

早在1888年Hirschsprung解剖兩位死嬰首次發現這種脹大結腸的疾病，當時對於病因尚不清楚，但是後人為紀念他便將這種病稱為Hirschsprung氏病。後來在1920年Dalla Valle發現原來這種病在遠端近肛門處的大腸有異常的緊縮，而且找不到掌管正常腸功能的神經細胞；一直到1940年代才對相關病理生理學的異常有較詳細的認知。到了1948年，Swenson和Bill兩位醫師首次以手術的方式，將缺少神經細胞的腸段切除，再將兩端接合，成功地治療這種病童，開啟了手術治療先天性巨結腸症的新時代。

先天性巨結腸症的發生率，約佔活產嬰兒的五千分之一，男比女多約四比一，統計並無人種的差異，起因於妊娠初期腸管由口向肛門分化生長的同時，腸壁中的神經細胞沒能跟著往肛門端移動，導致尾端大腸有一段缺少神經細胞，造成出生後近肛門端一段結腸不正常緊縮，前端的腸子愈來愈脹，甚至有嚴重腹脹、便秘或嘔吐的症狀產生。通常這一段缺少神經細胞的結腸愈長，症狀愈早發生，家族傾向愈明顯，男女生的比例可降到二比一。近年來的醫學研究發現，這種先天性腸道疾病與一些基因的突變有關，且在某些遺傳性病童身上較常看到，例如3至10%的唐氏症、藍眼珠的瓦登博格症候群、以及先天性中樞神經換氣不足症候群等。

通常剛出生幾個月內的嬰兒，如果有胎便延遲超過二十四小時後才解出，之後肚子漸漸脹大，甚而嘔吐或有好幾天才有噴射式的大便，就要懷疑是否罹患此症。有兩成以下比較短節型的先天性巨結腸症病童，由於初期症狀不明顯，可能會拖延到一歲以後，才因為頑固性便秘找小兒腸胃科醫師求助。醫師在為病嬰兒作手指肛診時，通常會感覺異常的緊縮，將手指拔出時甚至會有糞便隨之噴出，這是先天性巨結腸症典型的身體檢查發現。如果高度懷疑此病，通常會先安排下消化道鋇劑顯影，利用一條細的肛管將顯影劑低壓注入結腸，來看看是否有某段以上腸徑有異常的脹大，診斷率約有80%。二十四小時後再照一張腹部X光如果還有大量顯影劑殘留更要高度懷疑。若仍無法排除此病，進一步的腸道壓力檢查約有95%的診斷率，直腸病理切片請病理科醫師仔細尋找神經細胞，看看有無肥大增生的神經束，或有異常的神經突觸酵素的染色，可有高達98%的診斷率。確定診斷的病嬰，通常無法順利的進食，甚至於有時因腸子過脹導致細菌增生感染而以腹瀉或敗血症來表現，此時的預後不佳，死亡和併發症的機率大大提高。

一旦確定診斷後，必須進行手術治療。以往須先在近端有神經細胞的腸段作一個人工肛門，維持病嬰不致腹脹而能正常餵食，數月後再將正常腸子接到遠端的肛門，目前這種手術只保留給長節型或嚴重腸炎腹瀉的先天性巨結腸症病人。小兒外科手術的日新月異，已進步到可以一次將無神經細胞腸段切除，並將近端正常腸子與肛門接合，甚至可以用腹腔鏡手術操作，而不必留下腹部的大傷口並減少出血，縮短住院天數。最近有更新的手術方法，可直接從肛門將腸子拉出體外進行切除和縫合，肚皮完全無疤痕，造福不少小病童。本院小兒腸胃科購進新式直腸真空吸引切片槍，與病理科、小兒外科團隊合作，近年來診斷好幾例短節型的先天性巨結腸症，並有一位新生兒在產前因羊水過多，出生後嚴重腹脹而診斷為長節型先天性巨結腸症，且懷疑可能是節段性神經細胞缺少的世界罕見病例，已順利接受人工肛門開刀並等待第二階段手術。此病容易誤為其他原因的吐奶或便秘，家長們不可不慎！

健康文章內文主要提供民眾降低對疾病因不了解產生之不安和恐懼，但不可取代實際的醫療行為，所以身體如有不適請您前往醫院就醫治療。