



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Клинические рекомендации

Болезнь Гиршпрунга

Кодирование по Международной статистической
классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: **Q43.1**

Год утверждения (частота пересмотра): **2022**

Возрастная категория: **Взрослые**

Пересмотр не позднее: **2024**

ID: **175**

Разработчик клинической рекомендации

- **Общероссийская общественная организация "Ассоциация колопроктологов России"**

Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ

Оглавление

- Список сокращений
- Термины и определения
- 1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группы заболеваний или состояний)
- 1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем
- 1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики
- 2.1 Жалобы и анамнез
- 2.2 Физикальное обследование
- 2.3 Лабораторные диагностические исследования
- 2.4 Инструментальные диагностические исследования
- 2.5 Иные диагностические исследования
- 3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения
- 4. Медицинская реабилитация, медицинские показания и противопоказания к применению методов реабилитации
- 5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики
- 6. Организация оказания медицинской помощи
- 7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)
- Критерии оценки качества медицинской помощи
- Список литературы
- Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций
- Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций
- Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата
- Приложение Б. Алгоритмы действий врача
- Приложение В. Информация для пациента
- Приложение Г1-ГН. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях

Список сокращений

АХЭ - ацетилхолинэстераза

БГ - болезнь Г иршпрунга

ЖКТ - желудочно-кишечный тракт

МКБ - международная классификация болезней

РАИР - ректоанальный ингибиторный рефлекс

РКИ - рандомизированное клиническое испытание

РФП - радиофармацевтический препарат

ТТГ - тиреотропный гормон

Термины и определения

Мегаколон - это расширение ободочной или всей толстой кишки.

Мегаректум - это расширение прямой кишки

1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группы заболеваний или состояний)

1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

БГ - это аномалия развития толстой кишки, характеризующаяся отсутствием ганглиев подслизистого и межмышечного нервных сплетений всей толстой кишки или ее части и приводящая к нарушению иннервации фрагмента кишки, что проявляется упорными запорами [1].

Синонимы: врожденный аганглиоз толстой кишки.

1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

В основе развития БГ лежат различные эпигенетические механизмы, приводящие к нарушению колонизации кишечника энтеральными стволовыми клетками, происходящими из клеток нервного гребешка. Подобная неполноценная колонизация связана, в первую очередь, с нарушением пролиферации, выживания, миграции и дифференцировки энтеральных стволовых клеток в процессе развития энтеральной нервной системы [2,3,4,5].

Основными генами, контролирующими указанные выше процессы, являются: RET (рецептор тирозинкиназы), GDNF (нейтрофический фактор глиальных клеток), ENDRB (ген рецептора эндотелина-B), EDN3 (эндотелин-3) [6,7,8].

Кроме этого, существует гипотеза, согласно которой аганглиоз развивается вследствие нарушения дифференцировки нервных клеток, уже достигших кишечной стенки. Влиять на созревание клеток могут различные факторы, такие, как гипоксия, воздействие химических агентов, повышенная радиация, вирусная инфекция [9,10].

Накопление ацетилхолинэстеразы в слизистой оболочке наряду с отсутствием медиаторов, обеспечивающих тормозящий эффект в кишечной стенке, вызывает стойкий спазм, который служит патогенетическим признаком БГ [11,12].

Аганглионарный участок кишки не участвует в перистальтической активности и является, таким образом, зоной функционального препятствия для пассажа кишечного содержимого. В результате происходит хроническая задержка каловых масс в вышележащем отделе кишки, последний с течением времени расширяется и формируется мегаколон - основной клинический признак БГ.

1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

По данным разных авторов уровень заболеваемости БГ колеблется от 1:30 тыс. до 1:5000 к общему числу новорожденных [13, 14, 15].

Распространенность аганглиоза толстой кишки варьирует и среди различных этнических групп. Так, согласно данным Калифорнийской программы мониторинга врожденных дефектов за период с 1983 по 1997 год, частота БГ среди новорожденных азиатского происхождения составила 2,8:10000, среди новорожденных афроамериканцев - 2,1:10000, европеоидов - 1,5:10000 и 1:10000 у латиноамериканцев [16]. В Японии за последние 4 десятилетия БГ диагностируется примерно у 1 из 5000 новорожденных [17].

Существует разница в частоте различных форм заболевания в зависимости от протяженности зоны аганглиоза. Случаи с коротким сегментом встречаются гораздо чаще и составляют до 80% общего числа. Остальные 20% наблюдений приходятся на пациентов, у которых аганглионарный сегмент распространяется проксимальнее сигмовидной кишки [16].

БГ часто является семейным заболеванием. Риск возникновения этого заболевания у родственников значительно выше по сравнению с остальным населением. Из всех регистрируемых семейные случаи аганглиоза составляют 20% [18].

1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем

Класс - Другие врожденные аномалии (пороки развития) органов пищеварения (Q 43) [19]:

Q43.1 - Болезнь Гиршпрунга

1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Классификация [18, 20, 21, 22].

Анатомические формы заболевания.

Выделяют следующие анатомические формы:

- Наданальная форма - зона аганглиоза локализуется в нижеампулярном отделе прямой кишки;
- Ректальная форма - недоразвитие интрамурального нервного аппарата распространяется на всю прямую кишку;
- Ректосигмоидная форма - аганглиоз занимает всю прямую кишку и часть или всю сигмовидную кишку;
- Субтотальная форма - в аганглионарный сегмент включена поперечная ободочная кишка;
- Тотальная форма — поражение всей толстой кишки, выявляется расширение подвздошной кишки.

По локализации расширения кишечника.

- Мегаректум;
- Мегасигма;
- Левосторонний мегаколон;
- Субтотальный мегаколон;
- Тотальный мегаколон;
- Мегаилеум.

По степени компенсации.

- Компенсированное состояние кишки — на протяжении многих лет у больного отмечается редкий, но самостоятельный стул или имеются запоры от 3 до 7 дней, которые легко разрешаются с помощью слабительных средств и клизм;
- Субкомпенсированное состояние в отличие от предыдущего требует интенсивных мероприятий по опорожнению кишки. В таких случаях без применения слабительных средств и клизм самостоятельный стул может отсутствовать свыше 7 дней;
- Декомпенсированное состояние характеризуется отсутствием позыва на дефекацию и самостоятельного стула. У многих пациентов толстая кишка бывает заполнена плотным кишечным содержимым или каловыми камнями. Зачастую даже интенсивные мероприятия не

позволяют адекватно опорожнить толстую кишку. В подобных случаях показано срочное хирургическое лечение.

По клиническому течению заболевания.

- Типичный («детский») вариант - интенсивный запор развивается достаточно быстро, практически отсутствует самостоятельный стул, быстро нарастают явления кишечной непроходимости;
- Пролонгированный вариант - медленное течение заболевания, когда с запором удается длительное время справляться с помощью консервативных мероприятий;
- Латентный вариант - впервые запор появляется после 14 лет, и, как правило, быстро развивается хроническая толстокишечная непроходимость. Появившийся запор нарастает, слабительные средства совершенно неэффективны, и для опорожнения кишки приходится прибегать к ежедневным клизмам.

1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

При БГ у взрослых имеет место нарушение проходимости по аганглионарной зоне кишки, вследствие этого вышележащие отделы кишки постепенно расширяются и формируется мегаколон. Постепенно мегаколон прогрессирует в проксимальном направлении. При отсутствии лечения развиваются осложнения: острая кишечная непроходимость, перфорация кишки, пролежень стенки кишки каловым камнем, заворот мегаколона.

2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики

Критерии установки диагноза:

- запор в анамнезе с детского возраста;
- наличие зоны относительного сужения в дистальных отделах толстой кишки с супрастенотическим расширением (мегаколон) на ирригограммах;
- отсутствие ректоанального ингибиторного рефлекса при аноректальной манометрии;

В сомнительных случаях, при отсутствии характерного анамнеза, наличии нечеткой рентгенологической картины, ослабленной реакции внутреннего сфинктера на растяжение прямой кишки или противоречиях в результатах указанных тестов, необходимо проводить трансанальную биопсию стенки прямой кишки по Свенсону для оценки состояния интрамурального нервного сплетения.

2.1 Жалобы и анамнез

К основным клиническим симптомам БГ относят запор и вздутие живота, которые обычно возникают в раннем детстве. Однако клинические проявления могут иметь стертую картину у детей и развиваться в зрелом возрасте. Главной причиной обращения в клинику является запор, который отмечают все пациенты. При этом у большинства больных наблюдается отсутствие самостоятельного стула. Этот симптом всегда сочетается с отсутствием позыва на дефекацию. У ряда пациентов может иметь место и позыв на дефекацию и самостоятельный стул, однако остается ощущение неполного опорожнения толстой кишки. Наличие самостоятельного стула у этих пациентов обусловлено сохранившейся пропульсивной способностью тех отделов толстой кишки, которые располагаются проксимальнее аганглионарной зоны [23, 24].

Вздутие живота регистрируется у половины пациентов. Этот симптом отмечается на фоне длительного отсутствия самостоятельного стула и исчезает после опорожнения толстой кишки. Боли в животе носят, как правило, приступообразный характер и возникают на высоте запора, который купируется применением очистительных клизм [25, 26].

Тошнота и рвота появляются, как правило, при декомпенсированном состоянии, сопровождаются болями в животе, длительным отсутствием самостоятельного стула. У ряда пациентов могут отмечаться слабость и недомогание как проявление общей интоксикации [27].

У взрослых пациентов практически не развиваются явления энтероколита, столь характерного для детей, страдающих БГ [18].

К более редким симптомам относятся тошнота и рвота. Как правило, они появляются при декомпенсированном состоянии, сопровождаются болями в животе, длительным отсутствием самостоятельного стула. У ряда пациентов могут отмечаться слабость и недомогание как проявление астенизации и интоксикации.

2.2 Физикальное обследование

- **Рекомендуется** общеклинический осмотр, включая наружный осмотр перианальной области, оценку анального рефлекса, вагинальное исследование у женщин, всем пациентам с подозрением на БГ [28].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).

Комментарий. *Общеклинический осмотр необходимо выполнять у всех пациентов с подозрением на БГ, как с целью выявления характерных для БГ симптомов, так и для дифференциальной диагностики, оценки соматического статуса и сопутствующих заболеваний.*

При объективном осмотре у многих пациентов отмечается развернутый реберный угол. На фоне вздутия, увеличения в размерах толстой кишки заметны асимметрия живота, увеличение его в размерах, с растянутой передней брюшной стенкой и видимой на глаз перистальтикой. В то же время при адекватно проводимых консервативных мероприятиях мегаколон развивается медленно, что позволяет сохранить нормальную форму живота [9, 29].

При компенсированном состоянии пальпация живота у пациентов с БГ может быть малоинформативной. При субкомпенсированном и декомпенсированном состояниях пальпаторно определяется раздутая газами или заполненная каловыми массами ободочная кишка, наиболее часто сигмовидная кишка. Она имеет форму баллонообразного цилиндра, располагающегося, как правило, в левой половине живота. В случае переполнения кишки содержимым на ней остаются пальцевые вдавления. У ряда пациентов могут пальпироваться каловые камни, которые в некоторых наблюдениях смещаются в просвете кишки [23, 24].

- **Рекомендуется** пальцевое исследование прямой кишки всем пациентам с подозрением на БГ [18, 25].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).

Комментарий. *пальцевое исследование анального канала и прямой кишки проводится с целью оценки функционального состояния запирающего аппарата прямой кишки, наличия сопутствующих заболеваний анального канала и прямой кишки. У пациентов с наданальной формой заболевания пальцевое исследование позволяет выявить наличие каловых масс или копролитов в ампуле прямой кишки. В случае ректальной и более протяженной формы аганглиоза ампула прямой кишки, как правило, не содержит каловых масс.*

2.3 Лабораторные диагностические исследования

Специфическая лабораторная диагностика БГ отсутствует [28]. Лабораторные диагностические исследования следует выполнять пациентам в ходе подготовки и планирования хирургического вмешательства для исключения сопутствующих заболеваний и состояний, а также при необходимости проведения дифференциальной диагностики.

Пациентам с мегаколоном и подозрением на вторичный характер мегаколона, обусловленный эндокринологическими расстройствами, **рекомендуется** исследование уровня ТТГ, общего кальция и калия в крови для уточнения этиологии заболевания [30].

Уровень убедительности рекомендаций - С (уровень достоверности доказательств - 5)

2.4 Инструментальные диагностические исследования

Рентгенологические методы исследования дают возможность оценить функциональное и морфологическое состояние толстой кишки, что существенно влияет на выбор дальнейшей диагностической и лечебной тактики [29, 32].

- Всем пациентам с БГ **рекомендуется** ирригоскопия для подтверждения наличия мегаколона, оценки его распространенности, выявления характерной для БГ рентгенологической картины [18, 36].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 3).

Комментарий. Основным методом диагностики мегаколона является рентгенологический - измерение ширины просвета кишки при тугом ее наполнении, обычно взвесью бария сульфата**, в условиях двойного контрастирования. Нормальные значения были получены в двух основных рентген-морфометрических исследованиях и оказались сопоставимы за исключением ширины прямой кишки [31, 33].

Таблица 1. Ширина просвета различных отделов толстой кишки в норме.

Отдел кишки (n=160)	Ширина просвета (см)	
Ачкасов С.И., 2003 (n=160)	Preston DM, Lennard-Jones JE, et al, 1985 (n=50)	
Слепая	4,0 - 9,0	-
Восходящая	2,5 - 9,0	5,0 - 9,3
Поперечная	2,5 - 8,5	4,5 - 8,3
Нисходящая	1,5 - 6,0	3,7- 7,1
Сигмовидная	1,5 - 6,0	3,3 - 6,3
Прямая	4,5 - 8,5	2,2 - 6,5

Несоответствие в нормальных показателях диаметра прямой кишки между двумя исследованиями, вероятно, объясняется различиями в методике проведения теста. Косвенным подтверждением этого является тот факт, что верхний предел ширины прямой кишки у здоровых добровольцев по данным эвакуаторной проктографии составил

8,3 см [34].

Для БГ характерна резкая граница между расширенной ободочной кишкой и относительно суженным дистальным аганглионарным сегментом различной протяженности (чаще прямая кишка, возможно с частью сигмовидной)[18].

Эндоскопические методы исследования.

- **Рекомендуется** всем пациентам с подозрением на БГ ректороманоскопия для выявления характерного резкого перехода относительно суженного аганглионарного участка кишки в выпшележащий расширенный [9, 18].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).

Комментарий. При подозрении на БГ это исследование проводится без специальной подготовки. При наличии аганглиоза выраженный спазм стенки дистального отдела толстой кишки не позволяет каловым массам проникать в суженный участок, что является патогномоничным признаком заболевания. Проксимальнее суженного участка обнаруживается расширенная часть кишки, содержащая каловые массы. В этом отделе определяются сглаженность и продольная направленность складок слизистой оболочки, иногда ее атрофия или гиперемия [9].

Физиологические методы исследования.

- **Рекомендуется** всем пациентам с подозрением на БГ аноректальная манометрия для определения ректоанального ингибиторного рефлекса [9, 22, 28, 36].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 3).

Комментарий. У пациентов с подозрением на БГ важным диагностическим тестом является аноректальная манометрия, в частности, исследование ректоанального ингибиторного рефлекса (рефлекторного расслабления внутреннего сфинктера в ответ на повышение давления в прямой кишке). Отсутствие ректоанального ингибиторного рефлекса является надежным диагностическим критерием БГ с чувствительностью 91,6% [35].

2.5 Другие диагностические исследования

- **Рекомендуется** биопсия стенки прямой кишки по Свенсону пациентам с подозрением на БГ с целью дифференциальной диагностики с идиопатическим мегаколоном, когда имеются противоречия между данными аноректальной манометрии и рентгенологической картиной [22, 36].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 3).

Комментарий. Решающее значение в диагностике БГ имеет полнослойная биопсия стенки прямой кишки. Методика предложена О. Swenson (1955) и заключается в иссечении полнослойного фрагмента стенки прямой кишки на расстоянии 3 см от зубчатой линии с последующим исследованием этого участка на наличие интрамуральных ганглиев. Выявление аганглиоза межмышечного и подслизистого нервных сплетений является надежным подтверждением БГ. Следует помнить, что зона физиологического гипо- и аганглиоза может распространяться до 5 см проксимальнее зубчатой линии. Во избежание ложноположительного результата исследования рекомендуется выполнение биопсии путем иссечения полнослойного лоскута шириной 1 см по задней стенке прямой кишки от зубчатой линии протяженностью не менее 6 см [24].

3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения

Радикальное лечение БГ как у взрослых, так и у детей в настоящее время рекомендовано только хирургическим путем. Отсрочка хирургического вмешательства неизбежно приводит к прогрессированию мегаколона, ухудшению состояния и увеличению риска осложнений. Распространение мегаколона в проксимальном направлении может привести к необходимости более обширной резекции толстой кишки и ухудшению функциональных результатов лечения. Развитие осложнений может быть причиной многоэтапного хирургического вмешательства [18].

3.1 Хирургическое лечение.

Задача лечения - нормализация пассажа кишечного содержимого по толстой кишке и беспрепятственная его эвакуация через анальный канал. Этой цели можно добиться с помощью исключения аганглионарной зоны из кишечного транзита и восстановления эвакуаторной способности вышележащих отделов толстой кишки [29, 37].

- **Рекомендуется** резекция прямой и расширенных отделов ободочной кишок с формированием конце-бокового наданального анастомоза по Дюамелю в модификации Г.И. Воробьева при плановом хирургическом лечении взрослых пациентов с неосложненным течением БГ [18, 24, 36, 38].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств - 3).

Комментарий. Данное оперативное вмешательство преследует следующие цели:

- *исключения аганглионарной зоны из кишечного транзита без излишней травматизации тазовых органов;*
- *исключение возможности повреждения внутреннего сфинктера;*
- *безопасность и асептичность формирования колоректального анастомоза;*
- *профилактика несостоятельности колоректального анастомоза;*
- *предотвращение формирования слепого мешка в культе прямой кишки;*
- *создание условий для хорошей функции анастомоза;*
- *уменьшение количества послеоперационных осложнений.*

Операция производят в два этапа.

Первый этап. Резекция расширенной ободочной и прямой кишки с резекцией аганглионарной зоны и формированием колоректального конце-бокового ретроректального анастомоза с избытком по Дюамелю в модификации Г.И. Воробьёва.

Вначале производят мобилизацию расширенных отделов ободочной кишки с пересечением магистральных сосудов (нижнебрыжеечных — при низведении левых отделов ободочной кишки, нижнебрыжеечных и средних ободочных сосудов — при низведении правой половины ободочной кишки). Расширенная декомпенсированная часть толстой кишки при БГ имеет очень характерный внешний вид. Степень расширения может быть различной и по величине, и по протяженности, но всегда отмечается выраженная гипертрофия стенки с перестройкой наружного мышечного слоя. Этот отдел кишки обычно имеет серовато-белый цвет, наружный мышечный слой сплошным плотным футляром окружает кишечную стенку, которая в виде грубого полуспавшегося баллона занимает значительную часть брюшной полости. Гаустры в этом отделе кишки отсутствуют, кровеносные сосуды крупные, с множественными разветвлениями. Проксимальную границу резекции определяют на уровне, где диаметр расширенной кишки приближается к нормальному. Затем выполняют мобилизацию аганглионарной зоны. Ее производят как можно ближе к стенке кишки для уменьшения травматизации тазовых нервных сплетений. При этом мобилизацию прямой кишки производят циркулярно до уровня 7-8 см от наружного края ануса, а по задней стенке в межфасциальном пространстве - До тазового Дна. На высоте 7-8 см от края анального канала кишку пересекают. Низводимую кишку фиксируют к специальному проводнику, который проводят в ретроректальном тоннеле и с его помощью выпячивают заднюю стенку прямой кишки сразу над верхним краем анального канала.

Со стороны промежности после Дивульсии ануса рассекают заднюю стенку прямой кишки на 1-2 см выше аноректальной линии над проводником. На верхнюю губу разреза накладывают 2-3 шва, которыми впоследствии заднюю стенку прямой кишки сшивают с передней стенкой низводимой кишки. Через разрез по ретроректальному тоннелю проводят низводимую кишку на проводнике. Затем проводник снимают, а избыток низведенной кишки фиксируют к перианальной коже. В просвет культи прямой кишки вводят газоотводную трубку.

Возможно выполнение операции лапароскопическим Доступом. В таком случае проводник не используется, а низведение кишки осуществляют с помощью корнцанга, введенного со стороны промежности через наданальный разрез задней стенки прямой кишки.

Второй этап. Отсечение избытка низведенной кишки и окончательное формирование колоректального анастомоза.

Операцию проводят под эпидуральной анестезией. Производят циркулярное отсечение избытка низведенной кишки на уровне ранее наложенных узловых швов. Затем формируют анастомоз путём сшивания задней стенки прямой кишки с передней стенкой низведенной кишки узловыми швами. Операцию отсечения избытка низведенной кишки и формирования отсроченного колоректального анастомоза выполняют через 12-15 Дней после первого этапа [18, 24].

- **Рекомендуется** многоэтапное хирургическое лечение в случае осложненного течения болезни Гиршпрунга [18, 24].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5).

Комментарий: Показанием к многоэтапному хирургическому лечению служат ослабленное состояние пациента с выраженными метаболическими нарушениями, а также осложнения БГ, требующие выполнения urgentного вмешательства:

- острая кишечная непроходимость;
- перфорация кишки;
- пролежень толстой кишки каловым камнем;
- заворот мегаколона.

В таком случае первым этапом выполняют резекция расширенных отделов ободочной кишки по типу операции Гартмана. В зависимости от выраженности мегаколона выполняют резекция сигмовидной кишки, резекция левых отделов, левосторонняя гемиколэктомия). В последующем после нормализации состояния пациента (обычно через 6-12 месяцев) выполняется реконструктивно-восстановительное низведение ободочной кишки с формированием колоректального концебокового ретроректального анастомоза по Дюамелю в модификации Г.И. Воробьёва по описанной выше методике [18, 24].

4. Медицинская реабилитация, медицинские показания и противопоказания к применению методов реабилитации

Специфических методов реабилитации пациентов с БГ не существует.

Если в процессе хирургического лечения была сформирована кишечная стома, то меры медицинской реабилитации целесообразно направить на восстановление естественного пассажа кишечного содержимого по ЖКТ. При этом характер оперативного вмешательства и объем резекции толстой кишки определяются по изложенным выше принципам (см. п.п. 3.1) [18, 24].

Общие принципы реабилитации после хирургического лечения:

- 1) Комплексная оценка исходного состояния пациента и формулировка программы реабилитации;
- 2) Мультидисциплинарный принцип организации реабилитационной помощи. Всем пациентам, которым в процессе хирургического лечения была сформирована кишечная стома, рекомендуется консультация и наблюдение специалистом по реабилитации стомированных пациентов.

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики

5.1 Профилактика

Специфичных профилактических мероприятий при БГ нет

5.2 Диспансерное ведение

- Учитывая вероятность формирования стриктуры колоректального анастомоза в ранние сроки после операции, **рекомендуется** проводить осмотр пациентов еженедельно после выписки из стационара в течение 1 месяца. В дальнейшем больным рекомендуется обращаться для контрольного осмотра 1 раз в 3 месяца в течение 1 года [18, 24, 39].

Уровень убедительности рекомендации С (уровень достоверности рекомендации - 5)

Комментарий: Цель мониторинга — оценка функциональных результатов лечения, а также выявление и коррекция поздних послеоперационных осложнений. Через 1 год после операции, кроме клинического осмотра для определения функционального состояния толстой кишки и исключения рецидива мегаколона, необходимо проведение рентгенологического исследования желудочно-кишечного тракта. Оно должно включать в себя ирригоскопию и проведение пассажа бария сульфата** по ЖКТ. Кроме этого, при наличии признаков нарушения функции держания кишечного содержимого может быть выполнено физиологическое исследование ЗАПК.

- При отсутствии поздних послеоперационных осложнений, требующих оперативной или консервативной коррекции, диспансерное наблюдение за пациентами **рекомендуется** осуществлять 1 раз в год в течение 3-х лет [18, 24, 40].

Уровень убедительности рекомендации С (уровень достоверности рекомендации - 5)

Комментарий: В дальнейшем пациенты снимаются с диспансерного наблюдения, обращение к специалистам рекомендовано при появлении кишечной симптоматики.

6. Организация оказания медицинской помощи

Плановое хирургическое лечение должно осуществляться в колопроктологических отделениях, где есть возможность проведения всего спектра необходимых диагностических исследований. Госпитализация пациентов может осуществляться как в плановом, так и в экстренном порядке. Показанием для плановой госпитализации служат невозможность проведения диагностических или лечебных манипуляций в амбулаторно-поликлинических условиях и необходимость проведения хирургического вмешательства.

Экстренная госпитализация может осуществляться как в колопроктологическое, так и хирургическое отделение. Показанием к экстренной госпитализации являются осложнения БГ:

- острая кишечная непроходимость,
- перфорация кишки,
- пролежень толстой кишки каловым камнем,
- заворот мегаколона.

Показания к выписке пациента:

- неосложненное течение раннего послеоперационного периода;
- контролируемый болевой синдром с возможностью его купирования пероральными препаратами в амбулаторных условиях;
- возможность пациента (для пациентов с ограниченными возможностями) самостоятельно продолжить курс консервативной терапии в амбулаторных условиях под наблюдением регионарного врача-колопроктолога.

7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)

Прогноз у взрослых пациентов, перенесших операцию Дюамеля в модификации Г.И. Воробьева по поводу БГ, является благоприятным при двух условиях:

- отсутствии поздних осложнений со стороны колоректального анастомоза;
- нормальной функции запирающего аппарата прямой кишки.

Поздние стриктуры колоректального анастомоза могут привести к развитию мегаколона, поэтому необходимо проведение строгого мониторинга у оперированных больных [9, 24].

Критерии оценки качества медицинской помощи

№	Критерии качества	Уровень достоверности доказательств	Уровень убедительности рекомендаций
1	Выполнено рентгенологическое подтверждение наличия мегаколона	4	C
2	Выполнено пальцевое исследование прямой кишки	4	C
3	Проведена дифференциальная диагностика с идиопатическим мегаколоном в случае планового обследования	4	C
4	Выполнена аноректальная манометрия	3	C

Список литературы

1. Kaiser G. Disorders and congenital malformations associated with Hirschsprung's disease. Hirschsprung's disease. 1982;49-53.
2. Torroglosa A., Villalba-Benito L., Luzon-Toro B. et al. Epigenetic mechanisms in hirschsprung disease. International Journal of Molecular Sciences. 2019; 20(13):3123.
3. Aminoso C., Garda-Minaur S., Martmez L. et al. Recurrence of Hirschsprung disease due to maternal mosaicism of a novel RET gene mutation. Clinical genetics. 2014; 85(4):401.
4. Lake J.I., Heuckeroth R.O. Enteric Nervous System Development: Migration, Differentiation, and Disease. American Journal of Physiology-Gastrointestinal and Liver Physiology. 2013; 305:1-24.
5. Langer J.C. Hirschsprung disease. Curr. Opin. Pediatr. 2013; 25(3):368-374.
6. Borrego S., Ruiz-Ferrer M., Fernandez R.M. et al. Hirschsprung's disease as a model of complex genetic etiology. Histol. Histopathol. 2013; 28:1117-1136.
7. Sarsu S.B., Karakus S.C., Erdem A.U. Colon perforation caused by a foreign body in Hirschsprung disease. J. Pediatr. Surg. 2012; 47(10):15-17.
8. Swenson O. Hirschsprung's disease: a review. Pediatrics. 2002; 109(5):914-918.
9. Воробьев Г.И., Жученко А.П., Ачкасов С.И. и соав. Болезнь Гиршпрунга у взрослых: 25-летний опыт клиники. Актуальные вопросы колопроктологии. 2003:414.
10. Baranyay F., Bogar G., Sebestyen M. Adult Hirschsprung's disease with mental retardation and microcephaly. Orv. Hetil. 2000; 141(30):1673-1676.
11. Вавилова Т.И., Воробьев Г.И., Жученко А.П. Гистохимическая диагностика болезни Гиршпрунга. Хирургия. 1986; 3:15-22.
12. De Arruda Lourencao P.L., Takegawa B.K., Ortolan E.V. et al. A useful panel for the diagnosis of Hirschsprung disease in rectal biopsies: calretininimmunostaining and acetylcholinesterasehistochemistry. Annals of diagnostic pathology. 2013; 17(4):352-356.
13. Hanneman M.J., Sprangers M.A., Mik E.L. et al. Quality of life in patients with anorectal malformation or Hirschsprung's disease. Diseases of the colon & rectum. 2001; 44(11):1650-1660.
14. Bodian M., Carter C. A family study of Hirschsprung disease. Annals of Human Genetics. 1963; 26(3):261-277.
15. Crocker N.L., Messmer J.M. Adult Hirschsprung's disease. Clin. Radiol. 1991; 44(4): 257-259.
16. Haricharan R.N., Georgeson K.E. Hirschsprung disease. Semin. Pediatr. Surg. 2008; 17(4):266-275.

17. Taguchi T., Obata S., Ieiri S. Current status of Hirschsprung's disease: based on a nationwide survey of Japan. *Pediatr. Surg. Int.* 2017; 33(4):497-504.
18. Воробьев Г.И., Ачкасов С.И. Болезнь Гиршпрунга у взрослых. Литтерра, 2009.
19. Международная классификация болезней 10-го пересмотра. МКБ-10. Доступен с: www.10mkb.ru.
20. Szyllberg L., Marszalek A. Diagnosis of Hirschsprung's disease with particular emphasis on histopathology. A systematic review of current literature. *Przegląd gastroenterologiczny*. 2014; 9(5):264-269.
21. Ленюшкин А.И. Детская колопроктология. Медицина, 1990.
22. Friedmacher F., Puri P. Classification and diagnostic criteria of variants of Hirschsprung's disease. *Pediatric surgery international*. 2013; 29(9):855-872.
23. Weber T.R., Fortuna R.S., Silen M.L. et al. Reoperation for Hirschsprung's disease. *Pediatr. Surg.* 1999; 34(1):156-157.
24. Бирюков О.М. Клинико-морфологическая характеристика болезни Гиршпрунга у взрослых. дис. - Государственный научный центр колопроктологии им. А.Н Рыжих. М.: 2006.
25. Красовская Т.В., Вавилова Т.И., Кобзева Т.Н. и соав. Диагностическая и лечебная тактика при острых формах болезни Гиршпрунга. *Пробл. проктологии*. 1990; 11:55-60.
26. Wilkinson D., Kenny S. Anorectal function is not always normal after surgery in Hirschsprung's disease. *BMJ*. 2012; 345:81-92.
27. Sharp N.E., Pettiford-Cunningham J., Shah S.R. et al. The prevalence of Hirschsprung disease in premature infants after suction rectal biopsy. *J. Surg. Res.* 2013; 184(1):374-377.
28. Шелыгин Ю.А., Благодарный Л.А. Справочник колопроктолога. Литтера, 2012.
29. Воробьев Г.И. Мегаколон у взрослых (клиника, диагностика и хирургическое лечение). дис. - Государственный научный центр колопроктологии им. А.Н Рыжих. М.: 1982.
30. Bharucha AE, Philips SF. Slow-transit Constipation. *Curr Treat Options Gastroenterol*. 2001 Aug;4(4):309-315. doi: 10.1007/s11938-001-0056-9.PMID: 11469989
31. Ачкасов С.И. Аномалии развития и положения толстой кишки. Клиника, диагностика, лечение. дис. - Государственный научный центр колопроктологии им. А.Н Рыжих. М.: 2003.
32. Bjornland K., Diseth T.H., Emblem R. Long-term functional, manometric, and endosonographic evaluation of patients operated upon with Duhamel technique. *Pediatr. Surg. Int.* 1998; 13(1):24-28.
33. Preston D.M., Lennard-Jones J.E., Thomas B.M. Towards a radiologic definition of idiopathic megacolon. *Gastrointest Radiol*, 1985; 10:167-9.

34. Gladman M.A., Dvorkin L.S., Scott S.M. et al. A novel technique to identify patients with megarectum. *Dis Colon Rectum*. 2007; 50:621-9.
35. Emir H., Akman M., Sarimurat N. et al. Anorectal manometry during the neonatal period: its specificity in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *European journal of pediatric surgery*. 1999; 9(2):101-103.
36. Doodnath R., Puri P. A systematic review and meta-analysis of Hirschsprung's disease presenting after childhood. *Pediatr Surg Int*. 2010; 26(11):1107-1110.
37. Чепурной Г.И., Кивва А.Н. Сравнительная оценка различных способов оперативной коррекции болезни Гиршпрунга. *Вестн. хир.* 2001; 4:62-65.
38. Воробьев Г.И., Жученко А.П., Ефремов А.В. Поздние осложнения после операции Дюамеля по поводу болезни Гиршпрунга у взрослых. *Пробл. проктологии*. 1991; 12:58-62.
39. Catto-Smitt A.G., Coffey C.M., Nolan T.M. et al. Fecal incontinence after the surgical treatment of Hirschsprung's disease. *J. Pediatr*. 1995; 127(6):954-957.
40. Baillie C.T., Kenny S.E., Rintala R.J. et al. Long-term outcome and colonic motility after the Duhamel procedure for Hirschsprung's disease. *J. Pediatr. Surg*. 1999; 34(2):325-329.

Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций

№	Ф.И.О.	Ученая степень	Ученое звание	Профессиональная ассоциация
1.	Ачкасов Сергей Иванович	Д.м.н.	Профессор	Ассоциация колопроктологов России
2.	Алешин Денис Викторович	К.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
3.	Зароднюк ВладимировнаИрина	Д.м.н.	-	Российское общество хирургов
4.	Кашников Владимир Николаевич	Д.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
5.	Москалев Алексей Игоревич	К.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
6.	Сушков Олег Иванович	Д.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
7.	Фоменко Оксана Юрьевна	Д.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
8.	Фролов Сергей Алексеевич	Д.м.н.	-	Ассоциация колопроктологов России
9.	Шелыгин Юрий Анатольевич	Д.м.н.	Профессор, акад. РАН	Ассоциация колопроктологов России

Конфликт интересов: отсутствует.

Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций

Целевая аудитория клинических рекомендаций:

- 1. Врачи-колопроктологи
- 2. Врачи-хирурги
- 3. Врачи-гастроэнтерологи
- 4. Врачи-терапевты
- 5. Врачи общей практики (семейные врачи)
- 6. Врачи-эндоскописты
- 7. Средний медицинский персонал
- 8. Студенты медицинских вузов, ординаторы, аспиранты.

Таблица 1. Шкала оценки УДД (уровней достоверности доказательств) для методов диагностики (диагностических вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований, с применением мета-анализа
3	Исследования без последовательного контроля референсным методом или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

Таблица 2. Шкала оценки УДД для методов профилактики, лечения и реабилитации (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УДД	Расшифровка
1	Систематический обзор РКИ (рандомизированные клинические испытания) с применением мета-анализа
2	Отдельные РКИ и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением РКИ, с применением мета-анализа
3	Нерандомизированные сравнительные исследования, в т.ч. когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследования «случай-контроль»
5	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

Таблица 3. Шкала оценки УУР (уровней убедительности рекомендаций) для методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УУР	Расшифровка
А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

Порядок обновления клинических рекомендаций.

Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию - не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР (клинические рекомендации), но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

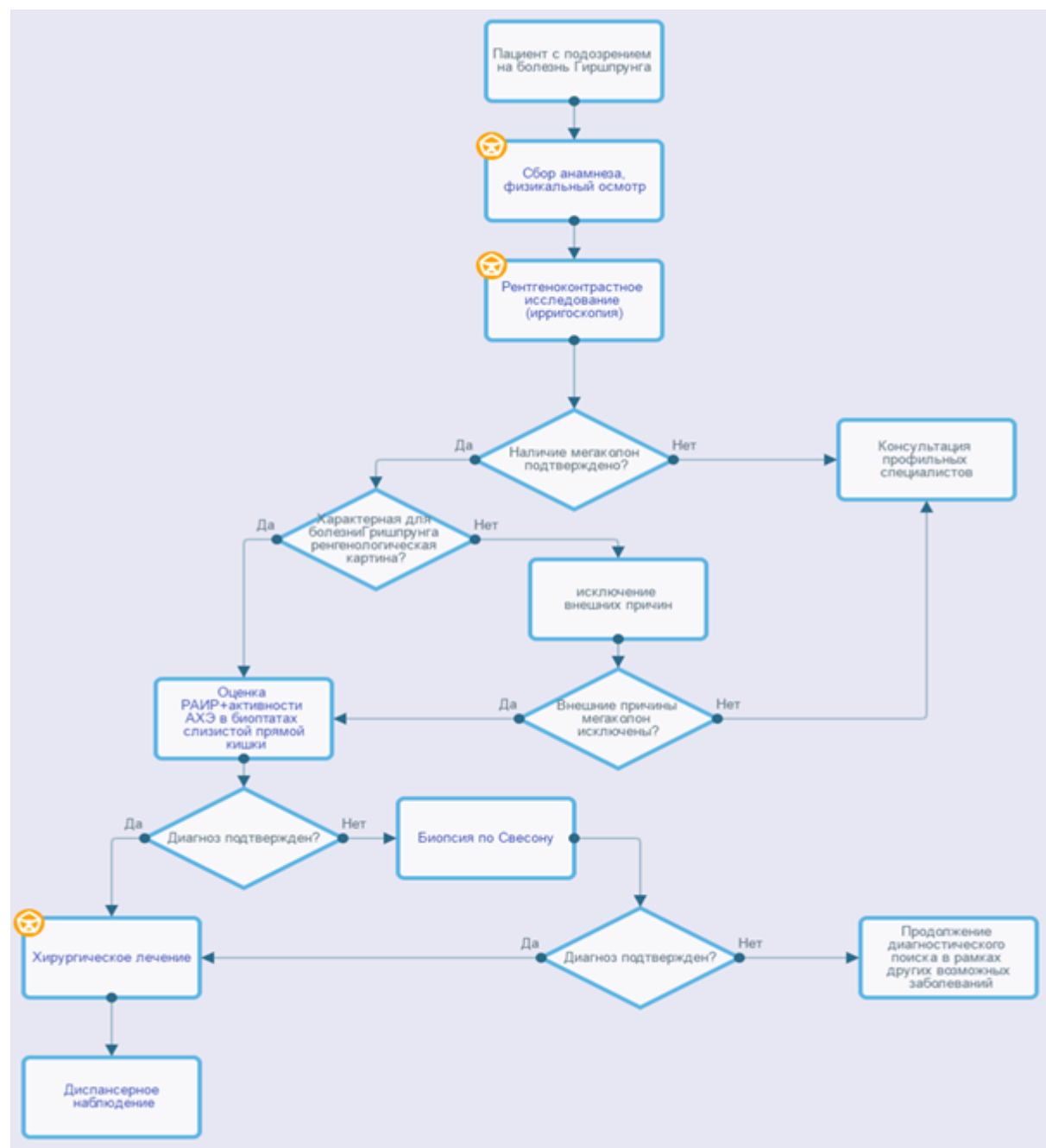
Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата

Данные клинические рекомендации разработаны с учётом следующих нормативноправовых документов:

1. Статья 76 Федерального Закона Российской Федерации от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", в части разработки и утверждении медицинскими профессиональными некоммерческими организациями клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи;
2. Приказ от 2 апреля 2010 г. N 206н "Об утверждении порядка оказания медицинской помощи населению с заболеваниями толстой кишки, анального канала и промежности колопроктологического профиля" Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации;
3. Федеральный Закон Российской Федерации от 29.11.2010 N 326-ФЗ (ред. от 03.07.2016) "Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации";
4. Приказ Минздрава России от 10 мая 2017 г. N 203н "Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи";

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

Алгоритм ведения пациента с болезнью Гиршпрунга



Приложение В. Информация для пациента

Информация о заболевании. Болезнь Гиршпрунга (врожденный аганглиоз) - это аномалия развития толстой кишки, характеризующаяся отсутствием ганглиев подслизистого и межмышечного нервных сплетений на определенном участке кишечной стенки [18]. Ганглий - форма организации собственного нервного аппарата всех внутренних органов. Он представляет собой скопление тел нервных клеток - нейронов, окруженных вспомогательными клетками - глиями. Ганглии относятся к периферической нервной системе и участвуют в регуляции деятельности внутренних органов. Патогенез аганглиоза связан с нарушением миграции нейробластов из вагусного нервного гребешка в процессе эмбриогенеза. Поскольку прямая кишка заселяется нейробластами в последнюю очередь, то зона аганглиоза практически всегда начинается в самом дистальном отделе прямой кишки. Чем раньше прекращается миграция, тем длиннее аганглионарный сегмент [4, 5].

Вероятно, аганглионарный участок кишки не участвует в перистальтической активности и является, таким образом, зоной функционального препятствия для пассажа кишечного содержимого [16]. В результате происходит хроническая задержка каловых масс в вышележащем отделе кишки, последний с течением времени расширяется и формируется мегаколон - основной клинический признак болезни Гиршпрунга [18].

Болезнь Гиршпрунга относительно редкое заболевание, частота его составляет от 1:30000 до 1:5000 к общему числу новорожденных [13, 14]. Мальчики болеют в 4-5 раз чаще девочек [15]. В большинстве случаев яркая клиническая картина в виде отсутствия стула, резкого вздутия живота проявляется буквально с рождения. В силу этого большая часть больных подвергается хирургическому лечению уже в раннем детстве. Однако у небольшого числа пациентов симптомы болезни могут быть значительно менее выраженными, и только декомпенсация функции кишки или развитие осложнений заставляет их обращаться к врачу уже во взрослом состоянии.

Основными клиническими проявлениями болезни Гиршпрунга являются упорные запоры, как правило, с раннего детства и постоянное вздутие живота, не зависящее от опорожнения кишечника. Постепенно запоры прогрессируют, в расширенных отделах ободочной кишки формируются каловые камни, которые могут привести к развитию кишечной непроходимости или даже перфорации кишки вследствие пролежня камнем, и, соответственно, необходимости экстренной операции [18].

Лечение болезни Гиршпрунга только хирургическое. Причем чем раньше выполнена операция, тем лучше ее функциональный результат. Отсрочка хирургического вмешательства приводит к прогрессированию мегаколона и увеличению риска осложнений [24]. Операции все равно не избежать, но распространение мегаколона в проксимальном направлении приведет к необходимости более обширной резекции толстой кишки. А развитие осложнений будет причиной многоэтапного лечения с куда более высоким риском для здоровья и вероятностью формирования стомы, чаще временной, но иногда и постоянной. Своевременно же выполненная операция позволяет пациентам вести полноценную жизнь без каких-либо ограничений.

Женщины после операции имеют большие шансы зачатия естественным путем и полноценного вынашивания беременности.

Приложение Г1-ГN. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях

Отсутствуют.