

**CIRUGÍA GASTROENTEROLOGICA****ENFERMEDAD DE  
HIRSCHSPRUNG:  
DIAGNÓSTICO Y MANEJO EN  
NIÑOS Y ADULTOS**

Anabet Delgado Monge\*

**SUMMARY**

Hirschsprung Disease (HD) or Congenital Megacolon is an anomaly that is characterized mainly for the absence of ganglion cells in the myenteric plexus and submucosal in a variable segment of the intestine. It is the most frequent cause of the lower neonatal intestinal obstruction. However the real cause isn't established yet. The Congenital Megacolon presents aganglionosis in different lengths of the intestine; many times associated to other congenital anomalies. The frequency of HD at young ages is higher on men, but as the age grows, it occurs more in women.

The clinical presentation changes between children and adults. In the pediatric population a constipation history since the first month of life, the delay on the elimination of meconium beyond the 24 hours, abdominal distension is a suspicion of Congenital Megacolon. The adults consult for a chronic constipation history, abdominal distension, use of laxatives and enemas since childhood. Hirschsprung disease is certainly diagnosed after birth. The most important exam to diagnose this disease is the rectal biopsy of the complete

stenotic segment, which shows the absence of ganglion cells, nerve hypertrophy presence and increase of the activity of acetylcholinesterase. Aganglionosis is pathognomonic for HD. The diagnosis is supported with studies of the barium enema, anorectal manometry and immunohistochemistry. Nowadays the best treatment for HD is the transanal surgical descent, it takes the form of the "Pull-through" procedure in which the closest intestinal segment, the ganglionic intestine, is pulled down

\* Médico General.

until it joins to the anus. The advantage of this process is that it isn't much invasive; it is less complicated and reduces the days of staying in the hospital. After using a few surgical techniques for a time, it can implement a surgery that takes a few phases in just one surgery, one surgical time, how it was described in 1998, by the "Torre- Mondragon "and "Ortega-Salgado". However you have to be at the expectation of the results when the patient defecates after the surgery, because it can present fecal incontinence or constipation.

## INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Hirschsprung (EH) o megacolon congénito es una anomalía que se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso en un segmento variable del intestino. Se produce debido a una interrupción de la migración craneal-caudal de las células de la cresta neural, que son responsables de la innervación del colon, o cuando las células ganglionares se someten a la muerte prematura entre los días 5 y 12<sup>a</sup> semanas de embarazo. Es la causa más frecuente de obstrucción intestinal inferior neonatal; ocurre en 1: 5000 recién nacidos vivos<sup>2,3,7,8,9</sup>. La etiología sigue siendo no del

todo comprendida. La mitad de los casos familiares y 15% de los casos esporádicos son asociados con mutaciones del gen que inactiva el receptor RET para tirosina quinasa en el cromosoma 10q. El área entre la zona aganglionar e intestinal normal se denomina la zona de transición<sup>2,4,7</sup>. Se conoce que la EH tiene diferentes longitudes de aganglionosis (segmento corto dentro del recto o sigmoide 80%, el segmento largo cuando se sobrepasa el colon sigmoide el 15% y el total del colon e incluso intestino delgado el 5%), una incidencia familiar de 5-20%, y la participación esporádica sindrómica, siendo más frecuente el Síndrome de Down. Además de la clasificación de segmento ultracorto cuando se trata de sólo la parte distal del recto, que ocurre en el 2-3% de los casos<sup>7,9,10</sup>. Los hombres se ven afectados en una frecuencia de 4: 1,5. Sin embargo, en los casos en que el diagnóstico es hecho en una edad más avanzada, la frecuencia es mayor entre mujeres<sup>7</sup>. EH se diagnostica comúnmente en el recién nacido o durante la infancia temprana. Los pacientes con formas más leves de la enfermedad pueden llegar a la edad adulta antes de establecer el diagnóstico<sup>4</sup>. A continuación se describirá la presentación clínica, diagnóstico y manejo de esta patología<sup>7</sup>.

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

En los niños antecedentes como estreñimiento desde el primer mes de vida, el retraso en la aprobación de meconio más allá de las 24 h, una historia familiar positiva de EH o síndromes o retraso en el desarrollo, con distensión abdominal alertan posibilidad de Enfermedad de Hirschsprung<sup>9</sup>. El examen físico en el paciente pediátrico con EH, incluye una circunferencia abdominal aumentada con numerosas masas fecales. El Tacto Rectal post-evacuación evidencia un esfínter anal hipertónico y una masa fecal dura<sup>8</sup>. Los adultos consultan por constipación crónica refractaria a partir de la infancia, quejas de dolor y distensión abdominal, y el uso regular de laxantes o enemas. Debido a que esta enfermedad se pasa por alto en este grupo etario, es mal diagnosticada y no hay estudios contundentes. El estreñimiento es el síntoma más común en la población general, con una prevalencia del 10% al 15%<sup>4,7</sup>. La presencia de un fecaloma en el canal anal lo distiende permanentemente y produce una presión constante en el esfínter interno, lo que lo mantiene abierto. Por esta razón, las deposiciones más líquidas pasan por alrededor de la retención fecal y es cuando se produce el síntoma conocido

como incontinencia fecal o suciedad<sup>7</sup>.

## DIAGNÓSTICO

El estándar de oro para el diagnóstico de EH es histopatológico, es la biopsia rectal que muestra ausencia de las células ganglionares, presencia de hipertrofia del nervio (fibras nerviosas colinérgicas no mielinizadas en la submucosa y entre las capas musculares) y aumento de la actividad de la acetilcolinesterasa. Aganglionosis es patognomónico para HD<sup>7,8,9</sup>. La muestra de la biopsia rectal por succión debe contener submucosa y es menos traumática para el paciente; con la biopsia transmural generalmente se obtienen muestras que contienen todas las capas de la pared intestinal y se utiliza cuando no se tiene el equipo para la biopsia por succión. La seromuscular es para evitar el derrame de heces durante el procedimiento, y para minimizar el riesgo de perforación después de la operación si se elige un margen de resección distal a un sitio de la biopsia. En una biopsia de espesor completo el patólogo puede observar tanto la submucosa como el plexo mientérico<sup>3,4</sup>. Durante el procedimiento de biopsia deben tomarse de dos a tres muestras, 2 o 3 cm por arriba de la línea dentada, para

evitar que no se pase por alto los casos con segmento ultracorto<sup>3,9</sup>. La técnica histopatológica más utilizada es la de tejido incluido en parafina y teñido solo con hematoxilina y eosina. Con la inmunohistoquímica, ha propuesto varios anticuerpos que permiten identificar con certeza las células ganglionares. Entre los marcadores que alcanzan sensibilidad y especificidad están los anticuerpos para calretinina. Técnicas de tinción complementaria, utilizando la acetilcolinesterasa, demuestran hipertrofiado de células nerviosas<sup>3,9</sup>. Los prematuros tienen sistemas nerviosos entéricos inmaduros y por lo tanto los resultados de la biopsia pueden ser engañosas. Es aconsejable, esperar hasta que el niño cumpla alrededor de las 37 semanas de edad gestacional corregida, antes de emprender una biopsia rectal de succión<sup>9</sup>. Además el diagnóstico de EH se apoya con estudios de enema de bario y manometría anorectal. En el estudio radiológico simple y contrastado, en planos anteroposterior y lateral, permite apoyar el diagnóstico cuando hay un segmento estenosado (agangliónico), generalmente de recto y rectosigmoides; además, permite observar la dilatación en forma de embudo, característicamente localizada a nivel de la zona de transición,

así como marcada dilatación del colon proximal. La manometría anal demuestra ausencia de reflejo inhibitorio del esfínter anal<sup>1,3,4,7,8</sup>. El diagnóstico tardío se asocia especialmente con segmento corto o formas zonales de enfermedad o cuando los síntomas se atenúan por el uso crónico de laxantes, dieta baja en residuos, antiespasmódicos, y otros tratamientos<sup>4</sup>.

## MANEJO

El tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung, es el descenso transanal quirúrgico, toma la forma de un procedimiento “pull-through” en el que el segmento intestinal más proximal, el intestino ganglionar se baja hasta anastomosarlo al ano, a un nivel que previene la obstrucción funcional, pero al mismo tiempo el objetivo es preservar el patrón defecatorio normal, evitando el estreñimiento o la incontinencia fecal<sup>1,5,6,9</sup>. La enfermedad de Hirschsprung, ha pasado de una cirugía en varias etapas a una operación en un solo tiempo quirúrgico, realizada en los primeros meses de vida y sin necesidad de colostomía preoperatoria en la mayoría de los casos. Soave en 1964 describió la mucosectomía endorrectal. Boley, en el mismo año, realiza la anastomosis en el mismo tiempo quirúrgico

por vía abdominal. Georgeson et al. en 1995 publicaron la mucosectomía transanal asistida por laparoscopia para el tiempo abdominal. En 1998, de la Torre-Mondragón y Ortega-Salgado describieron la mucosectomía, colectomía y descenso totalmente transanal, para el tratamiento de la EH rectosigmoidea en una sola intervención quirúrgica, la cual es un procedimiento mínimamente invasivo, no deja cicatrices ni las complicaciones de la laparotomía convencional, disminuye la estadía hospitalaria y los costos<sup>1,5</sup>. No obstante, a pesar de los avances en el procedimiento quirúrgico, una estoma aún se considera apropiado en niños con enterocolitis grave, dilatación de intestino delgado o aganglionosis total del colon<sup>6</sup>.

## CONCLUSIÓN

La incontinencia fecal es un síntoma que limita más que el estreñimiento, debido a que puede causar trastornos emocionales a los pacientes con un deterioro de la interacción social y por ende de su calidad de vida. Independientemente del procedimiento quirúrgico que se realice, concuerdan que el análisis histológico es el método de diagnóstico, en el cual, el objetivo común es preservar al máximo el mecanismo de continencia anal. En el transcurso

del tiempo, los avances terapéuticos, han convertido el tratamiento quirúrgico de varias etapas a un solo tiempo quirúrgico y con resultados satisfactorios posoperatorios, en los que se reduce el íleo posoperatorio, inicio precoz de la alimentación enteral, recuperación y alta hospitalaria más temprana con una considerable reducción de los costos. La evolución posquirúrgica es satisfactoria si es inversamente proporcional a la edad y entre más corto sea el segmento agangliónico. La frecuencia actual de la enfermedad en adultos es desconocida, sobre todo porque EH es un padecimiento que se pasa por alto y es mal diagnosticada.

## RESUMEN

La Enfermedad de Hirschsprung (EH) o Megacolon Congénito es una anomalía que se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso en un segmento variable del intestino. Es la causa más frecuente de obstrucción intestinal inferior neonatal. No obstante, aún no está bien establecida la causa. El Megacolon congénito presenta aganglionosis en diferentes longitudes del intestino; muchas veces asociada a otras anomalías congénitas. En edades tempranas la frecuencia de EH es mayor

en hombres, pero a medida que aumenta la edad, esta se presenta más en mujeres. La presentación clínica varía en niños y adultos. En la población pediátrica una historia de estreñimiento desde el primer mes de vida, la demora en la eliminación de meconio más allá de las 24 h, con distensión abdominal nos hace sospechar en Megacolon Congénito. Los adultos consultan por historia de estreñimiento crónico desde la infancia, distensión abdominal y uso constante de laxantes y enemas. La enfermedad de Hirschsprung se diagnostica con certeza después del nacimiento. El estándar de oro para el diagnóstico es la biopsia rectal de espesor completo del segmento estenótico, la cual muestra ausencia de las células ganglionares, presencia de hipertrofia del nervio y aumento de la actividad de la acetilcolinesterasa. Aganglionosis es patognomónico para EH. Conjuntamente, el diagnóstico se apoya con estudios de enema de bario, manometría anorectal, e inmunohistoquímica. Actualmente, el estándar de oro para el tratamiento de la EH es el descenso transanal quirúrgico, el cual toma la forma de un procedimiento "pull-through" en el que el segmento intestinal más proximal, el intestino ganglionar se baja hasta anastomosarlo al ano. La ventaja de este procedimiento es que es poco

invasivo, menor complicaciones y reduce la estadía hospitalaria. Después de emplear varias técnicas quirúrgicas a lo largo del tiempo, se logra implementar de una cirugía en varias etapas a una operación en un solo tiempo quirúrgico, como lo fue descrito en 1998, por la Torre-Mondragón y Ortega-Salgado. Sin embargo, se debe de estar a la expectativa del resultado en el patrón defecatorio posquirúrgico, debido a que se puede presentar incontinencia fecal o estreñimiento.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Cabrera R, Martínez M, Moya M. Resultados del descenso endorrectal transanal en la enfermedad de Hirschsprun. *Cirugía Española*. Elsevier. 2015. Vol. 93 (9), pp 561 – 566.
2. Casal M, García J, Martínez T, Rodríguez E. Tratamiento rehabilitador integral de megacolon agangliónico. Reporte de caso. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*. 2014, Vol. 6(1), pp 72-76.
3. Celestina M, Cervantes M, Ramón G, Rendón M, Rodríguez A. Enfermedad de Hirschsprung. La inmunohistoquímica como apoyo para el diagnóstico. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2013. Vol. 51(6), pp 610-613.
4. Costache M, Dobos S, Sondji S, Vrints I. Hirschsprung's Disease in Patients of Advanced Age. *International Journal of Gerontology*. Elsevier. 2012. Vol. 6, pp 54-57.
5. Hernández H, Labrada E, Navarro A, Vialat V. Evolución clínica de los pacientes operados de enfermedad de Hirschsprung por técnicas transanales. *Revista Cubana de Pediatría*. 2012. Vol. 84(2), pp 216-224.
6. Langer J. Laparoscopic and transanal pull-through for Hirschsprung disease. *Seminars in Pediatric Surgery*. Elsevier. 2012. Vol. 21, pp 283-290.
7. Marques C, Ribeiro G, Rodrigues M. Late diagnosis of Hirschsprung's disease. *Journal of Coloproctology*. Elsevier. 2015. Vol. 35(3), pp 178–181.
8. Sergi C. Hirschsprung's disease: Historical notes and pathological diagnosis on the occasion of the 100th anniversary of Dr. Harald Hirschsprung's death. *World Journal of Clinical Pediatrics*. 2015. Vol. 4(4), pp 120-125.
9. Sutcliffe J, Wetherill C. Hirschsprung disease and anorectal malformation. *Early Human Development*. Elsevier. 2014. Vol. 90, pp 927–932.
10. Tam PKH. Hirschsprung's disease: A bridge for science and surgery. *Journal of Pediatric Surgery*. Elsevier (2015). <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2015.10.021>.