

Morbus Hirschsprung – eine angeborene Fehlbildung

Dr. S. Märzheuser, Charité Berlin

Als Morbus (= Krankheit) Hirschsprung (MH) wird eine angeborene Fehlbildung des Enddarms bezeichnet, bei der in einem unterschiedlich langen Abschnitt des Dickdarms die Ganglienzellen vollständig fehlen.

Die Inzidenz des Morbus Hirschsprung beträgt 1:5.000, was bedeutet, dass etwa ein Kind von 5.000 Neugeborenen betroffen ist. Jungen sind im Verhältnis von 4:1 häufiger betroffen als Mädchen.

Die Ursache des MH liegt in der Embryonalentwicklung, also der Zeit, in der das Kind im Mutterleib heranwächst. Hier wandern normalerweise die Nervenzellen von oral (Zunge) bis nach aboral (Poloch). Bei Embryonen mit MH stoppt diese Migration (Wanderung) der Nervenzellen aus ungeklärten Gründen, so dass in einem unterschiedlich langen Abschnitt des Dickdarms keine Nervenzellen vorhanden sind. Der Darmabschnitt, in dem die Nervenzellen fehlen, kann wenige Zentimeter lang sein oder den Enddarm (Rektosigmoid) umfassen oder den gesamten Dickdarm betreffen (Zülzer-Wilson-Syndrom). In seltenen Fällen kann auch ein Teil des Dünndarms, ganz selten sogar der gesamte Dünndarm in die Fehlbildung einbezogen sein. Nach dem derzeitigen Stand der Forschung tritt die Fehlbildung nur in einem kontinuierlichen Abschnitt des Darms auf. Das heißt, es gibt keinen Wechsel zwischen fehlgebildeten und regelrechten Darmanteilen.

Der Darm, in dem die Nervenzellen vollständig fehlen, ist durch das Überwiegen der Wirkung der Nervenimpulse aus dem unteren Rückenmark eng gestellt (stenotisch) und kann keinen regulären Stuhltransport leisten. Daher kommt es zu einem Stau vor dieser Engstelle und einer Aufweitung des oberhalb der Enge gelegenen, nicht von der Fehlbildung betroffenen Darms. Diese Aufweitung des gesunden Darms kann dramatisch sein, deshalb wurde der MH fälschlich nach dieser auffälligen Folgeerscheinung am gesunden Darm Megakolon congenitum = angeborener Riesendarm genannt.

Manchmal ist der MH nur ein Teil eines komplexeren Problems. Bei einigen Syndromen (häufig gemeinsam auftretende Krankheitssymptome) liegt überzufällig häufig auch ein MH vor.

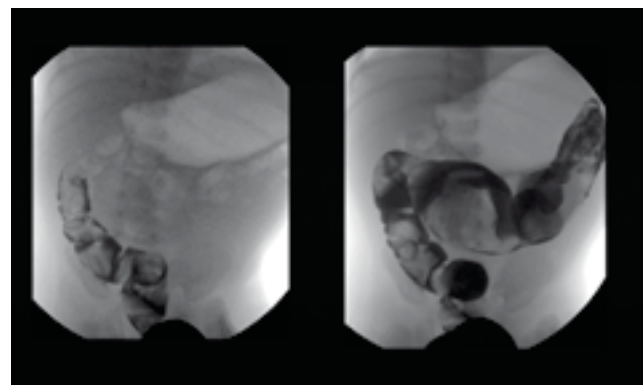
Syndrome mit Begleiterkrankung MH

- Trisomie 21 (Morbus Down)
- Undine-Syndrom
- Shah-Waardenburg-Syndrom
- Mowat-Wilson-Syndrom

Wie stellt sich MH im Neugeborenenalter dar?

Der MH wird in der Regel im Neugeborenenalter diagnostiziert, da die betroffenen Kinder bereits unmittelbar in den ersten Lebenswochen Beschwerden haben können, die auf einen MH hinweisen:

Häufigkeit des Morbus Hirschsprung in den einzelnen Darmabschnitten



- Mekoniumileus (= Darmverschluss durch Mekonium (= „Kindspech“ – erster Stuhl nach der Geburt))
- Mekoniumobstruktion (Verstopfung/Verschluss durch nicht entleertes Mekonium)
- toxisches Megakolon/toxische Enterokolitis (starke Darmerweiterung mit Überwucherung durch Bakterien und schwerer Entzündungsreaktion)

Differentialdiagnosen des MH

Es ist wichtig den MH von anderen Krankheitsbildern abzugrenzen: Mukoviszidose, Obstipation bei Stuhltransportstörungen ohne zugrunde liegendes Fehlen der Ganglienzellen, Obstipation bei Analatresie mit rektoperinealer Fistel, Analstenose, Stuhltransportstörung bei extrem Frühgeborenen, Ganglioneuromatose, Currarino Syndrom und Stuhlentleerungsstörung bei globaler Retardierung oder schwerem Herzfehler.

Wie stellt sich der MH beim älteren Kind dar?

Manchmal überstehen Kinder die erste kritische Phase nach der Geburt und setzen trotz des Vorliegens eines MH regelmäßig den flüssigen Muttermilchstuhl spontan ab. Trotzdem muss der Darm, der vor der Engstelle liegt, einen sehr hohen Druck aufbauen, um die Engstelle zu überwinden. Daher wird die Stuhl-

entleerung dann, wenn der Stuhl nach der Nahrungsumstellung fester wird, immer schwieriger. Mögliche Hinweise auf das Vorliegen eines MH beim älteren Kind sind:

- chronische Obstipation ohne beschwerdefreie Abschnitte
- Zur Stuhlentleerung werden stets Hilfsmittel benötigt (Einlauf, Abführmittel).
- Obstipation, die dazu führt, dass ein Kind im Krankenhaus aufgenommen werden muss
- Wechsel von Durchfall und festem Stuhl mit Erbrechen
- stinkende Stühle
- Gedeihstörung
- ausladender Bauch bei sonst zartem Kind mit schlechter Gewichtszunahme

„Traditionelles“ diagnostisches Vorgehen bei Verdacht auf MH

- Anamnese und körperliche Untersuchung:
 - ausführliches Gespräch über die Vorgeschichte des Kindes und eine mögliche familiäre Belastung
 - Beurteilung des ganzen Kindes; Abtasten des Bauches; rektal-digitale Untersuchung
- Rektumanometrie:
 - Druckmessung im Enddarm mit drei Druckmesssonden: Platzieren der Sonden im Rektosigmoid, im Rektum und im Schließmuskel
 - Bestimmung des rektal-analen Reflexverhaltens
 - Prüfen der Internusrelaxation = Fähigkeit des inneren Schließmuskels zu entspannen
 - pathologisches Druckprofil

Problem der Untersuchungsmethode:

Rektumanometriemessungen ergeben nur verlässliche Aussagen, wenn das Kind bei der Messung kooperativ ist; bei unruhigem Kind besteht eine hohe Messungenauigkeit. Die Methode ist untersucher- und geräteabhängig und zudem sehr zeitaufwendig. Ein auffälliger Befund in der Rektumanometrie gibt zwar einen Hinweis auf das Bestehen eines MH, zur Sicherung der Diagnose sind jedoch stets weitere Untersuchungen erforderlich.

- Kolonkontrasteinlauf:

Beim Kolonkontrasteinlauf wird mittels Einbringen einer Röntgenschatte gebende Flüssigkeit in den Darm mit anschließender Röntgenaufnahme der Darm in seiner Lage und Füllung bildlich dargestellt.

Problem der Untersuchungsmethode:

Es besteht eine hohe Strahlenbelastung für den Patienten, es gibt zahlreiche Fehlerquellen bei der Durchführung und trotz des zeitaufwändigen und belastenden Verfahrens ist keine si-

chere Diagnose möglich: Die Operationsindikation bei MH wird nicht allein aufgrund eines positiven * Ergebnisses eines Kolonkontrasteinlaufs gestellt. Ein unauffälliger Kolonkontrasteinlauf schließt das Vorliegen eines MH nicht aus.

- Rektoskopie und Biopsie (Gewebeentnahme):

Bei der Rektoskopie und Biopsie unterscheidet man unterschiedliche Entnahmetechniken, denen jedoch gemeinsam ist, dass Gewebeprobe aus der Darmschleimhaut entnommen werden, die vom Pathologen mikroskopisch und mit speziellen immunhistochemischen Tests auf das Vorhandensein von Ganglien-/Nervenzellen untersucht werden. Durch die Biopsie kann die Diagnose MH gesichert oder ausgeschlossen werden.

Es gibt die

- offene Rektumstufenbiopsie unter Narkose im Operationssaal (= Entnahme von Gewebe aus dem Enddarm durch den Anus mit Pinzette und Skalpell unter Sicht)
- oder die Saugbiopsie (= Entnahme von Gewebe ohne Narkose mit einem speziellen Instrument, das die Schleimhaut ansaugt)

Problem der Untersuchungsmethode:

Problematisch ist, dass das entnommene Material bei Saugbiopsien oft nicht diagnostisch ist und die Untersuchung wiederholt werden muss. Eine mögliche, wenn auch äußerst seltene Komplikation einer offenen Biopsie ist, dass es zu einer Rektumperforation (Durchstoßen der Darmwand) kommen kann, wenn die Proben zu tief entnommen werden.

Diagnostisches Vorgehen

Um die Belastung für den Patienten so gering wie möglich zu halten und gleichzeitig eine hohe diagnostische Sicherheit zu erzielen, gehen wir in unserer Einrichtung bei der Diagnostik folgendermaßen vor:

- Anamnese und körperliche Untersuchung
- Sonogramm Abdomen (Ultraschall des Bauchraums, der Blase und ableitenden Harnwege)
- Rektoskopie und Biopsie im Operationssaal
- Kolonkontrasteinlauf: Nur bei sicherer Diagnose eines MH (= positive* Histologie = Ganglienzellen fehlen), wird ein Kolonkontrasteinlauf zur Bestimmung der Länge des aganglionären Darmabschnitts durchgeführt

* Ein positives Untersuchungsergebnis bedeutet, dass die Diagnose MH gestellt wurde. Das Wort positiv bezieht sich hier darauf, dass der Nachweis der Fehlbildung erfolgreich geführt werden konnte und nicht auf die Situation des Patienten.

Therapie

Ist ein MH sicher diagnostiziert worden, so liegt die Therapie in der Operation. Alle heute gängigen Operationstechniken streben an, dass der Darmabschnitt, in dem keine Nervenzellen vorhanden sind, möglichst vollständig entfernt und an regelrecht gebildeten Darm angeschlossen wird. Technisch und funktionell problematisch ist dabei, dass es sich stets um den alleruntersten Darmabschnitt bis zum Schließmuskel handelt. Der Schließmuskel selbst darf jedoch bei der Operation nicht verletzt werden.

OP-Techniken

- Operation nach Rehbein (offen chirurgisches Vorgehen über einen Bauchschnitt)
- Operation nach Swenson
- Operation nach Duhamel
- Operation nach De la Torre
- laparoskopisch assistierte Operationstechnik

In den meisten kinderchirurgischen Einrichtungen wird derzeit die Operationstechnik nach De la Torre angewandt. Gute Operationsresultate können jedoch mit allen Techniken erzielt werden, wenn sie von geübter Hand durchgeführt werden.

Nachbehandlung

In der ersten Zeit nach der Operation haben viele Kinder zunächst sehr häufig Stuhlgang (5–30x am Tag) und bekommen deshalb einen wunden Po. Die Stuhlfrequenz normalisiert sich

meist in einem Zeitraum von mehreren Monaten, wobei die Länge des verbliebenen Restdarms wesentlichen Einfluss auf die Stuhlfrequenz und Stuhlkonsistenz hat.

Auch nach einer erfolgreichen Operation bleibt es wichtig, auf eine ausreichende Stuhlentleerung zu achten: Menschen mit MH haben häufig auch nach der Operation Probleme mit der Stuhlentleerung. Das Transportproblem lässt sich durch die Entfernung des fehlgebildeten Darmabschnitts lösen. Es besteht jedoch häufig auch nach der Operation ein Problem, den Stuhl zu entleeren, weil die Kommunikation zwischen Enddarm und Schließmuskel, die für die Stuhlentleerung entscheidend ist, nicht perfekt funktioniert.

Schlussfolgerungen

Ausschluss oder Sicherung der Diagnose Morbus Hirschsprung ist allein über eine Rektumschleimhautbiopsie zuverlässig möglich. Ein Kolonkontrasteinlauf ist zur Planung des operativen Vorgehens und der Bestimmung der Länge des fehlgebildeten Darms bei Patienten mit nachgewiesenem MH erforderlich. Eine Ultraschalluntersuchung des Abdomens sollte präoperativ erfolgen, um Begleitfehlbildungen zu erkennen.

Bei älteren Kindern mit chronischer Obstipation und chronischem Laxantienebrauch ist eine Rektoskopie und Biopsie gerechtfertigt, um einen Ausschluss oder eine Bestätigung der Diagnose Morbus Hirschsprung zu ermöglichen.

Kontakt:

*Dr. Stefanie Märzheuser
 Fachärztin für Kinderchirurgie
 Oberärztin der Charité Universitätsklinikum
 Med. Fakultät der Humboldt-Universität
 Klinik und Poliklinik der Kinderchirurgie
 Augustenburger Platz 1
 13353 Berlin
 Tel. 0049 (0) 30 4506 6162
 Fax 0049 (0) 30 4506 6905
 stefanie.maerzheuser@charite.de*

Frau Dr. Märzheuser ist auch aktiv an der CURE-Net-Studie beteiligt.

