ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА

Ректосигмоїдна форма хвороби Гіршпрунга (ХГ)

European Reference Network | ERNICA

СЕРПЕНЬ 2023 РОКУ

ВСТУП

Що таке ХГ?

Хвороба Гіршпрунга (ХГ) — це рідкісне захворювання, яке характеризується відсутністю нервових клітин у кишківнику, починаючи від анального отвору і вище. Відсутність нервових клітин (гангліонарних клітин) ускладнює випорожнення кишківника (перистальтику) і призводить до серйозних хронічних закрепів.

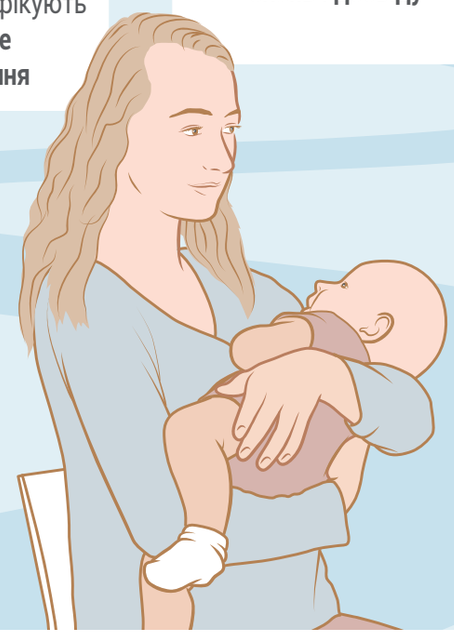
ХГ є **вродженим захворюванням**, це означає, що дитина народжується з ним

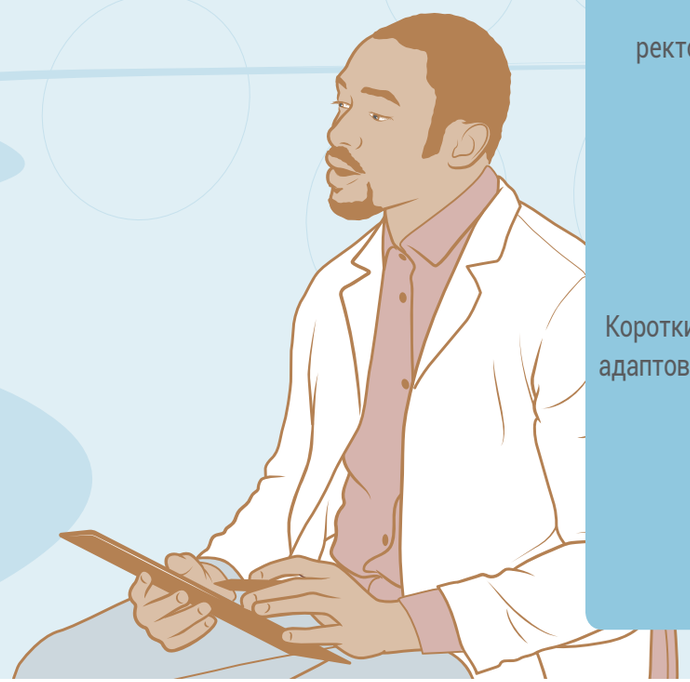
Захворювання зустрічається лише в одного з **5000** немовлят. Тому його класифікують як **рідкісне захворювання**

Діагностика та хірургічне втручання при ХГ є **складними** та потребують **спеціальних знань і досвіду**

Лікування мають проводити **лише фахівці**

Кожен випадок індивідуальний





Європейська довідкова мережа про рідкісні спадкові та вроджені аномалії (ERNICA)

Експертні центри ERNICA з питань ХГ

Настанова з лікування ректосигмоїдної форми ХГ (2020)

Короткий виклад для лікарів та версія, адаптована для пацієнтів та їхніх родин

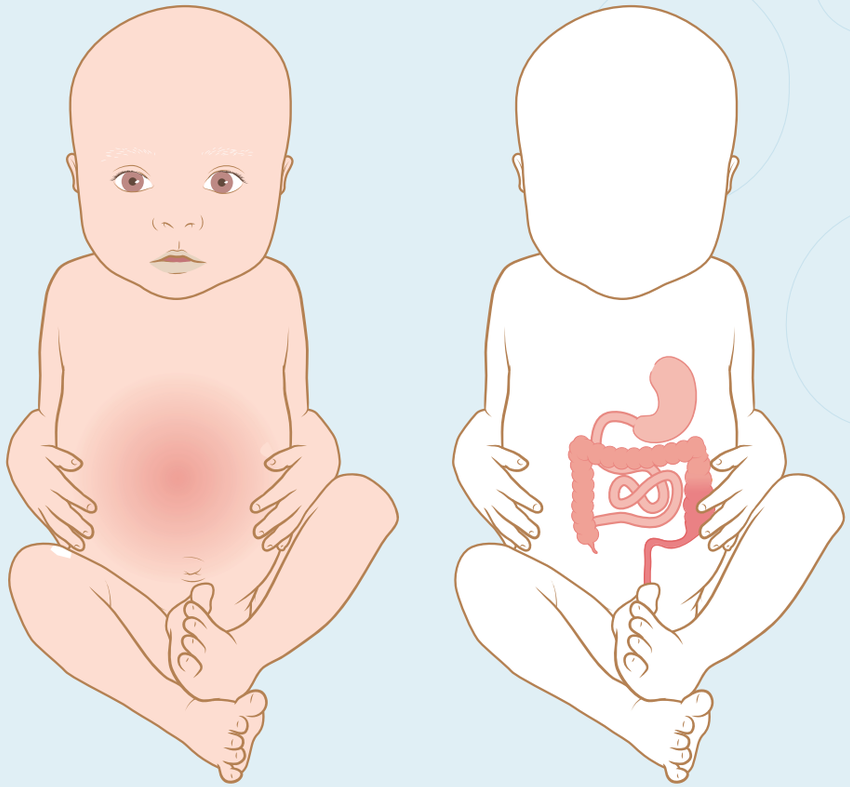
1 | ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА

Перші симптоми

При народженні дитина має здоровий вигляд. Симптоми, що вказують на ХГ, можуть з’явитися незабаром після народження або поступово, наприклад, коли дитина починає їсти тверду їжу. Симптоми в різних випадках відрізняються.

Про ХГ можуть свідчити такі ознаки:

- Затримка або відсутність виділення меконію (перших випорожнень).
- Відмова пити молоко.
- Затримка розвитку, низька маса тіла.
- Блювання та зневоднення.
- Здуття живота.
- Закреп.
- Анальна стимуляція (наприклад, ректальним термометром) призводить до різкого відходження калу та газів.
- Ентероколіт (запалення кишківника).



Необхідні дії

- У разі погіршення самопочуття дитину слід доставити на медичне обстеження.
- Іригація кишківника (промивання кишківника, клізма) допомагає розвантажити кишківник і вивести кал.
- Якщо кишкове зрошення не дає достатнього ефекту, може знадобитися хірургічне втручання для створення тимчасової стоми (отвору в тілі для виведення калових мас).

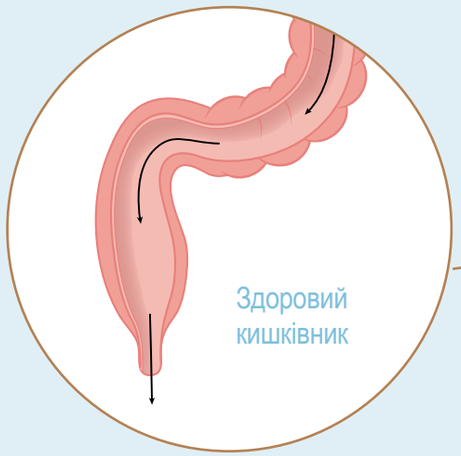
В ідеалі

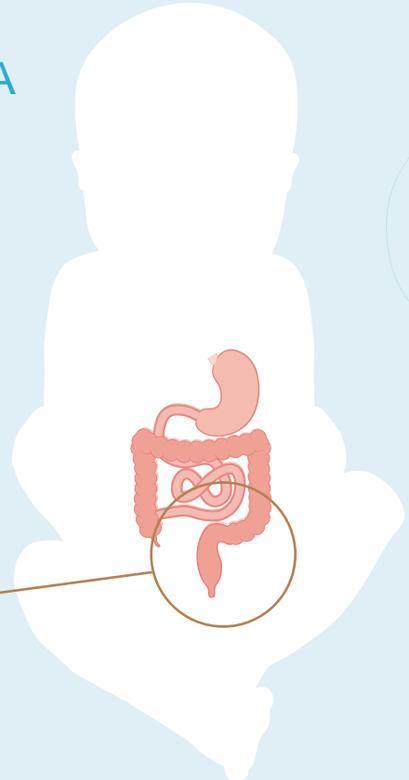
- Батьки добре поінформовані лікарями про підозрюваний розлад та подальші кроки.
- Вони поінформовані про те, що ХГ є рідкісним захворюванням, яке потребує спеціальних знань та лікування.
- Їх направляють до пацієнтської організації для отримання додаткової інформації та порад.
- Має бути доступна психологічна підтримка, а також інформація про можливу фінансову та соціальну підтримку.

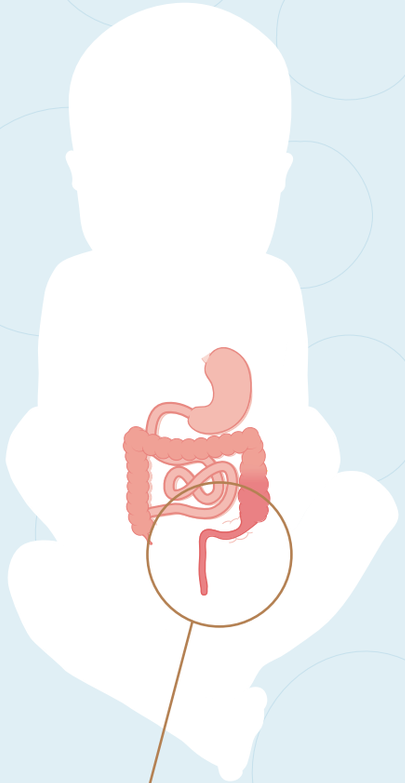
Анімаційні заходи для батьків та родини:
Що таке хвороба Гіршпрунга

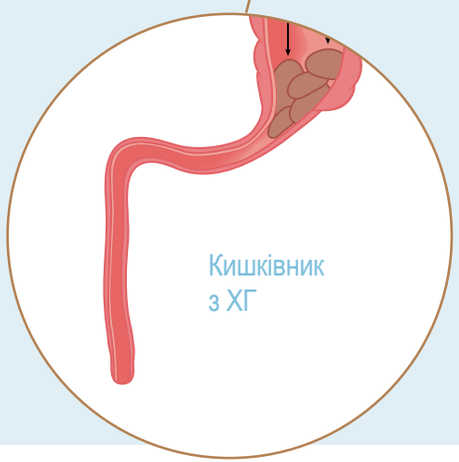
Пацієнтські організації, що входять до ERNICA:

2 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Діагноз









Як встановити діагноз:

- Рентгенологічне дослідження може вказати на ХГ.
- Для підтвердження діагнозу необхідно взяти ректальні біопсійні зразки тканин із кишківника трохи вище ануса).
- Цю процедуру проводить дитячий хірург.
- Існують різні методи взяття біопсії.
- Біоптати аналізує досвідчений патологоанатом.

Необхідні дії

- Підтвердження діагнозу ХГ за допомогою біопсії.
- Батькам треба навчитися піклуватися про особливі потреби дитини, поки не буде проведено корекційну операцію (на ураженій ділянці кишківника).
- Можуть знадобитися лікарські засоби та/або клізми, або догляд за тимчасовою стомою.
- Рекомендується грудне годування, якщо це можливо.

В ідеалі

- Діагностика ХГ на ранніх стадіях.
- Заходи, зазначені в розділі «Необхідні дії», зменшують ризик виникнення закрепів/ентероколіту (запалення кишківника) та дають можливість дитині розвиватися.

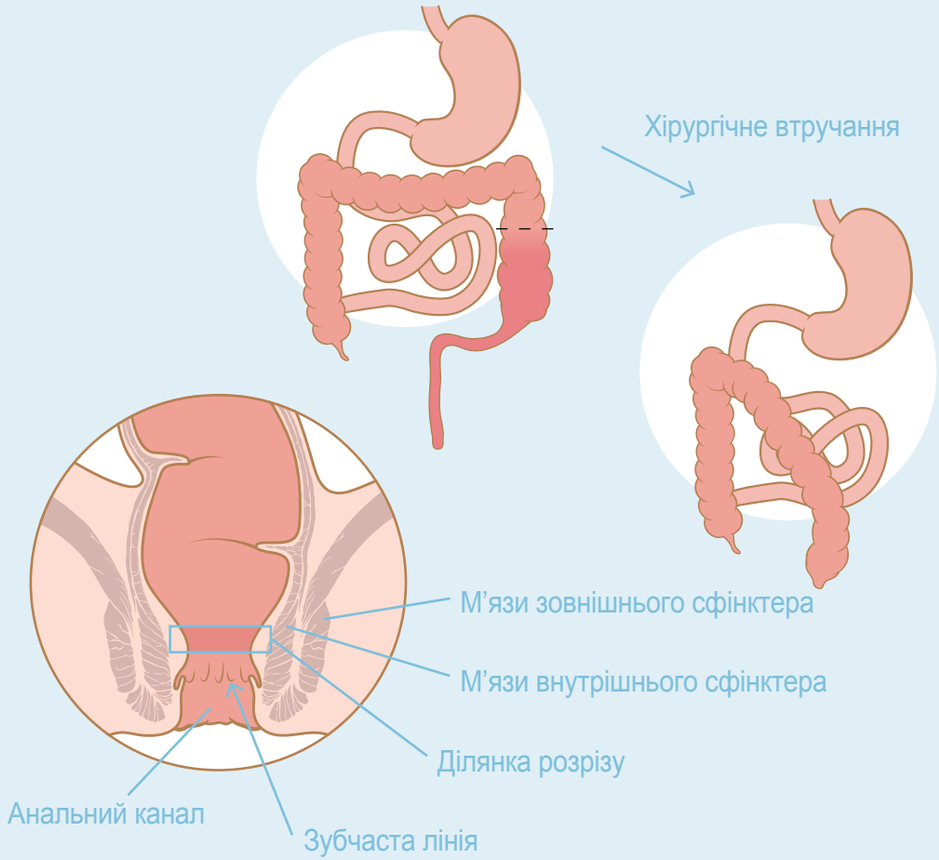
У разі необхідності батьки мають бути забезпечені:

- Підтримкою спеціалізованої медсестри/стомотерапевта (фахівець, який доглядає за стомою).
- Психологічною, фінансовою та соціальною підтримкою.

Анімаційні заходи для батьків та родини: Як діагностується хвороба Гіршпрунга?

3 | ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Хірургічне втручання

Хірургічне видалення ураженої частини кишківника зазвичай проводять через 2–3 місяці після встановлення діагнозу, коли стан дитини стабільний, вона добре росте і немає ознак ентероколіту (запалення кишківника).



Необхідні дії

- Правильне видалення (резекція) частини кишки, в якій відсутні нервові клітини.
- Збереження анального каналу з метою підтримання континенції (здатність контролювати випорожнення).

Під час підготовки до хірургічного втручання:
Необхідно зробити тест, який називається «контрастна клізма». Під час цього тесту спеціальну рідину вводять в кишківник дитини через анальний отвір. Потім проводять рентгенографію. Рідину можна побачити на рентгенівському знімку, і вона може показати, яка частина кишківника уражена.

Може знадобитися додаткова біопсія, якщо:

- Незрозуміло, наскільки довгою є ділянка, де відсутні нервові клітини (довжина агангліонозу).
- Підозрюється наявність довгого сегмента без нервових клітин.

Під час проведення хірургічного втручання:

- Береться біопсія (зразок тканини), щоб підтвердити наявність нервових клітин.
- Якщо у дитини є тимчасова стома, її можуть видалити (закрити) під час того ж або під час окремого хірургічного втручання.

В ідеалі

Батьки добре поінформовані про таке:

- Як проводиться хірургічне втручання і які потенційні ризики існують.
- Проблеми, які можуть виникнути після хірургічного втручання, і як їх можна вирішити.
- Подальше спостереження в лікарні та контактні дані на випадок екстрених ситуацій.
- Після проведення хірургічного втручання батьки отримують копію протоколу хірургічного втручання та гістопатологічний висновок.

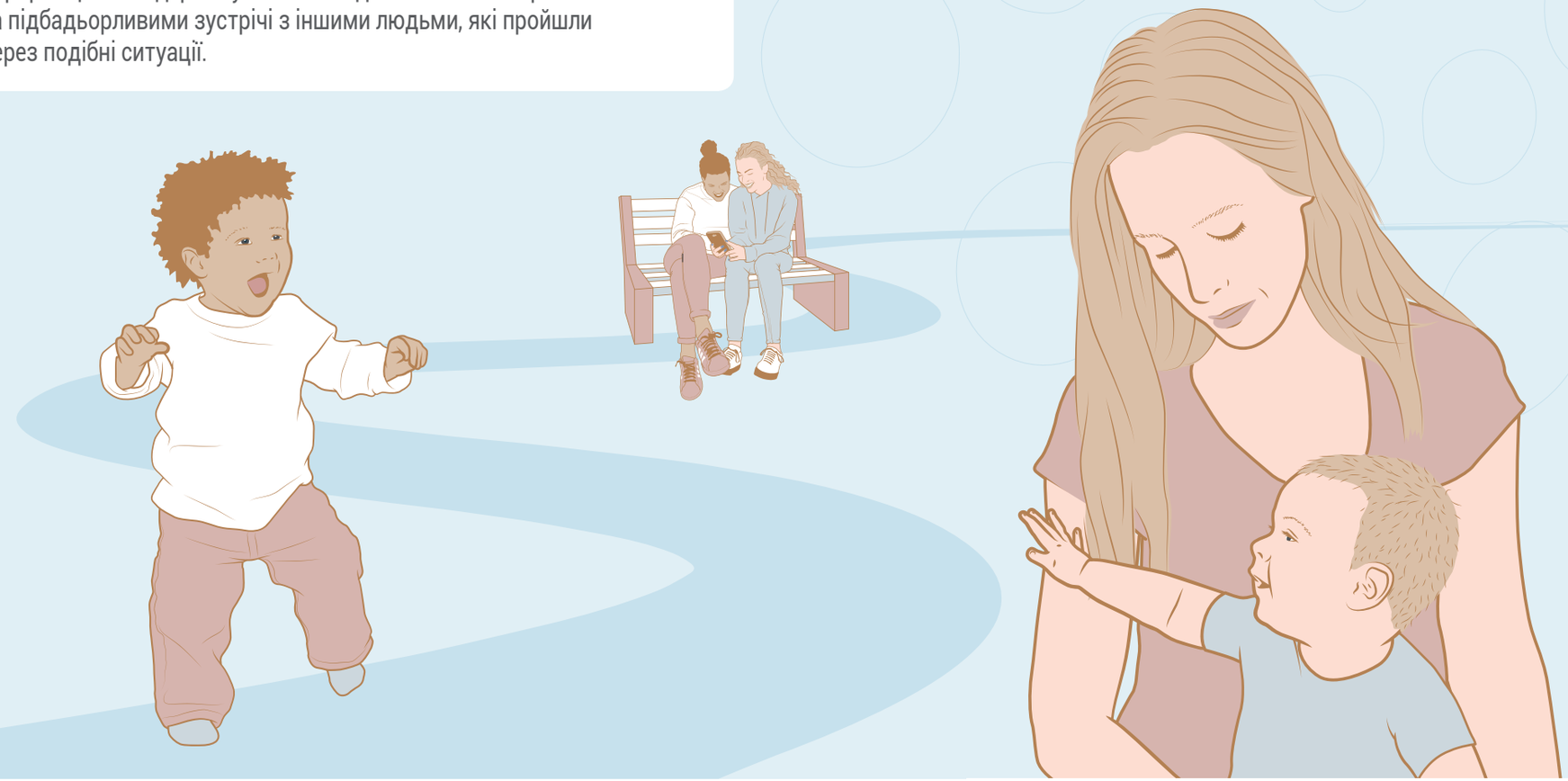
Анімаційні заходи для батьків та родини: Хірургічне лікування хвороби Гіршпрунга

Подальше спостереження

У деяких дітей симптоми хвороби зникають після корекційного хірургічного втручання. У деяких симптоми залишаються, що потребує контролю. Оскільки хвороба Гіршпрунга є рідкісним і складним захворюванням, короткострокове і довгострокове спостереження має бути доступним для всіх пацієнтів.

Ви не самотні!

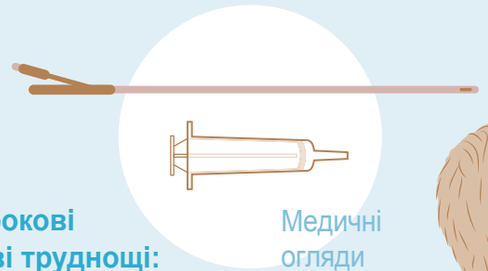
Пацієнтські організації надають батькам і пацієнтам корисну інформацію та підтримку. Багато людей вважають корисними та підбадьорливими зустрічі з іншими людьми, які пройшли через подібні ситуації.



Пацієнтські організації, що входять до ERNICA:

4 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Після операції та перші роки

Хоча це не завжди так, але після проведення хірургічного втручання можуть виникнути труднощі. Необхідно знайти індивідуальні рішення.



Можливі короткострокові та/або довгострокові труднощі:

- Труднощі з загоєнням ран.
- Діарея (часті рідкі випорожнення).
- Подразнена, болісна шкіра навколо ануса.
- Труднощі з повною континенцією (підтримання чистоти/здатність контролювати випорожнення).
- Постійні закрепи та здуття живота, можливими причинами можуть бути:
  - -Рубцювання та звуження анального каналу.
  - -Обструкція в кишківнику.
  - -Труднощі з випорожненням кишківника.
  - -Напруженість м'язів сфінктера (в анальному каналі).
- Ентероколіт (запалення кишківника).
- Проблеми з харчуванням та ростом.

Необхідні дії

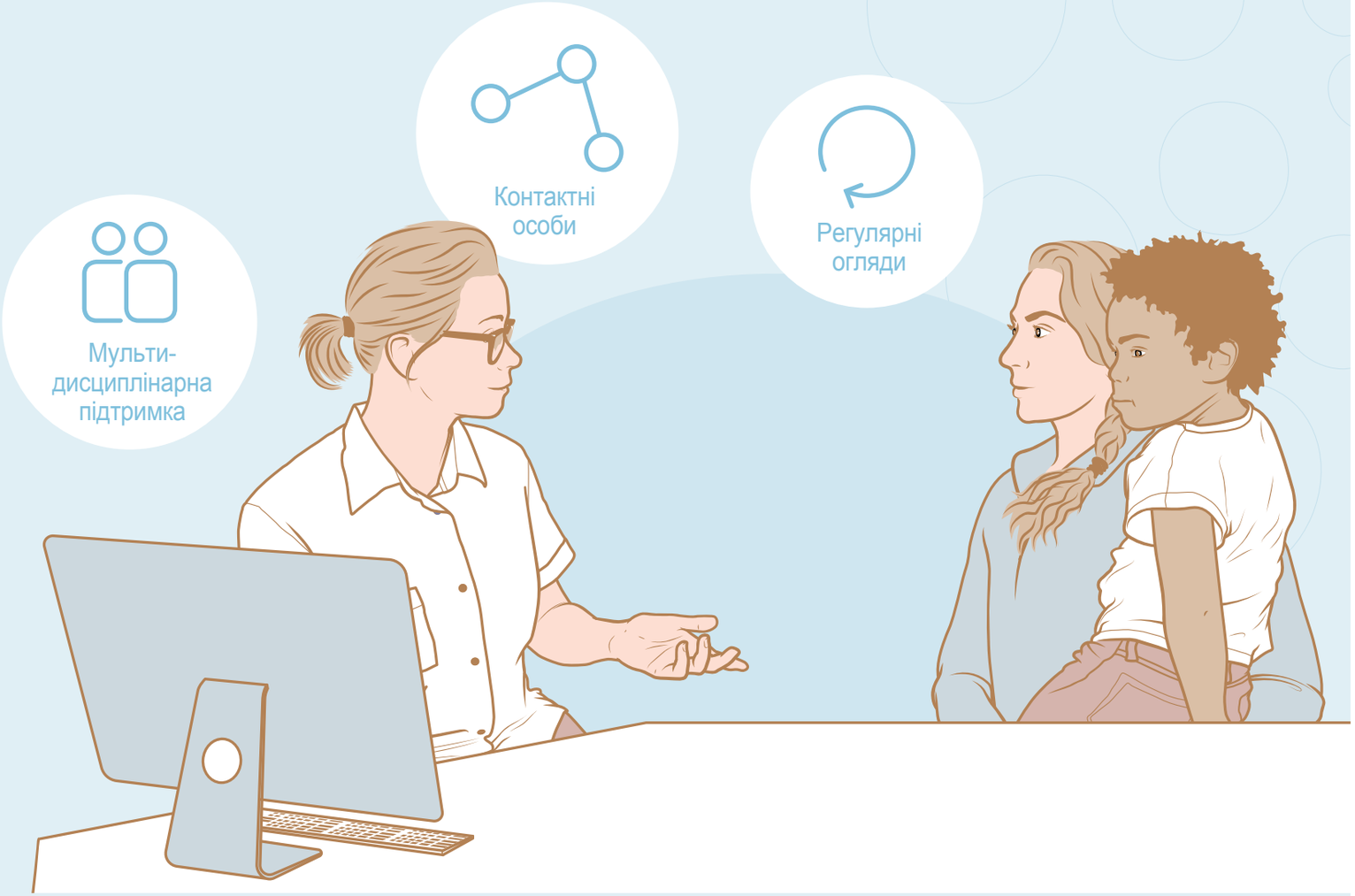
- Достатнє випорожнення товстої кишки має важливе значення.
- Регулярні медичні огляди необхідні для раннього виявлення та лікування потенційних проблем.
- Спеціалізований догляд допомагає впоратися з проблемами шкіри промежини (навколо ануса), а також налагодити правильний режим відвідування туалету.
- Подальше покращення може бути можливим завдяки:
  - Лікарським засобам.
  - Проведення процедур для кишківника (промивання кишківника/клізми).
  - Харчуванню.
  - Мультидисциплінарному, психологічному та фізіотерапевтичному лікуванню.
  - У рідкісних випадках потрібні подальші хірургічні процедури.

Анімаційні заходи для батьків та родини: Ентероколіт, пов'язаний з хворобою Гіршпрунга, у дітей

Настанова ERNICA з лікування ректосигмоїдної форми ХГ (2020)

Короткий виклад для лікарів та версія, адаптована для пацієнтів та їхніх родин

4 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Після операції та перші роки



В ідеалі

- Раннє виявлення потенційних проблем.
- Спостереження та регулярні огляди, в ідеалі — у хірурга, який оперував дитину.
- Батьки знають, як розпізнати ентероколіт (запалення кишківника).
- Вони знають, до кого звертатися і як діяти в екстрених ситуаціях.
- Хоча дитині може знадобитися більше часу, щоб бути чистою без підгузків/пелюшок, вона достатньо справляється з випорожненням і підтримує континенцію (підтримання чистоти/здатність контролювати випорожнення).
- Психологічна, соціальна та фінансова підтримка має бути доступна для сім'ї.
- Після хірургічного втручання сім'ї можна запропонувати генетичне консультування.

Анімаційні заходи для батьків та родини: Ентероколіт, пов'язаний з хворобою Гіршпрунга, у дітей

5 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Молодший шкільний вік

Наведені нижче запитання можуть допомогти оцінити індивідуальну ситуацію вашої дитини та визначити, чи потрібне подальше медикаментозне лікування:

- Якою є якість життя дитини?
- Чи може вона брати участь у звичайній повсякденній діяльності дітей її віку?
- Які заходи можуть потенційно покращити ситуацію з континенцією (здатністю контролювати випорожнення)?
- Яка підтримка може знадобитися в школі?

Необхідні дії

- Регулярні медичні огляди у хірурга з метою виявлення потенційних труднощів.
- Відповідно до потреб дитини, лікування мультидисциплінарною командою під керівництвом хірурга (див. крок 4: «Після проведення хірургічного втручання» — «Необхідні дії»).

В ідеалі

- Структуровані, регулярні огляди, можливо, рідше, ніж на попередньому етапі.
- Дитина може долучитися до повсякденної діяльності однолітків.
- Батьки знають, які існують можливості для підтримки дитини в школі.

Дітям часто корисно познайомитися з іншими дітьми з хворобою Гіршпрунга, наприклад, через пацієнтську організацію.

Пацієнтські організації, що входять до ERNICA

6 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Статеве дозрівання

Наведені нижче запитання можуть допомогти оцінити індивідуальну ситуацію вашого підлітка та визначити, чи потрібна подальша підтримка:

- Як підліток може стати незалежним/самостійним і керувати власним тілом?
- Як підліток може впоратися зі своїм захворюванням у соціальному житті?
- Чи впливає хвороба ХГ на сексуальність/партнерські стосунки?

Необхідні дії

- Регулярні медичні огляди з метою виявлення потенційних проблем.
- За потреби — міждисциплінарна терапевтична підтримка, включно з професійними консультаціями у сфері статевого життя.

Важливими психологічними факторами є:

- Впевненість у собі.
- Розвиток навичок управління залишковими симптомами.
- Соціальне функціонування.

Процес переходу до дорослого життя та догляд за дорослими

- Починаючи з раннього віку і до дорослого життя необхідно робити багато маленьких кроків до незалежності.
- Процес медичного переходу повинен розпочатися щонайпізніше з 13–14 років.
- Процес включає обговорення питань статевого життя.

В ідеалі

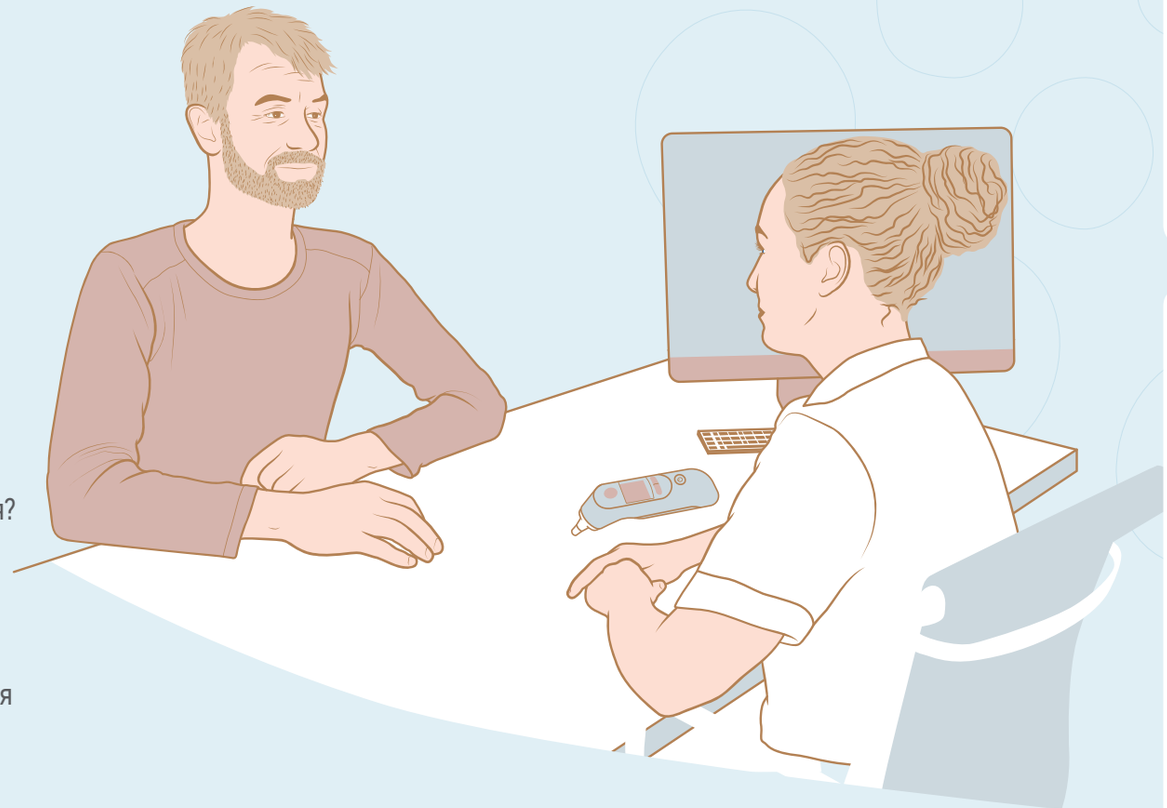
- Підліток може вести незалежне життя з якомога меншою кількістю обмежень і знає, що для нього добре.
- Він/вона знаходить свій власний спосіб справлятися зі своїм захворюванням у приватному та суспільному житті та знає, де отримати допомогу, якщо це потрібно.
- Роль батьків: Батьки підтримують підлітка в пошуку власного шляху до дорослого життя — це означає, що вони мають відпустити підлітка і дозволити йому знайти свій власний шлях.

Відео про перехід від педіатричної до дорослої допомоги

Вебсайт ERNICA про підтримку в питаннях статевого життя для пацієнтів, батьків та медичних працівників

7 ПОДОРОЖ ПАЦІЄНТА
Дорослий вік

Для лікування дорослих потрібен лікар, який має знання та досвід лікування ХГ. Деякі питання, пов'язані з цим захворюванням, можуть виникнути лише на пізніх етапах життя.



Запитання, які часто задають пацієнти з ХГ:

- За наявності залишкових симптомів: Як можна домогтися покращення?
- Чого можна очікувати впродовж життя?
- Наскільки ймовірна передача захворювання генетично (консультація клінічного генетика)?
- Чи є особливі проблеми в разі настання вагітності?

Необхідні дії

- За необхідності, медичні огляди у лікаря, який володіє інформацією про хірургічний анамнез ХГ.
- Консультація спеціалістів, якщо це необхідно.

В ідеалі

- Доросла людина знає, до яких спеціалістів можна звернутися у разі необхідності медичної консультації або лікування.
- Доросла людина має хорошу якість життя з якомога меншою кількістю обмежень, пов'язаних з ХГ.

Відео про перехід від педіатричної до дорослої допомоги

Вебсайт ERNICA про підтримку в питаннях статевого життя для пацієнтів, батьків та медичних працівників

Фінансується
Європейським Союзом

Фінансується Європейським Союзом (програма EU4Health). Огляди та думки, висловлені в цьому матеріалі, належать виключно автору(-ам) і не обов'язково відображають погляди Європейського Союзу або Виконавчим агентством з питань охорони здоров'я та цифрових технологій (HaDEA). Ні Європейський союз, ні уповноважений орган не можуть нести за них відповідальність.

European Reference Network | ERNICA

СЕРПЕНЬ 2023 РОКУ