Hirschsprungs sygdom: Når tarmens nerver mangler

Hirschsprungs sygdom er en medfødt tilstand, hvor en del af tyktarmen ikke har de nerveceller, der får tarmen til at bevæge afføringen videre. Området uden nerver kan ikke slappe af, så afføringen hober sig op ovenfor og giver svær forstoppelse allerede fra fødslen. Tilstanden rammer cirka 1 ud af 5.000 nyfødte og er fire gange hyppigere hos drenge end hos piger.

Sygdommen er opkaldt efter den danske børnelæge Harald Hirschsprung, der beskrev den i 1888 på Dronning Louises Børnehospital i København.

Hvad mærker du?

Hos nyfødte er det klassiske billede:

- Manglende meconium (den første sorte afføring) inden for det første døgn efter fødslen
- Oppustet mave
- Opkastninger, ofte galdefarvede
- Manglende trivsel

Hos ældre børn og voksne med kortere ramte tarmsegmenter ses i stedet:

- Svær kronisk forstoppelse fra spædbarnsalderen
- Uregelmæssig, ofte eksplosiv afføring efter rektaleksamen
- Dårlig vægtøgning
- Tilbagevendende mavesmerter og oppustethed

Den alvorligste komplikation er **Hirschsprung-associeret enterocolitis**, en akut betændelse i tarmen med feber, ildelugtende diaré og kredsløbspåvirkning. Det kræver indlæggelse og kan være livstruende.

Hvorfor sker det?

Under fosterudviklingen vandrer nerveceller fra nervekammen og ned langs tarmen mellem 5. og 12. uge. Ved Hirschsprung stopper vandringen for tidligt, så et stykke tarm — altid begyndende ved endetarmen og strækkende sig opad — mangler nerveceller i tarmvæggen (aganglionose).

Det ramte segment er længden af **kort** hos cirka 80 procent (kun rektum og nederste sigmoid), **langt** hos 15-20 procent, og i sjældne tilfælde rammer det hele tyktarmen eller dele af tyndtarmen.

Cirka 10-15 procent af tilfældene er forbundet med Downs syndrom, og mutationer i blandt andet *RET*-genet ses i en del familiære tilfælde.

Hvordan stilles diagnosen?

- **Røntgen med kontrast (kolonografi):** viser den klassiske overgangszone mellem den smalle aganglionære del og den udvidede normale tarm ovenfor.
- **Anorektal manometri:** den indre lukkemuskel slapper normalt af, når endetarmen udvides. Den refleks mangler ved Hirschsprung.
- **Rektum-biopsi (suction-biopsi):** den endelige diagnose. Vævsprøven viser fravær af ganglion-celler og fortykkede nervefibre. Acetylcholinesterase-farvning bekræfter fundet.

Hos nyfødte stilles diagnosen oftest inden for de første dage; mildere tilfælde med korte segmenter kan først erkendes i barnealderen eller hos unge voksne med livslang svær forstoppelse.

Behandling

Behandlingen er **kirurgisk**. Det aganglionære segment fjernes, og den raske tarm forbindes til endetarmen tæt ved lukkemusklen. De mest anvendte teknikker er:

- **Swenson, Duhamel og Soave** — klassiske gennemtrækningsoperationer
- **Transanal endorektal pull-through (TEPT)** — moderne minimalt invasiv teknik uden mavesnit

Mange børn opereres i dag uden midlertidig stomi. Resultaterne er gode, men en del børn har efter operationen behov for langvarig opfølgning af tømningsfunktion og kontinens.

Liv efter operationen

De fleste børn klarer sig godt, men nogle problemer er almindelige:

- Forstoppelse eller manglende fuldstændig tømning
- Episoder med enterocolitis i de første år efter operationen
- Afføringsuheld, særligt om natten i førskolealderen
- Behov for kostvejledning og laksantia i en periode

Voksne, der er opereret som børn, har generelt god livskvalitet, men en lille gruppe har vedvarende problemer med kontinens eller kronisk forstoppelse, der kræver fortsat opfølgning.

Hvornår skal du søge læge?

Kontakt akut læge, hvis et nyfødt barn:

- Ikke har afgivet meconium inden for første døgn
- Har en stor, oppustet mave
- Kaster grønt (galdefarvet) op
- Får feber, blodig eller ildelugtende diaré

Hos større børn og voksne bør svær forstoppelse fra spædbarnsalderen, dårlig trivsel og tilbagevendende oppustethed udredes for sen-debut Hirschsprung.

Ofte stillede spørgsmål

Er Hirschsprung arvelig? Hos cirka 10 procent ses familiær ophobning, særligt ved lange segmenter. Genetisk rådgivning tilbydes, hvis flere i familien er ramt eller hvis barnet også har andre misdannelser.

Kan tilstanden vokse sig væk? Nej. Det aganglionære tarmsegment fungerer ikke og skal fjernes kirurgisk.

Kan man få Hirschsprung som voksen? Sygdommen er medfødt, men meget korte segmenter kan først diagnosticeres i voksenalderen hos personer med livslang svær forstoppelse.

Hvordan er prognosen? God. Over 90 procent af opererede børn opnår tilfredsstillende tarmfunktion, men opfølgning er vigtig de første år.

Kan man få normalt liv efter operationen? Ja. De fleste lever et helt almindeligt liv, går i skole og arbejder uden særlige begrænsninger.

Kilder

1. Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management. *Am Fam Physician.* 2006;74(8):1319-1322. PubMed
2. Langer JC. Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr.* 2013;25(3):368-374. PubMed
3. Sundhed.dk. Hirschsprungs sygdom (lægehåndbogen).
4. Amiel J, Sproat-Emison E, Garcia-Barcelo M, et al. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet.* 2008;45(1):1-14. PubMed

---

Denne artikel er almen information og erstatter ikke lægekonsultation. Kontakt din egen læge ved symptomer.