

Enfermedad de Hirschsprung neonatal

Patricio Ortiz¹, Andrea Pardo¹, Giovanni González¹, Geovanny Quizhpi², Fernando Córdova N.²

Equipo de Cirugía Pediátrica, Servicio de Pediatría y Neonatología, Hospital José Carrasco Arteaga, Cuenca, Ecuador

Resumen

Referencia. *La Enfermedad de Hirschsprung (EH) es una patología congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino grueso. Su incidencia va de 1,0 a 2,8 por 100.000 nacidos vivos, 70% de ellos son defectos aislados, constituyéndose en diagnóstico único, los restantes pueden estar asociados a otras patologías como el Síndrome de Down en los que es 10 veces más frecuente.*

Caso clínico. *Describimos las presentaciones clínicas más frecuentes, la utilidad de las pruebas diagnósticas y las alternativas de tratamiento, dando énfasis al acortamiento del tiempo entre diagnóstico y tratamiento así como la tendencia actual sobre la no realización de colostomía a propósito de la presentación de un caso confirmado con la toma de biopsia intraoperatoria, en la que se realizó descenso abdominoperineal en un solo tiempo mediante procedimiento endoanal, sin necesidad de la edificación de colostomía.*

Descriptor DeCS: *enfermedad de Hirschsprung, aganglionosis, megacolon congénito megacolon agangliónico.*

Neonatal Hirschsprung disease

Summary

Reference. *Hirschsprung's disease (HD) is a congenital disorder characterized by absence of ganglion cells in the myenteric and submucosal plexuses of the intestine. Its incidence ranges from 1.0 to 2.8 per 100,000 live births, 70% are isolated defects, becoming single diagnosis, the others may be associated with other diseases such as Down syndrome where it is 10 times more frequent.*

Case report. *We describe the most common clinical presentations, the usefulness of diagnostic tests and treatment options, with emphasis on shortening the time between diagnosis and treatment as well as the current trend of not performing colostomy concerning the presentation of a case confirmed the intraoperative biopsy, which took place one drop abdominoperineal endoanal time by procedure without colostomy building.*

Keywords: *Hirschsprung disease, aganglionosis, aganglionic megacolon congenital megacolon.*

¹ Médico Residente de Pediatría, Hospital José Carrasco Arteaga, Cuenca, Ecuador

² Equipo de Cirugía Pediátrica, Hospital José Carrasco Arteaga, Cuenca, Ecuador
Docentes de la Universidad del Azuay, Cuenca, Ecuador

Recibido: febrero 16 de 2012

Aceptado: febrero 17 de 2012

Correspondencia:

Patricio Ortiz

Departamento de Pediatría

Hospital José Carrasco Arteaga

Rayoloma entre Popayán y Pacto Andino

Teléfono 593 7 2861500

Cuenca, Ecuador.

Introducción

Descrita por primera vez en 1886 por Harold Hirschsprung, el megacolon congénito es una enfermedad caracterizada por la ausencia de células ganglionares del plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, en el recto y otros segmentos del colon y en ocasiones se extiende hasta tomar todo el intestino grueso y parte del delgado en forma ascendente (de caudal a cefálico).

Se caracteriza por un cuadro obstructivo por incapacidad para transmitir las ondas peristálticas. A lo largo del tiempo se la ha conocido con diferentes denominaciones como dilatación congénita e idiopática colónica, megacolon congénito, agenesia del plexo mientérico, megacolon neurogénico, aganglioneosis intestinal congénita, megacolon aganglionico, megacolon primario, Enfermedad de Hirschsprung. (1,2)

Caso Clínico

Anamnesis. Paciente masculino de un mes de vida, con antecedente desde los 8 días de vida con distensión abdominal, vómitos postprandiales en moderada cantidad y disminución en la frecuencia de la deposición, constipación; inicialmente se manejó con prokinético y simeticona sin mejoría. 12 horas previas a su ingreso hospitalario presenta importante distensión abdominal, decaimiento, irritabilidad y rechazo al alimento.

Examen físico. Signos vitales estables, aspecto general activo, llanto fuerte vigoroso, estado nutricional bueno, bien cuidado. Tórax sin patologías. Abdomen: globuloso, tenso, poco depresible, RHA aumentados, protrusión del ombligo. Tono muscular conservado, moro presente, prehensión palmar y plantar normales.

Exámenes de laboratorio iniciales. Leucocitos 8.970; Neutrófilos 10%; Linfocitos 76%. Hemoglobina 4,1; Hematocrito 39,2; Plaquetas 365.000; Urea 8; Creatinina 0,23; Electrolitos normales; PCR 0,18 y VSG 7.

Diagnóstico Presuntivo. Abdomen suboclusivo

Evolución. El paciente permanece en observación 3 días. Se prueba alimentación ante una aparente mejoría, a

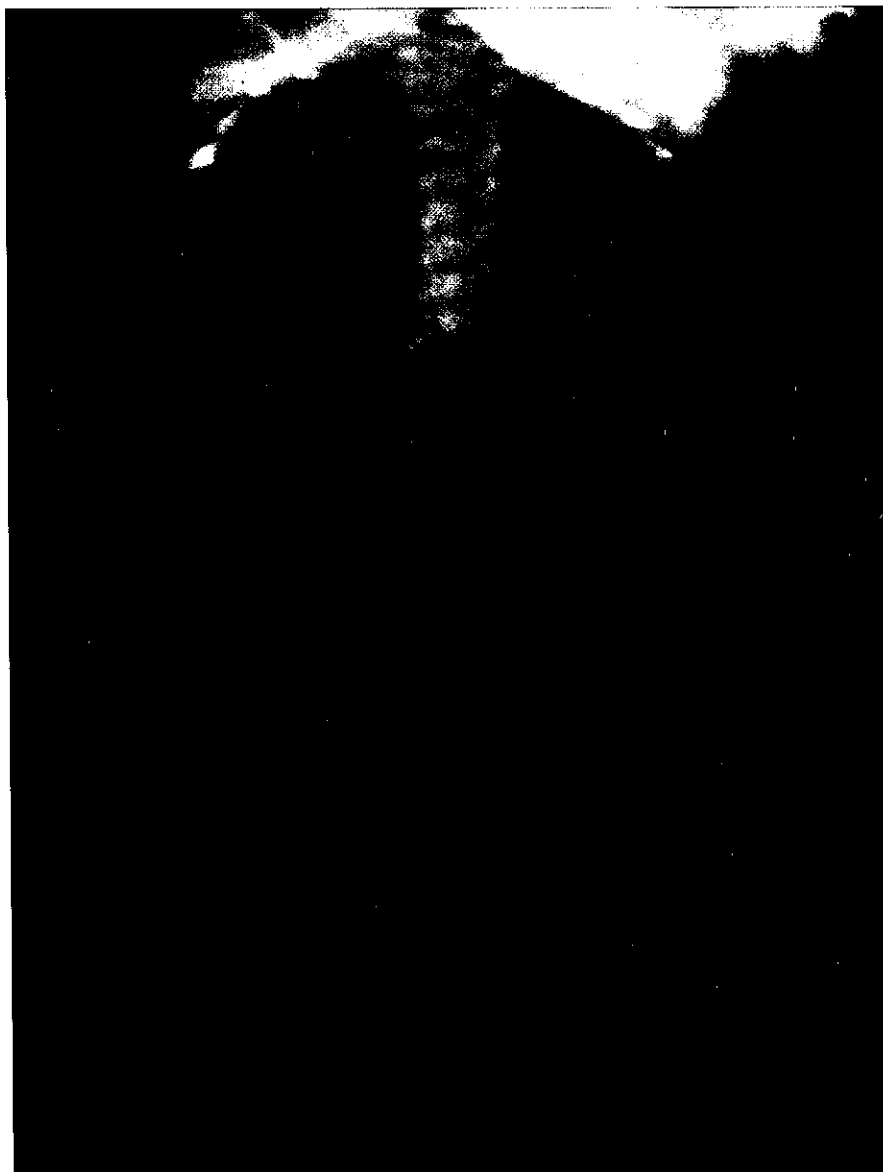


Fig. 1
Radiografía abdominal muestra distribución anormal del aire intestinal, distensión del colon proximal a la obstrucción, ausencia de gas distal y recto vacío.

las 36 horas presenta distensión abdominal importante y vómito. Se descarta alergia a la proteína de la leche y se realiza un estudio de enema contrastado.

Tratamiento. Se realiza biopsia rectal y tratamiento quirúrgico definitivo con descenso endorrectal de acuerdo a la técnica de De la Torre-Mondragón. Sección de la pared rectal hasta alcanzar el espacio perirrectal y descenso del colon a través del ano, con biopsias escalonadas de todo el espesor del intestino grueso descendido, procesadas mediante técnica por congelación.

Evolución. El niño permanece en Neonatología en cuidados intermedios

hasta su estabilización, en pocos días más inicia su alimentación con muy buena tolerancia y deposiciones con frecuencia más normal, sin distensiones, fue dado de alta a los 10 días sin molestias y en el control por la consulta externa tiene una evolución postoperatoria favorable, inicia un plan de dilataciones a nivel anal por 4 a 6 meses.

Discusión

La incidencia de EH varía según la etnia, estimándose en 1.5 por 10.000 nacidos vivos en población caucásica, 2.1 por 10.000 nacidos vivos en afroameri-

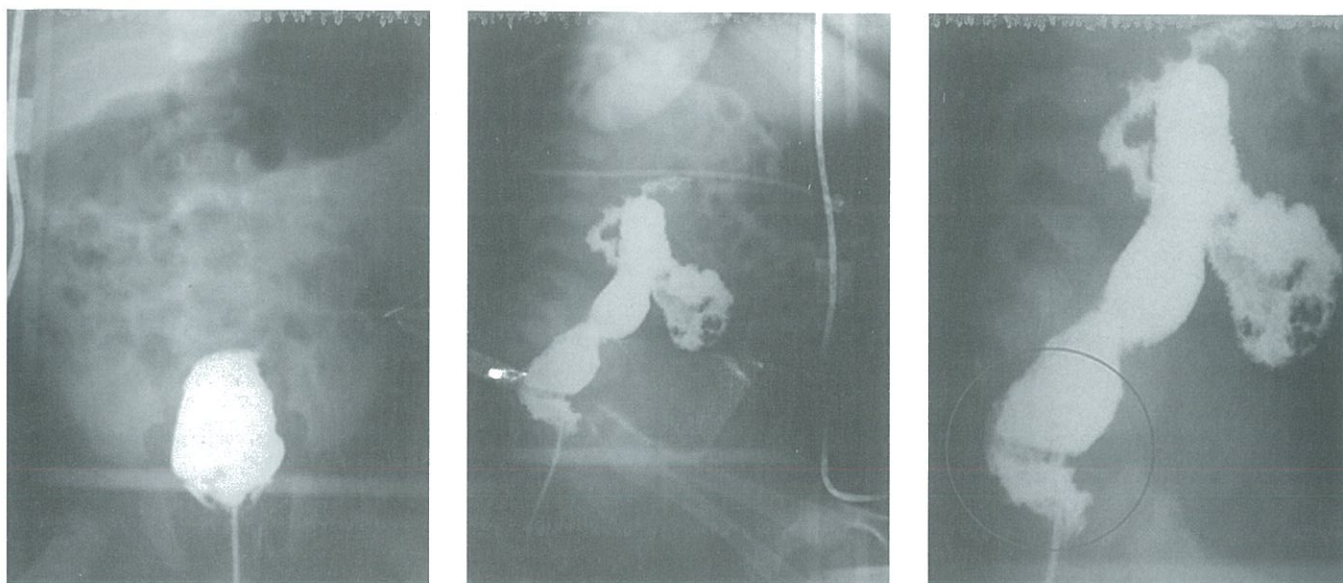


Fig. 2

Enema baritado: muestra una zona estrecha proximal al ano, seguida por una zona de semejante a un embudo y más proximal una zona dilatada.

canos, 1.0 por 10.000 nacidos vivos en hispanos y 2.8 por 100.000 en asiáticos. Es más frecuente en raza blanca y en recién nacidos de término. En hermanos la incidencia es de aproximadamente del 3.5%, aumentando según la longitud del segmento afectado hasta un 20%. La enfermedad predomina en varones en una relación de 3-5:1. Esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo (3,4).

La EH es producto de una falla en la migración cráneo-caudal de las células ganglionares provenientes de la cresta neural, fenómeno producido entre la 5ª y la 12ª semana de gestación (imagen 1). Mientras más precoz se produzca la alteración en la migración celular, mayor será la longitud del segmento afectado. También se cree que podría estar implicado un defecto en la matriz extracelular de la pared intestinal que impe-

diría que las células procedentes de la cresta neural la colonizaran.

Técnicas tridimensionales inmunohistoquímicas han demostrado que la innervación axonal de la mucosa es anormal, además de existir aganglionismo, y esto puede ser importante en relación con la capacidad secretora y absorbente del intestino y contribuir tal vez a la aparición de enterocolitis. Así mismo, se ha podido establecer que los niños



Fig. 3

El paciente es colocado en decúbito dorsal, con elevación de la pelvis y miembros inferiores.

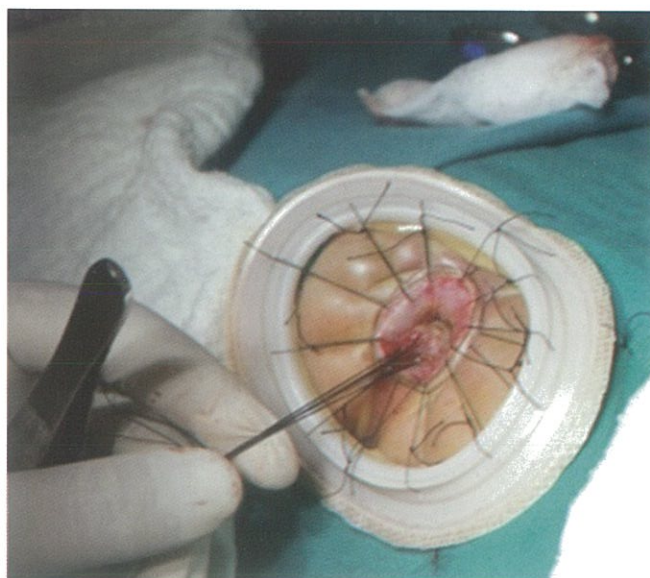
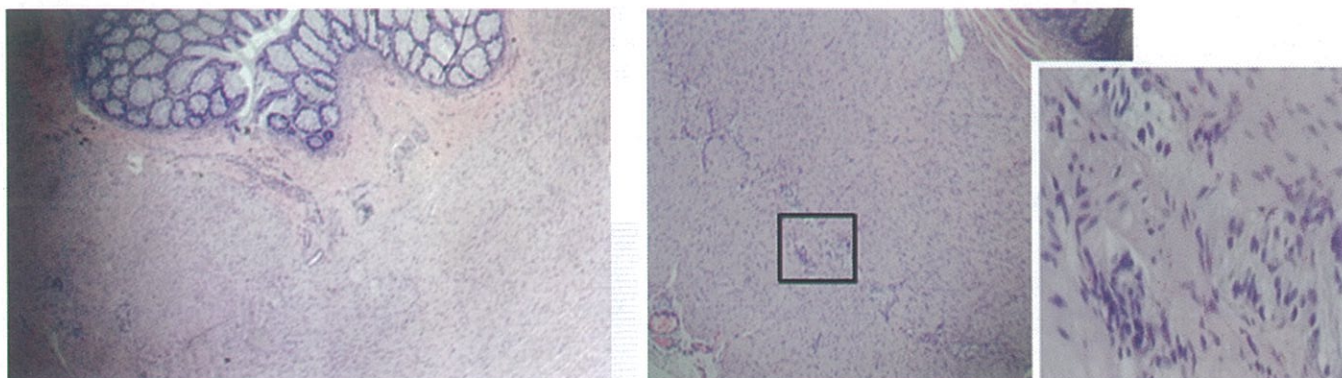


Fig. 4

Exposición del canal anal mediante dilatación esfinteriana.



Figs. 5 y 6

Biopsia intraoperatoria: en estas figuras se muestran dos placas, la primera donde hay ausencia de células ganglionares, correspondiente a nuestro paciente, y la segunda donde se evidencia su presencia.

afectados tienen la barrera mucosa colónica alterada, independiente de la inervación del intestino, que explicaría los episodios de enterocolitis severa de los pacientes (5,6).

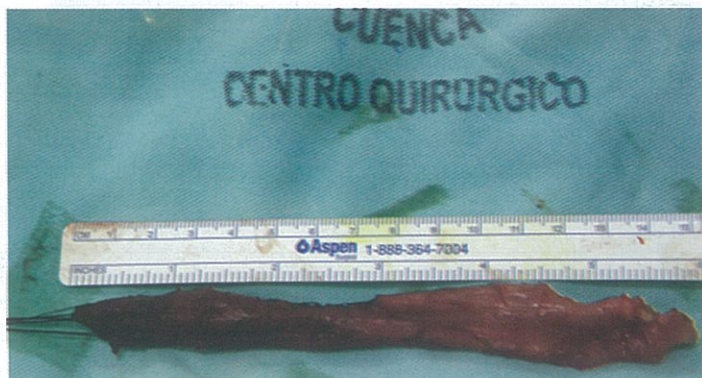
La EH es considerada una enfermedad poligénica autosómica dominante, de penetrancia incompleta (no todo portador del gen alterado expresa la enfermedad) y expresividad variable (guarda relación con la longitud del segmento afectado), sin embargo, esto no explicaría la mayor frecuencia de EH en el sexo masculino. Las alteraciones residirían en los cromosomas 2, 10 y 13. Su asociación con Síndrome de Down sugiere la posibilidad de que un locus del cromosoma 21 también pueda estar involucrado. Se han descrito hasta el momento 9 genes afectados: RET, GDNF, NTN, ENDR-B, EDN3, ECE1,

SOX10, SMADIP1, ZFH1B. Las interacciones entre estos genes aún no han sido dilucidadas.

Uno de los genes más estudiados han sido el gen RET, un receptor con actividad tirosina kinasa, situado en el brazo largo del cromosoma 10, que se detecta hasta en un 50% de los casos familiares y hasta en un 20% de los casos esporádicos, relacionándose más estrechamente con la enfermedad de segmento largo, por lo que se hace recomendable el estudio genético en estas familias. Otros productos de los genes mencionados son: receptor para endotelina B, factor neurotrófico derivado de la glía y endotelina. También se ha propuesto que el déficit de expresión de determinados genes en el intestino posterior embrionario (con ausencia de mutaciones), puede no activar determi-

nados sistemas de receptores, causando por esto la detención de la migración de neuroblastos entéricos (7,8).

El intestino también posee un sistema nervioso intrínseco y en él un neurotransmisor predominantemente inhibitorio es el óxido nítrico. Recientemente se ha demostrado niveles bajos del óxido nítrico sintetizado en los plexos mientéricos agangliónicos. En un individuo sano el balance de contracción y relajación del músculo liso es finamente controlado, el individuo enfermo muestra aumento de la inervación adrenérgica y colinérgica. Las fibras adrenérgicas excitatorias predominan sobre las inhibitorias lo que aumenta el tono de la musculatura lisa. La innervación colinérgica por su parte está aumentada en la enfermedad y es predominantemente excitatoria (9).



Figs. 7 y 8

Una vez determinada la presencia normal de células ganglionares, en las biopsias realizadas, se secciona el colon con un margen aproximado de 3-5 cm por encima de la última biopsia normal

La mayoría de los pacientes con EH presentan síntomas dentro de las primeras semanas de vida, 2/3 dentro de los 3 primeros meses, 80% dentro del primer año. Solo un 10% desarrolla síntomas entre los 3-14 años de vida. Por tanto se divide a las formas de presentación en estos dos grupos: 1) en el recién nacido puede presentar una forma de presentación leve y una forma de presentación grave. La forma leve está caracterizada por retardo en la expulsión de meconio, constipación, distensión abdominal, anorexia, halitosis, laxitud, retardo ponderoestatural, desnutrición, fecalomas, enterocolitis, defecación con los estímulos por sonda o tacto rectal. La forma grave está caracterizada por un cuadro de oclusión intestinal y/o perforación, enterocolitis; 2) en el niño mayor los antecedentes de retardo de expulsión de meconio, constipación crónica, distensión abdominal, diarreas, vómitos, fecalomas, anorexia, desnutrición, desproporción entre el tronco y las extremidades, retardo ponderoestatural son entre otros los signos y síntomas principales (9).

El 70% de los casos de EH es un defecto aislado, constituyéndose en un diagnóstico único. El síndrome de Down constituye la anomalía asociada con mayor incidencia la cual puede estar presente desde un 4.5% hasta un 16%. Así mismo el 2% de los pacientes que presentan EH poseen además una trisomía del 21. (5,6). También pueden encontrarse: defectos cardíacos (8%), anomalías génito-uritarias (6%), anomalías gastro-intestinales (4%), que pueden incluir atresia del colon, ano imperforado, solas o en combinación con neuroblastoma, feocromositoma, neurofibromatosis, síndrome de Wardenburg, neoplasia endocrina múltiple Tipo II (10,11).

La presentación clínica de esta patología es indicativa de estudios para descartarla. La primera orientación diagnóstica está dada por la radiología que puede ser de gran ayuda al dar un primer acercamiento al diagnóstico. Se solicita radiografía abdominal anteroposterior y lateral, que muestran distribución anormal del aire intestinal, recto vacío y a veces signos de obstrucción (distensión del colon proximal a la obstrucción que se identifica por las haustras y ausencia de gas distal a la obstrucción) (12).

Aspectos históricos de la Enfermedad de Hirschprung		
Año	Autor	Acontecimiento
1691	Frederich Ravisch	Primer reporte de un niño de 5 años que fallece con constipación "irremediable"
1886	Harold Hirschsprung	Primera descripción de aganglionosis de colon
1900	Fenwick	Desarrolla la teoría de que el colon espástico distal es la causa de la obstrucción funcional al paso fecal
1948 1949	Swenson, Neuhauser	Establecen los principios del proceder radiológico contrastado y el primer tratamiento quirúrgico para la enfermedad
1956	Duhamel	Introduce una variación al procedimiento quirúrgico anterior para minimizar las complicaciones por la disección rectal anterior y lesión de los nervios autónomos
1960	Duhamel - Haddad	Modifican el procedimiento anterior la cirugía se realiza en dos tiempos: colostomía y anastomosis
1964	Soave	Modifica el Pull Through endorectal de Ravich Sabinston para utilizarlo en pacientes con esta patología
1964	Callaghan y Nixon	Refinan la técnica manométrica en el diagnóstico de la enfermedad
1995	Georgeson	Reporta la mucosectomía transanal asistiendo el tiempo abdominal por laparoscopia
1998	Luis de la Torre Mondragón	Describen la mucosectomía, colectomía y descenso totalmente transanal sin necesidad de laparoscopia ni laparotomía en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung.

El enema contrastado ha demostrado una sensibilidad de 70% y una especificidad del 83%. Debe realizarse inyectando cuidadosamente el medio de contraste y sin preparación previa. Muestra generalmente una zona estrecha proximal al ano, seguida por una zona de Transición semejante a un embudo, y más proximal una zona dilatada. Anatómicamente estos segmentos corresponden respectivamente a la zona agangliónica, hipogangliónica y ganglionar. El signo radiológico más importante de la EH es la zona de transición, aunque no verla no descarta el diagnóstico. Tanto la zona estrecha como la dilatada pueden no apreciarse antes de los 15 días de vida, aunque según otros autores el enema contrastado puede ser normal hasta los 3 meses de vida o ser normal

indefinidamente en pacientes con EH total. Otro signo radiológico asociado es la retención del contraste por más de 24 horas, el cual no es un signo específico, pero puede ser el único signo sugerente en una EH de segmento largo. Generalmente las anomalías en el enema contrastado motivan la solicitud de biopsia de recto para un diagnóstico definitivo (13).

La anometría ano-rectal. Consiste en la distensión rectal mediante un balón con presión controlada. En forma normal, frente a la dilatación anal, se produce la relajación del esfínter interno y la contracción del esfínter externo. En la EH la relajación del esfínter anal interno no se produce, pudiendo incluso aumentar su contracción. La manometría ano-rectal es particularmente útil en

EH de segmento ultracorto, ya que estos pacientes pueden tener un estudio con enema baritado normal. En revisiones sistemáticas se han observado sensibilidad y especificidad de 91% y 93% respectivamente. La desventaja de este método es que requiere un equipo especializado y es muy difícil de realizar en niños menores de un año de edad, inclusive autores no lo recomiendan antes de los 5 años (14).

El diagnóstico de certeza está dado por el estudio histológico de la pared rectal. En el año 1960, Dobbins, Bill y Noblett establecieron el uso en la práctica clínica de la biopsia por succión cuyo único inconveniente en su medio lo constituye el tamaño de la muestra. La biopsia por succión es fácil y de baja morbilidad, la biopsia rectal clásica ha quedado para cuando existen problemas en el diagnóstico con la de succión (15).

La dosificación de acetilcolinesterasa es una prueba histoquímica con resultados muy positivos en el diagnóstico de la enfermedad y otros desordenes de la innervación mientérica (16).

El principio básico del tratamiento quirúrgico de la EH es anastomosar el intestino normal o gangliónico con el ano, resecando el intestino agangliónico no funcional. En general los lactantes mayores y niños se operan en un tiempo, y los recién nacidos y lactantes menores se operan en forma diferida, se puede realizar una colostomía de descarga y tomar biopsias, y después de seis meses realizar la cirugía definitiva. En los últimos años la tendencia actual en todo el mundo es a la realización de la operación a más temprana edad y en un solo tiempo quirúrgico, sin colostomía (17).

La bibliografía española nos muestra que en sus series todos los pacien-

tes presentaron un curso postoperatorio muy favorable, como lo demuestra el inicio de la dieta oral a los 2,4 días de promedio y el alta a los 5,2 días. Otras series tienen una estancia similar. Algunos pacientes podrían haber sido dados de alta más precozmente pero debido a su corta experiencia querían controlar que no apareciera alguna complicación (18).

Recientemente se ha publicado un estudio comparativo de pacientes intervenidos mediante esta técnica, descenso transanal exclusivo y otros por vía abdominal. La manometría demuestra que no hay diferencias en la presión esfinteriana entre estos dos grupos. (17,18).

Diferentes autores recuerdan la importancia de un seguimiento a largo plazo, incluso hasta la adolescencia, para evaluar de forma definitiva la incidencia de enterocolitis y el grado de continencia (18).

Conclusiones

En espera de que en un futuro podamos obtener más datos sobre el seguimiento a pacientes intervenidos con esta técnica, concluimos que los resultados postoperatorios a corto plazo son excelentes, sin disección intraperitoneal, una rápida recuperación, ausencia de cicatrices en la pared abdominal, ni realización de colostomías y por consiguiente un inmejorable resultado estético, pero aún más importante un menor riesgo de complicaciones por cirugías múltiples. También se acortan los tiempos de estancia hospitalaria, y si se realizan biopsias intraoperatorias se acorta también el tiempo entre diagnóstico y tratamiento realizándolo en un mismo procedimiento. Por todo ello creemos que es la técnica de elección en la EH de localización rectosigmoidea.

Referencias bibliográficas

1. Feldmon T, Wershil B. Hirschsprung Disease. *Pediatrics in review*. 2003; (23):11.
2. Schwartz. En: Principios de Cirugía. México: McGraw-Hill Interamericana, 2006.
3. Ashcraft. Cirugía pediátrica. Enfermedad de Hirschsprung. 2006.
4. Arriagada MP, Alfaro G, Rostion CG. Enfermedad de Hirschsprung. *Revista Pediátrica Electrónica*. 2008, 5 (1):6.
5. <http://www.mayoclinic.com/health/hirschsprungs-disease> 2012
6. Guía de Práctica Clínica 2011. Enfermedad de Hirschsprung <http://www.drvargas43-arcoiris.blogspot.com>
7. Balibrea C. Patología quirúrgica, Madrid, Marbán, 2007
8. Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's Disease. *JPediatr Surg*. Vol 35(7). 2000: 1017-1025.
9. Guía de Práctica Clínica 2011 Enfermedad de Hirschsprung. <http://www.drvargas43-arcoiris.blogspot.com>.
10. De Manueles J. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría. Sociedad Española de Pediatría. 2008 Pag. 56-60.
11. Lewis N, Levitt M, Zallen G et al. Diagnosing Hirschsprung's Disease: Increasing the Odds of a Positive Rectal Biopsy Result. *J Pediatr Surg*. 2003;38:412-416.
12. Kessmann J. Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Management. *American Family Physician*. 2006;24(8):1319-1323.
13. De la Torre L. Enfermedad de Hirschsprung. Mitos y realidades a 120 años de su descripción. Artículo original. *Acta Pediatr Mex* 2008;29(3):139-46.
14. Peña A. Enfermedad de Hirschsprung. Los avances y las preguntas no contestadas. *Cir Pediatr*. 2002; 15: 46-47.
15. Luis LA., Encinas JL., Avila LF., et cols. Enfermedad de Hirschsprung: enseñanzas de los últimos 100 casos. *Cir Pediatr* 2006; 19:177-181.
16. Falchetti D, Dessanti A, Villanacci V. Laparoscopic relief of obstructing folded muscular cuff after transanal pull-through for aganglionosis. *Surg Endosc*. 2004; DOI 10.1007/s00464-003-4264-3.
17. Bannura G. Constipación crónica pertinaz ¿un problema quirúrgico? *Rev Méd Chile* 2002;130: 803-8.
18. Castañón JC, Tarrado LX, Pinzón JC, Morales L. Descenso endorrectal transanal exclusivo para el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung. *Cirugía Pediátrica* 2004; 17: