



© K. C. Tovenud

# VÅRDPROGRAM HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM

Barnkirurgiska sektionen, Center för Nationellt högspecialiserad  
vård (NHV), VO Barnkirurgi och neonatologi, Skånes  
Universitetssjukhus Lund

## SAMMANFATTNING

Detta vårdprogram är riktat till remitter, avdelningspersonal, mottagnings-personal och barnkirurger.

Användningsområdet är utredning, behandling och uppföljning av Hirschsprungs sjukdom hos barn.

## Författare

Christina Graneli (specialistläkare)  
 Kristine Hagelsteen (överläkare)  
 Helen Sjöwie (kontaktsköterska)  
 Pernilla Stenström (överläkare)  
 Emma Tisseus (kontaktsköterska)

Louise Tofft (specialistläkare)  
 Matilda Wester Fleur  
 (kontaktsköterska)

**Innehållsförteckning**

<b>Bakgrund .....</b>	<b>1</b>
<b>Utredning vid misstänkt Hirschsprungs sjukdom .....</b>	<b>1</b>
<b>För remitterter.....</b>	<b>1</b>
Barn under 1 år.....	1
Barn över 1 år.....	2
<b>Kontaktvägar till barnkirurgen .....</b>	<b>2</b>
<b>På NHV centrum i Lund.....</b>	<b>2</b>
Initialt omhändertagande och vårddokumentation.....	2
Röntgen .....	2
Histologi.....	3
Vid diagnos.....	3
Tiden från diagnos till operation.....	3
<b>Operation av Hirschsprungs sjukdom .....</b>	<b>4</b>
Vid inskrivning avd 65.....	4
Operation.....	4
Postoperativt.....	4
Perianal vård.....	5
Uppföljning .....	5
Läkarbesök .....	5
Kontaktsköterska.....	5
Dietist och barngasteroenterolog.....	5
Tarmfunktionsprogram .....	5
Urinvägar.....	5
Psykologisk och stödjande kontakt .....	5
Enterokolit.....	5
Uppföljningsprogram på NHV center .....	6
Kvalitetsregister för Hirschsprungs sjukdom.....	7
<b>Översiktsdiagram för standardiserad uppföljning vid NHV-center enligt nationella riktlinjer. ....</b>	<b>7</b>
<b>Frågeformulär standardiserad uppföljning av tarm- och urinvägsfunktion.....</b>	<b>8</b>
Tarmfunktion (Bowel funktion score och Krickenbeck) .....	8
Urininkontinens enligt ICCS 2014.....	8

## Bakgrund

Hirschsprungs sjukdom är en medfödd avsaknad av normala ganglioceller i kolon, s.k. aganglionos. Varje år föds ca 25 barn som har Hirschsprungs sjukdom i Sverige. Sjukdomen är 4 gånger vanligare hos pojkar än flickor. Aganglionosen sträcker sig alltid från anus i oral riktning, och involverar oftast 10-30 cm tarm, motsvarande rektum, sigmoideum och kolon. Ibland ser man att hela kolon saknar ganglioceller och man talar då om total kolonaganglionos. Till följd av avsaknaden av ganglioceller förlorar tarmen sin motorik och därför kan avföring och gas inte passera, vilket i sin tur leder till tömningsproblem och uppspänd buk. Aganglionotisk tarm är kontraherad och oralt om det sjuka segmentet blir tarmen vidgad.

Symptomen på Hirschsprungs sjukdom debuterar oftast i nyföddhetsperioden och drygt 90 % får diagnosen före 6 månaders ålder. Hirschsprungs sjukdom misstänks när spädbarnet har utebliven mekoniumavgång 48 timmar efter födseln, uppspänd buk, kräkningar, ej spontan avföring eller svårt att gå upp i vikt. Dock kan man ibland finna odiagnostiserade barn i högre åldrar som då hela livet haft omfattande tarmtömningsproblem.

Orsaken till Hirschsprungs sjukdom är okänd men ärftlighet förekommer och barnen genomgår därför genetisk screening.

Associerade missbildningar kan återfinnas i njurar och hjärta varför alla barn genomgår undersökningar av dessa organ. Vissa syndrom är associerade med Hirschsprungs sjukdom, bl. a. Down's syndrom.

## Utredning vid misstänkt Hirschsprungs sjukdom

### För remittenter

#### Barn under 1 år

Hos nyfödda barn med utebliven mekoniumavgång påbörjas handläggningen med en buköversiktsröntgen för att eventuellt identifiera differentialdiagnoser såsom mekoniumplugg, atresier och perforationer.

Om misstanke på Hirschsprungs sjukdom kvarstår är det viktigt att hjälpa till att tömma tarmen. Detta görs med tarmsond och vid behov kan även saltvattenssköljning göras. Vid Hirschsprungs sjukdom är det viktigt att låta tarmsonden ligga kvar i tarmen, eftersom barnet inte kan tömma själv. Om man ger lavemang och sköljer tarmen skall man också prova att aspirera ut tarminnehållet och det man spolat in. Spola gärna tills klart utbyte.

Tarmsonden är en Foley-kateter ® storlek 14-18 på barn 3-5 kg. Om man vill skölja tarmen ges minst 10 ml NaCl per kg minst 2-3 gånger dagligen, eller vid behov. Spolningen görs lämpligast med en 50 ml spruta.

Låt sonden ligga kvar enligt ovan. Tecken på att barnet inte kan tömma tarmen kan vara att det ligger och krystar, spänner upp sig i buken, börjar kräkas. Då skall tarmsond användas oftare.

### Barn över 1 år

Äldre barn som alltid haft svårt med avföringen har oftast en regim för tarmtömning och denna kan fortgå tills diagnosen verifierats eller avskrivits.

Vid misstanke om Hirschsprungs sjukdom rekommenderas röntgen i from av en buköversikt och anografi för att stärka diagnosen och eventuellt verifiera en transitionszon där sjuk tarm går över till frisk.

## Kontaktvägar till barnkirurgen

Avdelning 65 BUS Lund: 046-17 80 65

Kontaktsköterskor: 046-17 81 06

Uroterapeut: 046-17 81 37

Vid icke akut utredning skickas remiss till barnkirurgiska mottagningen BUS Lund. Röntgenbilder länkas även till Lund så att en samlad bedömning kan göras tillsammans med remissen.

## På NHV centrum i Lund

### Initialt omhändertagande och vårddokumentation

Notera allmäntillstånd, behov av v-sond vid kräkningar, dehydreringsgrad och ge utifrån detta adekvat vätskeersättning. Barnen behöver ej vara fastande om man lyckas tömma tarmen. Barnets allmäntillstånd styr vårdnivå.

I journal noteras födelsevikt, födelselängd, födelsevecka samt eventuella problem under graviditet.

Under den första vårdtiden introduceras föräldrarna till tarmsondering och sköljning av tarmen. Detta måste de behärska innan de kan skrivas ut i väntan på diagnos.

### Röntgen

Vid misstanke på Hirschsprungs sjukdom görs, efter en buköversikt och försök till adekvat tarmtömning, en anografi vilket innebär kontrastingjutning via ändtarmen. I Lund utförs anografien med tillägget av kall kontrast för visualisering av rektoanala inhibitions reflexen (RAIR) för att ytterligare skärpa diagnostiken. Vid Hirschsprungs sjukdom saknar barnen RAIR. Anografien kan även visualisera transitionszonen vilket kan sja om utbredning av aganglionosen och val av operationsmetod. För att få ett tillförlitligt resultat av anografien ska barnen ej sonderas rektalt 24 timmar inför röntgen.

Anografi med kall kontrast görs på barn 0-1 år gamla, därefter är RAIR svår att bedöma. För att preoperativt avgöra transitionszon på barn >1 år görs en sedvanlig kolonröntgen.

## Histologi

För definitiv diagnos krävs biopsi för att histologiskt konstatera avsaknad av gangliceller samt nervcellshypertrofi.

Barn < 1 år genomgår sugbiopsi i vaket tillstånd på mottagningen: 3 biopsier tas från rektums bakvägg. Biopsistället ska tas ca 1, 2 respektive 3 cm ovan linea dentata enligt markeringar på suginstrumentet. Remissen märks med snabbsvar samt frågeställning aganglionos samt nervcellshypertrofi. Vg. se separat PM om tillvägagångssätt för sugbiopsier.

Barn > 1 år med stark misstanke om Hirschsprungs sjukdom genomgår fullväggsbiopsi i narkos. Remissen märks med snabbsvar samt frågeställning aganglionos samt nervcellshypertrofi.

## Vid diagnos

I samband med att tarmbiopsin tas skall en plan tillsammans med föräldrarna upprättas för fortsatt vård av barnet och kontaktvägar till barnkirugen. Besked om biopsisvar ges muntligen. Operation planeras inom 1 till 2 veckor men tidpunkt är beroende på hur barnet mår vid diagnos.

- Stäm av den sociala situationen och behov av FK-intyg (allvarligt sjukt barn)
- Introducera kontaktsköterska och ansvarig barnkirurg
- Lämna broschyr med information om Hirschsprungs sjukdom till vårdnadshavare
- Beställ ultraljud urinvägar
- Beställ kardiolog konsult och UKG inför operationen
- Demoremiss av eventuella röntgenbilder inför operationen
- Preoperativ 4 h miktionsobservation inkl. resurinkontroll beställs via uroterapeut, kan göras vid inskrivning på avdelning
- Om man på anografin inte identifierat transitionszonen beställs ny kolonröntgen inför operationen.

Föräldrarna informeras muntligt och skriftligt om att barnet kommer att ingå i vårt diagnosregister samt kvalitetsuppföljning. Om föräldrarna inte vill detta skall de lämna information till mottagningssekreteraren som dokumenterar avsägandet i barnets journal.

## Tiden från diagnos till operation

Det viktigaste fram till operation är att tillse adekvat tarmtömning. Sondering och sköljning till klart utbyte med foleykateter storlek 14-18 görs två gånger dagligen av personal eller vårdnadshavare. På mottagningen dokumenteras vikt, allmäntillstånd, bukstatus för att i tid upptäcka eventuell utveckling av enterokolit t.ex. illaluktande rinnande avföring och uppspänd buk. Om barnet inte mår bra skall det sjukhusvårdas vid NHV center. Om patienten har långt till Lund tas direkt telefonkontakt med hemortssjukhusets ansvariga läkare och sköterska så att patienten alltid har nära till bedömning och hjälp.

Alla föräldrar förses med telefonnummer till barnkirurgisk avdelning och mottagningen för att kunna höra av sig om barnets allmäntillstånd försämras med t.ex. utebliven avföring, utspänd buk, sämre matintag och/eller kräkningar

Stomi kan ibland bli aktuellt vid t.ex. kraftigt dilaterad tarm, enterokolit och påverkat allmäntillstånd, utebliven viktuppgång och vid total kolonaganglionos.

## Operation av Hirschsprungs sjukdom

### Vid inskrivning avd 65

- Barnet skrivs in dagen före operation och träffar då ansvarig barnkirurg, sjuksköterska, undersköterska samt narkospersonal.
- Kontrollera att kardiologkonsult är utförd, annars beställs det.
- Kontrollera att ultraljud urinvägar är beställt/utfört.
- Kontrollera att remisser till genetik finns uppstämplat och att rätt rör går med barnet upp till operation samt att prover tas på biologiska föräldrar på avdelningen.
- Stäm av sociala situationen, och eventuellt behov av intyg.
- Kontrollera att vårdnadshavare fått föräldrainsformation om Hirschsprungs sjukdom
- Preoperativa prover: Hb, trombocyter, bastest, blodgruppering och elstatus. Ställningstagande till beställning av blod.
- Antibiotikaproylax inskrives: Trimetoprim-sulfa samt metronidazol intravenöst perioperativt samt 2 dygn postoperativt d.v.s. totalt 3 dygn.
- Ansvarig barnkirurg ordnar remisser till biopsier perioperativt
- Trombosproylax inskrives för CVK

### Operation

Perioperativt sätts KAD, storlek efter vikt (Foley® 6-8 Fr). Barnet erhåller icke-tunnelerad CVK.

Operationsmetod: Transanal endorectal pull-through (TERPT): operation via anus med eller utan mini-laparotomi alternativt laparoskopisk assistans. Perioperativa biopsier med fryssnitt tas för verifikation av att frisk tarm mobiliseras ned till anala anastomosen

Vid total kolonaganglionos läggs en ileostomi och multipla tarmsbiopsier tas för att verifiera aganglionotisk nivå.

### Postoperativt

Initiala vårddygn på intermediärvårdssal.

Efter operation får barnet äta direkt om inte annat anges av operatör. Det är vanligt att barnet inte kommer igång att äta och får stöttas med iv vätskestöd eller TPN.

Smärtlindring första dygnet enligt PM. Vanligtvis ges sacral analgesi perioperativt, barnen erhåller även smärtpump oftast med morfin/ketogan och ibland även Ketanest. Utöver detta även Paracetamol iv och klonidin iv.

### Perianal vård

Se separat vårdprogram "Lokal hudbehandling efter operationer vid Hirschsprungs sjukdom och anorektala missbildningar"

### Uppföljning

#### Läkarbesök

Återbesök till läkare 1 vecka efter utskrivning från avdelningen.

#### Kontaktsköterska

Alla barn med Hirschsprungs sjukdom skall ha en kontakt med kontaktsköterska kring sårskötsel, tarmskötsel och tarmfunktion, v.g. se separata PM ang. postoperativ sårskötsel samt tarmbehandling. Familjen får även hjälp med utskrivning av blöjor och salvor.

#### Dietist och barngasteroenterolog

Alla barn följs och erbjuds kontakt med dietist och barngasteroenterolog specialiserade på Hirschsprungs Sjukdom.  
Barn med total kolonaganglionos följs enligt särskilt program.

#### Tarmfunktionsprogram

Barnen ansluts första året till ett tarmfunktions/ bowel-management program där dietist, medicinska behandlingar och eventuellt operativa åtgärder ingår: v.g. se separat PM för bowel-management.

#### Urinvägar

Blåstömningsförmågan kontrolleras via läkarsamtal med enkätfrågor samt 4-timmars miktionsobservation hos uroterapeut.

Ultraljud urinvägar ska vara genomfört första året. Vid remittering frågas om:

Hydronefros? Hydrouretär? Njuragenesi? Njurstorlek? Blåsans utseende? Svaret och eventuella behov av uppföljning kontrolleras vid återbesök och ev remisser till barnmedicin på hemorten ordnas.

#### Psykologisk och stödjande kontakt

Att födas med Hirschsprungs sjukdom eller att få ett barn med sjukdomen innebär stora psykologiska påfrestningar både individuellt samt för familjen.

Psykologkontakt med klinikens psykolog skall erbjudas redan under de första levnadsmånaderna. Frågan ifall psykologkontakt önskas, skall ställas vid återbesöken. Remiss till klinisk genetik erbjuds alla familjer för diskussion inför framtida graviditeter.

#### Enterokolit

Alla barn som är födda med Hirschsprungs sjukdom riskerar att drabbas av enterokolit där tarmen infekteras av bakterier vilket kan leda till hög mortalitet om obehandlad. Detta kan ske både innan operation men även efter. Det är inte ovanligt

att barn som är opererade för Hirschsprungs sjukdom har en känsligare tarm i samband med andra infektioner som vanliga förkylningar varpå de kan utveckla enterokolit. Tecken på enterokolit är nedsatt allmäntillstånd, feber, uppblåst buk, vattniga diarréer, illaluktande avföring, kräkning och stigande infektionsprover. Dessa barn bör ses på närmaste akutmottagning av en barnmedicinare eller barnkirurg.

Behandling av enterokolit består av två komponenter. 1) tarmsköljning med saltvatten 2 – 3 gånger dagligen (10-20 ml/kg) och 2) antibiotika per oralt eller intravenöst, i första hand metronidazol.

#### Uppföljningsprogram på NHV center

Den fortsatta uppföljningen individualiseras men nedanstående schema är obligatoriskt. Vid NHV-center i Lund sker tätare uppföljning än vad som anges i det nationella vårdprogrammet. Se också bifogat översiktsschema. Inför varje årskontroll skickas enkäter för registrering av tarm- och urinfunktion ut till barnet och familjen. Konsultationen kan sedan baseras på dessa frågor och svar så att inget symptom missas. Enkäterna baseras på våra lokala register. Enkätsvaren tas om hand av kirurgen eller sköterskan, och informationen registreras i vår databas via sekreterare.

1. Mottagningsbesök varje-varannan vecka t o m stabiliserad avföringsfrekvens
2. Mottagningsbesök ca 1 gång/ månad och sedan varannan månad till 1-årskontrollen.
3. Vid 1 års kontroll görs sammanfattning avseende undersökningar av tarm, hjärta, njurar, kromosomanalys, vikt, längd och utveckling. Kontrollera att utdelning av informationsbroscyr/information med lättillgänglig information riktad mot barn och barnets vänners föräldrar har gjorts.
4. Årskontroller vid 2-15 års ålder
5. Vid 5 och 6 års-kontrollen sker särskild planering av behov inför skolstart.
6. Mottagningsbesök 15 år. Ställningstagande till behov av överrapportering till bäckenbottencentrum samt vilka kontaktvägar som barnet skall utrustas med inför framtiden.

Vid varje årskontroll görs anteckning enligt de standardiserade enkäterna. Vid övriga besök görs journalanteckning enligt:

*Strukturerad anamnes avseende tarm- och urinvägsfunktion enligt Bowel function score och International Children's Continence society (ICCS).*

Tecken till obstruktion och eventuellt behov av botuliniumtoxin injektioner värderas.

*Status:* Inspektion perianalt. Vb palpation per rektum. Sondering med Foley enligt rutin

*Övrigt:* Alla barn med Hirschsprungs sjukdom får i olika grad en livslång påverkan på tarmfunktionen. Det är mycket viktigt att direkt efter analplastiken initiera bowel-management både för att få en god tarmfunktion samt för att undvika megakolon och obstruktionsproblem.



## Kvalitetsregister för Hirschsprungs sjukdom

Kliniken har ett kvalitetsregister för barn med Hirschsprungs sjukdom.

Alla föräldrar till barn med Hirschsprungs sjukdom får skriftlig information om att en avidentifierad registrering görs till lokalt, nationellt samt internationellt register avseende Hirschsprungs sjukdom. Om familjen önskar avstå från registrering kan de göra ett aktivt avsägande till personal eller sekreterare på avdelning 65. Detta skall i så fall dokumenteras i journalen.

## Översiktsdiagram för standardiserad uppföljning vid NHV-center enligt nationella riktlinjer.

Utöver dessa följs barn i Lund årligen enligt ovan

Ange i journal:	Första året	1-års kontroll	2 år	3 år	4 år	5-års kontroll	14-års kontroll
Utbredning aganglionos i tarm	x						
Missbildning i urinvägar Ultraljud, (MUCG vb)	x						
Hjärtmissbildning Kardiolog	x						
4 timmars miktionsobservation	x						
Övriga missbildningar	x						
Syndrom	x						
Urodynamisk undersökning- vid behov							
Avföringsfrekvens anges Per dag och vecka	x	x				x	x
Vikt och längd	x	x				x	x
Tarmfunktionsenkät (inkluderar bowel function score och Krickenbeck) till lokal registrering	x	x	x	x	x	x	x
Urinfunktionsenkät till lokal registrering		x	x	x	x	x	x
Behov av fortsatt gemensam vård med vuxenvård							x

## Frågeformulär standardiserad uppföljning av tarm- och urinvägsfunktion

Följande anges i journal vid Lunds barnkirurgiska klinik: \*Krickenbeck Fråga 1-3

## Tarmfunktion (Bowel funktion score och Krickenbeck)

1. Kan hålla/kontrollera avföring			
Ja	Nej		
2. Har avföringsinkontinens			
Aldrig	1-2 gånger/vecka	Flera gånger i veckan	Alltid kladd
3. Har förstoppning			
Nej	Behandlas med diet	Behandlas med peroral laxantia t ex Movicol	Varken diet eller Movicol hjälper
4. Använder lavemang			
Aldrig	Vid behov	Regelbundet 1 -2 gånger per vecka	Regelbundet dagligen
5. Besvär av gaser: Svårt att hålla gaser, mycket besvär av gaser tex illaluktande, okontrollerat, uppspändhet			
1. Aldrig	Ibland	Ofta	Alltid

## Urininkontinens enligt ICCS 2014

1. Kan hålla urin			
Ja	Nej		
2. Kissar på sig dagtid			
Aldrig	Ibland ca 1 gång/vecka	Ofta Flera gånger i veckan eller månaden	Dagligen
3. Vid daginkontinens			
Vid ansträngning (tex hoppar, hostar)	Vid trängning (tex kan inte hålla sig till toaletten)	Efterdropp	Helt olika
4. Kissar på sig på natten (enures)			
Aldrig	Ibland ca 1 gång/vecka	Ofta Flera gånger i veckan eller månaden	Dagligen
5. Har svårt att få ut urinen (obstruktion) tex krystkissar, trycker på magen, känsla av att inte kunna tömma blåsan			
Aldrig	Ibland ca 1 gång/vecka	Ofta Flera gånger i veckan eller månaden	Dagligen
6. SOCIALT: Finns problem med sociala aktiviteter, kompisar etc pga. avföring eller urininkontinens (ange vilket)			
2. Aldrig	Ja ibland begränsas kompisar eller aktiviteter	Ja påverkar ofta umgänge eller sociala aktiviteter	Ja alltid stora problem