



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network

Inherited and Congenital
Anomalies (ERNICA)

ERNICA-OHJEET LYHYEN SEGMENTIN HIRSCHSPRUNGIN TAUDIN (HSCR) HALLINTAAN

YHTEENVETO SUOSITUKSISTA TERVEYDENHUOLLON AMMATTILAISILLE

JOHDANTO

[ERNICA-ohjeet lyhyen segmentin Hirschsprungin taudin hallintaan](#)¹ julkaistiin verkossa *Orphanet Journal of Rare Diseases* -julkaisussa vuonna 2020 (englanniksi). Ohjeet sisältävät ERNICA-suositukset lyhyen segmentin Hirschsprungin taudin diagnosointiin ja hoitoon aikuisikään asti. Suositukset perustuvat laaja-alaiseen kirjallisuuskatsaukseen ja terveydenhuollon monien eri alojen asiantuntijoiden ja potilasyhdistysten edustajien yleisesti hyväksytyihin mielipiteisiin. Ohjeistuksen kehittämisessä käytettiin AGREE II- ja GRADE-lähestymistapoja ja näytön hyväksyttävyyden ja yhteneväisyys mainitaan ohjeistuksessa. Suurin osa suosituksista perustuu asiantuntijoiden mielipiteisiin, sillä korkealaatuista tutkimuksiin perustuvaa kliinistä tietoa oli saatavilla rajoitetusti.

Tämän asiakirjan tarkoitus on tarjota yhteenveto ERNICA-ohjeistuksen suosituksista. Yhteenveto on tarkoitettu terveydenhuollon ammattilaisille, ja sen on tarkoitus täydentää alkuperäistä kokonaisvaltaisempaa ohjeistusasiakirjaa. Tämä yhteenveto on saatavilla kaikilla Euroopan kielillä.

¹ Kyrklund K, Sloots C, de Blaauw I, Bjørnland K, Rolle U, Cavaliere D, Francalanci P, Fusaro F, Lemli A, Schwarzer N, Fascetti-Leon F, Thapar N, Johansen LS, Berrebi D, Hugot JP, Crétolle C, Brooks AS, Hofstra RM, Wester T, Pakarinen MP. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2020; 15(1), 164.

TÄRKEIMMÄT SUOSITUKSET

DIAGNOOSI

- ✓ Hirschsprungin taudin (HSCR) diagnoosin tulisi perustua edustavaan peräsuolen histologiaan ja se on vahvistettava ennen toimimattoman suolen osan poistamista.
- ✓ Peräsuolen biopsian ottamista suositellaan, jos terveyshistoria ja fyysiset oireet viittaavat HSCR:ään.
- ✓ Kokenut histopatologi arvioi biopsiat ja pyytää tarvittaessa ulkoista apua.

HIRSCHSPRUNGIN TAUDIN HOITO

- ✓ HSCR-potilaiden toimimattoman suolen osan poistamisleikkaus tulisi toteuttaa sellaisissa sairaaloissa, joissa on vähintään kaksi pediatria paksu- ja peräsuolen leikkaamiseen erikoistunutta kirurgia sekä riittävän ammattitaitoinen patologia-, radiologia- ja anestesiahenkilökunta sekä pediatrien ja vastasyntyneiden tehohoito-osasto ja ympärivuorokautista erikoissairaanhoidoa.
- ✓ HSCR:n hoidossa käytettäviä poistoleikkauksia tekevien sairaaloiden tulisi pystyä tarjoamaan taudin hoidon kaikki vaiheet.
- ✓ HSCR-potilaita leikkaavien sairaaloiden tulisi osallistua selkeästi ja aktiivisesti laadunvalvontaan ja kehittämisaloitteisiin.
- ✓ Potilaiden ja heidän vanhempiansa tulisi saada tietoa tautiin liittyvistä saatavilla olevista potilasyhdistyksistä mahdollisimman pian.

LEIKKAUSHOITO

- ✓ Potilaiden tulisi saada keittosuolaliuoshuuhtelu 1–3 kertaa päivässä suolen tyhjentämisen varmistamiseksi ennen varsinaista leikkaustoimenpidettä.
- ✓ Avannetta suositellaan, jos peräsuolihuuhtelut eivät tyhjennä suolta riittävästi, tai jos todetaan leikkaushoitoa vaativa enterokoliitti tai suoli on puhjennut.
- ✓ Jos mahdollista, ennen leikkausta tulisi antaa varjoaineperäruiske, jotta aganglionoosin todennäköinen taso voidaan määrittää.
- ✓ Ennen toimimattoman suolen osan poistamisleikkausta annetaan yksi annos laajavaikutteista antibioottia laskimoon.
- ✓ Sairaaloiden tulisi toteuttaa leikkaus tavalla, josta laitoksessa on eniten kokemusta, mukaan lukien leikkauksen jälkeisten komplikaatioiden hallinta ja potilaan yleinen seuranta.

- ✓ Poistamisleikkaus tulisi toteuttaa silloin, kun potilaan tila on vakaa, kasvu normaalia ja suolen paine on alentunut riittävästi.
- ✓ Peräaukkokanava tulisi säilyttää poistamisleikkauksessa.
- ✓ Paksusuolta tulisi poistaa vähintään 5–10 cm ensimmäisen normaalin biopsian ottokohdan yläpuolelta puutteellisesti hermotetun suolenosan poistamisen varmistamiseksi.

LEIKKAUKSEN JÄLKEINEN HOITO JA SEURANTA

- ✓ Potilaiden tulisi saada asiantuntevaa pediatria ja yleistä hoitoa heti leikkauksen jälkeen ja anesthesiakonsultoinnin tulisi olla mahdollista tarvittaessa.
- ✓ Enteraalinen ruokinta voidaan aloittaa asteittain, kun potilas on toipunut anestesiasta ja on kliiniseltä tilaltaan vakaa.
- ✓ Virtsakatetri voidaan poistaa nopeasti
- ✓ Paksusuolen ja peräaukon välisen liitoksen riittävä väljyys tulisi tarkistaa noin 2–3 viikon kuluttua poistamisleikkauksesta.
- ✓ Lasten, joilla on HSCR, tulisi osallistua pediatriksen kirurgin johtaman monialaisen hoitotiimin seurantaan aina aikuisikään asti.
- ✓ Hoidon ja asiantuntijaneuvonnan tulisi olla saatavilla aina tarvittaessa.
- ✓ Siirtymä aikuisten hoitoon erikoistuneiden alojen pariin on valmisteltava hyvissä ajoin.

HIRSCHSPRUNGIN TAUTIIN LIITTYVÄ ENTEROKOLIITTI (HAEC)

- ✓ HAEC on huomioitava kliinisenä mahdollisuutena, jos läsnä on voimakasta ripulia ja uloste haisee erityisen pahalta ja/tai > 4 pistettä Pastor et al (2009) HAEC -pisteytyksessä.²
- ✓ Epäilyissä HAEC-tapauksissa on oltava valmis potilaan sairaalaan ottamiseen heti tarvittaessa.
- ✓ Kun HAEC-potilas on sairaalassa, häntä tulisi hoitaa suonensisäisillä nesteillä ja laajavaikutteisilla antibiooteilla sekä peräsuolen huuhteluilla.
- ✓ Sulkijalihaksen botuliini-injektioita suositellaan potilaille, joilla on toistuvia tai jatkuvia ummetuksen ja/tai HAEC:n oireita.
- ✓ Profylaktisia antibiootteja voidaan harkita potilaille, joilla on usein toistuva tai jatkuva HAEC.

² Pastor AC, Osman F, Teitelbaum DH, et al. Development of a standardized definition for Hirschsprung-associated enterocolitis: a Delphi analysis. *J Pediatr Surg.* 2009; 44:251–6.

- ✓ Tällä hetkellä saatavilla ei ole riittävästi todisteita probioottien yleiseen käyttöön HAEC:n estämisessä.
- ✓ Lapsille, joilla HAEC on toistuva, on sovittava konsultaatio gastroenterologin kanssa ja harkittava endoskopiaa.

ULOSTEEN PIDÄTYSKYVYTTÖMYYDEN JA UMMETUKSEN HOITO

- ✓ Lasten, joiden henkinen kehitys on normaalia ja joilla on edelleen ulosteen pidätyskyvyttömyyttä 4 vuoden iässä, tarkempaa arviointia tulisi harkita.
- ✓ Ulosteen pidätyskyvyttömyyden hallinnassa tulisi keskittyä iän huomioivaan pidätyskykyyn lapsilla, joiden henkinen kehitys on normaalia.
- ✓ Potilaiden, joiden anaalikanava on eheä ja poikkeavan hermotuksen omaava suolen osa on poistettu kokonaisuudessaan, mutta ulosteen pidätyskyvyttömyys jatkuu edelleen, tulisi saada soveltuvia lääkinällisiä hallintatapoja ensimmäisen linjan hoitona.
- ✓ Potilaille, joilla on ulosteen pidätyskyvyttömyyttä ja vaurioitunut anaalikanava, tulisi tarjota keinotekoisia suolenhallintatapoja.
- ✓ Lapset, joilla on pitkäkestoisia ummetusoireita suolen poistamisleikkauksen jälkeen, tulisi arvioida uudelleen ja hoitaa löydösten mukaisesti.

GENEETTINEN TESTAUS

- ✓ Muun kuin oireyhtymään liittyvän HSCR:n tapauksessa suositellaan geneettistä RET-testausta.
- ✓ Oireyhtymään liittyvän HSCR:n tapauksessa potilaille tulisi tarjota lähetettä geneettiseen arviointiin ja seulontaan, jossa etsitään tiettyä oireyhtymään liittyvän fenotyypin geeniä.



European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**

Inherited and Congenital
Anomalies (ERNICA)

<https://ern-ernica.eu/>



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

The content of this document represents the views of the authors only and it is their responsibility; it cannot be considered to reflect the views of the European Commission and/or the European Health and Digital Executive Agency (HaDEA) or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.