

Doença de Hirschsprung na população pediátrica: importância do diagnóstico precoce evidenciado no relato de caso

AUTORES: Maria Eduarda Santos Spaloni, Leonardo Belchior Schultz, Euclides Colaço Melo dos Passos.

Email para contato: spaloniduda@gmail.com

NOME DAS INSTITUIÇÕES: Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais-Campus Poços de Caldas-MG.

INTRODUÇÃO:

A Doença de Hirschsprung é uma anomalia congênita caracterizada pela aganglionase nos plexos submucoso e mioentérico do cólon. Seu diagnóstico frequentemente é tardio, desencadeando em impacto biopsicossocial.

OBJETIVO:

Relatar um caso de DH diagnosticado tarde em adolescente, ressaltando os desafios para confirmação etiológica, a importância da abordagem multiprofissional e o papel da Atenção Primária à Saúde (APS) no manejo inicial

METODOLOGIA:

Estudo descritivo retrospectivo, desenvolvido a partir da análise de prontuário médico, exames laboratoriais, de imagem e biópsia com imuno-histoquímica. Foram realizadas entrevistas com o responsável legal e revisão bibliográfica em bases indexadas (PubMed, SciELO e Medline) utilizando descritores específicos da área.

RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Paciente masculino, 14 anos, apresentava constipação crônica e distensão abdominal desde os 2 anos de idade, refratárias a laxativos e lavagens intestinais. Inicialmente diagnosticado com megacôlon na APS, enfrentou atraso significativo para confirmação etiológica devido a

inconsistências clínicas e dificuldade de acesso a serviços especializados. Hipóteses psicológicas e chagásicas foram consideradas, retardando o diagnóstico definitivo. Somente aos 14 anos, exame imuno-histoquímico confirmou aganglionose compatível com DH. O paciente foi submetido a ano-reto-miotomia interna com esfincterotomia, apresentando melhora parcial dos sintomas, porém ainda com episódios de dor e impactos psicossociais importantes. Atualmente encontra-se em acompanhamento multiprofissional, incluindo apoio psicológico e seguimento pós-operatório com intervenção farmacológica.

CONCLUSÃO:

A DH, embora rara, representa condição de grande impacto clínico e social. O caso demonstra que atrasos diagnósticos acarretam sofrimento prolongado e repercussões significativas, reforçando a necessidade de maior atenção a sinais de alerta, como constipação crônica grave e distensão abdominal desde o período neonatal. Destaca-se o papel central da APS na detecção precoce e no encaminhamento oportuno, aliado à capacitação dos profissionais e ao acesso ágil a exames complementares. A abordagem multiprofissional é essencial para reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

REFERÊNCIAS:

- 1-Martucciello G. Doença de Hirschsprung, um dos diagnósticos mais difíceis em cirurgia pediátrica: uma revisão dos problemas da prática clínica à pesquisa básica. Eur J Pediatr Surg. 2008 Jun; 18 (3):140-9. [PubMed]
- 2-Butler TJaden NE, Trainor PA. A etiologia e patogênese do desenvolvimento da doença de Hirschsprung. Transl Res. 2013 Jul; 162 (1):1-15. [Artigo gratuito do PMC] | [PubMed]