

先天性巨結腸症

先天性巨結腸症是甚麼？

先天性巨結腸症，也叫赫司朋氏症（Hirschsprung disease），或是先天性無神經節巨結腸症，是一種比較罕見的胎兒發育時就存在的疾病，它主要影響了我們的腸道，特別是結腸這部分。腸道是我們身體處理食物的地方。它像一條長長的管道，幫助我們消化食物，吸收營養，然後排出不需要的東西。而結腸是腸道的最後一段，也就是我們俗稱的大腸，從近端到遠端又可分為升結腸、橫結腸、降結腸、乙狀結腸及最後的直腸。它負責將消化後的食物殘渣變成糞便，然後把這些糞便送往直腸，最終排出體外。若結腸的末端因為先天發育異常，蠕動功能不佳造成阻塞，使得近端的結腸脹大，就是先天性巨結腸症。

成因與病理

這種先天發育異常就是缺乏神經節細胞。腸道要發揮作用，必須要有正常的吸收及蠕動功能，腸子不蠕動就等於阻塞。在正常情況下，我們的腸道會有一種叫做神經節細胞的東西，指揮著腸道的蠕動。但是在先天性巨結腸症病人中，有部分的結腸卻缺乏這些神經

節細胞，這部分結腸的運動變得不協調及混亂，有些受影響的腸段甚至都不蠕動，不蠕動就造成阻塞。於是糞便就堆積在更前端的腸段，使得腸段擴張，脹大到「巨結腸」的程度。這種無神經節細胞的情況從胎兒時期就開始，因為神經節細胞沒有正確地移動到結腸，是一種發育上的缺陷。由於神經的發育方向是由頭側向尾側生長，因此缺乏神經節的部分必定包含最末端的腸段，也就是直腸。缺乏神經節的腸段可長可短，最短可能只有直腸最末端幾公分受影響，最長可能整段大腸以及後段小腸都沒有神經節細胞。病灶腸段（缺神經節的腸段）若只在乙狀結腸（含）以下歸類為短段型巨結腸症，短段型巨結腸症約占八成病例數，若無神經節腸段延伸至降結腸以上則稱為長段型巨結腸症，少數病例（10%）為全結腸無神經節。

症狀及臨床表徵

先天性巨結腸症發生率約為五千個活產會有一例，若依臺灣目前出生率，每年約有三十至四十個新生兒罹患先天性巨結腸症，先天性巨結腸症的症狀是以不完全的腸阻塞來表現，尤其是腹脹及便秘。這些症狀通常在嬰兒期或幼兒期開始顯示。常見的症狀包括：

- 胎便延遲排出：新生兒期的胎便應該在出生後的 24 小時內排

出，先天性巨結腸症的新生兒可能無法在正常的時間內解出胎便。

- 腹脹：由於結腸的擴張，患者的腹部可能會顯著膨脹。
- 慢性便秘：患者常常很多天才解一次便，甚至於兩三個禮拜才解一次便。
- 體重增長不良：由於腸道阻塞，病童食慾不佳，進食少以致營養吸收不足，患者可能出現體重增長不良和生長遲緩的情況。

有時候病童來診時已經表現出急性的症狀，如急性阻塞造成的嘔吐、腹脹，或腸炎造成的發燒、腹瀉，甚至引發脫水及敗血性休克。

先天性巨結腸症的診斷

先天性巨結腸症的診斷先經由醫師詢問病人或家屬相關病史，特別是有關排便、腹痛、飲食和生長發育的問題。然後安排一系列的檢查，包括腹部 X 光，先看看是否有腸阻塞的徵象，進一步會安排下消化道攝影，以確認真有「巨結腸」的情形，並經由下消化道攝影預估病灶範圍。要確定診斷則必須做直腸切片檢查，這是用一根筷子般粗細的管子，伸入直腸內 2~5 公分處，吸一小塊直腸組織送病理檢驗，檢驗若無神經節細胞則可確診。此外還有肛門直腸壓力檢查，可以做為診斷上的參考。

先天性巨結腸症之治療

先天性巨結腸症確定診斷後應儘速接受治療，以緩解腸阻塞症狀。若病患因急性症狀而來，應先穩定病情而採取保守療法，例如給予點滴以舒緩脫水情況，放置肛管消除腹脹，並施予抗生素治療腸炎，待病童情況穩定後儘快安排手術。先天性巨結腸症根治必須要開刀，手術的原理也很簡單，就是把無神經節的腸段切除，再把近端有正常神經節的腸段往下拉至肛門與之吻合。大部分病人可一次手術完成，這些病人大多是短段型或是部分長段型但是病人狀況較穩定者，而一次性手術幾乎都可使用微創（腹腔鏡）方式完成，部分較短型的病人甚至可以不用開肚子，而是經由肛門切口往上剝離直腸及乙狀結腸，並將之拉出肛門外切除無神經節段，再將正常腸段與肛門吻合，術後病人腹部無傷口，恢復也快。少數病人不適合一次性手術，如部分長段型、阻塞症狀明顯、相對較不穩定及營養情況較差的病人。這些病人兩階段手術較適合，第一階段先找出有神經節的腸段最末端做一人工造口（人工肛門），術後病人暫時利用人工造口排便，通常可以大大舒緩腸阻塞症狀，食慾及進食狀況也會改善。幾個月後，再進行第二階段手術，第二階段將人工造口拆下並拉至肛門與之吻合並同時切除第一階段時暫時留在體內的無神經節腸段，這同樣也可由微創手術完成。手術後，有些病人

需要接受數個月的擴肛訓練，以防止肛門傷口結疤攣縮造成肛門狹窄，同時也改善病人的排便能力，這項擴肛訓練並不困難，可由家屬在家協助自己做。

先天性巨結腸症手術後之情形如何？

剛手術完後病人排便的次數會較多，每次的排便量少，隨著擴肛復健的進行而漸漸改善，最理想的排便次數是每天三次以下。大部分的人都可達到良好的排便及控制的程度，但這些病人中，仍有一部分會有滲便的情形，少數病人仍有便秘的情況，但不至於到影響食慾。這些長期的後遺症多數可藉由飲食控制及養成良好的排便習慣而得到改善，少數則需借助間歇性的灌腸或再次手術。

外科部小兒外科主治醫師 林文熙