long-term anal function. Complications were evaluated in accordance with the Clavien-Dindo criteria, and long-term anal function according to the 2005 Krickenbeck International Classification Criteria. **Results** Of the 47 patients, 33 were men and 14 women, with a median age of 29 (18 - 51) years. HD was diagnosed in 41 (87.2%) patients and HAD in six (12.8%). The commonest initial symptom was dyspareunia (70.2%, 33/47), followed by abdominal distension (57.4%, 27/47) and abdominal pain (44.7%, 21/47). The detection rates of HD/HAD by barium enema + defecography, anorectal manometry, and preoperative rectal biopsy were 86.8% (33/38), 16/19, and 7/7, respectively. Three (6.4%) patients had discrepant preoperative clinical and postoperative pathological diagnoses. None of the three misdiagnosed patients had undergone preoperative rectal biopsy. Of the 47 study patients, three chose non-surgical treatment and 44 surgical treatment. All surgeries were successfully completed. Postoperative complications occurred in 19 patients (43.2%), including one death case who had undergone emergency surgery. The median duration of follow-up after surgery was 65 (12 - 180) months. Three patients in the surgical treatment group were lost to follow-up. Of the remaining 41 patients, 36, three, and two had excellent, good, and poor long-term anal function, respectively. The differences in outcomes between the surgical and non-surgical treatment groups (no patients, one, and two with excellent, good, and poor long-term anal function, respectively) ($Z = -3.883$, $P = 0.001$) were statistically significant. Of the 44 patients who underwent surgical treatment, 41 underwent standard surgeries and three emergency surgeries because their conditions were life-threatening. The difference in complication rate between standard surgery and emergency surgery groups (39.0% [16/41] vs. 3/3, $\chi^2 = 2.115$, $P = 0.146$) was not statistically significant. However, the rate of postoperative Grade III-V complications was lower in the standard surgery group (4.9% [2/41] vs. 2/3, $Z = -2.668$, $P = 0.008$). Long-term anal function was significantly better in the standard surgery than emergency surgery group (94.7% [36/38] vs. 0/3, $Z = -4.935$, $P = 0.001$). The 41 standard surgeries included 11 Duhamel's procedures, six Soave's procedures, 19 subtotal colonic resections, three total colonic resections, and two palliative colostomies. The incidence of postoperative complications was significantly superior in the Duhamel's procedures and palliative colostomies group (1/11 and 0/2, $P = 0.041$). Of the 41 patients who underwent standard surgery, 23 underwent open surgery and 18 minimally invasive laparoscopic surgery. The incidence of postoperative Grade III - V complications and long-term anal function were significantly superior in the laparoscopic group than in the open group (all $P < 0.05$).

Conclusion It is easy to misdiagnose adult HD and HAD, surgical treatment is safe and feasible, and its long-term efficacy is good.

【Key words】 Hirschsprung's disease (HD); HD allied disease; Diagnosis; Surgical treatment

Fund program: National Natural Science Foundation of China (82103038)

成人先天性巨结肠病(Hirschsprung's disease, HD)是一种容易误诊的少见病^[1-4]。其主要临床表现是腹胀、排便困难、间歇性腹痛或者营养不良。截至目前,该病没有统一、规范的定义,临床上一般将发病于成人阶段、由各种原因引起肠内容物排出受阻、结肠被动扩张并且扩张肠管结肠袋消失、蠕动功能下降的一类疾病统称为成人HD^[5-8]。目前对成人HD的临床病理特征和治疗的报道较少,医务人员对其认识不足,再加上患者的不重视,临床上成人HD常被误诊为慢性便秘,从而延误治疗^[4, 9-11]。先天性巨结肠类缘病(HD allied disease, HAD)的临床症状和体征与HD类似,非常容易与HD混淆,术前鉴别极其困难。HD与HAD的区别主要在病理学方面,HD病变肠壁无神经节细胞,而HAD病变肠壁有神经节细胞存在,只是该细胞发育异常。

本研究对中山大学附属第六医院 2007—2022 年明确诊断的 47 例成人 HD 及 HAD 进行回顾性分析,旨在提高临床医生对成人 HD 和 HAD 的认识和治疗水平,减少漏诊和误诊率,并选择合适的外科方式治疗。由于 HAD 与 HD 的诊治方法接近^[12-15];故本文将 HD 和 HAD 合并在一起分析。现汇报如下。

资料与方法

一、成人 HD 和 HAD 的诊断

成人 HD 和成人 HAD 的诊断方法参照文献[9]和[15],见表 1。

二、研究对象

本研究采用回顾性观察性研究方法。

病例纳入标准:(1)年龄为 18~65 岁;(2)术后

经病理检查确诊为成人 HD 或成人 HAD 的患者。排除标准:(1)伴有严重的心血管疾病、糖尿病或者肝硬化;(2)肠易激综合征引起的排便障碍。

根据上述标准,纳入 2007 年 1 月至 2022 年 12 月间,中山大学附属第六医院收治的成人 HD 和成人 HAD 共 47 例。具体纳入流程图见图 1。本研究获得患者知情同意,并经医院伦理委员会审批(审批号:2023ZSLYEC-170)。

三、治疗方法

对于病情危及生命者,行急诊开腹手术治疗;对于病情稳定者,则行保守治疗稳定病情后,行平诊手术治疗;根据患者整体情况和手术医生综合评估而定是否采用腹腔镜手术。采用手术方式包括:(1)Duhamel 术^[16-17]:行肠管吻合时,将近端结肠与直肠后壁全层吻合;(2)Soave 术^[18]:剥离直肠黏膜,向下分离至肛门水平,向上分离至和直肠上段相通,将直肠黏膜和近端结肠经直肠肌鞘拖出,从而完成结肠断端与齿状线上方的直肠黏膜切口间的环形吻合;(3)结肠次全切除术^[5]:切除病变肠段,行回肠直肠吻合或升结肠直肠吻合;(4)结肠全切除术^[19-20]:切除病变肠段,行回肠直肠吻合;(5)姑息性造口^[21]:针对伴有急性肠梗阻的患者,可先行姑息性肠造口术,后期再行二期手术。

三、观察指标和评价标准

观察指标:临床病理特征(一般资料、临床症状、辅助检查情况和诊断情况)、治疗方式(手术方式、是否腹腔镜手术、是否行肠造口)、早期并发症发生情况(术后 3 个月内吻合口漏、肠梗阻、尿潴留、吻合口狭窄以及结肠炎等发生情况)及远期肛门功能(手术 3 个月后)。

评价标准:并发症采用 Clavien-Dindo 评价标

表 1 成人巨结肠病(HD)和成人先天性巨结肠类缘病(HAD)的诊断方法^[9,15]

诊断项目	成人 HD	成人 HAD
病史	自幼发病,疾病程度与年龄成正比	多数幼儿期发病,疾病程度与年龄成正比
钡灌肠+排粪造影	可见明显的扩张段和狭窄段(一般局限于乙状结肠和直肠),大部分可见移行段	可见明显的扩张段,狭窄段少见,一般无移行段
直肠肛门动力学检测	肛门直肠抑制反射障碍	肛门直肠抑制反射可引出,但刺激阈值升高,反射波形亦变异
术前直肠组织活检	肠壁神经节细胞缺失,乙酰胆碱酯酶升高	肠壁神经节细胞减少、变性,乙酰胆碱酯酶正常

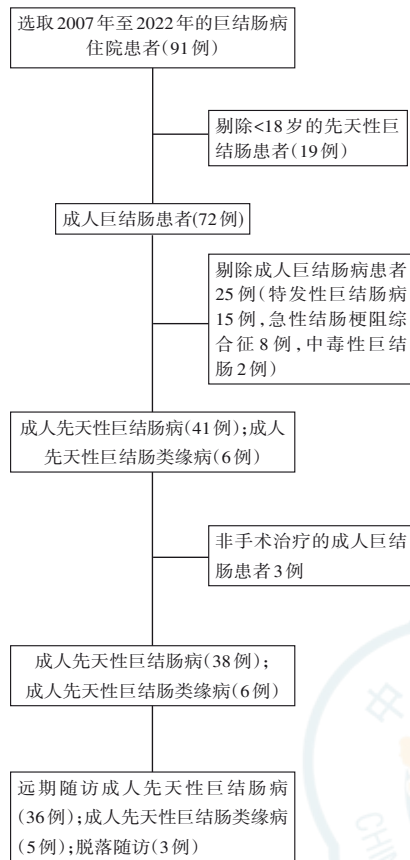


图1 本组成人巨结肠病(HD)和成人先天性巨结肠类缘病(HAD)病例纳入流程图

准^[22]。远期肛门功能参照2005年Krackenbeck国际分类标准^[23-24]评价自主控便、污粪和便秘等指标,将症状严重程度各分为1~3度,1度为3分,2度为2分,3度为1分;累计分数在5~7分之间为优,将累计分数在3~4分之间为良,累计分数≤2分为差。

四、随访方法

患者出院后1年内,每3个月门诊随访1次;1年后,每6个月电话随访1次。具体随访内容包括:有无腹痛、腹胀、排便困难等情况以及肛门功能等。末次随访时间为2022年12月。

五、统计学方法

运用SPSS 28.0软件进行数据统计学处理。计量资料的统计描述,数据符合正态分布者用 $\bar{x} \pm s$ 表示,非正态分布者用 $M(\text{范围})$ 表示;组间比较分别采用 t 检验和Mann-Whitney U 检验。计数资料用例(%)表示,当例数≥40,且理论频数≥5,采用Pearson χ^2 检验;当例数≥40,并且有 $1 \leq$ 理论频数 < 5 ,采用连续校正 χ^2 检验;当例数 < 40 或理论频数 < 1 时,采用Fisher确切概率法。等级计数资料的组间比较采用Mann-Whitney U 检验。 $P < 0.05$ 为差异具有统计学意义。

结 果

一、临床病理特征

全组男性33例,女性14例,男女比例为2.4:1.0。47例患者中,有41例(87.2%)成人HD,6例(12.8%)成人HAD。HD与HAD的临床症状相近,常见的初期症状为排便困难(70.2%),其次是腹胀(57.4%)和腹痛(44.7%)。1例HD患者合并直肠尿道瘘入院,2例HD患者合并有结肠憩室入院。患者一般临床特征资料见表2。

表2 47例成人巨结肠病(HD)和成人先天性巨结肠类缘病(HAD)临床特征和检查情况

临床特征和检查情况	数据
年龄[岁, $M(\text{范围})$]	29(18~51)
起病年龄	9(0~51)
确诊年龄	29(0~51)
发病时长[年, $M(\text{范围})$]	16.0(0.1~49.0)
性别[例(%)]	
女	14(29.8)
男	33(70.2)
初期症状[例(%)]	
腹胀	27(57.4)
腹痛	21(44.7)
腹泻	4(8.5)
排便困难	33(70.2)
腹部包块	8(17.0)
全身性疾病[例(%)]	
无	38(80.9)
脓毒血症	1(2.1)
营养不良	8(17.0)
器质性胃肠道疾病[例(%)]	
无	44(93.6)
直肠尿道瘘	1(2.1)
憩室	2(4.3)
美国麻醉医师协会分级[例(%)]	
1~2	45(95.7)
3~4	2(4.3)
辅助检查检出准确率 ^a [例(%)]	
钡灌肠+排粪造影	33(86.8)
直肠肛门动力学检测	16(16/19)
钡灌肠+排粪造影、直肠肛门动力学检测	36(94.7)
术前直肠组织活检	7(7/7)
术中冰冻组织活检	10(10/10)

注:^a38例接受钡灌肠+排粪造影;19例接受直肠肛门动力学检测;38例接受钡灌肠+排粪造影、直肠肛门动力学检测;7例接受术前直肠组织活检;10例接受术中冰冻组织活检

本组 47 例 HD 或 HAD 患者术前检查见表 2。有 10 例做了术中病理活检,准确率为 100%,为手术切除范围提供了有力参考。本组有 3 例患者术后病理诊断与术前诊断不一致,误诊率为 6.4%,其中 1 例术前仅做了钡灌肠+排粪造影检查的 HD 患者,术前误诊为便秘;2 例术前仅做了钡灌肠+排粪造影和直肠肛门动力学检测的 HAD 患者,1 例术前误诊为肠梗阻,1 例术前误诊为 HD。此误诊的 3 例患者,均未做术前直肠活检。典型病例的病理及影像图见图 2 和图 3。

二、治疗情况和远期肛门功能情况

本组 47 例 HD 或 HAD 患者中,3 例选择非手术治疗,其中 1 例患者给予口服通便药对症治疗,2 例患者给予灌肠治疗,均为症状缓解后出院。但半年后随访,该 3 例患者均再次出现腹痛、腹胀、排便困难症状,远期肛门功能 1 例为良,2 例为差。另 44 例患者选择手术治疗,均顺利完成手术,19 例(43.2%)发生术后并发症,其中 1 例急诊手术患者死亡,原因是术前有急性腹膜炎伴感染性休克、急性肾功能衰竭、美国麻醉医师协会分级为 4 级,术后并发腹腔感染、严重脓毒血症、多器官功能衰竭等。术后中位随访 65(12~180)个月,手术治疗组 3 例失访,其余 41 例远期肛门功能为优、良、差的患者分别为 36 例(87.8%)、3 例(7.3%)和 2 例(4.9%),与非手术治疗

组相比,差异有统计学意义($Z=-3.883, P=0.001$)。

44 例手术治疗患者中,41 例行平诊手术,3 例因为病情危及生命而行急诊手术。平诊手术组与急诊手术组并发症发生率差异无统计学意义[39.0%(16/41)比 3/3, $\chi^2=2.115, P=0.146$],与急诊手术组相比,平诊手术组住院时间更短,Ⅲ~V 级术后并发症发生率更低,远期肛门功能更优,差异均有统计学意义(均 $P<0.05$)。见表 3。

41 例平诊手术中,包括 11 例 Duhamel 术,6 例 Soave 术,19 例结肠次全切除术,3 例结肠全切术,2 例结肠姑息性造口术。除了术后总体并发症发生率外($P=0.041$),各术式术后并发症发生率差异无统计学意义(均 $P>0.05$),见表 4。

41 例接受平诊手术的患者中,23 例行开腹手术,18 例行腹腔镜微创手术。腹腔镜手术组术后总并发症发生率为 4/18,低于开腹手术组 52.2%(12/23),差异无统计学意义($\chi^2=3.807, P=0.051$)。但与开腹手术组相比,腹腔镜手术组术后Ⅲ~V 级并发症发生率更低,远期肛门功能更优,差异具有统计学意义(均 $P<0.05$)。见表 5。

讨 论

HD 的发生率约为 1/5 000,男女比例为 3:1 至

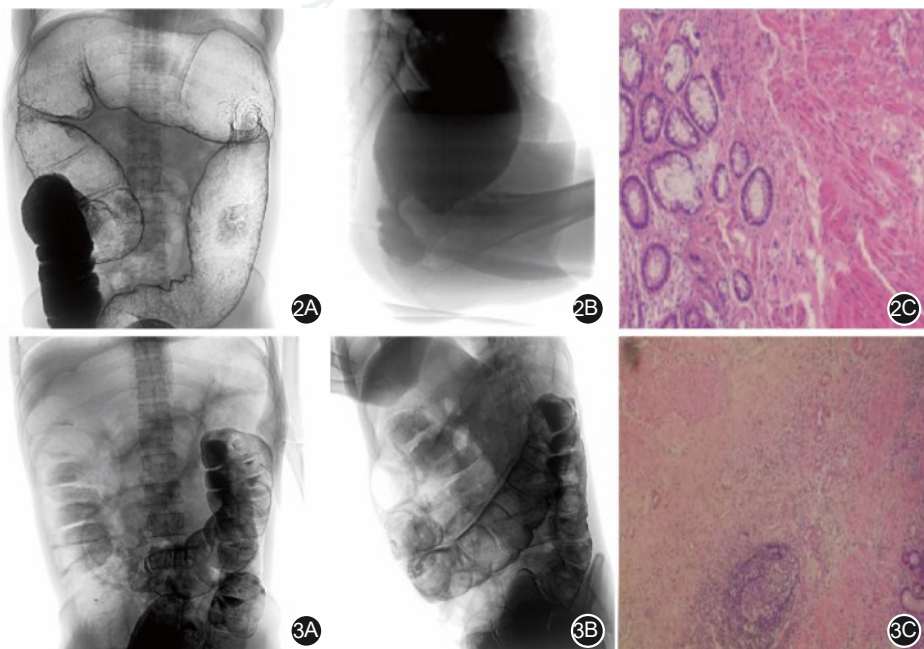


图 2 成人巨结肠病(HD)影像和病理图 2A.排粪造影正位片;2B.排粪造影侧位片;2C.术后病理图片,病变肠管远端未见神经节细胞(苏木精-伊红染色,×200) **图 3** 成人先天性巨结肠类缘病(HAD)影像和病理图 3A.排粪造影正位片;3B.排粪造影侧位片;3C.术后病理,病变肠管黏膜下层及肌壁间神经节细胞明显减少(苏木精-伊红染色,×200)

表 3 平诊手术组与急诊手术组的成人巨结肠病和成人先天性巨结肠类缘病患者一般资料、术后并发症及远期肛门功能的比较

组别	例数	年龄 (岁, $\bar{x}\pm s$)	性别[例(%)]		住院时间 (d, $\bar{x}\pm s$)	术后并发症[例(%)]		
			男	女		无	I~II	III~V
平诊手术组	41	37.7±12.4	29(70.7)	12(29.3)	16.7±11.8	25(61.0)	14(34.1)	2(4.9)
急诊手术组	3	31.3±5.6	2(2/3)	1(1/3)	38.3±21.4	0	1(1/3)	2(2/3)
统计值		$t=0.876$	-		$t=2.901$	$Z=-2.668$		
P 值		0.386	>0.999 ^a		0.006	0.008		

组别	例数	术后早期并发症发生情况[例(%)]					远期肛门功能 ^b [例(%)]		
		吻合口漏	肠梗阻	尿潴留	吻合口狭窄	结肠炎	优	良	差
平诊手术组	41	2(4.9)	4(9.8)	5(12.2)	2(4.9)	3(7.3)	36(94.7)	2(5.3)	0
急诊手术组	3	1(1/3)	1(1/3)	0	0	1(1/3)	0	1(1/3)	2(2/3)
统计值		-	-	-	-	-	$Z=-4.935$		
P 值		0.195 ^a	0.310 ^a	>0.999 ^a	>0.999 ^a	0.254 ^a	0.001		

注:^a采用 Fisher 确切概率法检验;^b平诊手术组失访 3 例

表 4 41 例成人巨结肠病和成人先天性巨结肠类缘病不同类型手术后早期并发症和预防性造口的情况(例)

手术方式	例数	术后总体 并发症	III~V 级 并发症	并发症类型					预防性 造口
				肠梗阻	尿潴留	吻合口狭窄	术后结肠炎	吻合口漏	
Duhamel 术	11	1	1	0	0	0	0	1	2
Soave 术	6	4 ^a	1	1	1	1	0	1	3
结肠次全切术	19	10	0	3	3	1	3	0	7
结肠全切术	3	1	0	0	1	0	0	0	0
姑息性造口	2	0	0	0	0	0	0	0	0
χ^2 值		8.620	3.655	2.871	3.894	3.664	2.996	4.757	3.655
P 值		0.041	0.432	0.629	0.346	0.537	0.512	0.398	0.432

注:^a与 Duhamel 组比较, $P<0.05$

表 5 41 例成人巨结肠病和成人先天性巨结肠类缘病患者开腹手术组与腹腔镜手术组的术中术后情况及远期肛门功能的比较

组别	例数	年龄 (岁, $\bar{x}\pm s$)	性别[例(%)]		住院时间 (d, $\bar{x}\pm s$)	术后并发症分级[例(%)]			远期肛门功能 ^a [例(%)]		
			男	女		无	I~II	III~V	优	良	差
开腹手术组	23	31.4±10.2	17(73.9)	6(26.1)	19.5±16.1	11(47.8)	10(43.5)	2(8.7)	9(42.9)	10(47.6)	2(9.5)
腹腔镜手术组	18	27.7±6.4	14(14/18)	4(4/18)	16.3±11.4	14(14/18)	4(4/18)	0	15(15/17)	1(1/17)	1(1/17)
统计值		$t=1.329$	$\chi^2<0.001$		$t=0.719$	$Z=-2.024$			$Z=-2.657$		
P 值		0.192	>0.999		0.476	0.043			0.008		

注:^a共失访 3 例,其中开腹手术组失访 2 例,腹腔镜手术组失访 1 例

4: 1^[25-27]。HD 在成人中较罕见,对于临床上经验不足的医生而言,成人 HD 容易被当作长期的慢性便秘来治疗,因此,对于长期患有顽固性便秘或者因急性肠梗阻入院的病例,尤其是处于 20~40 岁年龄段的年轻患者,我们要警惕该类疾病^[28-29]。此外, Qiu 等^[2]认为,成人 HAD 很容易被误诊为成人 HD。根据表 1 成人 HD 和 HAD 的诊断方法^[9,15],我们可对两者作出鉴别。

Constantin 等^[30]报道,成人 HD 初期常见的症状

是便秘和腹胀,其次是腹痛和梗阻,值得注意的是,部分 HD 患者可能因长期便秘、大便梗阻而伴有营养不良。Kyrklund 等^[5]研究的报道,成人 HD 伴有腹胀者占 90%,伴有呕吐症状者占 85%,本研究中,成人 HD 患者初期症状伴有腹胀者占 57.4%,伴有腹痛者占 44.7%,数据存在差异,其原因可能是 Kyrklund 等^[5]研究的数据来源于由 8 个欧洲国家组成的国际工作组,而课题组的数据来源于亚洲单个医学中心。

目前临床诊断成人 HD 的主要方法包括钡灌

肠+排粪造影、直肠肛管动力学检测和术前直肠活检等。Allen 等^[31]认为,在灵敏度和特异度方面,钡灌肠+排粪造影和直肠肛管动力学检测低于术前直肠活检。本研究中,钡灌肠+排粪造影的检出率为 86.8%,直肠肛管动力学检测的检出率为 84.2%,两者联合的检出率为 94.7%,组织病理活检的检出率为 100%。本研究 47 例成人 HD 患者中,有 3 例误诊,误诊率达到了 6.4%。3 例误诊患者术前仅做了钡灌肠+排粪造影、直肠肛管测压中的一项或两项,均未做术前直肠活检。因此,课题组认为,临床怀疑 HD 时,应首先施行钡灌肠+排粪造影、直肠肛管动力学联合检测,若是联合影像结果的证据仍不能支持疾病诊断时,应增加术前直肠活检。

对于成人 HD 或 HAD 患者的治疗,手术优于非手术治疗。本组 47 例患者中,3 例选择非手术治疗,半年后随访肛门功能均不理想;另 44 例患者选择手术治疗,均顺利完成手术,中位随访 65(12~180)个月,87.8% 的患者远期肛门功能评价为优。至于采取哪种手术方法,包括平诊急诊、开腹或腹腔镜等,应根据患者的紧急情况而定。

本研究通过平诊手术与急诊手术相比较发现,在术后并发症和远期肛门功能评分方面,平诊手术优于急诊手术。急诊手术组中,有 1 例 V 级术后并发症,原因是术前有急性腹膜炎伴感染性休克、急性肾功能衰竭、美国麻醉医师协会分级为 4 级,术后并发腹腔感染、严重脓毒血症、多器官功能衰竭,预后不良。本研究认为,对于成人 HD 或 HAD,还是应尽早诊断、尽早治疗,不应将病情延误至较严重时,被动地选择急诊手术。若为了挽救患者生命,不得已开展急诊手术,那么应先行紧急造口手术,后期再做二期根治术,这样无论在术后并发症,还是在远期功能方面,都具有积极的意义。

此外,本研究比较了 5 种治疗 HD 或 HAD 的手术方法发现,Duhamel 术组术后并发症发生率低于 Soave 术组,差异具有统计学意义。在 III~V 级并发症、术后吻合口漏、预防性造口、术后肠梗阻、术后尿潴留、术后结肠炎等方面,各组间比较均无统计学意义。本研究推断,HD 或 HAD 术中施行的预防性造口,跟术后吻合口发生风险没有必然的因果关系。以上几种手术方式相比较而言,Duhamel 术组在减少术后并发症、预防性造口方面相对具有优势,可能是一种比较有前景的手术方式。

在开腹手术和腹腔镜手术方面,如果患者病情

稳定,一般推荐腹腔镜手术,腹腔镜技术能够显著降低术后大便失禁的发生率和再次手术的风险,并且腹腔镜手术的住院时间和进食时间也明显缩短^[19,32-33]。本组 41 例平诊手术患者中,有 23 例开腹手术,18 例腹腔镜微创手术,两种手术方式在术后总并发症方面,差异无统计学意义。但是,与开腹手术组相比,腹腔镜手术组术后 III~V 级并发症发生率更低,远期肛门功能更优,差异具有统计学意义(均 $P < 0.05$)。值得一提的是,腹腔镜组术后没有发生 III 级及以上并发症,而开腹手术组 III~V 级并发症比例较高。因此,本研究推断,腹腔镜微创手术治疗成人 HD 或者 HAD 可能优于开腹手术,在临床上值得进一步推广研究。

成人 HD 或 HAD 少见,容易出现漏诊或误诊,手术是根治本病的有效方法;对长期患有顽固性便秘的年轻患者,应警惕本病的发生;推荐钡灌肠+排粪造影、直肠肛管动力学检测影像学检查,必要时增加术前直肠活检,避免延误诊断;不推荐急诊根治术;腹腔镜和 Duhamel 术能减少术后并发症率和预防性造口比例,值得临床应用。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

作者贡献声明 安永康负责实施研究、采集数据和起草文章;袁紫旭负责采集数据、分析/解释数据和支持性贡献;王世磊负责实施研究、对文章的知识性内容作批评性审阅和指导;蔡建负责实施研究、分析/解释数据、对文章的知识性内容作批评性审阅和获取研究经费

参 考 文 献

- [1] Shair KA, Edwards E. Hirschsprung's disease in an adult [J]. *Am J Med*, 2020, 133(11):e622-e624. DOI: 10.1016/j.amjmed.2020.02.022.
- [2] Qiu J, Yang G, Lin A. Allied disorders of Hirschsprung's disease[J]. *Tech Coloproctol*, 2019, 23(5):509-511. DOI: 10.1007/s10151-019-01999-8.
- [3] Mahon M, Khlevner J. Hirschsprung disease[J]. *Pediatr Rev*, 2021, 42(12):714-716. DOI: 10.1542/pir.2020-004912.
- [4] Muto M, Matsufuji H, Taguchi T, et al. Japanese clinical practice guidelines for allied disorders of Hirschsprung's disease, 2017[J]. *Pediatr Int*, 2018, 60(5):400-410. DOI: 10.1111/ped.13559.
- [5] Kyrklund K, Sloots C, de Blaauw I, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2020, 15(1):164. DOI: 10.1186/s13023-020-01362-3.
- [6] Luukkonen P, Heikkinen M, Huikuri K, et al. Adult Hirschsprung's disease. Clinical features and functional outcome after surgery[J]. *Dis Colon Rectum*, 1990, 33(1):65-69. DOI: 10.1007/BF02053205.
- [7] Crocker NL, Messmer JM. Adult Hirschsprung's disease[J]. *Clin Radiol*, 1991, 44(4):257-259. DOI: 10.1016/s0009-9260(05)80191-6.

- [8] Schlund D, Jochum SB, Favuzza J, et al. A national analysis of operative treatment of adult patients with Hirschsprung's disease[J]. *Int J Colorectal Dis*, 2020, 35(1): 169-172. DOI: 10.1007/s00384-019-03442-8.
- [9] 周建平, 唐景彤. 成人巨结肠的诊断与治疗[J]. *腹部外科*, 2020, 33(6):417-420,424. DOI: 10.3969/j.issn.1003-5591.2020.06.003.
- [10] 于冠宇, 张卫, 孟荣贵. 成人巨结肠的诊断及外科治疗[J]. *结直肠肛门外科*, 2020, 26(3):263-267. DOI: 10.19668/j.cnki.issn1674-0491.2020.03.004.
- [11] Gustafson E, Larsson T, Danielson J. Controlled outcome of Hirschsprung's disease beyond adolescence: a single center experience[J]. *Pediatr Surg Int*, 2019, 35(2): 181-185. DOI: 10.1007/s00383-018-4391-5.
- [12] 樊长河. 先天性巨结肠类缘病的诊断与治疗[J]. *临床医学*, 2011, 31(11):60-61. DOI:10.3969/j.issn.1003-3548.2011.11.035.
- [13] 张学军, 孟钊. 先天性巨结肠类缘病治疗分析[J]. *河北医药*, 2010, 32(18):2553-2554. DOI: 10.3969/j.issn.1002-7386.2010.18.051.
- [14] 孙家琛, 梁光熙, 官一平, 等. 改良 Duhamel 术治疗成人先天性巨结肠及其类缘病[J]. *重庆医科大学学报*, 2014, 39(1): 94-97. DOI:10.13406/j.cnki.cyx.2014.01.024.
- [15] Ma S, Yu Y, Pan A, et al. The classification and surgical treatments in adult Hirschsprung's disease: a retrospective study[J]. *Front Med (Lausanne)*, 2022, 9:870342. DOI: 10.3389/fmed.2022.870342.
- [16] 王森. 改良 Duhamel 和 Soave 手术治疗青少年及成人先天性巨结肠临床疗效观察[D]. 青岛: 青岛大学, 2018.
- [17] Scholfield DW, Ram AD. Laparoscopic duhamel procedure for hirschsprung's disease: systematic review and meta-analysis[J]. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*, 2016, 26(1):53-61. DOI: 10.1089/lap.2015.0121.
- [18] 李红星. LPS-miR-132/212-SIRT1 介导的细胞焦亡在先天性巨结肠相关性小肠结肠炎中的作用机制研究[D]. 南京: 南京医科大学, 2020.
- [19] Reinshagen K, Burmester G, Hagens J, et al. Colectomy followed by j-pouch reconstruction to correct total colonic aganglionosis[J]. *Children (Basel)*, 2022, 9(1):101. DOI: 10.3390/children9010101.
- [20] Kauffman JD, Snyder CW, Danielson PD, Chandler NM. 30-day outcomes of laparoscopic versus open total proctocolectomy with ileoanal anastomosis in children and young adults: a combined analysis of the national surgical quality improvement project pediatric and adult databases[J]. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*, 2019, 29(3):402-408. DOI:10.1089/lap.2018.0576.
- [21] Kakiuchi T, Fukuta A, Yoshimaru K, et al. Stercoral ulcer after Hirschsprung's disease surgery[J]. *Clin Case Rep*, 2021, 9(12):e05239. DOI: 10.1002/ccr3.5239.
- [22] Dindo D, Demartines N, Clavien PA. Classification of surgical complications: a new proposal with evaluation in a cohort of 6336 patients and results of a survey [J]. *Ann Surg*, 2004, 240(2): 205-213. DOI: 10.1097/01.sla.0000133083.54934.ae
- [23] 黄焱磊, 郑珊, 肖现民. 先天性巨结肠经肛门 Soave I 期拖出术后功能随访[J]. *中华小儿外科杂志*, 2007, 28(2):98-101. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2007.02.011.
- [24] Holschneider A, Hutson J, Peña A, et al. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations [J]. *J Pediatr Surg*, 2005, 40(10): 1521-1526. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2005.08.002.
- [25] 牛彦锋, 王国斌, 卢晓明, 等. 湖北汉族人群先天性巨结肠症内皮素受体 B 基因多态性与突变的研究[J]. *中国普通外科杂志*, 2006, 15(9): 668-671. DOI: 10.3969/j.issn. 1005-6947.2006.09.008.
- [26] 季春宜, 尹强, 袁妙贤, 等. STAT3 及其下游 miR-92a/KLF4/PI3K/Akt 轴在先天性巨结肠病变组织中的表达[J]. *中国普通外科杂志*, 2021, 30(4):493-498. DOI:10.7659/j.issn.1005-6947.2021.04.015.
- [27] 周小琴, 牛丽文, 陶强. 层粘连蛋白在先天性巨结肠的表达及意义[J]. *中国普通外科杂志*, 2014, 23(10):1433-1436. DOI: 10.7659/j.issn.1005-6947.2014.10.026.
- [28] 李方龙, 陈永田. 成人先天性巨结肠症的诊断和外科处理[J]. *中国普通外科杂志*, 2000, 9(5):452-454. DOI:10.3969/j.issn. 1005-6947.2000.05.023.
- [29] 许戈良, 王士堂, 邹卫龙. 成人先天性巨结肠的临床特点和误诊分析[J]. *中国普通外科杂志*, 2003, 12(11):861-862. DOI:10.3969/j.issn.1005-6947.2003.11.019.
- [30] Constantin A, Achim F, Spinu D, et al. Idiopathic megacolon-short review[J]. *Diagnostics (Basel)*, 2021, 11(11): 2112. DOI: 10.3390/diagnostics11112112.
- [31] Allen AR, Putnam AR, Presson AP, et al. Accuracy of suction rectal biopsy for diagnosis of Hirschsprung's disease in neonates[J]. *Eur J Pediatr Surg*, 2019, 29(5):425-430. DOI: 10.1055/s-0038-1667040.
- [32] 易晓雷, 李旭辉. 腹腔镜辅助治疗先天性巨结肠: 附 12 例报告[J]. *中国普通外科杂志*, 2010, 19(4):406-408.
- [33] 杨建国, 李正平, 张昌庆, 等. 吻合器在先天性巨结肠外科手术中的应用[J]. *中国普通外科杂志*, 2009, 18(10):1096-1097. DOI:CNKI:SUN:ZPWZ.0.2009-10-037.