



© K. C. Toverud

VÅRDPROGRAM HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM

Barnkirurgiska sektionen, VO Barnkirurgi och neonatologi
Skånes Universitetssjukhus Lund

SAMMANFATTNING

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

Användningsområdet är utredning och behandling av Hirschsprungs sjukdom hos barn både akut, subakut och på lång sikt.

Vårdprogram Hirschsprungs sjukdom

Författare

Christina Graneli, Specialistläkare Kristine Hagelsteen, Biträdande Överläkare

Ansvarig: Pernilla Stenström Överläkare

Innehållsförteckning

Bakgrund	2
Preoperativ utredning.....	2
För remitterter.....	2
Barn under 1 år.....	2
Barn över 1 år.....	3
Kontaktvägar till barnkirurgen	3
Barnkirurgens primärjour: 046-17 84 14	3
På avdelning 65	3
Initialt omhändertagande och journalanteckning	3
Utredning.....	4
Röntgen	4
Histologi.....	4
Vid diagnos.....	4
Information om diagnos.....	5
Tillgång till vård.....	5
Operation av Hirschsprungs sjukdom	6
Inskrivning avd 65	6
Operation.....	6
Postoperativt.....	6
Noggrann perianal vård – se separat vårdprogram.....	6
Uppföljning	7
Gastrosköterska	7
Bowel-management program	7
Urinvägar.....	7
Uppföljningsprogram.....	7
Psykologisk och stödjande kontakt	8
Kvalitetsregister för Hirschsprungs sjukdom.....	8
Översiktsdiagram standardiserad uppföljning.....	9
Frågeformulär standardiserad uppföljning av tarm- och urinvägsfunktion.....	10
Tarmfunktion (Bowel funktion score och Krickenbeck)	10
Urininkontinens enligt ICCS 2014.....	10

Bakgrund

Hirschsprungs sjukdom är en medfödd avsaknad av normala ganglioceller i kolon, s.k. aganglionos. Ca 1/5000 födda barn diagnostiseras med Hirschsprungs sjukdom i Sverige vilket motsvarar att diagnosen ställs hos ca 25/år. Sjukdomen är vanligare hos pojkar än flickor med en fördelning på 4:1. Aganglionosen sträcker sig alltid från anus i oral riktning, och involverar oftast 10-30 cm, 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 transporteras framåt, vilket i sin tur leder till tömningsproblem och uppspänd buk. Aganglionotisk tarm är kontraherad och oralt om det sjuka segmentet ser man på röntgen en vidgning av frisk tarm. Detta röntgenfynd kan saknas tidigt i förloppet eller om barnet avlastats adekvat med tarmsond.

Symptomen på Hirschsprungs sjukdom debuterar oftast i nyföddhetsperioden och 80-90 % får diagnosen före 6 månaders ålder. Hirschsprungs sjukdom misstänks när spädbarnet har utebliven mekoniumavgång 48 timmar efter födseln, uppspänd buk och ibland kräkningar. Dock kan man ibland finna odiagnostiserade barn i högre åldrar som då hela livet haft omfattande tarmtömningsproblem.

Orsaken till Hirschsprungs sjukdom är okänd men hos vissa är sjukdomen ärftlig.

Associerade missbildningar kan återfinnas i njurar och hjärta varför alla barn genomgår undersökningar av dessa organ. Barn med Downs syndrom har oftare Hirschsprungs sjukdom än andra.

Preoperativ utredning

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 saltvattenlavemang ges. 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.

Tarmsonden är en Foley-kateter ® storlek 16-18 på barn 3-5 kg. Om man vill skölja tarmen ges 10 ml NaCl per kg minst 2 gånger dagligen, eller vid behov

vilket kan leda till upprepade tömningar och katetersättningar. 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. Spolningen görs lämpligast med en 50 ml spruta.

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.

Röntgen

Om möjligt rekommenderas att en buköversikt och anografi för att stärka diagnosen och eventuellt verifiera en transitionszon där sjuk tarm går över till frisk. Om man utför undersökningen som en kall anografi dvs där man vill visualisera tömningsreflexen var god ta kontakt med barnröntgen i Lund för instruktioner. Man skall vid kall anografi inte ha rektalstimulerat eller sonderat tarmen 24 timmar före undersökning. Kall anografi utförs endast på barn upp till ett år emedan vanlig anografi kan göras på barn i alla åldrar.

Kontaktvägar till barnkirurgen

Barnkirurgens primärjour: 046-17 84 14

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.

Avdelning 65 BUS Lund: 046-17 80 65

Kontaktsköterskor:

Barnsjuksköterskor: 046-17 81 06

Stomisköterska: 046-17 81 36

Uroterapeut: 046-17 81 37

På avdelning 65

Initialt omhändertagande och journalanteckning

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.

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

Utredning

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 Hirschsprungs sjukdom 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.

Anografien 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 ganglieceller 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. Det biopsierade tarmpreparatet placeras i en burk med formalin och skickas till patologen. Remissen märks med snabbsvar samt frågeställning aganglionos samt nervcellshypertrofi. Man skriver på remissen vid vilka nivåer biopsierna är tagna på, men preparaten kan ligga i samma burk. Informationen om nivån är viktig för patologerna.

Barn > 1 år söves för att genomgå fullväggsbiopsi. Operationsanmälan görs på sedvanligt vis och ingreppet är dagkirurgiskt om inte andra sjukdomar tillser inläggning. Vid biopsitagningen sätts två suturer bredvid varandra 1 cm ovan linea dentata och mellan dessa tas en fullväggsbiopsi av tarmen. Tarmen sys sedan ihop horisontellt för att undvika försnävning. Det biopsierade tarmpreparatet placeras i en burk med formalin och skickas till patologen. Remissen märks med snabbsvar samt frågeställning aganglionos samt nervcellshypertrofi.

Vid diagnos

I direkt samband med tarmbiopsin skall, tillsammans med föräldrarna, en plan för fortsatt omhändertagande av barnet samt förmedlande av biopsisvaret upprättas. I praktiken gäller att om biopsisvaret påvisar ganglieceller, d.v.s. att Hirschsprungs sjukdom inte föreligger, ges besked per telefon.

Om biopsisvaret visar aganglionos och nervcellshypertrofi diagnostiskt för Hirschsprungs sjukdom, ges denna information via ett mottagningsbesök. Gastroköterska meddelas vid diagnos för att kunna förbereda beställning av salvor och remisser för extra hjälpmedel i form av blöjor.

Information om diagnos

Vid detta mottagningsbesök/samtal skall gastrosköterska medverka. Information om operation och förväntat förlopp ges och föräldrar ges stor möjlighet att ställa frågor. Utdelning av skriftligt informationsmaterial/föräldrainformation. Operation planeras inom 2 veckor.

Genomgång av den sociala situationen görs, och kontakt med socionom och psykolog erbjuds, liksom kontaktpuppgifter till dessa. Intyg till föräldrarna till försäkringskassan utfärdas.

Kardiologkonsult samt ultraljud av urinvägarna beställs.

Utvidgad kromosomanalys (inkl cgh-array) skickas på samtliga patienter med Hirschsprungs sjukdom.

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.

I samband med operationsanmälan och mottagningsbesöket är det bra att förbereda remisserna till patologen för de perioperativa vävnadsbiopsierna.

Den viktigaste praktiska informationen i samband med mottagningsbesöket är att tillse att barnet har en adekvat tarmtömning fram till operation. Föräldrarna instrueras i tarmsondering och lavemangsförfarande.

Om man på anografin inte identifierat transitionszonen beställs ny kolonröntgen inför operationen.

Tillgång till vård

I väntan på operation bör barnet ses på barnkirurgiska mottagningen alt hemortens barnmottagning tätt och regelbundet. Sondering med foleykateter storlek 16-18 görs två gånger dagligen så att man säkrar tarmtömningen. Behandlingen kan utföras av föräldrar om de känner sig säkra på det. På mottagningen skall man följa vikt, allmäntillstånd, bukstatus och i tid upptäcka eventuell utveckling av enterokolit t.ex. illaluktande rinnande avföring och uppspänd buk. Om det finns problem med behandlingen bör barnet läggas in. Om patienten har långt till sjukhuset i 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 AT försämras med t.ex. utebliven avföring, utspänd buk, sämre matintag och/eller kräkningar

Stomi kan ibland bli aktuellt vid t.ex. enterokolit med påverkat barn och även vid total kolonaganglionos.

Operation av Hirschsprungs sjukdom

Inskrivning avd 65

- Barnet skrivs in dagen före operation.
- Kontroll att kardiologkonsult är utförd, annars beställs det.
- Kontroll att ultraljud urinvägar är beställt/utfört.
- Kontroll att kromosomanalys är skickat eller planerat.
- Stäm av sociala situationen, och eventuellt behov av intyg.
- Utdelning av informationsbroschyr/information med lättillgänglig information
- Utse kontaktsköterska och berätta vem som är ansvarig kirurg.
- Preoperativa prover som skall tas: Hb, Tpk, bastest, blodgruppering och elstatus. Ställningstagande till beställning av blod.
- Antibiotikaproylax inskrives: Trimetoprimsulfa samt metronidazol intravenöst perioperativt samt 2 dygn postoperativt d.v.s. totalt 3 dygn.
- Kontrollera att remiss till patologen är dikterad.
- Kontakta anestesilog om CVK bedöms behövas t.ex. vid dåligt AT eller total kolonaganglionos.

Operation

Perioperativ sätts KAD, storlek efter vikt (Foley ® 6-8 Fr).

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

Vid total kolonaganglionos läggs oftast ileostomi och multipla tarmsbiopsier tas för att verifiera aganglionotisk nivå. Vid total kolonaganglionos behövs ofta CVK för parenteral nutritionsstöd och vätska postoperativt.

Postoperativt

Initialt vårddygn på intermediärsal (barn <1år).

Efter TERPT får barnet äta direkt, med iv vätskestöd.

Smärtlindring första dygnet: Paracetamol iv och morfin iv/klonidin iv

Noggrann perianal vård – se separat vårdprogram

Uppföljning

Gastrosköterska

Alla barn med Hirschsprungs sjukdom skall ha en kontakt med gastrosköterska 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.

Bowel-management program

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

Urinvägar

Även blåstömningsförmågan kontrolleras via läkarsamtal, enkätfrågor samt hos uroterapeut vid mottagningskontrollerna. Ultraljud urinvägar ska vara genomfört första året. Svaret och eventuella behov av uppföljning kontrolleras vid återbesök och ev remisser till barnmedicin på hemorten ordnas.

Uppföljningsprogram

Den fortsatta uppföljningen individualiseras men nedanstående schema är obligatoriskt. 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, 3, 4 års ålder
5. 5 års kontroll. Planering av behov inför skolstart.
6. Mottagningsbesök 10 år
7. Mottagningsbesök 12 år
8. Mottagningsbesök 15 år. Ställningstagande till behov av överrapportering till bäckenbottencentrum.

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

Anamnes tarm: Avföringsfrekvens, förekomst av perianal sårighet, användande av bulkmedel (preparat, frekvens), behov av tarmsond, lavemang, förekomst av smärta vid avföring, avföringskonsistens och eller soiling. Vid årskontrollerna registreras detta i journal samt separat register enligt Krickenbeck och Bowel-function score. Tecken till obstruktion och eventuellt behov av botox injektioner värderas.

Anamnes urin: Förekomst av inkontinens, infektioner. Vid årskontrollerna följ frågor enligt ICCS (se uppföljningsprogram)

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 megarektum-sigmoideum.

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 kan även erbjudas om så önskas för diskussion inför framtida graviditeter.

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 standardiserad uppföljning

Ange i journal:	Första året	1-års kontroll	2 år	3 år	4 år	5-årskontroll	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