

**Efeito do diagnóstico precoce do megacólon congênito na qualidade de vida neonatal: uma revisão integrativa**

**Effect of early diagnosis of congenital megacolon on neonatal quality of life: an integrative review**

**Efecto del diagnóstico precoz del megacolon congénito en la calidad de vida neonatal: una revisión integradora**

DOI: 10.5281/zenodo.13822980

Recebido: 25 jul 2024

Aprovado: 28 ago 2024

**Cristiano Borges Lopes**

Graduando em Enfermagem

**Instituição de formação:** Centro Universitário INTA – UNINTA

**Endereço:** Sobral – CE, BRASIL

**Orcid ID:** <https://orcid.org/0000-0001-6601-5131>

**E-mail:** cristianoborgeslopes@gmail.com

**Kamilla Pereira Chaibub**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** Faculdade da Saúde e Ecologia Humana – FASEH

**Endereço:** Vespasiano – MG, BRASIL

**E-mail:** chaibubkamilla1@gmail.com

**Alberto Ferreira Rocha de Aguiar**

Graduando em Medicina

**Instituição de formação:** Faculdade Souza Marques

**Endereço:** Rio de Janeiro – RJ, BRASIL

**E-mail:** alberto.afra@icloud.com

**Thais Moura Teixeira**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** UNP – Natal

**Endereço:** Natal – RN, BRASIL

**E-mail:** taizmt@hotmail.com

**Eduardo Carvalho Couto**

Graduado em Medicina

**Instituição de formação:** Uninovafapi

**Endereço:** Teresina – PI, BRASIL

**E-mail:** educouto02@gmail.com

**Leonardo Suhre Cadore**

Graduando em Medicina

**Instituição de formação:** Universidade Federal do Rio Grande – FURG

**Endereço:** Rio Grande – RS, BRASIL

**E-mail:** leonardo.cadore@outlook.com

**Laísa Vieira Menezes Cruz**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** CEUMA

**Endereço:** Imperatriz – MA, BRASIL

**E-mail:** laisavieira\_22@hotmail.com

**Sara Malavazi Tobias**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** UNAERP – Ribeirão Preto

**Endereço:** Ribeirão Preto – SP, BRASIL

**E-mail:** sara.mt8448@icloud.com

**Mariana Moraes Sousa**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** CEUMA

**Endereço:** São Luís – MA, BRASIL

**E-mail:** marianamoraes8@gmail.com

**Pietra Portela Giordano**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** Centro Universitário do Pará – CESUPA

**Endereço:** Belém – PA, BRASIL

**E-mail:** pietragior@gmail.com

**Mariana Maria da Silva**

Graduanda em Medicina

**Instituição de formação:** Universidade Federal de Alagoas – UFAL

**Endereço:** Maceió – AL, BRASIL

**E-mail:** mariana.maria@famed.ufal.br

**Lucas Auceliano Coelho Pinheiro**

Graduado em Medicina

**Instituição de formação:** Universidade Nilton Lins

**Endereço:** Manaus – AM, BRASIL

**E-mail:** lucasauceliano@gmail.com

**RESUMO**

**Introdução:** O megacólon congênito é uma condição genética que causa obstrução intestinal funcional em recém-nascidos, tornando o diagnóstico precoce crucial para evitar complicações graves. A identificação antecipada permite intervenções cirúrgicas eficazes, melhorando o prognóstico e a qualidade de vida. Estudos indicam que o diagnóstico precoce tem um impacto positivo no desenvolvimento e crescimento dos pacientes. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão integrativa descritiva para identificar práticas baseadas em evidências sobre o diagnóstico precoce do megacólon congênito e sua influência na qualidade de vida neonatal. Utilizou-se a estratégia PICO e uma metodologia em cinco etapas, incluindo busca e análise de estudos em LILACS, SciELO, PubMed e Scopus. Foram encontrados 5539 trabalhos, dos quais 14 atenderam aos critérios de inclusão. A coleta de dados foi realizada em setembro de 2024, abrangendo artigos publicados entre 2019 e 2024. **Resultados e Discussão:** O diagnóstico precoce do megacólon congênito melhora a sobrevivência e a qualidade de vida dos recém-nascidos, permitindo intervenções cirúrgicas e terapêuticas mais eficazes. Tecnologias como radiografia abdominal e biópsia retal são fundamentais para a confirmação diagnóstica, e a triagem neonatal é essencial para reduzir complicações a longo prazo. No entanto, a falta de protocolos padronizados e desigualdades no acesso ao diagnóstico em países de baixa renda são desafios persistentes. **Conclusão:** O diagnóstico precoce é crucial para melhorar a qualidade de vida dos recém-nascidos com

megacólon congênito, possibilitando intervenções eficazes e redução de complicações. A detecção antecipada e o acompanhamento contínuo promovem um desenvolvimento saudável e melhores prognósticos.

**Palavras-chave:** Doença de Hirschsprung, Qualidade de Vida, Recém-Nascido.

## ABSTRACT

**Introduction:** Congenital megacolon is a genetic condition that causes functional intestinal obstruction in newborns, making early diagnosis crucial to avoid serious complications. Early identification allows for effective surgical interventions, improving prognosis and quality of life. Studies indicate that early diagnosis has a positive impact on the development and growth of patients. **Methodology:** A descriptive integrative review was carried out to identify evidence-based practices on the early diagnosis of congenital megacolon and its influence on neonatal quality of life. The PICO strategy and a five-stage methodology were used, including a search and analysis of studies in LILACS, SciELO, PubMed and Scopus. A total of 5,539 studies were found, of which 14 met the inclusion criteria. Data collection was carried out in September 2024, covering articles published between 2019 and 2024. **Results and Discussion:** Early diagnosis of congenital megacolon improves survival and quality of life for newborns, allowing for more effective surgical and therapeutic interventions. Technologies such as abdominal radiography and rectal biopsy are fundamental for diagnostic confirmation, and neonatal screening is essential to reduce long-term complications. However, the lack of standardized protocols and inequalities in access to diagnosis in low-income countries are persistent challenges. **Conclusion:** Early diagnosis is crucial for improving the quality of life of newborns with congenital megacolon, enabling effective interventions and reducing complications. Early detection and continuous follow-up promote healthy development and better prognosis.

**Keywords:** Hirschsprung's Disease, Quality of Life, Newborn.

## RESUMEN

**Introducción:** El megacolon congénito es una enfermedad genética que causa obstrucción intestinal funcional en recién nacidos, por lo que su diagnóstico precoz es crucial para evitar complicaciones graves. La identificación precoz permite realizar intervenciones quirúrgicas eficaces, mejorando el pronóstico y la calidad de vida. Los estudios indican que el diagnóstico precoz tiene un impacto positivo en el desarrollo y crecimiento del paciente. **Metodología:** Se realizó una revisión descriptiva integradora para identificar prácticas basadas en la evidencia sobre el diagnóstico precoz del megacolon congénito y su influencia en la calidad de vida neonatal. Se utilizó la estrategia PICO y una metodología en cinco etapas, incluyendo la búsqueda y análisis de estudios en LILACS, SciELO, PubMed y Scopus. Se encontró un total de 5.539 estudios, de los cuales 14 cumplieron los criterios de inclusión. La recolección de datos se realizó en septiembre de 2024, abarcando los artículos publicados entre 2019 y 2024. **Resultados y Discusión:** El diagnóstico precoz del megacolon congénito mejora la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos, permitiendo intervenciones quirúrgicas y terapéuticas más eficaces. Tecnologías como la radiografía abdominal y la biopsia rectal son fundamentales para la confirmación diagnóstica, y el cribado neonatal es esencial para reducir las complicaciones a largo plazo. Sin embargo, la falta de protocolos estandarizados y las desigualdades en el acceso al diagnóstico en los países de renta baja son retos persistentes. **Conclusión:** El diagnóstico precoz es crucial para mejorar la calidad de vida de los recién nacidos con megacolon congénito, permitir intervenciones eficaces y reducir las complicaciones. La detección precoz y el seguimiento continuo favorecen un desarrollo sano y un mejor pronóstico.

**Palabras clave:** Enfermedad de Hirschsprung, Calidad de vida, Recién nacido.

## 1. INTRODUÇÃO

O megacólon congênito, ou doença de Hirschsprung, é uma condição genética que afeta o sistema digestivo dos recém-nascidos, caracterizada pela ausência de células ganglionares em segmentos do

intestino, resultando em obstrução intestinal funcional (Silva *et al.*, 2021). A doença, com incidência estimada em 1 a cada 5.000 nascidos vivos, demanda intervenção precoce para minimizar complicações graves, como enterocolite, perfuração intestinal e desnutrição (Meireles *et al.*, 2021).

O diagnóstico precoce é essencial para o manejo adequado dessa condição, permitindo que intervenções cirúrgicas possam ser realizadas em tempo hábil, com o objetivo de restaurar a função intestinal normal e melhorar a qualidade de vida dos recém-nascidos (Antunes *et al.*, 2023). Estudos recentes demonstram que a identificação antecipada do megacólon congênito está associada a melhores prognósticos, menores taxas de morbidade e hospitalizações prolongadas (Huizer *et al.*, 2022)

O impacto do diagnóstico precoce não se limita apenas à sobrevida imediata dos neonatos, mas também influencia a qualidade de vida a longo prazo, especialmente no que tange ao desenvolvimento psicomotor, à nutrição e ao crescimento (Dai *et al.*, 2020). Além disso, a condição requer um seguimento clínico contínuo, o que reforça a importância de protocolos bem estabelecidos para o diagnóstico e tratamento precoces.

Diante dessa realidade, o presente estudo busca analisar os efeitos do diagnóstico precoce do megacólon congênito na qualidade de vida neonatal, sintetizando as principais evidências científicas sobre o tema (Velásquez; Santana, 2022). Espera-se que essa análise contribua para a otimização do cuidado neonatal, promovendo intervenções mais eficazes e direcionadas para esses pacientes.

Nesse contexto, a realização de um estudo acerca do efeito do diagnóstico precoce dessa doença no âmbito neonatal se faz necessária. A revisão integrativa, enquanto método de pesquisa, permite a síntese de evidências disponíveis, proporcionando uma visão abrangente do tema abordado. Por meio desse método, é possível avaliar as práticas atuais e sugerir melhorias nos protocolos clínicos e na assistência neonatal.

## 2. METODOLOGIA

O estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura, do tipo descritiva. O processo metodológico prevê a identificação de Práticas Baseadas em Evidências (PBE), cuja execução promove a qualidade da assistência, assegurando métodos de tratamento resolutivos e diagnóstico precoce (Schneider; Pereira; Ferraz, 2020). A utilização da estratégia PICO (População, Intervenção, Comparação e Outcomes), para a formulação da pergunta norteadora da pesquisa resultou nos seguintes questionamentos: “Como o diagnóstico precoce do megacólon congênito influencia a qualidade de vida neonatal em termos de desfechos clínicos, complicações e desenvolvimento a longo prazo?”.

**Quadro 1:** Aplicação da estratégia PICO para a Revisão Integrativa da Literatura.

ACRÔNIMO	DEFINIÇÃO	APLICAÇÃO
P	População	Recém-nascidos com megacólon congênito.
I	Interesse	Diagnóstico precoce através de exames clínicos e de imagem.
C	Contexto	Diagnóstico tardio ou ausência de diagnóstico precoce.
O	Abordagem	Melhora na qualidade de vida neonatal: redução de complicações, melhora no desenvolvimento nutricional e crescimento adequado.

**Fonte:** Elaborado pelos autores, 2024.

Este estudo seguiu uma metodologia organizada em cinco etapas distintas: (1) busca literária, através de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) em associação com o uso dos conectores booleanos, (2) início da coleta de dados e aplicação dos filtros, (3) análise de título e resumo, (4) leitura na íntegra e interpretação dos estudos selecionados e (5) divulgação dos estudos incluídos na pesquisa.

O período de coleta de dados foi realizado no período do mês de setembro de 2024 e envolveu a exploração de diversas bases, tais como a Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), PubMed e SciVerse Scopus (Scopus). A estratégia de busca empregada combinou Descritores em Ciências da Saúde/*Medical Subject Headings* (DeCS/MeSH) utilizando o operador booleano *AND*, seguindo uma abordagem específica: Doença de Hirschsprung *AND* Qualidade de Vida *OR* Recém-Nascido, resultando em um conjunto inicial de 5539 trabalhos.

Foram estabelecidos critérios específicos para inclusão dos estudos, considerando artigos completos publicados nos últimos cinco anos (2019-2024), redigidos em inglês ou português. Uma análise detalhada dos títulos e resumos foi realizada para uma seleção mais apurada, seguida pela leitura completa dos artigos elegíveis, excluindo teses, dissertações, revisões e aqueles que não se alinhavam aos objetivos do estudo. Artigos duplicados foram descartados, resultando na seleção de 855 trabalhos, dos quais apenas 14 atenderam plenamente aos critérios estabelecidos após uma triagem mais criteriosa.

O Comitê de Ética em Pesquisa não foi envolvido neste estudo, uma vez que não houve pesquisas clínicas com animais ou seres humanos. Todas as informações foram obtidas de fontes secundárias e de acesso público.

**Quadro 2:** Estratégias de busca utilizadas nas bases de dados

BASES DE DADOS	DESCRITORES	TOTAL DE ARTIGOS SELECIONADOS
LILACS, SciELO, PUBMED/MEDLINE E SCOPUS.	Doença de Hirschsprung <i>AND</i> Qualidade de Vida <i>OR</i> Recém- Nascido	14

Fonte: Elaborado pelos autores, 2024.

### 3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

O estudo demonstrou que o diagnóstico precoce do megacólon congênito está intimamente ligado à melhoria da sobrevida e qualidade de vida dos recém-nascidos. Estudos indicam que a rápida identificação dessa condição permite intervenções cirúrgicas e terapêuticas mais eficazes, prevenindo complicações como enterocolite necrosante e obstrução intestinal prolongada (Gandhi *et al.*, 2022). A detecção precoce também facilita a correção das anomalias intestinais antes que ocorram danos significativos ao sistema digestivo (Xu *et al.*, 2019).

Entre os fatores que contribuem para a eficácia do diagnóstico precoce, o uso de tecnologias avançadas de imagem, como radiografia abdominal e biópsia retal, é amplamente mencionado na literatura (Zhang *et al.*, 2024). Esses métodos são cruciais para confirmar a ausência de células ganglionares no cólon, uma característica fundamental do megacólon congênito (Wilms *et al.*, 2024). Em recém-nascidos com sintomas sugestivos, como constipação severa e distensão abdominal, esses exames auxiliam na confirmação diagnóstica, permitindo intervenções imediatas.

A literatura também enfatiza a importância de programas de triagem neonatal em unidades de cuidados intensivos, que possibilitam o monitoramento precoce de recém-nascidos em risco (Choi; Je; Kim, 2022). Segundo Dariel *et al.* (2020), essas práticas são essenciais para reduzir o tempo de diagnóstico e minimizar complicações a longo prazo. Neonatos diagnosticados precocemente apresentam menor risco de desnutrição e melhores resultados no desenvolvimento físico e psicomotor.

A falta de protocolos padronizados para o rastreamento do megacólon congênito nas primeiras semanas de vida tem sido uma barreira significativa para a melhoria dos desfechos clínicos (Karlsen *et al.*, 2022). Embora a literatura destaque os benefícios do diagnóstico precoce, muitos centros de saúde ainda não possuem diretrizes consistentes para a realização de exames diagnósticos em neonatos com sinais iniciais da doença (Cardinal *et al.*, 2020).

Os estudos também indicam que a intervenção cirúrgica precoce, como a ressecção do segmento intestinal afetado, está diretamente associada à melhoria da qualidade de vida a longo prazo (Brooks *et al.*, 2020). Crianças submetidas a procedimentos cirúrgicos nos primeiros meses de vida apresentaram menor

incidência de complicações pós-operatórias e infecções, além de uma recuperação mais rápida e eficiente (Shah *et al.*, 2020).

Além disso, o acompanhamento multidisciplinar a longo prazo é essencial para manter a qualidade de vida desses pacientes (Mads damkjær *et al.*, 2024). Ullrich *et al.* (2024) ressaltam que neonatos diagnosticados precocemente devem ser acompanhados por nutricionistas, pediatras e cirurgiões pediátricos para garantir um desenvolvimento adequado, com foco na prevenção de sequelas relacionadas à absorção de nutrientes e controle da função intestinal.

Apesar dos avanços, a desigualdade no acesso a diagnósticos precoces continua sendo um desafio em países de baixa e média renda, onde o megacólon congênito pode não ser identificado até estágios mais avançados (Huerta *et al.*, 2023). A falta de infraestrutura adequada e de profissionais capacitados afeta negativamente os resultados nesses contextos, destacando a necessidade de políticas públicas focadas na capacitação e no investimento em diagnósticos precoces (Logan *et al.*, 2022).

Em resumo, os achados da revisão indicam que o diagnóstico precoce do megacólon congênito é crucial para a qualidade de vida neonatal. A implementação de estratégias de triagem eficazes e o acesso a tecnologias de imagem avançadas são fundamentais para melhorar os resultados clínicos. No entanto, é necessário um esforço maior para a adoção de protocolos padronizados e para garantir o acesso equitativo aos cuidados de saúde, especialmente em regiões com infraestrutura limitada (Quiroz *et al.*, 2020).

#### 4. CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce do megacólon congênito é crucial para melhorar a qualidade de vida dos recém-nascidos afetados, pois possibilita intervenções cirúrgicas e terapêuticas em tempo hábil. A detecção antecipada reduz complicações como enterocolite e desnutrição, diminuindo a morbimortalidade neonatal.

Além disso, o acompanhamento contínuo das crianças diagnosticadas precocemente promove um desenvolvimento saudável, favorecendo a nutrição e o crescimento. A adoção de exames diagnósticos mais precisos e frequentes pode aumentar a taxa de sucesso do tratamento, resultando em melhores prognósticos a longo prazo.

Portanto, é essencial capacitar os profissionais de saúde e implementar protocolos de rastreamento adequados para maximizar os benefícios do diagnóstico precoce, garantindo uma melhoria significativa nos resultados clínicos e na qualidade de vida desses neonatos.

**REFERÊNCIAS**

- ANTUNES, H. *et al.* Doença de hirschsprung: avaliação clínica e conduta cirúrgica. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 9, n. 9, p. 1042–1054, 6 out. 2023.
- BROOKS, L. A. *et al.* Resection margin histology may predict intermediate-term outcomes in children with rectosigmoid Hirschsprung disease. **Pediatric Surgery International**, v. 36, n. 8, p. 875–882, 6 jun. 2020.
- CARDINAL, T. *et al.* Male-biased aganglionic megacolon in the TashT mouse model of Hirschsprung disease involves upregulation of p53 protein activity and Ddx3y gene expression. **PLOS Genetics**, v. 16, n. 9, p. e1009008, 8 set. 2020.
- CHOI, G.; JE, B.-K.; KIM, Y. J. Gastrointestinal Emergency in Neonates and Infants: A Pictorial Essay. **Korean Journal of Radiology**, v. 23, n. 1, p. 124–138, 1 jan. 2022.
- DAI, Y. *et al.* Long-term outcomes and quality of life of patients with Hirschsprung disease: a systematic review and meta-analysis. **BMC Gastroenterology**, v. 20, n. 1, 12 mar. 2020.
- DARIEL, A. *et al.* Analysis of enteric nervous system and intestinal epithelial barrier to predict complications in Hirschsprung's disease. **Scientific Reports**, v. 10, n. 1, p. 21725, 10 dez. 2020.
- GANDHI, S. *et al.* Outcome analysis of single-stage transanal endorectal pull through in selected patients with hirschsprung disease. **African journal of paediatric surgery: AJPS**, v. 19, n. 1, p. 56–59, 2022.
- HUERTA, C. T. *et al.* Nationwide outcomes of newborns with rectosigmoid versus long-segment Hirschsprung disease. **Journal of Pediatric Surgery**, jan. 2023.
- HUIZER, V. *et al.* Generic and disease-specific health-related quality of life in patients with Hirschsprung disease: A systematic review and meta-analysis. **World Journal of Gastroenterology**, v. 28, n. 13, p. 1362–1376, 7 abr. 2022.
- KARLSEN, R. A. *et al.* Comparison of clinical outcomes after total transanal and laparoscopic assisted endorectal pull-through in patients with rectosigmoid Hirschsprung disease. **Journal of Pediatric Surgery**, v. 57, n. 9, p. 69–74, 1 set. 2022.
- MADS DAMKJÆR *et al.* Children with Hirschsprung's disease have high morbidity in the first 5 years of life. **Birth defects research**, v. 116, n. 5, 1 maio 2024.
- MEIRELES, V. H. C. *et al.* Caso clínico de hirschsprug e suas abordagens / Hirschsprug's clinical case and its approaches. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 8, p. 84125–84129, 25 ago. 2021.
- QUIROZ, H. J. *et al.* Pull-through procedure in children with Hirschsprung disease: A nationwide analysis on postoperative outcomes. v. 55, n. 5, p. 899–903, 1 maio 2020.
- SCHNEIDER, L. R.; PEREIRA, R. P. G.; FERRAZ, L. Prática Baseada em Evidências e a análise sociocultural na Atenção Primária. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 30, n. 2, 2020.



- SHAH, N. *et al.* Rare association of Beckwith-Wiedemann syndrome with Hirschsprung's disease in an infant with hypoglycemia. **BMJ Case Reports**, v. 13, n. 4, p. e235121, abr. 2020.
- SILVA, I. B. *et al.* Doença de Hirschsprung em paciente neonatal: um relato de caso / Hirschsprung's disease in neonatal patient: a case report. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 1, p. 1356–1368, 20 jan. 2021.
- ULLRICH, S. *et al.* Does Delayed Diagnosis of Hirschsprung Disease Impact Post-operative and Functional Outcomes? A Multi-Center Review From the Pediatric Colorectal and Pelvic Learning Consortium. **Journal of Pediatric Surgery**, 1 mar. 2024.
- VELÁSQUEZ, G. D. P.; SANTANA, N. T. Actualización en diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 5, n. 5, p. 19228–19238, 21 set. 2022.
- WILMS, M. *et al.* Treatment of Hirschsprung's Disease in Germany: Analysis of National Hospital Discharge Data from 2016 to 2022. **Journal of pediatric surgery**, 1 maio 2024.
- XU, P.-P. *et al.* Transumbilical enterostomy for Hirschsprung's disease with a two-stage laparoscopy-assisted pull-through procedure. **World Journal of Gastroenterology**, v. 25, n. 46, p. 6781–6789, 14 dez. 2019.
- ZHANG, Y. *et al.* Early intervention in Hirschsprung's disease: effects on enterocolitis and surgical outcomes. **BMC Pediatrics**, v. 24, n. 1, 26 jul. 2024.