

# Agenesia de cólon: visão radiológica de um caso raro

*Colon agenesis: radiological view of a rare case*

Anna Júlia Del Piero Marques Gomes<sup>1</sup>, Ronaldo Rogerio de Souza<sup>1</sup>, Ricardo Andrade Fernandes de Mello<sup>2</sup>, Bernardo Oliveira Pacheco<sup>1</sup>

## RESUMO

**Introdução:** As anomalias congênitas do trato intestinal baixo são importantes causas de morbidade em neonatos, cursando inicialmente com quadro clínico e radiográfico que sugere obstrução intestinal. A síndrome do cólon curto congênito, a atresia cólica e a Doença de Hirschsprung, possuem mais relatos descritos, enquanto a agenesia do cólon é mais rara, e nos poucos casos relatados está associada a outras malformações abdominais. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, com exames de pré-natal sem alterações, nascido de parto normal, apresentou hipoglicemia nas primeiras horas de vida, evoluindo com distensão abdominal e náuseas após primeira alimentação. Submetido a lavagem gástrica com saída meconial e sondagem anal que demonstrou suspeita de obstrução intestinal. Realizada radiografia simples de abdome que evidenciou obstrução intestinal, sendo submetido a laparotomia onde foi constatada ausência do reto e do cólon. Realizada ressecção de 10 cm da porção distal do íleo, com confecção de ileostomia. Recebeu alta. Cerca de 10 meses depois esteve novamente hospitalizado com suspeita de obstrução intestinal, confirmada pela tomografia computadorizada do abdome sendo submetido a ressecção de todo o intestino delgado, mantendo alimentação parenteral no pós-operatório. **Conclusão:** Os achados de imagem na agenesia cólica são pouco específicos, refletindo os achados de obstrução intestinal baixa. Do ponto de vista radiológico, a realização de radiografia simples e contrastada são importantes aliados no diagnóstico da agenesia cólica, pelo seu fácil acesso e custo reduzido. Como o tratamento é cirúrgico, o conhecimento das imagens e sua correta descrição auxiliam no rápido seguimento do caso.

**Palavras-chave:** Anomalia congênita. Obstrução. Cólon.

## ABSTRACT

**Introduction:** Congenital anomalies of the lower intestinal tract are important causes of morbidity in neonates, initially presenting with clinical and radiographic findings that suggest intestinal obstruction. Congenital short colon syndrome, colonic atresia and Hirschsprung's disease have been reported more frequently, while colon agenesis is rarer and, in the few reported cases, is associated with other abdominal malformations. **Case report:** A male patient with normal prenatal exams and a normal delivery presented hypoglycemia in the first hours of life, progressing to abdominal distension and nausea after the first feeding. He underwent gastric lavage with meconium and anal probing, which demonstrated suspected intestinal obstruction. A simple abdominal radiograph was performed, which showed intestinal obstruction. He underwent laparotomy, where the rectum and colon were found to be absent. A 10 cm resection of the distal portion of the ileum was performed, with the creation of an ileostomy. The patient was discharged. Approximately 10 months later, he was hospitalized again with suspected intestinal obstruction, confirmed by abdominal computed tomography, and underwent resection of the entire small intestine, maintaining parenteral nutrition in the postoperative period. **Conclusion:** The imaging findings in colonic agenesis are not very specific, reflecting the findings of low intestinal obstruction. From a radiological point of view, simple and contrast radiography are important allies in the diagnosis of colonic agenesis, due to their easy access and low cost. Since the treatment is surgical, knowledge of the images and their correct description help in the rapid follow-up of the case.

**Keywords:** Congenital Abnormalities. Obstruction. Colonic.

<sup>1</sup> Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes. Vitória/ES, Brasil.

<sup>2</sup> Departamento de Clínica Médica, Universidade Federal do Espírito Santo. Vitória/ES, Brasil.

## Correspondência:

julia.delpiero@hotmail.com

## Direitos autorais:

Copyright © 2024 Anna Júlia Del Piero Marques Gomes, Ronaldo Rogerio de Souza, Ricardo Andrade Fernandes de Mello, Bernardo Oliveira Pacheco.

## Licença:

Este é um artigo distribuído em Acesso Aberto sob os termos da Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional.

## Submetido:

3/11/2024

## Aprovado:

12/12/2024

## ISSN:

2446-5410

## INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas cólicas são importantes causas de morbidade em neonatos. Em geral todas cursam inicialmente com quadro clínico e radiográfico semelhantes, com aspectos que configuram obstrução intestinal. Dentre elas, a síndrome do cólon curto congênito, a atresia cólica, e a Doença de Hirschsprung, apesar da raridade, possuem relatos descritos em maior quantidade e melhor elucidação das suas causas, enquanto a agenesia do cólon é mais rara dentre elas, e pouco se sabe sobre sua etiologia, além disso, nos poucos casos relatados está associada a outras malformações abdominais.

O quadro clínico e a aparência radiográfica, apesar de inespecíficos, são de suma importância em todos os casos de anomalias congênitas do trato intestinal baixo, a fim de determinar propedêutica e limitar os danos.

Apresentamos neste relato um raro caso de agenesia colônica isolada, com análise de diferentes métodos de imagem utilizados, e sua importância no caso.

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, com exames de pré-natal realizados e sem alterações, nascido de parto normal, com 40 semanas e 5 dias, pesando 2,8 kg,

hipotônico, com clampeamento imediato do coração. Apresentou hipoglicemia na primeira hora de vida relacionada a hipotermia. Após a primeira alimentação em seio materno evoluiu com náuseas e distensão abdominal. Submetido a lavagem gástrica sem melhora. Realizada então segunda lavagem gástrica com saída de conteúdo meconial e sondagem anal que demonstrou suspeita de obstrução intestinal pela ausência de progressão da sonda e ausência de saída meconial.

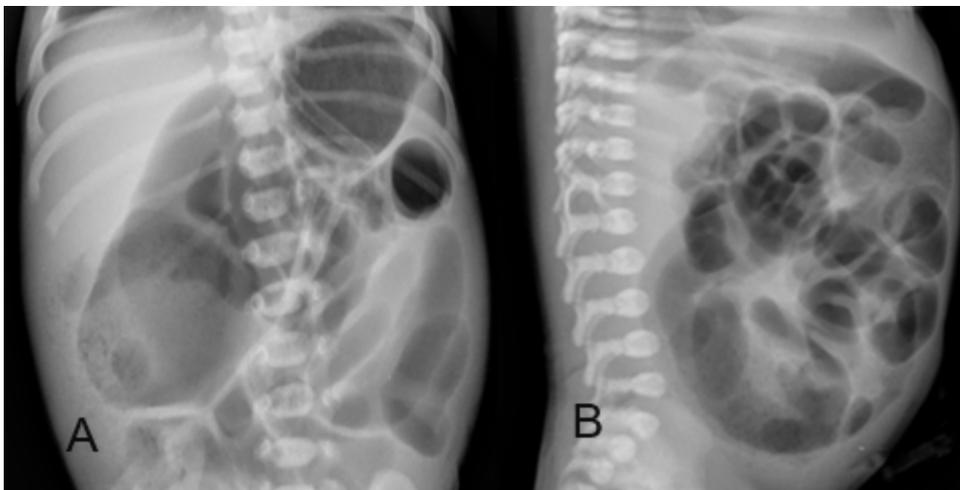
Na radiografia simples do abdome observou-se distensão de alças intestinais proximais e ausência de ar em todo o abdome inferior, compatível com obstrução intestinal (Figura 1).

Foi submetido a laparotomia onde foi constatada ausência completa do reto e do cólon, estando o íleo terminal em fundo cego, sem demais anormalidades nas alças do delgado e estômago. Realizada ressecção de cerca de 10 cm da porção distal do íleo, com confecção de ileostomia.

No pós-operatório, radiografia contrastada do abdome não demonstrou distensão das alças intestinais, com trânsito retrógrado do meio de contraste iodado preenchendo a ampola retal, que tem sua extremidade proximal em fundo cego e dista cerca de 10 cm da ileostomia na fossa ilíaca direita na incidência em perfil (Figura 2).

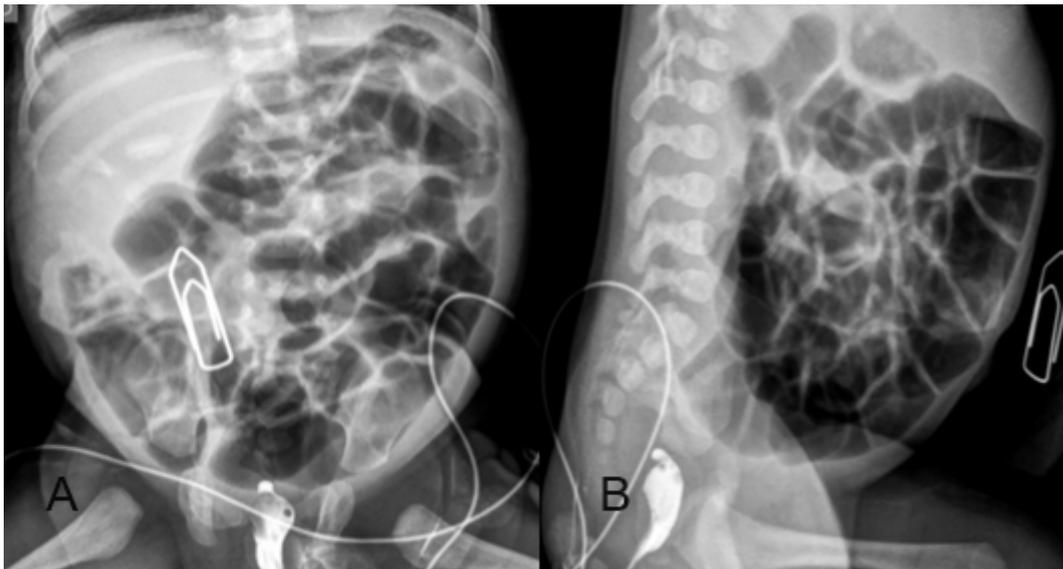
Durante a internação foi realizado exame de ressonância magnética do crânio para avaliação de malformações, visto que durante exame físico foi

**FIGURA 1.** Radiografia simples de abdome



A. Incidência anteroposterior (AP). B. Incidência perfil (P). Distensão de alças intestinais proximais e ausência de ar em todo o abdome inferior. Fonte: Autores.

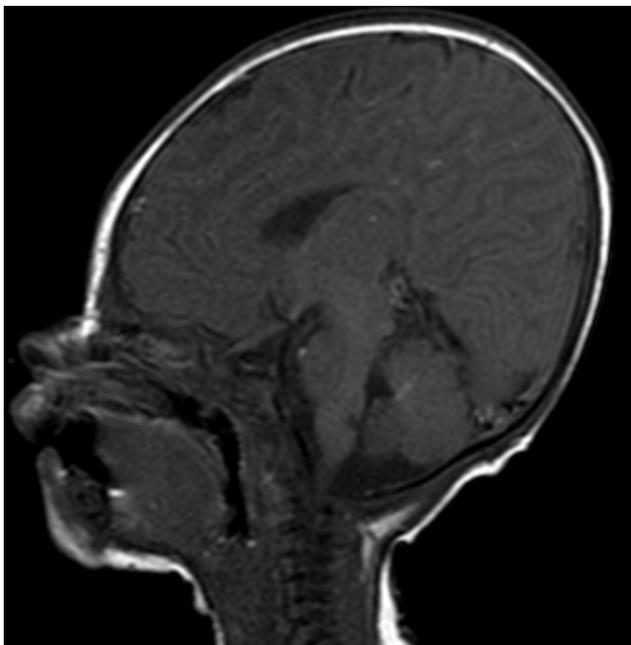
**FIGURA 2.** Radiografia contrastada de abdome



A. Incidência AP. B. Incidência P. Trânsito retrógrado do meio de contraste iodado preenchendo a ampola retal, com extremidade proximal em fundo cego. Fonte: Autores.

evidenciado crânio de aspecto turricefálico. O exame evidenciou alterações no corpo caloso, sugerindo controle evolutivo para avaliação de disgenesia calosal (Figura 3).

**FIGURA 3.** Ressonância magnética (RM) de crânio sem contraste



RM sequência T1, corte sagital. Corpo caloso com morfologia alterada, angulado cranialmente e com importante afilamento do esplênio. Fonte: Autores.

O paciente recebeu alta com ileostomia e seguiu acompanhamento ambulatorial, sendo realizados testes genéticos e rastreio de malformações con-

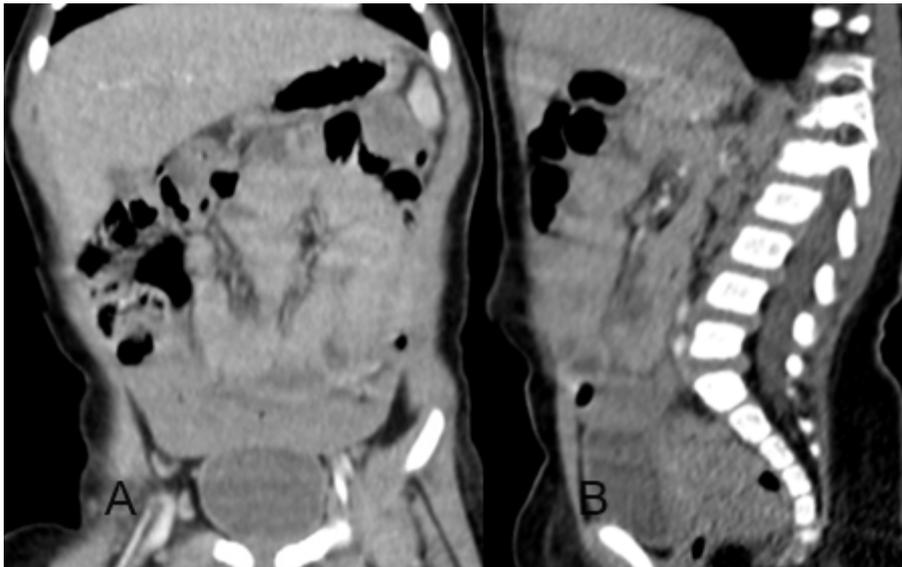
gênicas. Apesar do exame físico demonstrar alterações físicas, como turricefalia, prega epicântica, narinas antevertidas e esterno curto, os resultados do cariótipo e do teste do pezinho foram descritos sem anormalidades e o diagnóstico sindrômico inconclusivo.

Cerca de 10 meses depois esteve novamente hospitalizado com suspeita de obstrução intestinal, confirmada pela tomografia computadorizada do abdome (Figura 4). O paciente foi internado e submetido a ressecção de todo o intestino delgado, mantendo alimentação parenteral no pós-operatório. O seguimento ambulatorial e pós-operatório foi perdido após a última internação, não havendo mais registros.

## DISCUSSÃO

As malformações cólicas congênicas são condições raras e se apresentam clinicamente como quadro de obstrução, com significativa causa de morbidade nos pacientes acometidos. As obstruções do trato inferior são definidas quando ocorrem no íleo distal ou no cólon, sendo caracterizadas pelos sinais clínicos de vômitos, distensão abdominal e ausência da saída de mecônio. Da mesma forma, as apresentações radiográficas, em geral, são semelhantes, com

**FIGURA 4.** Tomografia computadorizada (TC) de abdome total sem contraste



A. TC corte coronal. B. TC corte sagital. Ausência de alças colônica com distensão das alças de intestino delgado, sugerindo obstrução intestinal e volvo das alças no hipocôndrio esquerdo. Fonte: Autores.

dilatação das alças intestinais, com níveis hidroaéreos e ausência de gás na ampola retal.

Dentre os diagnósticos diferenciais congênitos do caso de agenesia cólica, destacamos a atresia cólica, a síndrome do cólon curto congênito, a Doença de Hirschsprung.

A atresia cólica diz respeito a uma causa rara de obstrução intestinal em neonatos, com incidência de 1 para 40.000 nascidos vivos, com leve predominância de pacientes do sexo masculino<sup>1</sup>. Foi classificada em quatro tipos por Grosfeld et al<sup>2</sup>: atresia mucosa (membranosa) com parede intestinal e mesentério intactos (tipo I); extremidades em fundo cego separadas por um cordão fibroso (tipo II); extremidades em fundo cego separadas por um defeito mesocólico (tipo IIIa); atresia em casca de maçã (tipo IIIb); com múltiplas atresias (tipo IV). Geralmente são de origem congênita, porém podendo sua origem estar associada a casos de intussuscepção, hérnia interna e volvos, causando insultos vasculares. Há registros em associação com diversas anomalias, tais como musculoesquelética, do trato gastrointestinal, da parede abdominal e neurológica<sup>3</sup>. A associação com a Doença de Hirschsprung é descrita em pelo menos 2% dos casos, podendo ter relação com um insulto vascular antes da fixação retroperitoneal do cólon, causando interrupção na migração caudal dos neurônios mioentéricos<sup>4</sup>.

A síndrome do cólon curto congênito é uma condição na qual o cólon é parcialmente substituído por uma bolsa dilatada. Raramente relatada nos países ocidentais, apresenta maior incidência e descrição em países asiáticos, com incidência de 10-15% de todos os casos de anomalias anorretais na Índia, local onde há o maior caso de publicações sobre o tema, onde também são mais encontrados em associação com malformações geniturinárias<sup>5</sup>. Acredita-se que sua origem se dá pelo efeito combinado da formação defeituosa da camada esplâncnica da prega caudal e da falha de rotação intestinal. Além disso, nos casos em que ocorre a deleção de alguns segmentos do cólon, pode ser explicado pela obliteração intrauterina das artérias mesentéricas<sup>6</sup>. Foi classificada em quatro tipos por Narasimharao et al<sup>7</sup>: cólon normal ausente com íleo terminal se abrindo para bolsa cólica (tipo I); ceco junto com um pequeno segmento de cólon presente proximal à bolsa cólica (tipo II); cólon normal proximal à bolsa estendendo-se pelo menos até o nível da flexura hepática, mas não além do cólon descendente (tipo III); e cólon de comprimento quase normal, apenas reto e comprimento variável do cólon sigmoide substituído pela bolsa (tipo IV). O achado de imagem mais frequente nesses casos é um grande nível hidroaéreo dentro de uma bolsa com mecônio, ocupando a metade da cavidade abdominal em uma criança com ânus imperfurado<sup>8</sup>.

A Doença de Hirschprung (DH) ou megacólon congênito caracteriza-se pela ausência de células gangliônicas no plexo submucoso e mioentérico em variadas porções do intestino. Importante causa de obstrução intestinal em neonatos e com etiologia exata ainda desconhecida, apresenta incidência de cerca de 1:5000 nascidos vivos e acomete predominantemente o sexo masculino<sup>9</sup>. A lesão pode se estender desde o reto inferior até todo o cólon, ou até o intestino delgado, podendo se apresentar também como aganglionose total do trato gastrointestinal<sup>10</sup>. Macroscopicamente apresenta-se como estreitamento do segmento afetado pela agangliose e dilatação à montante. O quadro clínico se diferencia dos anteriores descritos, no intervalo de tempo do início dos sintomas, que neste pode ocorrer tardiamente, inclusive na fase adulta. Apesar do diagnóstico inicial de obstrução intestinal realizado pelo conjunto de quadro clínico e radiológico, o diagnóstico definitivo se dá apenas com a histopatologia da biópsia retal.

A agenesia cólica se apresenta como ausência total do intestino grosso. Sua etiologia e epidemiologia são ainda incertas, devido à escassez de relatos sobre o caso. Na literatura internacional encontramos apenas três relatos de caso de agenesia de cólon, dois dos quais descreveram agenesias cólicas associadas a malformação anorretal<sup>11,12</sup> e um relato de agenesia associada a alterações renais<sup>13</sup>. No nosso relato demonstramos um caso de agenesia colônica sem outras malformações gastrointestinais ou geniturinárias, ampliando o espectro conhecido de casos de malformações intestinais, como as já descritas, de grande relevância na avaliação dos exames de imagem.

A suspeita do diagnóstico da agenesia colônica ocorre em neonato que inicialmente não elimina mecônio e progride com distensão abdominal nos primeiros dias de vida. A investigação se complementa com exames de imagem, principalmente a radiografia simples e o enema opaco.

Assim como na agenesia cólica, ambas anomalias causam clínica semelhante à de obstrução intestinal baixa, caracterizadas por distensão abdominal, ausência de eliminação de mecônio e vômitos. Porém, apesar das semelhanças, nenhum desses tipos abrange o caso relatado. Contudo, a embriogênese do cólon curto congênito ou algum insulto vascular

intrauterino, como na atresia cólica, podem ajudar a explicar a ausência de todo o trato cólico. Faz-se necessária uma análise mais aprofundada da possível etiopatogenia, o que é dificultado pelo número limitado de casos.

Os achados de imagem na agenesia cólica, são pouco específicos, refletindo os achados de obstrução intestinal baixa. O enema opaco auxilia ao demonstrar a ausência de progressão retrógrada do meio de contraste além da ampola retal. Estudo tomográfico com contraste retal pode fornecer informações adicionais sobre o trato gastrointestinal e auxiliar na investigação de outras possíveis anomalias associadas.

Como em todos os casos de obstrução intestinal causadas por malformação do trato intestinal baixo, o tratamento da agenesia colônica também é cirúrgico, com confecção de colostomia neste caso.

## CONCLUSÃO

As malformações congênitas do trato intestinal baixo e, em especial a agenesia cólica, são importantes causas de morbimortalidade em neonatos. Conclui-se então que, do ponto de vista radiológico, a realização de radiografia simples e de enema opaco são importantes aliados no diagnóstico da agenesia cólica pelo seu fácil acesso e custo reduzido. Como seu tratamento inevitavelmente é cirúrgico, a correta descrição dos achados de imagem auxilia no rápido seguimento clínico do caso.

## REFERÊNCIAS

1. Figueirêdo SS, Ribeiro LHV, Nóbrega BB, Costa MAB, et al. Atresia do trato gastrointestinal: avaliação por métodos de imagem. *Radiologia Brasileira*. 2005;38(2):141-150.
2. Grosfeld JL, Ballantine TVN, Shoemaker R. Operative management of intestinal atresia and stenosis based on pathologic findings. *J Pediatr Surg*. 1979;14:368-75.
3. Herman TE, Copen D, Skinner M. Congenital short colon with imperforate anus (pouch colon). Report of a case. *Pediatr Radiol*. 2000 Apr;30(4):243-6.
4. Grosfeld JL, Ballantine TVN, Shoemaker R. Operative management of intestinal atresia and stenosis based on pathologic findings. *J Pediatr Surg*. 1979;14:368-75.

5. Arca MJ, Oldham KT. Atresia, Stenosis, and Other Obstructions of the Colon. *Pediatric Surgery*. 2012;1247–1253.
6. Bhat NA. Congenital pouch colon syndrome: a report of 17 cases. *Ann Saudi Med*. 2007 Mar-Apr;27(2):79-83.
7. Narasimharao KL, Yadav K, Mitra SK, et al. Congenital short colon with imperforate anus (pouch colon syndrome). *Ann Pediatr Surg*. 1984;1:159-7.
8. Herman TE, Coplen D, Skinner M. Congenital short colon with imperforate anus (pouch colon). Report of a case. *Pediatr Radiol*. 2000 Apr;30(4):243-6.
9. Akgür FM, Tanyel FC, Büyükpamukçu N, Hiçsönmez A. Colonic Atresia and Hirschsprung's Disease Association Shows Further Evidence for Migration of Enteric Neurons. *J Pediatr Surg*. 1993; 28 (4):635–636.
10. Ishfaq M, Ahmad UF, Manzoor S. Hirschsprung's disease; diagnosis and management: experience at Ibn-e-Siena and Nishtar Hospital, Multan. *Professional Med J*. 2014;21(1): 020-026.
11. Yurtçu M, Esen HH, Günel E. Colon agenesis with ileovesical fistula and anorectal malformation. *J Pediatr Surg*. 2010;45(2)e1-3.
12. Rashi R, Kumar A, Singh RJ, Dudhani S, Sinha AK, Kumar B. Colonic Agensis with Anorectal Malformation - Rarest Variant of Congenital Short Colon. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2022 Nov-Dec;27(6):778-780.
13. Zundel S, Obermayr F, Schaefer JF, Fuchs J. Hirschsprung disease associated with total colonic agenesis and imperforate anus – Case report and review of the literature. *J Pediatr Surg*. 2010;45:252-4.

Gomes, Ketty Lysie Libardi Lira Machado, Vitor Fiorin de Vasconcellos, João de Siqueira Neto, Fernando Luiz Torres Gomes.

#### Endereço para correspondência

Departamento de Clínica Médica, Av. Marechal Campos, 1355, Maruípe, Vitória/ES, Brasil, CEP: 29043-900.

## DECLARAÇÕES

### Contribuição dos autores

Concepção: AJDPMG, RRS, RAFM. Aquisição de financiamento: AJDPMG. Investigação: AJDPMG, RRS. Metodologia: AJDPMG. Tratamento e análise de dados: AJDPMG. Redação: AJDPMG, RRS. Revisão: RAFM. Aprovação da versão final: RAFM. Supervisão: RRS, RAFM.

### Financiamento

O artigo contou com financiamento próprio.

### Conflito de interesse

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

### Disponibilidade de dados de pesquisa e outros materiais

Dados de pesquisa e outros materiais podem ser obtidos por meio de contato com os autores.

### Editores responsáveis

Neide Aparecida Tosato Boldrini, Ana Daniela Izoton De Sadosky, Marcelo Ramos Muniz, Renata Scarpat Careta, Eliana Bernadete Caser, Lucia Martins Diniz, Fabio Petersen Saraiva, Maria da Penha Zago