DOI:10.16016/j.1000-5404.202006057

儿童全结肠无神经节细胞症的临床分析

章镇宇,孙 静,侯金平,刘清爽,刘 伟,李晓庆,王 佚 400014 重庆,重庆医科大学附属儿童医院胃肠新生儿外科;儿童发育疾病研究教育部重点实验室;国家儿童健康与疾病临床医学研究中心;儿童发育重大疾病国家国际科技合作基地

[**摘要**] **目的** 探讨儿童全结肠无神经节细胞症(total colonic aganglionosis, TCA)的临床特点及诊治要点。**方法** 回顾性分析从2010年1月至2018年6月确诊的41例全结肠无神经节细胞症患儿的病例资料。**结果** ①本组病例共41例,其中男性31例,女性10例。②临床表现以腹胀(90.2%)、胎便排出延迟(82.9%)、呕吐(65.9%)及便秘(63.4%)为主,与其他类型肠无神经节细胞症临床表现比较无显著性差异($P>0.05$)。③本组33例患儿术前行了钡剂灌肠造影检查,其中仅7例(21.2%)提示TCA,但32例可见钡剂排空延迟及小肠明显扩张。术前行肛管直肠测压,阳性率71.4%;行直肠黏膜活检,阳性率100%。④本组38例接受手术,其中25例行巨结肠根治术治愈,21例治愈患儿获得随访。术中见肠管形态改变情况:7例(18.4%)仅末端回肠痉挛;5例(13.2%)仅全段结肠痉挛;24例(63.2%)全段结肠及末端回肠均痉挛;2例(5.3%)全段结肠及末端回肠外观无异常。术后病理结果均证实为TCA。根治术后主要并发症为小肠结肠炎(47.6%);治愈病例中14例参与生活质量评分,其中生活质量为优的有10人(71.4%),为良的有4人(28.6%)。**结论** 全结肠无神经节细胞症临床诊断较为困难,钡剂灌肠在一定程度上可提示该病,结合手术探查及病理检查可确诊该病,通过手术及术后规范化治疗,远期预后良好。

[**关键词**] 全结肠无神经节细胞症;诊断;治疗;预后

[**中图法分类号**] R181.32; R725.746.2 [**文献标志码**] A

Total colonic aganglionosis in children: clinical manifestations, diagnosis, treatment and outcome

ZHANG Zhenyu, SUN Jing, HOU Jinping, LIU Qingshuang, LIU Wei, LI Xiaoqing, WANG Yi Department of Neonatal Gastrointestinal Surgery; Key Laboratory of Child Development and Disorders of Ministry of Education; National Clinical Research Center for Child Health and Disorders; China International Science and Technology Cooperation Base of Child Development and Critical Disorders; Children's Hospital of Chongqing Medical University, Chongqing, 400014, China

[**Abstract**] **Objective** To explore the clinical features, diagnosis and treatments of total colonic aganglionosis(TCA) in children. **Methods** We retrospectively analyzed the clinical data of 41 children with TCA (including 31 boys and 10 girls), who were diagnosed and treated in our department between January 2010 and June 2018. **Results** The clinical manifestations of the 41 children with TCA included abdominal distention (90.2%), defecation delay (82.9%), vomiting (65.9%) and constipation (63.4%), showing no significant differences from those seen in other types of Hirschsprung's disease ($P>0.05$). Thirty-three of the children received barium enema before operation, and the results suggested TCA in only 7 (21.2%) children; delayed barium emptying and marked small intestinal distension were observed in 32 of the children. Preoperative anorectal manometry showed a positive rate of 71.4%, and the positive rate of rectal mucosal

[**基金项目**] 重庆市自然科学基金项目(CSTC 2018jcyjAX0230);重庆市科卫联合医学科研项目(2019ZDXM021)

[**通信作者**] 王 佚, E-mail: wy757311@hotmail.com

biopsy was 100% in these children. Thirty-eight of the children underwent surgeries and 25 were cured after the operation. Twenty-one of the surgically cured children were followed up. The intraoperative findings of the intestines revealed terminal ileum stenosis in 7 (18.4%) children, total colonic stenosis in 5 (13.2%) children, terminal ileum and total colonic stenosis in 24 (63.2%) children, and no obvious stenosis in the ileum or the colon in 2 (5.3%) children. Postoperative pathological results supported the diagnosis of TCA in all the surgically treated cases. Enterocolitis (47.6%) was the major complication after radical surgery. Fourteen of the children were evaluated for quality of life score, and 10(71.4%) of them reported excellent and 4(28.6%) reported good quality of life. **Conclusion** The clinical diagnosis of TCA is difficult, and barium enema has only a limited diagnostic value. A definite diagnosis of TCA can be established by surgical exploration combined with pathological examination. Surgical intervention and standardized postoperative treatment can achieve good long-term outcomes in the children with TCA.

[**Key words**] total colonic aganglionosis; diagnosis; treatment; prognosis

Supported by the Natural Science Foundation of Chongqing (CSTC2018jcyjAX0230) and the Joint Medical Research Project of Chongqing Science and Technology Commission and Public Health Commission (2019ZDXM021). Corresponding author: WANG Yi, E-mail: wy757311@hotmail.com

全结肠无神经节细胞症(total colonic aganglionosis,TCA)是一种少见的先天性巨结肠类型,其病理特点是整段结肠及距回盲瓣近端30~50 cm范围内回肠的神经节细胞先天性缺如,约占先天性巨结肠病例的3%~10%[1]。由于其临床表现缺乏特异性,辅助检查阳性率低,导致临床诊断困难而延误治疗。为提高TCA的诊断准确率及疗效,现回顾性分析本院所收治的41例TCA患儿的临床资料,总结其临床诊治要点。

1 资料与方法

1.1 临床资料

纳入2010年1月至2018年6月间于重庆医科大学附属儿童医院胃肠新生外科诊治的41例TCA患儿的临床资料,收集患儿的一般资料、临床表现、辅助检查、治疗及随访情况。纳入标准:经钡剂灌肠、肛管直肠测压、直肠黏膜活检及手术、术中术后病理检查所确诊的TCA病例。排除标准:先天性巨结肠类缘病及全肠型无神经节细胞症的病例。本研究经本院伦理委员会审核批准[2019年伦审(研)第122号]。

1.2 研究方法

将所收集的41例全结肠无神经节细胞症患儿(TCA组)的临床资料与同期我科诊治的151例其他类型的肠无神经节细胞症(对照组)的临床资料进行比较分析[2],其中对照组病例类型根据无神经节细胞肠段的范围分型,包含短段型、常见型及长段型。内容包括患儿的临床表现、辅助检查、术后并发症情况,其中便秘的诊断标准参考诸福棠实用儿科学第7版、《中医临床病症诊断疗效标准》及《中药新药临床指导原则》中的症状分级量化表[3-5]:①排便时间延长,每次排便间隔在72 h以上;②便质干结,排便困难或大便并非干结而排出困难者;③常有排便困难,程度在症状分级量化表中属中度以上。小肠结肠炎的诊断标准参考2017年美国小儿外科学会先天性巨结肠学组推出的诊断标准[6]:①存在既往小肠结肠炎病史、爆发性腹泻、发热、昏睡;②体检发热、腹胀、腹肌紧张、直肠指检有爆破样排便排气;③放射学检查示肠管明显胀气、肠管气液平、肠管扩张。

采用电话随访方式对TCA术后患儿进行随访,随访内容包括排便功能、营养状况及术后并发症情况,将随访到的21例患儿分为根治术后2年以内及2年以上组,对两组患儿随访内容进行统计学分析,其中营养不良的诊断标准参考WHO儿童生长标准及首都儿科研究所绘制的儿童生长曲线图[7],根据体质量低下、生长迟缓、消瘦三项指标进行营养不良分度,低于正常参照人群相应指标均值2个标准差但不低于3个标准差为中度,低于均值3个标准差为重度,符合三项中的一项即诊断为营养不良。对已入学的14例患儿进行术后生活质量评分,评分标准参考中国医科大学第二临床学院小儿外科所设计的生活质量评定调查量表[8],评分内容包括大便失禁及污便、患儿上学情况、饮食、与同伴交往情况、是否因排便问题而苦恼等,共计12分,其中0~4分为差,5~8分为良,9~12分为优。

1.3 统计学分析

应用SPSS 22.0分析,计量资料采用$\bar{x}\pm s$进行描述,组间比较采用独立样本t检验,计数资料组间应用χ^2、Yates连续性校正χ^2及Fisher精确概率法检验进行单因素分析,将TCA组与对照组的临床表现及辅助检查作为变量纳入多因素logistic回归模型分析。

表 1 TCA 组与对照组主要临床表现比较表[例(%)]

组别	n	腹胀	呕吐	便秘	胎便排出延迟
对照组	151	143/151(94.7)	114/151(75.5)	68/151(45.0)	102/142(71.8)
TCA 组	41	37/41(90.2)	27/41(65.9)	26/41(63.4)	34/41(82.9)
χ^2		0.465	1.537	4.360	2.052
P		0.495	0.215	0.037	0.152

2 结果

2.1 一般资料

纳入研究的 41 例患儿中,男性 31 例,女性 10 例,男女比例约为 3∶1;出生时孕周为(38.73±1.36)周,其中足月儿 38 例(92.7%),早产儿 3 例(7.3%)。体质量(3.23±0.37)kg,其中出生体质量正常有 39 例(95.1%),出生体质量低者 2 例(4.9%),均为足月小样儿。发病年龄<1 d 的有 25 例(61.0%),1~7 d 的有 7 例(17.1%),8~30 d 的有 4 例(9.8%),>30 d 而≤1 岁的有 4 例(9.8%),>1 岁的有 1 例(2.4%)。TCA 组就诊年龄为(68.93±124.61)d。对照组男女比例约 8∶1,就诊年龄为(24.91±25.90) d,出生体质量为(3.41±0.39)kg,经独立样本 t 检验及 χ^2 检验两组在就诊年龄上差异无统计学意义($t=-1.957$,$P=0.057$),但在男女比例、出生体质量上存在统计学差异($\chi^2=4.601$,$P=0.032$;$t=2.520$,$P=0.013$),对照组男女比例及平均出生体质量较 TCA 组更大。

2.2 临床表现

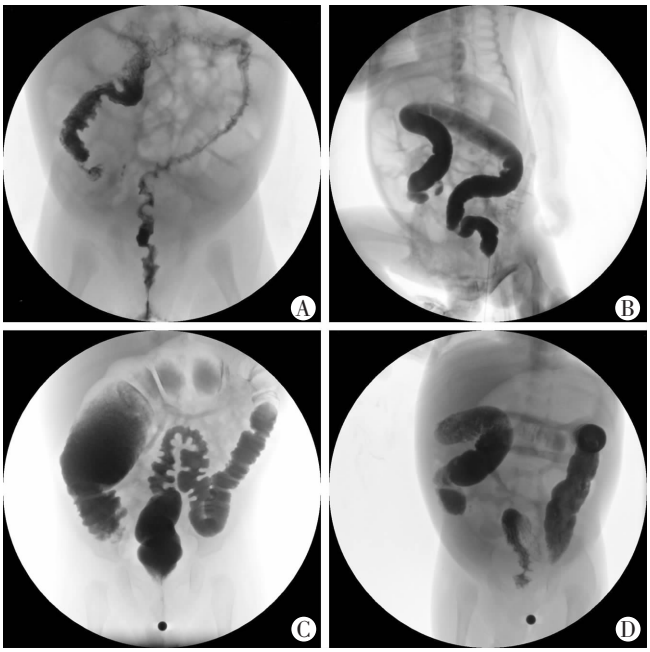
本组 41 例患儿,腹胀 37 例(90.2%),胎便排出延迟 34 例(82.9%),呕吐 27 例(65.9%),便秘 26 例(63.4%);经 χ^2 检验(表 1),TCA 组与对照组在腹胀、呕吐及胎便排出延迟发生率间无统计学差异($P>0.05$),但在便秘的发生率上存在统计学差异($\chi^2=4.360$,$P=0.037$),TCA 组便秘发生率更高。

2.3 辅助检查

本组 41 例患儿中有 33 例入院行钡剂灌肠造影检查,并于 24 h 后复查了解钡剂排空情况,具体结果如表 2 及图 1 所示,共观察到 4 种钡剂灌肠表现:全结肠型表现(图 1A)、无典型巨结肠表现(图 1B)、长段型表现(图 1C)及常见型表现(图 1D);24 h 后复查钡剂排空情况可见无典型巨结肠表现组中有 15 例(78.9%)存在全结肠钡剂残留,长段型表现组中有 4 例(66.7%)存在全结肠钡剂残留,而仅有的 1 例常见型表现者亦存在全结肠钡剂残留。本组钡剂灌肠有典型 TCA 改变的仅 7 例(21.2%),有 19 例(57.6%)未显示典型巨结肠改变,除开 1 例检查前已在外院行末端回肠造瘘的患儿外,其余病例均有钡灌背景中小肠的充气扩张(如图 1B)。TCA 组患儿与对照组辅助检查结果如表 3 所示,TCA 组患儿钡剂灌肠阳性率与对照组相比有显著性差异($\chi^2=55.988$,$P=0.000$),阳性率较对照组明显偏低。TCA 组肛管直肠测压及直肠黏膜吸引活检阳性率与对照组相比无统计学差异($P>0.05$)。

表 2 33 例全结肠无神经节细胞症患儿钡剂灌肠造影结果统计表[例(%)]

组别	病例数	可见小充气扩张	24 h 钡剂全结肠残留	24 h 钡剂左半结肠残留
全结肠型表现	7(21.2)	7	5	2
长段型表现	6(18.2)	6	4	2
常见型表现	1(3.0)	1	1	0
未提示巨结肠	19(57.6)	18	15	4



A:全结肠型表现,全段结肠细小痉挛,僵直呈"?"样典型改变,有 24 h 钡剂全结肠残留。B:无典型巨结肠表现,全结肠显影清楚,未见明显移行、扩张、痉挛段,但小肠广泛扩张,有 24 h 钡剂全结肠残留。C:长段型表现,降结肠以远肠道显著痉挛,横结肠明显扩张,有 24 h 钡剂全结肠残留。D:常见型表现,乙状结肠远段及直肠痉挛,近端结肠扩张,有 24 h 钡剂全结肠残留

图 1 TCA 组钡剂灌肠造影图

2.4 儿童全结肠无神经节细胞症多因素 logistic 回归分析

因变量赋值:对照组=1,TCA 组=0。自变量赋值:有腹胀=1,无腹胀=0;有呕吐=1,无呕吐=0;有便秘=1,无便秘=0;有胎便排出延迟=1,无胎便排出延迟=0;钡剂灌肠提示典型巨结肠征象=1,未提示=0;肛管直肠测压提示先天性巨结肠=1,未提示=0;直肠黏膜活检提示先天性巨结肠=1,未提示=0。将上述因素纳入多因素 logistic 回归分析,所得结果如表 4 所示,常见临床表现及辅助检查中只有钡剂灌肠提示有统计学意义并进入回归方程(*OR*=7.182,95% *CI*=3.174~16.251,*P*=0.000),提示 TCA 组钡剂灌肠巨结肠检出率较对照组更低。

表 3 TCA 组与对照组辅助检查阳性率结果比较表(%)

分组	钡剂灌肠	肛管直肠测压	直肠黏膜活检
对照组	84.8(128/151)	92.7(102/110)	96.4(133/138)
TCA 组	21.2(7/33)	71.4(5/7)	100(23/23)
χ^2	55.988	1.581	
P	0.000	0.209	1

2.5 手术治疗

本组 38 例行手术治疗,余下 3 例患儿确诊为 TCA 后家属放弃手术出院。术中发现 24 例患儿的结肠及末端回肠均痉挛,5 例仅见结肠痉挛,7 例仅见末端回肠痉挛,另有 2 例结肠及末端回肠外观无明显异常。除 1 例外院行末端回肠造瘘的患儿外,均可见近端小肠扩张明显;38 例患儿术中均行肠管多处冰冻活检确诊 TCA。其中 1 例患儿结肠无神经节细胞,但其阑尾活检结果提示存在神经节细胞。截至 2018 年 6 月,共有 25 例患儿已完成根治手术,其中 4 例患儿行Ⅰ期根治手术,年龄为(14.25±9.54)月;21 例行了分期根治手术,Ⅱ期根治术患儿年龄为(26.00±17.14)个月。

2.6 术后管理及随访

本组行巨结肠根治术的 25 例患儿均顺利出院并于术后 14 天开始定期扩肛,出院后予以饮食指导,帮助家长制定“食物黑名单”,减少患儿腹泻、腹胀等不适;指导家长对患儿进行排便训练等延续性照护。出院后有 21 例患儿获得电话随访,随访时间为术后 4 个月至 8 年不等,平均时间为术后 32.4 月。共有 14 例随访患儿参与术后生活质量评分,另外 7 例随访患儿因年龄尚小不参与生活质量评分,术后生活质量评分在 6~11 分,平均生活质量评分 9 分,其中生活质量为优的有 10 例(71.4%);生活质量为良的有 4 例(28.6%);未见生活质量为差的病例。将 21 例患儿分为根治术后 2 年以内组及 2 年以上组,其中 2 年以内组 12 例,2 年以上组 9 例,对两组患儿的排便功能及营养状况随访得结果如表 5 所示,经 *Fisher* 精确概率法分析检验示两组在污便、营养不良及生活质量方面无统计学差异(*P* 值分别为 0.203、0.087、0.429、0.080、0.245)。TCA 组随访患儿未发现吻合口瘘、切口感染等早期并发症,对照组有 4 例发生切口感染,未发现吻合口瘘患儿,经 *Fisher* 精确概率法分析检验无统计学差异(*P*>0.05)。TCA 组随访患儿术后发生小肠结肠炎的有 10 人(47.6%),对照组患儿根治术后发生小肠结肠炎的共有 16 人(10.6%),经 χ^2 检验有统计学差异(χ^2=19.694,*P*=0.000),TCA 患儿根治术后较其他类型巨结肠更易患小肠结肠炎。本组术后未见明显并发症的有 11 人(52.4%)。

表 5 21 例全结肠无神经节细胞症患儿根治术预后情况统计分析表[例(%)]

项目	≤2 年组	>2 年组	*P*
偶有污便	3/12(25.0)	5/9(55.6)	0.203
经常污便	9/12(75.0)	3/9(33.3)	0.087
无污便	0/12(0.0)	1/9(11.1)	0.429
大便失禁	0/12(0.0)	0/9(0.0)	
营养不良	8/12(66.7)	2/9(22.2)	0.080
生活质量			
优	3/6(50.0)	7/8(87.5)	0.245
良	3/6(50.0)	1/8(12.5)	

表 4 儿童全结肠无神经节细胞症鉴别诊断的多因素分析

影响因素	*B*	*S.E.*	*Wald*	*P*	*OR*	95%*CI*
腹胀	0.186	0.639	0.085	0.771	1.204	0.344-4.215
呕吐	0.394	0.399	0.975	0.323	1.482	0.679-3.238
便秘	-0.707	0.373	3.597	0.058	0.493	0.237-1.024
胎便排出延迟	-0.894	0.459	3.787	0.052	0.409	0.166-1.006
钡剂灌肠	1.972	0.417	22.390	0.000	7.182	3.174-16.251
肛管直肠测压	1.629	0.914	3.180	0.075	5.100	0.851-30.570
直肠黏膜活检	-19.448	17 974.826	0.000	0.999	0.000	-

3 讨论

先天性巨结肠(hirschsprung's disease, HD)是一种以远端病变肠道肌间及黏膜下神经丛缺乏神经节细胞为病理特点的肠梗阻疾病[9],TCA 是其中一种少见且严重的类型。与 HD 男女平均发病率(4∶1)相比,TCA 女性发病率增高,男女发病率甚至达到 1∶1[10]。本研究 TCA 组男女发病比例约 3∶1,与报道基本相符。从出生孕周及出生体质量来看,TCA 组患儿大部分均为足月正常体质量儿,平均出生体质量较其他 HD 可能更低。从发病年龄看,TCA 组发病的时间从出生 24 h 内至>1 岁不等,可见 TCA 的临床发病时间可能比预期的要晚得多,国外甚至有直到青少年期才发病的案例报道[11]。

以往研究表明,各类型先天性巨结肠在临床表现上常不具有特异性[2]。本研究中,TCA 组与对照组相比较除便秘发生率高以外,其他症状均无显著性差异。经多因素 Logistic 回归分析得出仅靠临床表现难以有效诊断出 TCA,与其他常见类型的先天性巨结肠亦难以有效区分,故 TCA 的临床表现不具特异性,因此术前辅助检查对诊断帮助就显得意义重大。术前辅助检查主要有钡剂灌肠、肛管直肠测压及直肠黏膜活检。TCA 的典型钡剂灌肠表现为胎儿型小结肠,结肠框明显缩短,结肠壁较平坦、僵直,呈"?"样改变[12]。本研究中 TCA 组患儿钡剂灌肠直接提示 TCA 仅为 21.2%,与文献报道 20%~30%的检出率相符[13],经多因素 logistic 回归分析可见 TCA 组总体的巨结肠检出率相较对照组 84.8%的检出率明显偏低。分析钡剂灌肠阳性率低的原因可能与小儿肠管较细,巨结肠特征性改变不明显以及小儿肠壁较薄,易受钡剂灌肠压力影响而使痉挛肠管扩张充盈有关[14]。但值得注意的是,不论钡剂灌肠是否显示典型 TCA 表现,TCA 组均有 24 h 后钡剂全段或部分结肠残留钡剂,这与其他类型的先天性巨结肠有所差异,因后者的钡剂残留往往仅局限于病变肠管;另外 TCA 组除 1 例行末端回肠造瘘的患儿外,均有钡灌背景中小肠的充气扩张表现。所以,钡剂灌肠未见典型 TCA 征象者,若存在 24 h 后结肠钡剂排空延迟,尤其是 24 h 后全段结肠钡剂残留者,结合钡灌背景中小肠明显充气扩张征象,需高度怀疑 TCA。TCA 组患儿肛管直肠测压阳性率为 71.4%,正常情况下直肠肛管测压的阳性率应为 100%,本组假阴性的原因可能与患儿对镇静药物敏感度低,烦躁不配合及操作技术方面有关,其误差率可达 25%左右[14-15]。TCA 组患儿直肠黏膜活检阳性率为 100%。此两种常规辅助检查阳性率与对照组相比无显著差异,可结合以上钡剂灌肠表现用以进一步辅助诊断 TCA。

钡剂灌肠检查等辅助检查可在一定程度上帮助诊断 TCA,对手术方式起指导作用,完全确诊仍需依赖手术探查时术中多点冰冻病理检查。行术中多点冰冻病理检查的必要性,其一是 TCA 组术中所见 TCA 肠管大体表现多样,本组共见 4 种肠管形态学改变情况:①仅有末端回肠痉挛而不见结肠明显痉挛征象;②仅有结肠痉挛,而末端回肠未见痉挛征象;③结肠及末端回肠均有痉挛征象;④术中未见结肠及末端回肠有明显痉挛征象。术中除 1 例外院造瘘患儿外均可见近端小肠扩张。所以若术前通过辅助检查考虑 TCA,术中发现结肠无典型巨结肠痉挛表现,有或无末端痉挛回肠段,而近端小肠又扩张明显,在排除肠闭锁及肠狭窄后,需行术中多点冰冻活检以明确诊断,以免出现误诊、漏诊[16]。其二,行术中多点冰冻活检可以明确造瘘口位置或肠管切除范围[17],因 TCA 无典型的扩张、移行、痉挛征象,判断过渡区较为困难,故常导致造瘘口位置出现偏差,肠管切除长度不够而导致多次手术甚至死亡[18]。本组即有 1 例患儿因未能及时确诊 TCA 而在外院反复造瘘及关瘘却仍无法缓解症状,最终在我院确诊为 TCA。另外,TCA 组患儿中有 1 例阑尾活检结果提示存在神经节细胞,与传统观点所认为的可术中行冰冻切片检查阑尾有无神经节细胞从而判断患儿是否为 TCA 的结论相反[19],近年来的观点认为这种做法可能造成错误的诊断,LANE[20]就曾报道数例因阑尾病检而造成 TCA 诊断错误的例子。所以,不应以阑尾有无神经节细胞来判断患儿是否为 TCA,术中行冰冻活检时,在取阑尾冰冻活检的同时应取结肠及邻近回肠的肠管行术中冰冻活检,以避免出现漏诊误诊。

TCA 的手术方式存在争议,近年来文献报道的手术方式包括 Soave、Martin、Duhamel 等,但有研究表明并没有哪种手术方式表现出特别的优势[6]。TCA 一般手术方式为Ⅰ期于远端回肠正常神经节细胞处行单腔或双腔造瘘术,以暂时缓解肠梗阻症状,待患儿全身状况改善后再行根治术。以往要求Ⅱ期根治手术时间应>18 个月龄,但近年来的观点认为只要患儿≥10 kg 即可行根治手术[21]。甚至有学者提出在患儿全身状况良好的情况下可直接行Ⅰ期根治术治疗,以避免造瘘术后多发的电解质失衡、营养不良等并发症,还可减

少对患儿的手术打击及家庭负担[22-23]。我院主张年龄>1岁的患儿在整体情况良好的情况下可行Ⅰ期根治术,而年龄较小的患儿仍应以分期手术为主,原因是患儿年龄过小,整体手术耐受力差,且肠道功能尚未发育完全,过早进行根治术可能导致肠道功能紊乱,增加术后营养不良、小肠结肠炎、肛周溃烂等并发症的发生率。而Ⅱ期根治手术的时机应选在患儿大便成形,整体营养状况较好时再进行。

TCA术后大便失禁及污便是严重影响术后生活质量的重要原因。据MENEZES[24]等报道,有47.6%的TCA患儿在长期的随访中存在污便的情况。一般认为,患儿术后的排便功能会随着时间延长而不断改善,这可能与小肠结肠化所需时间至少为2~4年有关[25]。据ANUPAMA[26]等报道,TCA的患儿术后排稀便及糊便的状况会在12~18个月后改善,大便的黏稠度将接近正常儿童,排便次数将逐渐减少至正常。从TCA组病例随访结果来看,根治术后2年以内及2年以上组经Fisher精确概率法分析检验无统计学差异,其原因可能与本组随访病例较少,且随访年龄参差不齐,无法建立时间轴进行精确统计分析有关。除了机体自身的调节,术后排便训练及饮食治疗也尤为重要,我院提倡术后进行TCA延续性照护,在保护好肛周皮肤同时,指导家属及患儿进行括约肌、提肛肌及腹肌的联合排便训练,并要求便秘饮食,以调整肠道节律,保持大便成形,必要时辅以收敛剂(蒙脱石散)改变大便性状。TCA对生活质量的影响还体现在社会心理方面,本组随访患儿中有1例已达入学年龄但因污便问题而延迟入学1年,另有1例患儿因为污便问题需经常更换内裤而产生苦恼。因此在术后康复治疗时除了排便功能的训练,还需特别注意患儿的心理健康。从生活质量评分结果看,两组随访对象中未发现生活质量差的术后患儿,术后恢复情况相对较好。

从术后并发症看,TCA组患儿术后小肠结肠炎的发生率为47.6%,与LAUGHLIN[27]等报道的42%的发生率相近,与对照组相比明显偏高,术后小肠结肠炎的发病原因可能与患儿的营养状况、术前合并小肠结肠炎、病变肠管长度等因素有关[28-29]。对于小肠结肠炎的治疗,我院采用敏感抗生素滴注、生理盐水回流灌肠治疗术后小肠结肠炎,取得了良好的治疗效果。营养不良亦是术后常见并发症,有研究表明,随着回肠在2~3年后开始行使代结肠功能,患儿的营养状况将逐渐得到改善,患儿远期的总体生长发育水平可基本接近同龄正常儿童平均水平[22,30],术后营养不良的情况会随着年龄的增长逐渐改善。但本研究中根治术后2年以内及2年以上组相比较无统计学差异,可能与随访病例较少有关。TCA组术后未见明显并发症的有11例,占随访人数的52.4%,这与我院术后的随诊及对家长的术后指导密不可分。预防TCA术后并发症,不仅需要医院的相关治疗,亦需要患儿家长术后的相关护理,加强患儿家长术后必要的医疗保健指导,可大大减少患儿术后相关并发症的发生。

本研究也存在一定的局限性,其一是该项研究为单中心的回顾性研究,所包含的患者数量较少,可能导致统计结果的偏倚;其二是患儿年龄分布具有局限性,随访时间有限,且随访结果都为家属报告,这使得研究结果无法很好的评估排便功能控制及营养状况随年龄增长而改善的程度。

综上所述,TCA是一种少见的先天性巨结肠类型,多发于足月正常体质量儿,发病年龄长短不一,临床表现无特异性,钡剂灌肠对该病有一定提示作用,结合术中多点冰冻活检可明确诊断该病,防止误诊、漏诊。根治术后虽存在污便,以及小肠结肠炎等术后并发症,但结合术后功能锻炼及延续性照护等综合治疗,远期治疗效果良好。

参考文献:

[1] URLA C, LIEBER J, OBERMAYR F, *et al*. Surgical treatment of children with total colonic aganglionosis: functional and metabolic long-term outcome[J]. BMC Surg, 2018, 18(1): 58. DOI: 10.1186/s12893-018-0383-6.

[2] 孙玲玲, 王佚, 李晓庆, 等. 159例小婴儿先天性巨结肠的临床特点分析[J]. 重庆医科大学学报, 2019, 44(9): 1240-1243. DOI:10.13406/j.cnki.cyxb.001890.
SUN L L, WANG Y, LI X Q, *et al*. Clinical features of Hirschsprung's disease in infants: an analysis of 159 cases[J]. J Chongqing Med Univ, 2019, 44(9): 1240-1243. DOI: 10.13406/j.cnki.cyxb.001890.

[3] 汪蕾,蔡朕,江琪.小儿便秘的中医诊治思路[J].中国临床医生杂志, 2017, 45(2): 13-15. DOI: 10.3969/j.issn.2095-8552.2017.02.006.
WANG L, CAI Z, JIANG Q. Diagnosis and treatment of children's constipation in traditional Chinese medicine[J]. J Chin Physician, 2017, 45(2): 13-15. DOI: 10.3969/j.issn.2095-8552.2017.02.006.

[4] 何敏,陈越,陈先泽. 敷脐通治疗小儿便秘112例[J].广东医学, 2012, 33(1): 131-133. DOI: 10.3969/j.issn.1001-9448.2012.01.055.
HE M, CHEN Y, CHEN X Z. The application of administra-

tion on umbilicus to treat children's constipation in 112 cases [J]. Guangdong Med J, 2012, 33(1): 131-133. DOI: 10.3969/j.issn.1001-9448.2012.01.055.

[5] 单宝英, 黄慧芬, 陈娜, 等. 中医综合护理技术治疗小儿便秘疗效观察[J]. 海南医学, 2015, 26(10): 1555-1557. DOI: 10.3969/j.issn.1003-6350.2015.10.0557.
SHAN B Y, HUANG H F, CHEN N, *et al*. Observation on the curative effect of TCM comprehensive nursing technique on children's constipation[J]. Hainan Med J, 2015, 26(10): 1555-1557. DOI: 10.3969/j.issn.1003-6350.2015.10.0557.

[6] 中华医学会小儿外科学分会肛肠学组、新生儿学组. 先天性巨结肠的诊断及治疗专家共识[J]. 中华小儿外科杂志, 2017, 38(11): 805-815. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2017.11.002.
Anorectum and Neonatology Groups of Pediatric Surgery Branch of Chinese Medical Association. The guidelines of diagnosis and treatment of Hirschspung's disease[J]. Chin J Pediatr Surg, 2017, 38(11): 805-815. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2017.11.002.

[7] 李辉. 中国七岁以下儿童身长/身高的体质量和体块指数的生长标准值及标准化生长曲线[J]. 中华儿科杂志, 2009, 47(4): 281-285. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2009.04.011.
LI H. Growth standardized values and curves based on weight for length/height. body mass index for Chinese children under 7 years of age[J]. Chin J Pediatr, 2009, 47(4): 281-285. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2009.04.011.

[8] 王维林,郝晶,白玉作,等. 先天性巨结肠 Swenson 改良术后排便功能与生活质量研究[J]. 中华小儿外科杂志, 2003, 24(2): 129-132. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2003.02.010.
WANG W L, HAO J, BAI Y Z, *et al*. Assessment of long-term anal function and quality of life after modified Swenson's operation on Hirschsprung's disease[J]. Chin J Pediatr Surg, 2003, 24(2): 129-132. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2003.02.010.

[9] AMBARTSUMYAN L, SMITH C, KAPUR R P. Diagnosis of hirschsprung disease[J]. Pediatr Dev Pathol, 2020, 23(1): 8-22. DOI: 10.1177/1093526619892351.

[10] MOORE S W. Total colonic aganglionosis and Hirschsprung's disease: a review[J]. Pediatr Surg Int, 2015, 31(1): 1-9. DOI: 10.1007/s00383-014-3634-3.

[11] LALL A, AGARWALA S, BHATNAGAR V, *et al*. Total colonic aganglionosis: diagnosis and management in a 12-year-old boy[J]. J Pediatr Surg, 1999, 34(9): 1413-1414. DOI: 10.1016/s0022-3468(99)90023-4

[12] 殷文良, 李书. 新生儿全结肠型先天性巨结肠的 X 线诊断[J]. 中国临床研究, 2011, 24(7): 623-624. DOI: CNKI: SUN: ZGCK.0.2011-07-051.
YIN W L, LI S. X-ray diagnosis of total colonic aganglionosis in neonates[J]. Chin J Clin Res, 2011, 24(7): 623-624. DOI: CNKI: SUN: ZGCK.0.2011-07-051.

[13] CORAN A G, TEITELBAUM D H. Recent advances in the management of Hirschsprung's disease[J]. Am J Surg, 2000, 180(5): 382-387. DOI: 10.1016/s0002-9610(00)00487-6.

[14] 张合成. 直肠肛管测压在小儿先天性巨结肠诊疗过程中的应用研究[D]. 银川: 宁夏医科大学, 2010. DOI: 10.7666/d.d093844.
ZANG H C. Anorectal manometric study on the diagnosis and treatment of children with Hirschsprung's disease[D]. Yinchuan: Ningxia Medical University, 2010. DOI: 10.7666/d.d093844.

[15] DAS K, MOHANTY S. Hirschsprung disease—current diagnosis and management[J]. Indian J Pediatr, 2017, 84(8): 618-623. DOI: 10.1007/s12098-017-2371-8.

[16] 吴典明, 张炳, 崔旭. 全结肠型巨结肠 24 例诊治分析[J]. 福建医药杂志, 2012, 34(4): 42-44. DOI: 10.3969/j.issn.1002-2600.2012.04.017.
WU D M, ZHANG B, CUI X. Diagnosis and treatment of 24 cases of total colonic aganglionosis[J]. Fujian Med J, 2012, 34(4): 42-44. DOI: 10.3969/j.issn.1002-2600.2012.04.017.

[17] YK S, P R, N T. Perils of total colonic aganglionosis pre-senting in neonatal age[J]. J Neonatal Surg, 2014, 3(3): 28.

[18] MOORE S W, ZAAHL M. Clinical and genetic differences in total colonic aganglionosis in Hirschsprung's disease[J]. J Pediatr Surg, 2009, 44(10): 1899-1903. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2009.04.026.

[19] MOHANTY S, KINI U, DAS K, *et al*. Appendicular biopsy in total colonic aganglionosis: a histologically challenging and inadvisable practice[J]. Pediatr Dev Pathol, 2017, 20(4): 277-287. DOI: 10.1177/1093526617692913.

[20] LANE V A, LEVITT M A, BAKER P, *et al*. The appendix and aganglionosis. A note of caution—how the histology can mislead the surgeon in total colonic hirschsprung disease[J]. Eur J Pediatr Surg Rep, 2015, 3(1): 003-006. DOI: 10.1055/s-0035-1552559.

[21] ESCOBAR M A, GROSFELD J L, WEST K W, *et al*. Long-term outcomes in total colonic aganglionosis: a 32-year experience[J]. J Pediatr Surg, 2005, 40(6): 955-961. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2005.03.043.

[22] BASNET A, 赵瑞, 郑珊, 等. 全结肠巨结肠: 十年诊疗经

验与随访[J]. 中华小儿外科杂志, 2007, 28(3): 130-133. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2007.03.006.
BASNET A, ZHAO R, ZHENG S, *et al*. Management of totai colonic aganglionosis: ten year experience[J]. Chin J Pediatr Surg, 2007, 28(3): 130-133. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2007.03.006.

[23] YEH Y T, TSAI H L, CHEN C Y, *et al*. Surgical outcomes of total colonicag anglionosis in children: a 26-year experience in a single institute[J]. J Chin Med Assoc, 2014, 77(10): 519-523. DOI: 10.1016/j.jcma.2014.05.012.

[24] MENEZES M, PINI PRATO A, JASONNI V, *et al*. Long-term clinical outcome in patients with total colonic aganglionosis: a 31-year review[J]. J Pediatr Surg, 2008, 43(9): 1696-1699. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2008.01.072.

[25] MENEZES M, CORBALLY M, PURI P. Long-term results of bowel function after treatment for Hirschsprung's disease: a 29-year review[J]. Pediatr Surg Int, 2006, 22(12): 987-990. DOI: 10.1007/s00383-006-1783-8.

[26] ANUPAMA B, ZHENG S, XIAO X. Ten-year experience in the management of total colonicaganglionosis[J]. J Pediatric Surg, 2007, 42(10): 1671-1676. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2007.05.021.

[27] LAUGHLIN D M, FRIEDMACHER F, PURI P. Total colonic aganglionosis: a systematic review and meta-analysis of long-term clinical outcome[J]. Pediatr Surg Int, 2012, 28(8): 773-779. DOI: 10.1007/s00383-012-3117-3.

[28] NÚÑEZ R, TORRES A, AGULLA E, *et al*. Rectal irrigation and bowel decontamination for the prevention of post operative enterocolitis in Hirschsprung's disease[J]. Cir Pediatr, 2007, 20(2): 96-100. DOI: 10.1063/1.1482542.

[29] ELHALABY E A, TEITELBAUM D H, CORAN A G, *et al*. Enterocolitis associated with Hirschsprung's disease: a clinical histopathological correlative study[J]. J Pediatr Surg, 1995, 30(7): 1023-1027. DOI: 10.1016/0022-3468(95)90334-8.

[30] 孙静, 钟微, 余家康, 等. 全结肠型巨结肠根治术后病儿的营养状况调查[J]. 肠外与肠内营养, 2013, 20(3): 148-150. DOI: 10.3969/j.issn.1007-810X.2013.03.007.
SUN J, ZHONG W, YU J K, *et al*. Nutrition investigation of total colonic aganglionosis after definite surgery[J]. Parenter Enter Nutr, 2013, 20(3): 148-150. DOI: 10.3969/j.issn.1007-810X.2013.03.007.

(**收稿**:2020-06-08;**修回**:2020-08-31)
(编辑 张艺霖)