

ACTUALIZACION

Revisión: Enfermedad de Hirschsprung

Arriagada María Paz¹, Alfaro Gonzalo¹, Rostion Carmen Gloria²

¹ Interno de Medicina. Universidad de Chile. Sede norte

² Servicio Cirugía Infantil Hospital Clínico de Niños Dr. Roberto del Río. Universidad de Chile Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Campus Norte

Resumen

La enfermedad de Hirschsprung se considera una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino grueso. Su incidencia es variable siendo ésta desde 1,0 a 2,8 por 100.000 nacidos vivos. El 70% de los casos es un defecto aislado, constituyéndose en un diagnóstico único, los casos restantes pueden ser asociados a otras patologías, por ejemplo Síndrome de Down, siendo 10 veces más frecuente en estos pacientes. El siguiente trabajo presenta una revisión de la etiopatogenia, las presentaciones clínicas más frecuentes, la utilidad de las distintas pruebas diagnósticas y las alternativas de tratamiento. Así mismo ofrecemos una revisión de las complicaciones y tratamiento y de las implicaciones psicosociales de la enfermedad de Hirschsprung.

Palabras clave: Enfermedad de Hirschsprung, Aganglionosis, Constipación, Plexo mientérico, Plexo submucoso.

Introducción

La enfermedad de Hirschsprung (EH) es considerada una enfermedad congénita caracterizada por una ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, en el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente (de caudal a cefálico) ⁽¹⁾. Esta alteración produce una anomalía de la motilidad intestinal, que se manifiesta más frecuentemente como una obstrucción intestinal ⁽²⁾.

La EH puede ser clasificada según el segmento intestinal comprometido. Así puede dividirse en: 1.- Segmento corto: cuando no compromete más allá de la unión rectosigmoidea; 2.- Ultracorto: si sólo afecta esfínter interno o

algunos centímetros próximos a dicho esfínter; 3.- Segmento largo cuando el segmento agangliónico afecta más allá de la unión rectosigmoidea. Otros autores sólo distinguen dos tipos: segmento corto y segmento largo, siendo controversial la existencia de EH de segmento ultracorto, ya que esta compromete menos de 5 cm del recto distal ^(2, 17). La mayoría de los casos corresponde a EH de segmento corto (75 a 80%), una décima parte de ellos sería un aganglionismo ultracorto. El 20% restante pertenecería a EH de segmento largo, incluyéndose en este grupo aquellos que afectan los segmentos proximales al ángulo esplénico.

La EH forma parte de los trastornos conocidos como disganglionismos que incluyen también el hipoganglionismo y la displasia neuronal intestinal.

Epidemiología

La incidencia varía según la etnia, estimándose en 1.5 por 10.000 nacidos vivos en población caucásica, 2.1 por 10.000 nacidos vivos en afroamericanos, 1.0 por 10.000 nacidos vivos en hispanos y 2.8 por 100.000 nacidos vivos 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%. ^(1, 17)

La EH predomina en varones en una relación de 3-5:1 ⁽¹⁷⁾. Esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo.

Asociaciones

El 70% de los casos de EH es un defecto aislado, constituyéndose en un diagnóstico único. Los casos restantes pueden ser asociados a otras patologías. Un ejemplo de ellos es la asociación con Síndrome de Down ^(2, 17), siendo 10 veces más frecuente en estos pacientes el hallazgo de una

aganglionosis congénita. Así mismo el 2% de los pacientes que presentan EH poseen además una trisomía del 21. Otras patologías congénitas que han sido asociadas a la EH incluyen: Síndrome de Waardenburg, Síndrome de Laurence-Moon-Biedl, cromosoma X frágil, Síndrome de Goldberg-Shprintren, Síndrome de Kaufman-McKusic, Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, neoplasia endocrina múltiple tipo IIa, cardiopatías congénitas, sordera, dilatación pupilar, pigmentación ocular, displasia ósea, atresias intestinales, retraso mental, microcefalia, malrotación, neuroblastoma, dismorfismo facial, agenesia del cuerpo calloso y Síndrome de Hipoventilación Congénita (Síndrome de Haddad).

Otras anomalías no congénitas que también se han asociado son: hidrocefalia, defecto septal ventricular, agenesia renal, ano imperforado, divertículo de Meckel, poliposis colónica, criptorquidea, epilepsia y resistencia a la insulina.

Una revisión de 3852 pacientes con EH, sugiere una asociación entre esta enfermedad y el bajo peso al nacer.⁽²⁶⁾

Etiopatogenia

La EH es producto de una falla en la migración craneocaudal de las células ganglionares provenientes de la cresta neural, fenómeno producido entre las 5^ª y la 12^ª semana de gestación^(1, 17). 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 impediría que las células procedentes de la cresta neural la colonizaran.

Técnicas tridimensionales inmuno histoquímicas han demostrado que la inervación axonal de la mucosa es anormal, además de existir aganglionismo, y esto puede ser importante en relación con la capacidad secretora y absorbiva del intestino y contribuir tal vez a la aparición de enterocolitis. Asimismo, se ha podido establecer que los niños afectados tienen la barrera mucosa colónica alterada, independiente de la inervación del intestino, que explicaría los episodios de enterocolitis severa de los pacientes.⁽¹²⁾

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 aun 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^(3, 17). Otros productos de los genes mencionados son: receptor para endotelina B, factor neurotrófico derivado de la glía y endotelina 3.

También se ha propuesto que el déficit de expresión de determinados genes en el intestino posterior embrionario (con ausencia de mutaciones), puede no activar determinados sistemas de receptores, causando por esto la detención de la migración de neuroblastos entéricos.⁽²⁴⁾

Expresión Clínica

Dentro de los síntomas que permiten una sospecha precoz, se encuentra el estreñimiento o constipación, definida en el recién nacido como el retraso en la eliminación de meconio mayor a 48 horas asociada a distensión abdominal, y en los niños mayores como deposiciones infrecuentes de consistencia aumentada⁽¹⁴⁾. El 98% de los lactantes elimina el meconio en las primeras 48 horas de vida. Los prematuros eliminan más tardíamente el meconio, pero la EH es rara en prematuros. De los pacientes con EH, sólo el 60% elimina el meconio después de las 48 horas, por lo que este signo no es patognomónico de la enfermedad.

La mayoría de los niños que presentan aganglionosis congénita, son sintomáticos los

primeros días o las primeras semanas luego del nacimiento ⁽²⁾. Alrededor de dos tercios de los pacientes presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida y 80% desarrolla síntomas dentro del primer año de vida. Sólo un 10% de los pacientes inicia síntomas entre los 3 y 14 años de edad y en general se trata de pacientes con enfermedad de segmento ultracorto. ⁽¹³⁾

Los recién nacidos y lactantes pequeños presentan con frecuencia signos de obstrucción intestinal, distensión abdominal, vómitos biliosos e intolerancia a la alimentación. La inspección anal y la radiografía pueden orientarnos hacia una causa mecánica de obstrucción, pero no descarta EH. Si la obstrucción no tiene una causa mecánica, además de pensar en una EH, debe plantearse el diagnóstico diferencial con hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, hipokalemia, hipercalcemia, hipomagnesemia, y en casos excepcionales alteraciones neuromusculares.

Cuando la sintomatología es poco evidente, puede presentarse como un cuadro de constipación crónica, con historia de dificultad en la eliminación de deposiciones, masas fecales palpables en fosa ilíaca izquierda y un tacto rectal en que no se encuentran deposiciones en la ampolla rectal y esfínter anal hipertónico. En muchas ocasiones la estimulación rectal provoca salida explosiva de heces líquidas de olor fétido ⁽¹⁷⁾. Por lo tanto, frente a pacientes con constipación crónica, en los cuales se ha descartado causa mecánica de obstrucción intestinal, que no cede a las medidas dietéticas ni farmacológicas, debe plantearse el diagnóstico de EH. También puede encontrarse dilatación de asas intestinales, adelgazamiento de la pared abdominal, alteraciones de la nutrición y el crecimiento.

En niños mayores, los síntomas más comunes incluyen constipación crónica progresiva, impactación fecal recurrente, mal incremento ponderal y malnutrición ⁽¹⁷⁾.

Otras veces puede presentarse como enterocolitis necrotizante, después de un cuadro de constipación no muy llamativo, y suele presentarse en niños menores de dos años de edad. Una revisión de 100 casos de EH durante los últimos 12 años en un Hospital de Madrid, revela que el 50% inició su sintomatología con cuadros graves durante el período neonatal, de los cuales el 25% debió ser tratado quirúrgicamente durante ese período ⁽³⁾. La

enterocolitis se produce debido a que la dilatación progresiva de la pared colónica, provoca una isquemia sobre ella, alterando los mecanismos defensivos y absortivos. Además el estancamiento de contenido fecal provoca proliferación bacteriana incluyendo gérmenes como Clostridium Difficile, Estafilococo, Anaerobios, E. Coli. Los síntomas que orientan a una enterocolitis necrotizante son fiebre, diarrea, distensión abdominal, pudiendo evolucionar rápidamente a una sepsis o una peritonitis. La enterocolitis es más frecuente en los pacientes con Síndrome de Down, debido tal vez a alteraciones inmunológicas en las líneas T citotóxica y en la secreción de interferón ⁽¹⁾. La enterocolitis es la responsable de aproximadamente un 30% de la mortalidad observada en EH.

Diagnóstico

La primera orientación diagnóstica está dada por la radiología, la 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). ⁽²⁹⁾

El enema contrastado ha demostrado una sensibilidad de 70% y una especificidad del 83% ⁽¹⁶⁾. 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 ⁽¹⁷⁾. 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 ⁽¹⁶⁾.

Para realizar el diagnóstico definitivo, actualmente existen dos pruebas que pueden descartar el diagnóstico: la manometría anorrectal y la biopsia de la pared rectal. Por ser menos invasiva, frente a la sospecha de EH se realiza en primer lugar la manometría. Luego, de resultar esta patológica, se realiza la biopsia rectal para confirmación diagnóstica.

La manometría anorrectal consiste en la distensión rectal mediante un balón con presión controlada, y la posterior medición de los cambios de presión provocados en el esfínter anal externo e interno. 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^(1, 16), pudiendo incluso aumentar su contracción. La manometría anorrectal es particularmente útil en EH de segmento ultracorto, ya que estos pacientes pueden tener un estudio con enema baritado normal. La precisión de esta prueba es mayor a un 90%. En revisiones sistemáticas se han observado sensibilidad y especificidad de 91% y 93% respectivamente⁽¹⁶⁾. Sin embargo, en niños constipados crónicamente, quienes tienen una distensión permanente del canal anal por la presencia de heces voluminosas, puede no presentarse la relajación del esfínter anal interno, provocando un falso positivo para esta prueba. Los falsos negativos en algunas revisiones han sido del 8%, contribuyendo a esta cifra, la presencia de pacientes con aganglionismos extensos en los que la diferente inervación intestinal puede justificar variaciones en los resultados de la manometría⁽³⁾. Para que las condiciones del canal anal sean óptimas debemos eliminar las manipulaciones del canal anal los días previos y sólo en caso que exista retención fecal, prescribir enemas de limpieza con suero fisiológico 2 ó 3 días previos, el último la noche anterior al registro. Los registros falsos positivos (que no se demuestra reflejo y no sea una EH) se producen generalmente porque las condiciones de reposo del paciente o fisiológicas del canal anal, desde el punto de vista manométrico (presión, fluctuaciones anorrectales), son deficientes o, por errores técnicos (el más frecuente utilizar una distensión rectal pequeña, inadecuada). Los registros falsos negativos (que se demuestra el reflejo y sea un EH) están siempre causados por errores técnicos, y los más frecuentes son; desplazamiento de la sonda al distender el balón y utilizar distensiones demasiados grandes que abren

el canal anal cayendo la presión sin que exista reflejo.

La fiabilidad de este método en el recién nacido y neonato han sido objeto de controversia, pero cada año se publican trabajos que apoyan con sus resultados el diagnóstico manométrico en el período neonatal. Esto es importante, ya que la biopsia no está exenta de riesgo y problemas de interpretación, y que el tratamiento definitivo en el período neonatal es factible siempre y cuando se tenga un diagnóstico seguro de la enfermedad⁽⁵⁾. La ventaja de la manometría anorrectal es que su porcentaje de complicaciones es muy bajo, lo que ha llevado a que algunos autores postulen que dada la inocuidad y ausencia de complicaciones del método, debería ser el estudio funcional la primera exploración en todo recién nacido con trastorno de la defecación⁽¹⁰⁾. 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⁽¹⁶⁾.

El diagnóstico de certeza está dado por el estudio histológico de la pared rectal, que posee una sensibilidad y especificidad cercana al 100%, considerándose como el gold standard^(14, 16). Usando las indicaciones actuales para decidir la toma de biopsia, sólo un 12 a 17% de los niños sometidos a biopsia rectal tienen una EH, por lo que cerca de un 80% de los pacientes están siendo sometidos a un procedimiento quirúrgico innecesario⁽¹⁴⁾. Se toman dos o tres muestras generalmente por aspiración a dos o tres centímetros del margen anal. La profundidad de la biopsia debe ser lo suficientemente profunda como para incluir la submucosa. Si se toman muestras más lejanas, puede pasar desapercibido un aganglionismo de segmento ultracorto, y si se toman más próximas, se puede hacer un diagnóstico errado, ya que normalmente existe junto al ano una zona de 1 a 3 cm que fisiológicamente carece de células ganglionares. La ausencia de células ganglionares teñidas con hematoxilina eosina confirma el diagnóstico. Un hallazgo que apoya el diagnóstico es la hipertrofia de las fibras nerviosas de la submucosa que son prolongaciones de los nervios extrínsecos. La proyección de estos nervios dentro de las muscularis mucosae y lámina propia puede demostrarse con la tinción de acetilcolinesterasa. El estudio de esta enzima tiene una sensibilidad del 90% y una especificidad del 100%. Otras tinciones

que pueden realizarse son las de enolasa neuroespecífica, neuropéptido Y simil, óxido nítrico sintasa, sinaptofisina, proteína S100 y otros, que son usados por algunos autores, pero que no presentan mayores ventajas que la tinción de acetilcolinesterasa. Las desventajas de la biopsia son: la necesidad de mantener hospitalizado al paciente en espera del resultado de la biopsia, la necesidad de enemas de forma ambulatoria si el paciente es dado de alta antes de que el resultado esté disponible y la necesidad de biopsias más profundas en caso de que el diagnóstico continúe siendo incierto.

En el caso de aganglionismos extensos, las técnicas utilizadas habitualmente para el diagnóstico, han mostrado resultados confusos, lo que conduce a un diagnóstico tardío y a un elevado número de procedimientos antes del diagnóstico definitivo⁽⁶⁾

Se ha demostrado que el retraso de la eliminación de meconio, asociado a distensión abdominal y vómitos asociado al resultado positivo de un enema con contraste logran identificar a todos los pacientes con EH. Del mismo modo, la ausencia de estos 3 síntomas o de un enema contrastado anormal excluyen la EH en aproximadamente un 36% de los pacientes con constipación idiopática.⁽¹⁴⁾

Diagnóstico diferencial

La sospecha de neuropatía intestinal agangliónica (EH), neuropatía intestinal gangliónica (neurodisplasia intestinal, NID) o de hipoganglionismo, se produce por los síntomas ya mencionados. El diagnóstico diferencial entre estas entidades es de gran importancia, ya que mientras la EH requiere de tratamiento quirúrgico, la NID es una enfermedad madurativa que tan solo en casos excepcionales precisará derivaciones intestinales sin resección. El hipoganglionismo, de diagnóstico generalmente más tardío, es controvertido en su tratamiento.

La definición de NID expuesta por Meier Ruge en 1971, fue la hiperplasia de plexos mientéricos y submucosos con aumento de células ganglionares, con actividad acetilcolinesterasa (AchE) positiva y ganglios malformados, y fue clasificada posteriormente en tipos A y B según criterios histológicos y de gravedad clínica. En el

año 1999 el mismo grupo de autores llega a la conclusión que la AchE, siempre que la biopsia obtenga profundidad suficiente, puede ser útil para el diagnóstico de EH pero no de NID, ya que la evolución de NID es a la negativización de AchE, maduración del plexo submucoso y AchE edad-dependiente.

En cuanto a las diferencias clínicas, J.M Gil-Vernet y cols, muestran que en los pacientes con aganglionismo se presentan en un 74.1% como retraso de la evacuación meconial y un 28.5% como estreñimiento, en cambio pacientes con NID se presentan en un 44.4% como oclusiones y en 55.5% como estreñimiento. A pesar de ello la exploración complementaria es fundamental para el diagnóstico diferencial.⁽⁴⁾

En el estudio radiológico con enema baritado, un 73.8% de los pacientes estudiados con este método, presentan zona de transición. Los pacientes con NID presentan zona de transición en un 22.2%, por lo que se hace fundamental el uso de otras pruebas diagnósticas.

La manometría anorrectal es diagnóstica para EH en un 97.3% confirmando ausencia de reflejo inhibitor del ano. En pacientes con NID, en un 60% permite descartar la EH al existir el reflejo, y el 40% restante su ausencia o resultado dudoso nos hace pensar en el factor madurativo del mismo en esta patología.

En cuanto al estudio histológico, la gran mayoría confirma el diagnóstico de EH al buscar AchE, hiperplasia de fibras y ausencia de ganglios. En los pacientes con NID la biopsia realizó el diagnóstico sólo en el 50% de los casos.

Esta diferenciación diagnóstica es trascendental en la elección diagnóstica, ya que solo en casos excepcionales la NID requiere tratamiento quirúrgico. Cuando ello se requiere, se han realizado derivaciones intestinales entre íleon y colon, cerrándose posteriormente sin resección de segmentos al considerar finalizado el proceso madurativo con buen resultado.

Tratamiento

El tratamiento de la EH es quirúrgico y está orientado a la remoción del segmento agangliónico, y anastomosar el segmento normal proximal con el recto distal o canal anal. Los avances en las técnicas operatorias y los cuidados postquirúrgicos han logrado disminuir la mortalidad que provocaba esta enfermedad. La indicación quirúrgica se realiza tan pronto como se confirma el diagnóstico. Antes de la cirugía es necesario indicar múltiples enemas evacuantes para descomprimir las asas intestinales y prevenir la aparición de enterocolitis necrotizante. La ileostomía de derivación y la alimentación parenteral juegan un papel importante en el manejo inicial para lograr un estado nutricional adecuado (11).

Los procedimientos que pueden llevarse a cabo son variados, y pueden realizarse en uno o dos tiempos operatorios. La elección de una u otra técnica está determinada también por la presencia de malformaciones digestivas, que pueden asociarse con alguna frecuencia a la EH.

En general los lactantes mayores y niños se operan en un tiempo, y los recién nacidos y lactantes menores se operan en forma diferida, para primero realizar una ostomía 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.⁽⁸⁾

Clásicamente existen tres procedimientos quirúrgicos, que son Swenson (rectosigmoidectomía), Duhamel (Retrorectal Transanal Pull-Through) y Soave (Endorectal Pull-Through)⁽²⁶⁾. Nuevas técnicas permiten realizar el procedimiento en un tiempo operatorio sin realizar estomas, el uso de laparoscopia para hacer una cirugía menos invasiva y la realización de una resección transanal o perineal ayudándose si es necesario con laparoscopia.

Se han mostrado algunas ventajas para la cirugía laparoscópica, dentro de las que se incluyen: buena tolerancia por parte del niño, importante disminución del riesgo de complicaciones intraabdominales y parietales ligadas a toda laparotomía (abscesos, bridas, eventraciones, evisceraciones), lesión nerviosa

perirrectal mínima, confort postoperatorio y resultado estético altamente superiores a otras vías de abordaje. (9)

Nuevas técnicas, se han mostrado aún menos invasivas, como descender de manera transrectal el intestino normalmente innervado y realizar la anastomosis del mismo a la región anorrectal con técnica prolapsante, con mínimo daño de los esfínteres musculares. Se han publicado varios trabajos que muestran que este abordaje es factible y seguro para el tratamiento de la forma rectosigmoidea clásica de esta entidad. Esta técnica endoanal ofrece las mismas ventajas que la cirugía de mínimo acceso, reducción o íleo posoperatorio, inicio precoz ausencia del uso de la vía enteral, recuperación y alta hospitalaria más temprana y, a éstas, se adicionan otras ventajas relacionadas con la eliminación de los riesgos asociados a la disección pélvica intraabdominal, como son menor sangrado, menor daño a otros órganos pélvicos, menor formación de adherencias, menor dolor posoperatorio, mejores resultados estéticos y reducción de los costos hospitalarios comparados con técnicas laparoscópicas.⁽¹⁹⁾

Esta técnica endoanal puede ser asistida laparoscópicamente o por una laparotomía convencional, sin embargo, se ha demostrado que, pese a tener tiempos operatorios similares, la asistencia laparoscópica disminuye la pérdida de sangre y las complicaciones post operatorias que requieren una nueva intervención. Por otro lado también se ha demostrado que la técnica asistida por laparotomía tiene más incidencia de encopresis.^(23, 26)

Algunos autores⁽²⁵⁾ han demostrado que la incisión umbilical es una alternativa segura y rápida a la laparoscopia, ya que tiene todas las ventajas de una aproximación mínimamente invasiva, pero de menor costo y sin la necesidad de equipo ni habilidades especiales.

Los resultados de las distintas técnicas quirúrgicas ha variado poco, siendo la principal diferencia en el tratamiento actual el menor número de enterostomías realizadas, la menor edad del paciente en el momento del tratamiento definitivo y la tendencia del abordaje transanal en las formas rectosigmoideas.⁽³⁾

La EH de segmento ultracorto limitada al esfínter anal interno, llamada también acalasia, se trata haciendo una esfínterotomía. Se ha probado recientemente la infiltración del esfínter con toxina botulínica.

Cuando la EH es de segmento largo, y esta comprometido todo el colon, y a veces parte del íleon, hay que hacer una anastomosis ileoanal. La técnica de elección en el caso de aganglionismos extensos durante años ha sido la de Lester Martin de Cincinnati, Ohio, que se basa en la "transferencia" de motricidad por parte del íleon, conservando la capacidad de absorción de fluidos del colon remanente. Se construye así un tubo distal constituido por una "media caña" de íleon inervado normalmente, unido a una media caña similar del colon izquierdo aganglionar remanente, resecaando el colon afectado restante. Así se logra un intestino capaz de impulsar las materias y de absorber agua⁽¹²⁾. Posteriormente Boley describió el descenso ileoendorrectal en un solo tiempo utilizando el colon derecho, que posee mayor capacidad de absorción hidroelectrolítica. Las técnicas en las que se construye un canal largo con intestino agangliónico consiguen una mejor continencia a corto plazo, pero para algunos autores se asocia con mayor frecuencia a episodios de retención fecal, enterocolitis y anemia por déficit de hierro y vitamina B12⁽⁶⁾. El trasplante intestinal es una alternativa a la nutrición parenteral prolongada en pacientes con aganglionismo intestinal casi total. Aunque la experiencia en este campo es reducida, los resultados iniciales son prometedores⁽⁷⁾.

Si el niño presenta enterocolitis asociada a EH o tiene una dilatación colónica significativa, es posible realizar una colostomía en espera de recuperación antes de realizar el procedimiento quirúrgico definitivo⁽¹⁷⁾.

Complicaciones

Es importante destacar que luego de la cirugía un importante número de pacientes continúa con dificultades de la defecación (60-70%), alrededor del 10% presenta constipación debido a una neuropatía en la zona de transición. Las células ganglionares están presentes pero las conexiones neuronales son descoordinadas, por lo que estos pacientes presentan contracciones simultáneas de baja amplitud. Los pacientes continúan presentando

el reflejo inhibitorio recto esfinteriano incompleto lo que facilita la persistencia de la constipación.⁽²⁰⁾

Alrededor del 50% de los pacientes presentan encopresis que puede persistir hasta la vida adulta. La causa más frecuente de encopresis en pacientes operados de Hirschsprung, son las contracciones propulsivas de alta amplitud, las que habitualmente terminan en el sigmoides, pero que en este caso continúan propagándose a través del neorecto hasta el ano por que el área nativa de almacenamiento (restosigmoides) ha sido resecaada⁽²⁰⁾.

La aparición habitual en más de la mitad de los casos de complicaciones tanto inmediatas como tardías, hace que el pronóstico de esta patología no sea del todo favorable. Entre las complicaciones inmediatas más frecuentes se encuentran las excoriaciones perianales, íleo prolongado, dehiscencias de sutura, obstrucción intestinal e infecciones. Entre las tardías destaca, la enterocolitis necrotizante, que puede darse entre 25% a 33% de los casos, contribuyendo por si sola de forma importante a la mortalidad, encontrándose en algunas revisiones, como la única causa de muerte directa en los pacientes con EH, sin observarse cambios en su incidencia con el paso de los años y sin que la mayor extensión del aganglionismo favorezca su aparición^(3, 17). Esta enterocolitis, está en relación a las estenosis anastomóticas, malnutrición perioperatoria, EH de segmento largo, enterocolitis previas a la cirugía y malformaciones asociadas. Los pacientes con enterostomías y enterocolitis no tienen menor riesgo de padecer nuevos episodios ni que tampoco el tratamiento quirúrgico definitivo sea un factor protector frente a esta complicación. Otras complicaciones son las estenosis anastomóticas, obstrucción y prolapso rectal. Es excepcional la presencia de alteraciones miccionales o impotencia en estos pacientes después de la cirugía pelviana.

Otros autores dividen las complicaciones en prevenibles como la infección, retracción (dehiscencia), estenosis, incontinencia fecal, las que teóricamente no deberían suceder cuando se lleva a cabo una técnica depurada. Las complicaciones parcialmente prevenibles como la constipación postoperatoria, cuya prevalencia podría disminuirse al resecaar el colon dilatado normogangliónico, ya que este es casi tan inadecuado y disfuncional como el colon

agangliónico. Sin embargo, la resección de este megacolon no ha logrado eliminar completamente el problema de la constipación. Las complicaciones no prevenibles incluirían a la enterocolitis necrotizante, una de las complicaciones más temidas. La sintomatología clínica de la enterocolitis necrotizante asociada a EH puede variar de leve, sin manifestaciones sistémicas, a un cuadro severo, llegando al shock tóxico. Las características anatomopatológicas varían desde el hallazgo de una mucosa intestinal normal a necrosis y perforación, haciendo difícil el diagnóstico diferencial con colitis ulcerativa ⁽¹⁸⁾. El tratamiento de la enterocolitis, está orientado a combatir la retención fecal con irrigaciones y a la utilización de metronidazol, que también se constituye en una ayuda importante. Lamentablemente, aun se desconocen los mecanismos que desencadenan este cuadro. ⁽⁸⁾

Para el manejo de la constipación crónica y de la enterocolitis necrotizante en pacientes operados por EH se debe optar por re hacer una cirugía Duhamel o Soave, ya que otras intervenciones como miotomía/miectomía posterior han demostrado un resultado poco satisfactorio. ⁽²⁷⁾

En cuanto a las complicaciones que presentan pacientes con EH y Síndrome de Down, la literatura no es concordante, ya que en 1994, Puri y cols. Pronosticaban una mayor morbimortalidad a corto y largo plazo para estos pacientes. En revisiones más recientes no se ha comprobado mayor morbimortalidad para estos enfermos, demostrándose una incidencia similar para enterocolitis necrotizante y para la continencia a largo plazo. ⁽²⁸⁾

A pesar de dichas complicaciones el seguimiento con un equipo multidisciplinario, logra que la mayoría de estos pacientes logren una continencia adecuada. Un 30% de los pacientes persiste con una constipación residual o sufre de incontinencia fecal. Esta incontinencia fecal parece no variar en relación al tiempo transcurrido de la cirugía ni de la técnica quirúrgica realizada para el descenso. ⁽³⁾

Pronóstico y seguimiento

Los pacientes con EH deben lidiar con problemas físicos que frecuentemente continúan durante la adultez, como incontinencia fecal y

urinaria, constipación y disfunción sexual. Así mismo, también experimentarían problemas psicosociales como sentimientos de culpa, disminución de la autoestima y falta de red de apoyo social. Por esto, los pacientes con EH requieren de cuidados sanitarios a largo plazo, de manera de disminuir el impacto negativo de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Esta atención está frecuentemente a cargo del cirujano pediátrico (necesidad de dilataciones y enemas) y del médico general que completa la atención del cirujano, prescribiendo medicamentos y dietas ricas en fibra para disminuir la incidencia de constipación, y a la vez derivar al paciente en caso de ser necesario a especialistas médicos o no médicos ^(15, 17).

Referencias

1. De Manueles J. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría. Sociedad Española de Pediatría. Pag. 56-60.
2. Feldmon T., Wershil B. Hirschsprung Disease. Pediatrics in review. Vol 23. N 11, August 2003.
3. Luis L.A., Encinas J.L., Avila L.F., et cols. Enfermedad de Hirschsprung: enseñanzas de los últimos 100 casos. Cir Pediatr 2006; 19:177-181.
4. J.M. Gil-Vener y cols. Diagnóstico diferencial de Hirschsprung-neurodisplasia intestinal. Fiabilidad de las pruebas diagnósticas. Cir Pediatr 2006; 19: 91-94.
5. M. López, y cols. Índices de fiabilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung en cualquier edad. Cir Pediatr 2005; 18:13-16
6. Hernández F., Rivas S., Ávila L.F., Díaz M., et cols. Aganglionismos extensos. Tratamiento y resultados a largo plazo. Cir Pediatr 2003; 16: 54-57.
7. Goulet O. y cols. Intestinal transplantation in children: preliminary experience en Paris. JPEN J Parenter Enteral Nutr 1999; 23 (5 Suppl)
8. Peña A. Enfermedad de Hirschsprung. Los avances y las preguntas no contestadas. Cir Pediatr 2002: 15:46-47
9. Polliotto S, Heinen F, Anduna G, Korman R. Evaluación de resultado a tres años de nuestra primera experiencia en el tratamiento laparoscópico de la enfermedad de Hirschsprung. Cir Pediatr 2001; 14: 85-87

10. Nuñez R, Cabrera R, Moreno C et cols. Utilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung. *Cir Pediatr* 2000; 13:16-19.
11. Massardo T, Jaimovich R, Rodríguez C, et cols. Troemboembolismo pulmonar en lactante menor, portadora de enfermedad de Hirschsprung: caso clínico. *Rev Chil Radiol* 2005; 11(1): 32-35.
12. L. Pérez, Benedictti J, Gutiérrez C, Gutiérrez H. Enfermedad de Hirschsprung con afectación total del colon: primer caso nacional con la técnica quirúrgica de Lester Martin modificada. *Arch. Pediatr. Urug. vol.72 no.1 Montevideo Mar. 2001no.1, p.34-37*
13. Fantobal-Rojas A, García-Bruce C. Constipación crónica en el niño. Rol del estudio por imágenes. *Revista Peruana de Radiología* 2003; 18 (7): 59 – 66.
14. Lewis N, Levitt M, Zallen G, Zafar M, Iacono K, Rossman J, Caty M, Glick P. Diagnosing Hirschsprung's Disease: Increasing the Odds of a Postive Rectal Biopsy Result. *J Pediatr Surg. Vol 38, No 3, 2003: 412 – 416.*
15. Hartman E, Sprangers M, Visser M; Oort F, Hanneman M, Van Heurn L.W.E, J. De Langen Z, Madern G, Rieu P, Van der Zee D, Van Silfhout-Bezemer M, Aronso D. Hirschsprung's Disease: Healthcare meets the needs. *J Pediatr Surg. Vol 41, 2006: 1420-1424.*
16. Diamond I, Casadiego G, Traubici J, Langer J, Wales P. The contrast enema for Hirschsprung disease: predictors of a false-positive result. *J Pediatr Surg. Vol 42, 2007: 792-795.*
17. Kessmann J. Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Management. *American Family Physician. Vol 24, No 8, 2006: 1319-1323.*
18. Chiang M, Quitral M, Elton A, et cols. Enterocolitis. A propósito de los desórdenes de la motilidad intestinal. *Bol. Hosp. Viña del Mar, 61; 2005: 143-149*
19. Graveran L, Gonzalez S, Llanes R, *Et Al.* Endoanal Descent In Hirschsprung's Disease: Our Experience In 17 Patients. *Rev Cubana Pediatr, Oct.-Dec. 2006, Vol.78, No.4, P.0-0*
20. Venkatasubramani N, Sood M. Motility Disorders of the Gastrointestinal Tract. *Indian Journal of Pediatrics. Vol. 73, 2006: 927-930.*
21. Swenson O. Hirschsprung's Disease – A complicated therapeutic problem: Some thoughts and solutions based on data and personal experience over 56 years. *J pediatr Surg. Vol 10, 2004: 1449 – 1453*
22. Ghose SI, Squire BR, Stringer MD, Batcup G, Crabbe DCG. Hirschsprung's Disease: Problems with Transition-Zone Pull-Through. *J Pediatr Surg. Vol 36(12). 2000: 1805-1809.*
23. Kubota A, Kawahara H, Okuyama H, Oue T, Tazuke Y, Okada A. Clinical Outcome of Laparoscopically assisted endorectal Pull-Through in Hirschsprung's Disease: Comparison of Abdominal and Perineal Approaches. *J Pediatr Surg. Vol 39(12). 2004: 1835-1837.*
24. Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Surg. Vol 35(7). 2000: 1017-1025.*
25. Sauer JE, Langer J, Wales P. The versatility of the umbilical incision in the management of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg. Vol 40. 2005: 385-389.*
26. Suita S, Taguchi T, Ieiri S, Nakatsuji T. Hirschsprung's Disease in Japan: analysis of 3852 patients based on a nationwide survey in 30 years. *J Pediatr Surg. Vol 40. 2005: 197 – 202.*
27. Wildhaber B, Pakarinen M, Rintala R, Coran A, Teitelbaum D. Posterior Myotomy/Myectomy for persistent Stooling problems in Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Surg. Vol 39(6). 2004: 920-926.*
28. Menezes M, Puri P. Long-Term clinical outcome in patients with Hirschsprung's Disease and associated Down's Syndrome.
29. Csendes P. Radiografía de Abdomen Simple. En Carvajal C, Csendes A: *Semiología Quirúrgica. Editorial Mediterraneo. 2000. Cap26: 226 – 232.*
30. Kuwara M., Iwai N., Yanagihara J., tukiwa K. and Fukata R. endosonographic study of anal sphincters in patients after surgery for Hirschsprung's disease. *J. Pediatr Surg. Vol 34 (3). 1999: 450-453.*