



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**

Inherited and Congenital
Anomalies (ERNICA)

ERNICA-RIKTLINJER FÖR HANTERINGEN AV RECTOSIGMOID HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM (HSCR)

EN SAMMANFATTNING AV REKOMMENDATIONERNA FÖR VÅRDPERSONAL

INTRODUKTION

[ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease](#)¹ publicerades online i *Orphanet Journal of Rare Diseases* år 2020 (på engelska) och representerar ERNICA:s rekommendationer för diagnostik och hantering av rectosigmoid Hirschsprungs sjukdom upp till vuxen ålder. Rekommendationerna är baserade på en omfattande litteraturöversikt och expertkonsensus från ett multidisciplinärt team av vårdpersonal och representanter från patientorganisationer. AGREE II och GRADE:s metoder för framtagning av riktlinjer användes och evidensgraden noterades i riktlinjerna. Majoriteten av rekommendationerna är baserade på experters åsikter eftersom evidensgraden i litteraturen är låg.

Målet med det här dokumentet är att ge en sammanfattning av rekommendationerna i ERNICA:s riktlinjer. Sammanfattningen är riktad mot vårdpersonal och avsedd att vara ett komplement till det större riktlinjedokumentet. Den här sammanfattningen finns tillgänglig i alla europeiska språk.

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.

VIKTIGA REKOMMENDATIONER

DIAGNOS

- ✓ Diagnosen av Hirschsprungs sjukdom (HSCR) ska baseras på en representativ rektala biospier och ska bekräftas innan en transanal pull-through.
- ✓ Rektal biopsi är indikerat om sjukhistorien och undersökningsfynd tyder på HSCR.
- ✓ Biospier ska utvärderas av en erfaren patolog, och vid behov bedömas av annan expert.

BEHANDLING AV HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM

- ✓ Patienter med HSCR ska genomgå en pull-through-operation på centra med minst två pediatrika kolorektalkirurger och experter inom patologi, radiologi och barnanestesi, inklusive pediatrik och neonatal intensivvård samt specialiserad omvårdnad dygnet runt.
- ✓ Centra som utför pull-through-operationer för HSCR ska ha kapacitet att hantera hela vårdprocessen.
- ✓ Centra som arbetar med HSCR-patienter bör visa att de är aktivt involverade i kvalitetskontroll och kvalitetsförbättring.
- ✓ Föräldrar och patienter ska så snart som möjligt få information om hur patientorganisationerna ser ut.

KIRURGISK BEHANDLING

- ✓ Patienterna ska få saltlösning i ändtarmen 1–3 gånger per dag för att dekomprimera tarmen fram till den slutgiltiga pull-through-operationen.
- ✓ En stomi kan behövas om tarmsköljningar inte räcker för att dekomprimera tarmen eller vid komplikationer som enterokolit som inte svarar på icke-operativ behandling eller tarmperforation.
- ✓ När det är möjligt rekommenderas ett kontrastundersökning av tarmen före operationen för att ge vägledning om den troliga nivån av aganglionos.
- ✓ Vid pull-through-operationen bör en dos bredspektrumantibiotika ges preoperativt.
- ✓ Klinikerna ska utföra den typ av operation som de har mest erfarenhet av, inklusive hantering av postoperativa komplikationer och uppföljning.
- ✓ Pull-through-operationen ska utföras när patienten är stabil och växer ordentligt, och tarmen har dekomprimerats tillräckligt.
- ✓ Analkanalen ska bevaras vid pull-through-operationen.

- ✓ Tjocktarmen ska delas minst 5–10 cm proximalt om den första normala biopsin för att minimera risken för att övergångszonen sys till ändtarmsöppningen.

POSTOPERATIV VÅRD OCH UPPFÖLJNING

- ✓ Patienterna ska få specialiserad pediatrik omvårdnad under den tidiga postoperativa perioden, och barnnarkosläkare ska finnas tillgängliga vid behov.
- ✓ Matning i munnen kan påbörjas gradvis när patienten har återhämtat sig från sövningen och är kliniskt stabil.
- ✓ Urinkatetern ska avlägsnas så snart normal blåstömning kan förväntas efter bäckenbottenoperationen.
- ✓ Den koloanala anastomosen ska kalibreras cirka 2–3 veckor efter pull-through-operationen.
- ✓ Barn med HSCR ska få regelbunden uppföljning fram till vuxen ålder inom ramen för ett multidisciplinärt team under ledning av en barnkirurg.
- ✓ Det ska finnas tillgång till vård och specialistkonsulter.
- ✓ Introduktionen till vuxenmedicinska discipliner ska förberedas i god tid före övergången.

ENTEROKOLIT I SAMBAND MED HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM (HAEC)

- ✓ HAEC ska misstänkas kliniskt vid förekomst av diarré med explosiv, illaluktande avföring och/eller > 4 poäng från Pastor et al (2009) HAEC-graderingen²
- ✓ Vid misstänkt HAEC ska tröskeln för inläggning på sjukhus vara låg .
- ✓ Efter intagning på sjukhus ska patienter med HAEC behandlas med intravenös uppvätskning, intravenös bredspektrumantibiotika och tarmsköljning.
- ✓ Intersfinkteriska botulinumtoxininjektioner rekommenderas för patienter med återkommande eller ihållande symtom på tömningssvårigheter och/eller HAEC.
- ✓ Profylaktisk antibiotika kan övervägas för patienter med ofta återkommande eller ihållande HAEC.
- ✓ För närvarande finns det inte tillräckligt med bevis för att rekommendera rutinmässig användning av probiotika för att förebygga HAEC.
- ✓ Hos barn med återkommande HAEC bör samråd med en gastroenterolog och endoskopi övervägas.

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.

BEHANDLING AV AVFÖRINGSINKONTINENS OCH OBSTRUKTIV AVFÖRING

- ✓ Barn med normal intellektuell utveckling som inte kan kontrollera sin avföring vid 4 års ålder bör utvärderas.
- ✓ Behandlingen av avföringsinkontinens ska, hos barn med normal intellektuell utveckling, syfta till att uppnå åldersanpassad kontinens.
- ✓ Patienter med intakt analkanal och okomplicerad pull-through-operation men med avföringsinkontinens bör få medicinsk behandling som förstahandsbehandling.
- ✓ Patienter med avföringsinkontinens och skadad analkanal bör tarmsköljas.
- ✓ Barn med ihållande obstruktiva symtom efter pull-through-operation bör genomgå ytterligare utredning och behandling

GENETISK BEDÖMNING

- ✓ Vid icke-syndromisk HSCR bör undersökning av RET-genen övervägas.
- ✓ Vid syndromisk HSCR bör patienterna erbjudas remiss för genetisk konsultation och screening för den specifika gen som är associerad med den syndromiska fenotypen.



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.