

UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE UBERLÂNDIA
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM CIRURGIA PEDIÁTRICA

Victória Reis Silva

**Volvo De Sigmoide Em Criança Associado À Doença De Hirschsprung:
Um Estudo De Caso**

Trabalho de Conclusão de Curso

Uberlândia
2025

Victória Reis Silva

**Volvo De Sigmoide Em Criança Associado À Doença De Hirschsprung:
Um Estudo De Caso**

Trabalho de conclusão de curso apresentado
ao Programa de Residência Médica em
Cirurgia Pediátrica da Universidade Federal
de Uberlândia, como parte dos requisitos
necessários à obtenção do título de
Especialista.

Orientador: Luciane Borges Vivarelli
Marson.

RESUMO

Introdução: A Doença de Hirschsprung (DH) é uma afecção congênita caracterizada pela ausência de células ganglionares nos plexos mioentérico e submucoso, levando à obstrução funcional e à distensão abdominal. **Apresentação do caso:** Este relato descreve o caso de um paciente do sexo masculino, de 12 anos, com história de constipação prolongada e diagnóstico tardio de DH. O paciente procurou atendimento devido a dor e distensão abdominal, com ausência de eliminação de fezes e flatos por cinco dias. A radiografia inicial revelou distensão importante e impactação fecal, enquanto a tomografia computadorizada evidenciou volvo de sigmoide, confirmado por laparotomia exploratória, que demonstrou distensão sem sinais de necrose ou perfuração. A biópsia retal identificou aganglionose a 2 cm da linha pectínea e células ganglionares normais nas amostras de 4 cm e 6 cm, confirmando DH de segmento ultracurto. O manejo envolveu redução do volvo, colostomia em duas bocas, posterior realização de esfincerotomia e, posteriormente, reconstrução do trânsito intestinal, resultando em padrão evacuatório fisiológico. **Conclusão:** O caso evidencia a apresentação tardia e rara da DH associada ao volvo de sigmoide, uma complicaçāo atípica. Demonstra que pacientes com história de constipação prolongada devem ser investigados quanto à possibilidade de DH. Ressalta-se a importância do diagnóstico precoce e da análise histopatológica detalhada para um tratamento adequado. Este relato destaca, ainda, a necessidade de manejo multidisciplinar e de intervenções cirúrgicas progressivas em apresentações complexas de DH.

Palavras-chave: Doença de Hirschsprung; Megacôlon; Anormalidades Congênitas; Sistema Nervoso Entérico; Relato de Caso.

ABSTRACT

Introduction: Hirschsprung's disease (HD) is a congenital pathology characterized by the absence of ganglion cells in the myenteric and submucosal plexuses, leading to functional obstruction and abdominal distension. **Case Presentation:** This report describes the case of a 12-year-old male patient with a history of prolonged constipation and a delayed diagnosis of HD. The patient sought care due to abdominal pain and distension, with an absence of stool or flatus for five days. The initial radiograph revealed significant distension and fecal impaction, while the CT scan demonstrated sigmoid volvulus, confirmed by exploratory laparotomy, which showed distension without necrosis or perforation. Rectal biopsy identified aganglionosis 2 cm from the pectinate line and normal ganglion cells in the 4-cm and 6-cm samples, confirming ultrashort-segment HD. Management involved volvulus reduction, double-mouth colostomy, subsequent sphincterotomy, followed by reconstruction of intestinal transit, resulting in a physiological evacuation pattern. **Conclusion:** This case highlights the late and rare presentation of HD with sigmoid colon volvulus, an atypical complication. It demonstrates that patients with a history of prolonged constipation should be investigated for HD. It emphasizes the importance of early diagnosis and detailed histopathological analysis for appropriate management. This report highlights the need for multidisciplinary management and stepwise surgical interventions in complex presentations of HD.

Keywords: Hirschsprung's Disease; Megacolon; Congenital Abnormalities; Enteric Nervous System; Case Report.

SUMÁRIO

RESUMO.....	3
1 INTRODUÇÃO.....	6
2 METODOLOGIA.....	8
3 APRESENTAÇÃO DO CASO.....	9
4 DISCUSSÃO.....	18
5 CONCLUSÃO.....	20
6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	21
7 REFERÊNCIAS DAS IMAGENS.....	22

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Hirschsprung (DH), também conhecida como megacôlon congênito, consiste em uma enfermidade complexa e multifatorial, que envolve aspectos anatômicos, fisiológicos, genéticos e clínicos que influenciam diretamente o diagnóstico e o tratamento¹. A DH é marcada pela ausência de células ganglionares nos plexos mioentérico e submucoso do intestino, resultando em obstrução funcional que impede a propulsão normal de fezes e gases². Essa falha no desenvolvimento do sistema nervoso entérico, decorrente de um defeito na migração dos neuroblastos durante a embriogênese, leva à formação de segmentos intestinais desnervados e espásticos, enquanto as porções proximais se dilatam, acumulando resíduos e provocando distensão abdominal significativa^{1;3}.

No que concerne ao quadro clínico, a apresentação varia de acordo com a extensão da aganglionose³. Em casos mais severos, que podem incluir todo o cólon e, ocasionalmente, parte do intestino delgado, os sintomas surgem nos primeiros dias de vida^{1;2}. A constipação persistente, associada à distensão abdominal e evacuação insuficiente, é um sinal precoce que deve suscitar suspeitas clínicas, especialmente se acompanhados pela eliminação explosiva de meconíio após toque retal, podendo ser manifestação da forma clássica¹. A forma tardia da doença é menos comum, mas pode ocorrer em casos de aganglionose de segmentos curtos ou na presença de sintomas iniciais mais leves¹. Nessas situações, os pacientes podem não apresentar sinais clássicos de obstrução neonatal, manifestando-se apenas com constipação crônica, distensão abdominal progressiva e dificuldade em evacuar. Esses sintomas comumente são confundidos com constipação funcional, o que contribui para o atraso no diagnóstico. A forma clássica frequentemente exige intervenções precoces para aliviar a obstrução, como a realização de colostomias temporárias ou manutenção de estímulos retais frequentes.^{1;2;3}

O diagnóstico definitivo da Doença de Hirschsprung fundamenta-se na demonstração da ausência de células ganglionares em biópsias intestinais, analisadas por meio de estudo anatopatológico e, quando indicado, com o suporte de técnicas imuno-histoquímicas^{1;3}. A avaliação histopatológica constitui etapa central no processo diagnóstico, especialmente nas formas segmentares ou ultracurtas, em que os achados clínicos podem ser pouco característicos. Conforme destacado por Matsukuma, Gui e Saadai (2023), a análise deve contemplar biópsias obtidas em múltiplos níveis, sendo a imunomarcação para calretinina um recurso essencial para aprimorar a acurácia diagnóstica e permitir a delimitação precisa da zona de transição, passo fundamental para o adequado

planejamento terapêutico⁴. Exames complementares, como o enema opaco, podem auxiliar na identificação do cone de transição quando presente, embora a confirmação da doença dependa necessariamente da avaliação histológica^{2;3}. A manometria anorrectal também se mostra de grande utilidade, sobretudo pela ausência do reflexo inibitório reto-anal, achado considerado fortemente sugestivo da enfermidade⁵. Ademais, a DH apresenta importante componente genético, incluindo associação ao braço longo do cromossomo 10¹, e pode coexistir com outras anomalias congênitas, como síndrome de Down e cardiopatias^{1;2;3}, o que reforça a necessidade de uma abordagem clínica multidisciplinar.

O tratamento é cirúrgico e envolve a ressecção do segmento aganglionar, seguida de anastomose coloanal para restabelecer a continuidade intestinal^{1,2,3}. Enterocolite e megacôlon tóxico representam complicações importantes da doença, exigindo tratamento rigoroso^{1,3}. Em casos emergenciais, a derivação temporária do trânsito intestinal pode ser necessária³. A evolução clínica depende da precocidade do diagnóstico e da adequação ao tratamento^{1,2}. Apesar dos avanços no manejo, o diagnóstico tardio ou a ausência de intervenção podem levar a desfechos graves, como perfurações e altas taxas de mortalidade nos primeiros anos de vida¹. Assim, a identificação precoce, aliada ao manejo adequado das complicações e intervenções cirúrgicas definitivas, é essencial para melhorar o prognóstico dos pacientes com DH^{1,2,3}. Entretanto, persiste uma lacuna significativa na literatura no que concerne às apresentações atípicas e tardias da doença, sobretudo em faixas etárias pouco usuais, o que limita a compreensão aprofundada de suas manifestações clínicas e das complicações a elas associadas. Nesse contexto, o presente relato tem por objetivo documentar uma ocorrência rara, contribuindo para o aprimoramento do conhecimento acerca dessas formas incomuns de apresentação da DH.

Este manuscrito foi desenvolvido em estrita conformidade com as diretrizes CARE (Case Reports) (<https://www.care-statement.org>), visando assegurar máxima transparência, rigor metodológico e completude na apresentação do relato.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de caso clínico, descritivo e retrospectivo, conduzido conforme as diretrizes CARE, com o objetivo de relatar uma apresentação rara de DH associada a volvo de sigmoide em adolescente. O estudo foi realizado no serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Uberlândia, no período de março de 2024 a dezembro de 2024. A metodologia envolveu a revisão do prontuário médico, incluindo a análise detalhada de todos os exames clínicos, laboratoriais, radiológicos e histopatológicos realizados durante o acompanhamento do paciente, bem como a documentação do acompanhamento ambulatorial a longo prazo após as intervenções cirúrgicas.

Foram coletados dados clínicos e epidemiológicos, como idade, sexo, histórico de hábito intestinal, presença de constipação e sintomas de abdome agudo, além dos exames laboratoriais de rotina e de imagem, como radiografia de abdome e tomografia computadorizada contrastada. Também foram considerados exames diagnósticos específicos, incluindo biópsias retais em múltiplos níveis (2 cm, 4 cm e 6 cm da linha pectínea), com análise histopatológica e imuno-histoquímica para calretinina. Foram analisados, ainda, os registros de procedimentos cirúrgicos, incluindo laparotomia exploratória, redução de volvo, derivação intestinal (colostomia em duas bocas), esfincerotomia e reconstrução do trânsito intestinal por enteroanastomose, além das avaliações realizadas durante o seguimento ambulatorial prolongado, contemplando aspectos clínicos, nutricionais e funcionais.

O estudo foi conduzido respeitando os princípios da Declaração de Helsinki, com a obtenção do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) do responsável legal e do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) do paciente, além da formalização do consentimento específico para a publicação das informações clínicas e das imagens associadas ao caso. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa, sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) 87286625.3.0000.5152, emitido em 19 de maio de 2025. Todos os dados foram analisados de forma descritiva, com a devida correlação com a literatura científica contemporânea sobre a DH, incluindo suas formas segmentares ultracurtas e complicações associadas, como o volvo de sigmoide.

3 APRESENTAÇÃO DO CASO

O paciente, sexo masculino, 12 anos de idade, procurou o pronto atendimento devido à ausência de eliminação de fezes e flatos há cinco dias, associada a dor e distensão abdominal, que se intensificaram nos três dias anteriores à admissão. Negou náuseas, vômitos e febre. Antes do episódio atual, o paciente mantinha hábito intestinal irregular, apresentando fezes endurecidas com tipo 1 na Escala de Fezes de Bristol, intervalos de aproximadamente 4 a 5 dias entre as evacuações e longos períodos no banheiro, frequentemente associados ao uso de celular e jogos eletrônicos durante o ato evacuatório. Não fazia uso de laxantes, e a mãe relatava tentar modificações dietéticas, com melhora apenas parcial do quadro. A criança não mantinha seguimento médico do quadro, pois a família não havia buscado atendimento pediátrico ou gastroenterológico, por acreditar que a dificuldade evacuatória correspondia a uma característica habitual da criança.

Foi realizada radiografia de abdome que evidenciou distensão importante de colón e presença de fecaloma. (Imagem 1). Para propedêutica e tratamento paciente foi internado, mantido em dieta zero com suporte clínico, além da realização de toque retal sob sedação que verificou ampola retal vazia. Procedeu-se a passagem de sonda retal nº 20, conectado ao clister glicerinado 12% gota a gota (10 mL/kg), para desimpactação fecal.

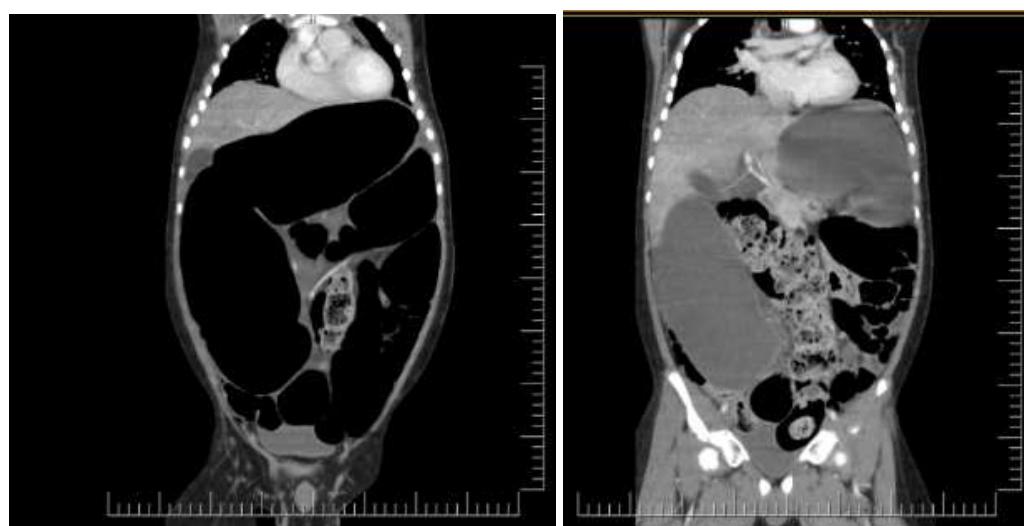
IMAGEM 1- Radiografia de Tórax dentro da normalidade e Radiografia de Abdome evidenciando distensão colônica difusa com imagem sugestiva em pelve de fezes impactadas.



Fonte: Acervo pessoal

Paciente não apresentou resposta clínica à terapia inicial, sendo optada a realização de tomografia computadorizada (TC) contrastada para elucidação diagnóstica. Identificada imagem com distensão em retossísmoide, com sinal do redemoinho, sugestiva de volvo de sigmoide. (Imagen 2).

IMAGEM 2- Tomografia de Abdome contrastada, em fase arterial, evidenciando distensão colônica com presença de sigmoide em topografia hepática sugerindo volvo associado.



Fonte: Acervo pessoal

Diante das evidências de abdome agudo obstrutivo de causa mecânica, o paciente foi submetido a uma laparotomia exploratória, cujos achados operatórios demonstraram: volvo em retossísmoide, com importante distensão associada, sem sinais de necrose ou perfuração (Imagen 3). Realizou-se a redução do volvo e posterior ordenha de alça, associadas a toque e sondagem retal, notando-se saída de grande quantidade de secreção fecaloide (800 mL) e gases. Além disso, após palpação de alças, foi identificada a presença de fezes impactadas em cólon ascendente e transverso, sendo realizada a ordenha das mesmas.

IMAGEM 3- Achado cirúrgico, distensão difusa de alças colônicas, sem sinais de necrose ou perfuração.

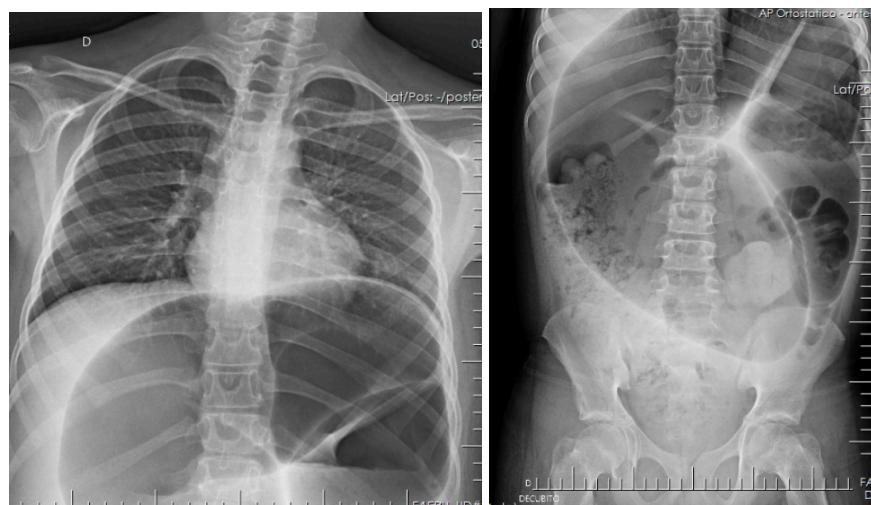


Fonte: Acervo pessoal

Diante da hipótese de DH, formulada para explicar o megacôlon observado no intraoperatório, e visando à elucidação diagnóstica, no oitavo dia desta internação foi realizada a coleta de material por biópsia retal em múltiplos níveis (2 cm, 4 cm e 6 cm da linha pectínea). O procedimento transcorreu sem intercorrências, e o paciente recebeu alta hospitalar no mesmo dia, em uso de laxantes orais e mantendo padrão evacuatório pastoso. Seguiu em acompanhamento ambulatorial, com monitorização rigorosa dos sintomas, enquanto aguardava o resultado anatomapatológico, fundamental para determinar a causa do quadro e orientar a conduta terapêutica adequada.

Dois meses após esse episódio, o paciente compareceu novamente ao serviço de pronto atendimento em caráter de urgência com quadro de abdome agudo obstrutivo. Foi realizado exame de radiografia de abdome, com sinal de volvo de sigmoide, com imagem característica de “grão de café”. Foi submetido a reabordagem cirúrgica (Imagen 4). No intraoperatório, não foram observados sinais de sofrimento de alças ou perfurações, sendo realizada a redução do volvo e a derivação do trânsito intestinal com confecção de colostomia em duas bocas, ao nível de cólon descendente, devido à reincidência do quadro e à ausência de liberação dos resultados de biópsias retais anteriormente coletadas. O paciente apresentou evolução pós-operatória favorável, sem intercorrências, recebendo alta hospitalar no 4º dia após o procedimento.

IMAGEM 4- Radiografia de Abdome Anteroposterior (AP) com visualização de dilatação colônica com Sinal do Grão de café sugestivo de Volvo de Sigmóide, ausência de gás em topografia de reto, sem sinal de pneumoperitônio.

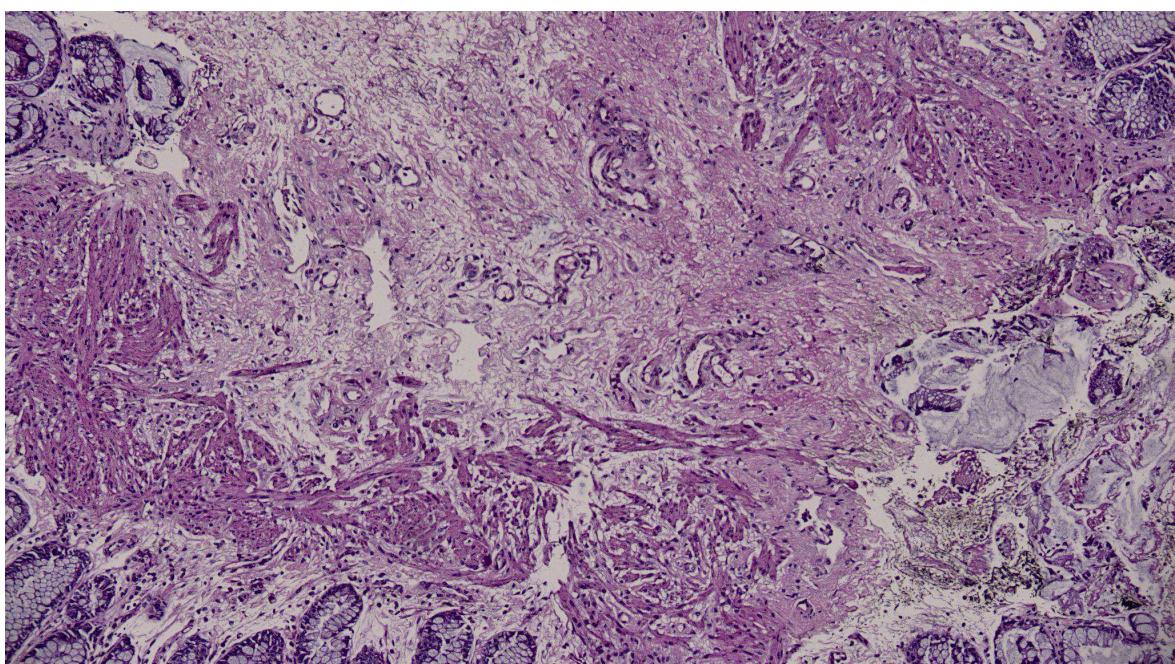


Fonte: Acervo pessoal

Durante o acompanhamento ambulatorial, o resultado do anatomo-patológico evidenciou que a biópsia retal a 2 cm da linha pectínea demonstrou aganglionose (Imagen 5). As biópsias retais a 4 cm e 6 cm da linha pectínea apresentaram aspecto histológico usual, com presença de células ganglionares (Imagen 6), achado confirmado pela imuno-histoquímica, que demonstrou positividade para calretinina nos corpos e prolongamentos neuronais (Imagen 7). Dessa forma, estabeleceu-se o diagnóstico de DH ultracurto.

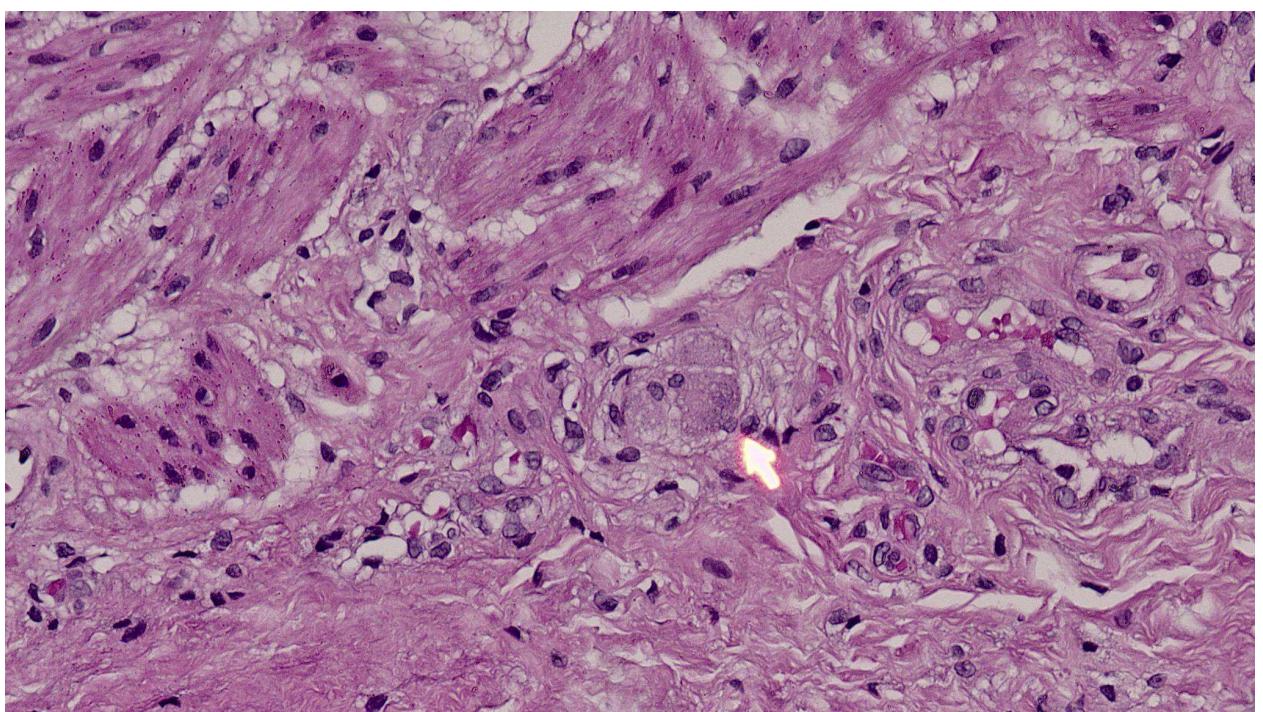
Após quatro meses da primeira internação, em contexto de programação cirúrgica eletiva, procedeu-se à esfincerterotomia do esfínter anal interno, mediante incisão de 4 cm direcionada cranialmente, sem intercorrências. O paciente apresentou evolução satisfatória no pós-operatório imediato, recebendo alta no mesmo dia do procedimento.

IMAGEM 5- Lâmina histológica (2 cm), corada por hematoxilina-eosina (HE), com aumento de 10x. Observa-se ausência de neurônios nos plexos avaliados.



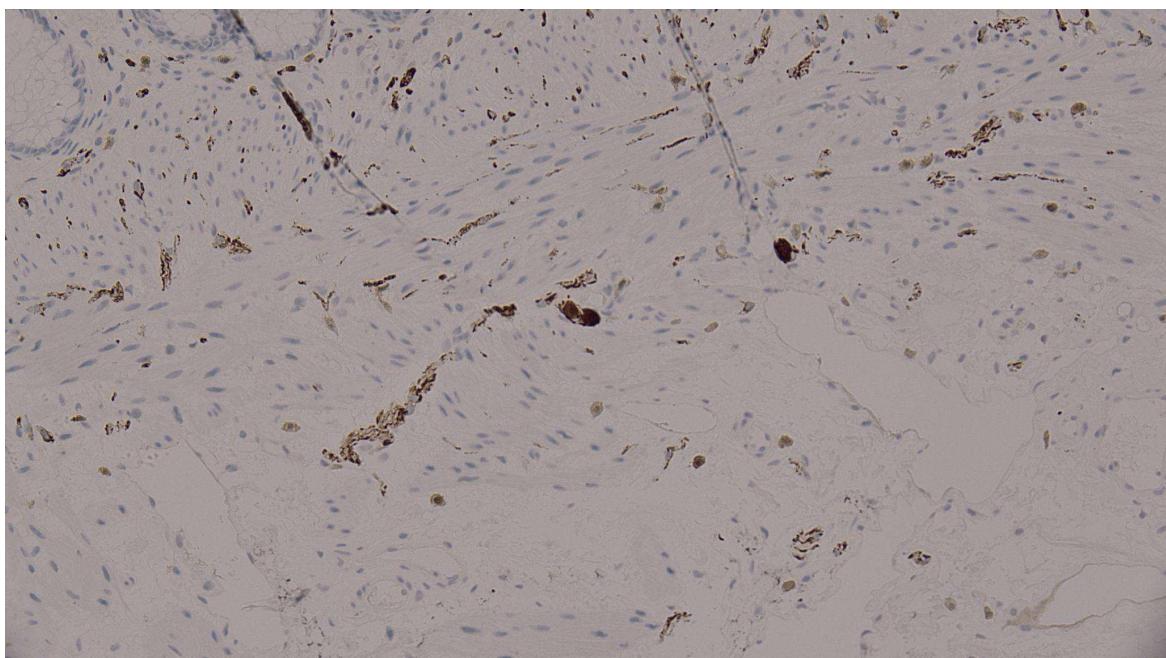
Fonte: Acervo pessoal

IMAGEM 6- Lâmina histológica de 4 cm, corada por hematoxilina-eosina (HE), em aumento de 40x. Seta indica gânglio submucoso. Observam-se múltiplos gânglios distribuídos ao longo da amostra.



Fonte: Acervo pessoal

IMAGEM 7 - Imuno-histoquímica para calretinina, em aumento de 20x, demonstrando positividade em corpos neuronais e seus prolongamentos na lâmina de 4 cm.



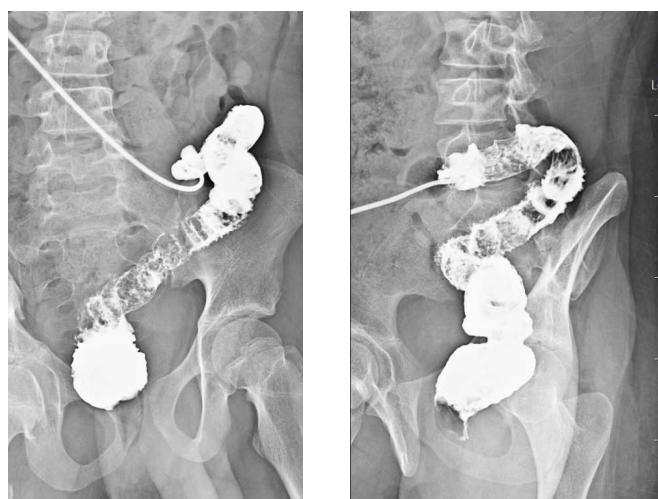
Fonte: Acervo pessoal

Durante o seguimento ambulatorial, o paciente foi submetido a exame contrastado do tipo fistulograma (Imagen 8), o qual demonstrou trânsito livre do contraste, sem evidência de obstruções, além de alças intestinais com calibre e contornos dentro da normalidade. Esses achados indicaram condições favoráveis para a realização da reconstrução do trânsito intestinal. Assim, aproximadamente nove meses após a primeira internação, procedeu-se à enteroanastomose. O procedimento transcorreu sem intercorrências, com evolução pós-operatória satisfatória e recuperação do padrão evacuatório fisiológico, tendo o paciente recebido alta no 4º dia de pós-operatório.

Durante a avaliação pediátrica, foram identificados aspectos comportamentais que indicaram a necessidade de investigação de possível componente psiquiátrico associado ao quadro clínico. Foi, então, solicitada avaliação pela equipe de psiquiatria. O paciente apresentou-se calmo, consciente e orientado, com prosódia afetiva diminuída, fala em tom baixo e pensamento concreto, porém com velocidade e forma adequadas, sem alterações na psicomotricidade. Suspeitou-se de Transtorno do Espectro Autista (TEA), sendo recomendado acompanhamento especializado. Entretanto, a mãe recusou a continuidade da avaliação, interpretando a suspeita diagnóstica como preconceituosa, impossibilitando o prosseguimento do acompanhamento psiquiátrico.

No seguimento de médio prazo, realizado seis meses após a cirurgia reconstrutora, verificou-se evolução clínica consistentemente favorável. O paciente apresentava evacuações regulares, com características compatíveis com o tipo 3 na Escala de Fezes de Bristol, indicando adequado formato e consistência. Não houve necessidade de uso de laxantes ou outras medidas auxiliares, e não foram relatados episódios de dor abdominal, distensão, esforço evacuatório excessivo ou sinais de disfunção do assoalho pélvico. Ademais, o exame físico demonstrou bom tônus anal e ausência de complicações tardias relacionadas ao procedimento reconstrutivo, reforçando a efetividade da intervenção e a estabilidade funcional ao longo do período avaliado. A Tabela 1 apresenta, de forma sintetizada, a linha do tempo dos principais eventos ocorridos ao longo do acompanhamento.

IMAGEM 8 - Fistulograma com injeção do meio de contraste se deu por orifício fístula mucosa de ostomia.Trânsito do contraste ocorreu sem obstáculos, determinando opacificação com duplo contraste de segmento intestinal no andar inferior do abdome. As alças avaliadas com calibre e contornos habituais.



Fonte: Acervo pessoal

Tabela 1: Sequência temporal dos achados clínicos, procedimentos realizados e marcos evolutivos no acompanhamento do paciente

Tempo decorrido	Evento clínico-cirúrgico	Descrição resumida
Dia 0	1 ^a internação Primeira crise obstrutiva	Quadro de 5 dias sem evacuação/flatos, dor e distensão abdominal. Radiografia evidenciou importante distensão colônica e impactação fecal. Toque retal sob sedação com glicerina sem resolução clínica.
Dia 1	TC de abdome 1 ^a cirurgia: Laparotomia exploratória	Achado de volvo de sigmoide com sinal do redemoinho. Redução do volvo; ordenha de alças com eliminação de grande quantidade de secreção fecaloide; ausência de necrose ou perfuração.
Dia 8	2 ^a cirurgia: Biópsias retais Alta da 1 ^a internação e tratamento clínico domiciliar	Coleta de material 2, 4 e 6 cm da linha pectínea para elucidação diagnóstica Uso de laxantes orais; evacuações pastosas; aguardando resultado anatomo-patológico.
Dia 47	Segunda episódio de abdome agudo obstrutivo 3 ^a cirurgia: Reabordagem abdominal + colostomia em duas bocas	Radiografia com “sinal do grão de café” sugestivo de volvo recorrente. Redução do volvo; ausência de sofrimento intestinal; colostomia em cólon descendente devido à recorrência do volvo e ausência do laudo histopatológico.

Dia 58	Resultado anatomo-patológico - em seguimento ambulatorial	Aganglionose a 2 cm da linha pectínea; presença de células ganglionares a 4 e 6 cm (calretinina positiva). Diagnóstico: Doença de Hirschsprung ultracurta.
Dia 129	4ª cirurgia: Esfincterotomia do esfínter anal interno	Incisão de 4 cm cranial no esfínter interno, para alívio da obstrução funcional distal.
Dia 190	Fistulograma	Demonstrou trânsito livre do contraste, sem evidência de obstruções, além de alças intestinais com calibre e contornos dentro da normalidade
Dia 257	5ª cirurgia: Enteroanastomose (reconstrução do trânsito)	Restabelecimento da continuidade intestinal; pós-operatório sem intercorrências; retorno ao padrão evacuatório fisiológico.
Dia 260	Alta hospitalar e acompanhamento ambulatorial	Monitorização da função intestinal e evolução clínica.

4 DISCUSSÃO

A DH é uma condição congênita caracterizada pela ausência de neurônios intramurais nos plexos parassimpáticos de Meissner e Auerbach, afetando principalmente os segmentos mais distais do intestino grosso, como o cólon sigmoide e o reto³. O megacôlon congênito geralmente se manifesta por sintomas de constipação ou obstrução intestinal distal desde os primeiros dias de vida e, na maioria dos casos, já está presente ao nascimento^{1;3}. No caso relatado, a apresentação da DH em um paciente de 12 anos é uma ocorrência rara, já que a maioria dos casos é diagnosticada nos primeiros dias ou meses de vida devido à obstrução intestinal precoce. Destaca-se ainda que, ao longo da infância, não houve acompanhamento clínico pediátrico regular na atenção primária, o que contribuiu para a não identificação precoce do quadro de constipação crônica — um sinal de alerta que poderia ter motivado investigação diagnóstica antecipada.

Ademais, a idade avançada ao diagnóstico é um dos principais fatores de interesse, pois a manifestação tardia é atípica e pode estar relacionada à forma de segmento curto ou ultracurto da doença, em que os sintomas iniciais tendem a ser mais sutis. Neste caso, o paciente apresentou um quadro de volvo de sigmoide, uma complicação possível em quadros de constipação prolongada, mas rara em adolescentes⁶. Essa apresentação é menos comum em pacientes com DH, uma vez que a enterocolite é a complicação mais frequentemente associada à condição, especialmente devido ao acúmulo de fezes e alterações na microbiota intestinal⁶.

No que tange ao diagnóstico definitivo, os achados histopatológicos da biópsia retal mostraram aganglionose a 2 cm da linha pectínea, enquanto as amostras coletadas a 4 cm e 6 cm apresentaram células ganglionares normais. Esses achados reforçam a natureza segmentar da doença e ressaltam a importância de uma avaliação histopatológica minuciosa — neste caso, complementada pela imunomarcação para calretinina, que permitiu maior precisão na definição da zona de transição — para a delimitação correta da extensão acometida⁸.

O curso clínico demandou uma abordagem terapêutica de alta complexidade, envolvendo múltiplas intervenções cirúrgicas ao longo da evolução. O paciente foi submetido a laparotomias exploratórias para redução do volvo de sigmoide, confecção de colostomia em duas bocas para controle inicial dos sintomas, esfincterotomia e, posteriormente, reconstrução do trânsito intestinal por meio de enteroanastomose. Esse

conjunto de procedimentos ilustra a necessidade de um manejo progressivo, individualizado e multidisciplinar, especialmente em casos de evolução atípica e complicações recorrentes.

A detecção tardia da constipação crônica pela atenção primária, que poderia ter identificado a persistência do sintoma e promovido encaminhamento precoce para avaliação especializada, contribuiu para um desfecho desfavorável, resultando em complicações da DH e necessidade de múltiplas intervenções cirúrgicas. Apesar da condução clínica adequada, o manejo do caso foi limitado por fatores estruturais e logísticos, como a demora na emissão do laudo anatomo-patológico, que retardou a definição da estratégia cirúrgica definitiva, e o prolongado intervalo entre as cirurgias eletivas, decorrente da alta demanda em serviço público. Esses elementos, ainda que não atribuíveis a falhas assistenciais, evidenciam as complexidades inerentes ao tratamento de formas raras de DH, nas quais apresentações segmentares ou ultracurtas podem se manifestar de maneira discreta, dificultando a suspeita clínica precoce mesmo em centro de referência. O caso ressalta, portanto, a importância de protocolos diagnósticos e cirúrgicos otimizados, capazes de minimizar atrasos e permitir abordagem terapêutica mais eficiente em pacientes com manifestações atípicas da doença.

5 CONCLUSÃO

Este relato contribui para a literatura ao ilustrar uma apresentação rara e tardia da DH associada a volvo de sigmoide em um paciente adolescente, sintetizando as principais lições clínicas observadas. O caso reforça a necessidade de considerar DH como diagnóstico diferencial mesmo em faixas etárias não habituais, especialmente diante de constipação crônica refratária, destacando a importância de uma suspeição diagnóstica ampliada. Além disso, evidencia o papel fundamental da análise histopatológica minuciosa, complementada por imuno-histoquímica, para a identificação de formas segmentares da doença, salientando o valor de uma investigação diagnóstica estruturada. O sucesso terapêutico, mesmo em um contexto de diagnóstico tardio, ressalta a importância de uma abordagem multidisciplinar e progressiva. Em síntese, este caso demonstra que a avaliação contínua e sistemática de sintomas persistentes é crucial para a prevenção de complicações graves e para o aprimoramento do cuidado clínico.

6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SANTOS JÚNIOR, J. C. M. Megacôlon - Parte I: Doença de Hirschsprung. *Revista Brasileira de Colo-Proctologia*, v. 3, p. 196-209, 2002.
2. KLEIN, M.; VARGA, I. Hirschsprung's disease—recent understanding of embryonic aspects, etiopathogenesis and future treatment avenues. *Medicina (Kaunas)*, v. 56, p. 611, 2020. DOI: 10.3390/medicina56110611.
3. KLIEGMAN, R. M.; ST. GME, J. W.; BLUM, N. J. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 21. ed. Philadelphia: Elsevier, 2020. v. 2.
4. MATSUKUMA, K.; GUI, D.; SAADAI, P. Hirschsprung disease for the practicing surgical pathologist. *American Journal of Clinical Pathology*, v. 159, n. 3, p. 228-241, 2023. DOI: 10.1093/ajcp/aqac141.
5. MORAIS, M.; et al. A manometria anorretal (método do balão) no diagnóstico diferencial da doença de Hirschsprung. *Revista da Associação Médica Brasileira*, v. 51, n. 6, p. 313-317, 2005.
6. FERRAZ, A.; et al. Volvo de sigmoide: relato de caso. *Boletim Científico de Pediatria*, Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015.
7. AUSTIN, K. M. The pathogenesis of Hirschsprung's disease-associated enterocolitis. *Seminars in Pediatric Surgery*, v. 21, n. 4, p. 319–327, 2012.
8. MARTUCCIELLO, G. et al. Calretinin immunohistochemistry in the diagnosis of Hirschsprung's disease: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Pediatric Surgery*, v. 50, n. 8, p. 1449–1455, 2015.

7 REFERÊNCIAS DAS IMAGENS

Imagen 1 – SILVA, V. Radiografia de tórax dentro da normalidade e radiografia de abdome evidenciando distensão colônica difusa com imagem sugestiva em pelve de fezes impactadas. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 2 – SILVA, V. Tomografia de abdome contrastada em fase arterial evidenciando distensão colônica com presença de sigmoide em topografia hepática sugerindo volvo associado. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 3 – SILVA, V. Achado cirúrgico mostrando distensão difusa de alças colônicas sem sinais de necrose ou perfuração. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 4 – SILVA, V. Radiografia de abdome anteroposterior mostrando dilatação colônica com sinal do grão de café sugestivo de volvo de sigmoide, ausência de gás em topografia de reto e sem sinais de pneumoperitônio. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 5 – SILVA, V. Lâmina histológica de 2 cm corada por hematoxilina-eosina (HE), aumento de 10x, demonstrando ausência de neurônios nos plexos avaliados. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 6 – SILVA, V. Lâmina histológica de 4 cm corada por hematoxilina-eosina (HE), aumento de 40x, seta indicando gânglio submucoso, com múltiplos gânglios distribuídos ao longo da amostra. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 7 – SILVA, V. Imuno-histoquímica para calretinina em aumento de 20x demonstrando positividade em corpos neuronais e seus prolongamentos na lâmina de 4 cm. 2025. Fotografia (acervo pessoal).

Imagen 8 – SILVA, V. Fistulograma com contraste injetado por orifício de fistula mucosa de ostomia, com trânsito do contraste sem obstáculos e opacificação com duplo contraste de segmento intestinal no andar inferior do abdome. 2025. Fotografia (acervo pessoal).