

Enfermedad de Hirschsprung

Dras. AM Marín, M Dávila, J Solana, E Guastavino, L Sasson, MT G. de Dávila

Área de Cirugía General, Gastroenterología y Anatomía Patológica del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan Buenos Aires, Argentina.

Resumen

Desde agosto de 1987 hasta julio de 1992 se atendieron en el Hospital Garrahan 80 pacientes con enfermedad de Hirschsprung. Las edades oscilaron entre 24 h. y 15 años con amplio predominio de varones.

La enfermedad fue sospechada por su clínica y radiología y se confirmó por biopsia por succión rectal y en algunas oportunidades por dosaje de acetilcolinesterasa (ACHE) y electromiografía (EMG) endoluminal.

La patología involucró el rectosigma en el 70% de los pacientes, en el 12% abarcó todo el colon y el ileo terminal, el 18% restante incluía diferentes segmentos colónicos.

Se indicó colostomía en la constipación refractaria y ante la evidencia de complicaciones, procurando al efectuarlas exteriorizar el segmento ganglionar distal, reconocido por biopsia operatoria.

El tratamiento curativo se realizó con la operación endorrectal descrita por Soave en 55 pacientes. Se usó la técnica de Duhamel en 2 oportunidades y en 3 se efectuó la operación de Lynn, en los 8 pacientes operados por aganglionesis total, se realizaron 4 técnicas de Shandling, 2 de Boley y 2 ileorectostomosis con descenso a lo Duhamel.

Se registraron las siguientes complicaciones: 8 estenosis del descenso, 4 de resolución quirúrgica, 8 enterocolitis alejadas, 4 oclusiones intestinales y 1 fistula enterocolónica. Fallecieron 4 pacientes: 2 por sepsis neonatal, 1 por oclusión mediata que no llegó a la internación y otro (aganglionesis total) por sepsis a *Cándida* durante la alimentación parenteral.

Los resultados en 68 pacientes operados y controlados fueron satisfactorios, todos son continentes, con deposiciones de aspecto y ritmo normales.

Es de gran importancia para el manejo de esta patología la conformación de un equipo multidisciplinario de estudio y seguimiento, así como un equipo quirúrgico estable.

Palabras clave

Enfermedad de Hirschsprung - Megacolon congénito - Aganglionesis

Summary

Eighty patients with Hirschsprung's disease were assisted at the Garrahan Hospital between August 1987 and July 1992. The ages at admission ranged between 24 hrs. and 15 years with a clear male predominance.

The clinical and radiological suspicion was always histologically confirmed by rectal suction biopsies. Acetylcholinesterase rectal tissue dosage and endoluminal EMG were performed in some patients.

Rectosigmoid aganglionosis was present in 70% of the patients, total colon and distal ileum aganglionosis in 12% and aganglionosis of different colonic segments in 18%.

Colostomy was only indicated when constipation could not be managed by enemas or when complications were present. At the time of the colostomy distal aganglionic segment was exposed and biopsied whenever possible.

Intraoperative frozen section biopsies were always used to confirm the diagnosis. Endorectal pull through (Soave's technique) was performed in 55 patients, reuorectal (Duhamel's technique) in 2, and a rectal myectomy (Lynn's technique) in 3 cases. Among the 8 patients with a total colon aganglionosis, a lateral ileocolic anastomosis was done. Left colon was used in 4 (Shandling's technique), the right colon in 2 (Boley's technique) and a ileorectal in the remaining 2 (Duhamel's technique).

The following complications were encountered: 8 pull-through stenosis, 4 of which required revision, 8 delayed enterocolitis, 4 intestinal obstructions and one enterocolonic fistula.

Four patients died: 2 with neonatal sepsis, one patient with intestinal obstruction who died before admission, and a patient with total colonic aganglionosis with sepsis related to the intravenous hyperalimentation.

Satisfactory results were obtained in 68 operated on patients. All of them are continent for feces and with an adequate intestinal function.

We emphasized the importance of a multidisciplinary team for managing these patients.

Index words

Hirschsprung's disease - Aganglionesis.

Introducción

El megacolon aganglionar congénito (MAC), determinado por ausencia de células ganglionares de los plexos de Meissner y Auerbach del intestino grueso (1), es una enfermedad grave en el recién nacido y lactante pequeño, en quienes los signos y síntomas son patognomónicos y que si no son tratados adecuadamente pueden llevar a la muerte.

Los 80 pacientes con enfermedad de Hirschsprung vistos en el Hospital de Pediatría J.P. Garrahan en los últimos 5 años fueron manejados (1987-1992) por un equipo multidisciplinario constituido por clínicos, gastroenterólogos, patólogos y cirujanos pediátricos.

El propósito de este trabajo es evaluar la forma de presentación metodología diagnóstica, tratamiento instituido resultados y seguimiento de los pacientes.

Material y método

Ante la sospecha clínica, se realizó radiografía simple y contrastada de colon, con técnica de Neuhauer; siendo confirmado el diagnóstico mediante la biopsia por succión rectal, cuantificación de acetilcolinesterasa (ACHE), electromiografía (EMG) de colon y recto, mapeo colónico quirúrgico con biopsias diferidas y biopsias por congelación en el momento del descenso (cuadro 1).

Se instituyó la limpieza mecánica del colon hasta la operación correctora cuando ello fue compatible con una buena evolución, indicando la colostomía en la constipación refractaria o ante la evidencia de complicaciones: abdomen agudo quirúrgico por oclusión intestinal baja y/o perforación, procurando al efectuarla, exteriorizar el segmento ganglionar distal, reconocido por biopsia operatoria. La elección del segmento a descender se realizó previa biopsia operatoria por congelación.

Se realizó la operación endorrectal descripta por Soave (6-7) en la mayoría de los pacientes. En los casos de aganglionosis colónica total se utilizaron las técnicas de Boley (10), Shandling (11), e ilocorrectoanastomosis. Se hicieron dilataciones rectales postoperatorias, por tacto manual o con balón neumático durante dos meses.

1.Síntomas Clínicos	
2.Radiografía Simple	
3.Éncema Baritada	
4.Electromiografía	
5.Biopsia	— Histología
	— A.C.H.E.

Cuadro 1: métodos diagnósticos

Nº de pacientes

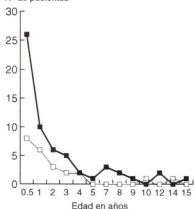


Fig. 1: edad y sexo al momento de la consulta.

Electivamente se operaron a los 9 meses aunque la media de la serie fue de 20 meses.

Resultados

Las edades oscilaron entre 24 h. de vida y 15 años de edad. Se observó un franco predominio de varones. La incidencia familiar fue del 8,9% y se registró un 5,3% de malformaciones asociadas (2) (Fig 1).

La enfermedad fue sospechada por su clínica: retardo de eliminación de meconio en el 39,3% de los pacientes; oclusión intestinal neonatal en el 14,5%; perforación colónica en el 5,4%; enterocolitis grave en el 10,8%; 1 vólvulo de sigmoide. Exceptuando los recién nacidos con cuadros graves, el 70% de los niños tuvo constipación hasta el momento de la consulta (cuadro 2).

Enterocolitis grave	10,8
Constipación	70
Oclusión neonatal	14,5
Perforación	5,4
Ret. elim. meconio	39,3
Vólvulo sigmoide	2,5
Vómitos	27,5
Diarrea	7,5
Dilatación abdominal	51,2

Cuadro 2: síntomas en 80 pacientes. Existen pacientes con más de un síntoma.

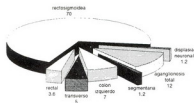


Fig. 2: localización

En el 70% de los casos la aganglionosis fue rectosigmoidea y en el 12% abarcaba todo el colon y el íleon terminal, el resto se distribuyó a distintas alturas del intestino grueso en el 15%, 2 fueron rectales cortas, 1 segmentaria en bandas y 1 se combinaba con displasia neuronal de colon izquierdo y transverso (Fig. 2).

Por tratarse de un Hospital de Referencia, gran parte de los pacientes ingresaron en distintas etapas de su evolución o tratamiento. Se indicó colostomía en 14 pacientes con constipación intratable, en 10 por complicaciones colónicas y 21 niños ingresaron colostomizados (cuadro 3).

Se realizó la operación endorrectal descripta por Soave (6-7) en 55 pacientes, en 2 se hizo la técnica de Duhamel (8) y en 3 rectales cortos la miectomía de Lynn (9). En los casos de aganglionosis total se utilizaron las técnicas de Boley (10) en 2 niños, Shandling (11) en 4 y en otros 2 ileorrectoanastomosis con descenso a lo Duhamel (cuadro 4).

Los niños operados con la técnica de Soave tuvieron buen calibre del descenso en el 85% de los casos, controlado por tacto rectal. Deben realizarse dilataciones rectales a partir de los 8 a 10 días de la resección del muñón rectal y por lo menos durante 2 meses, según recomienda Soave (6-7), por tacto manual o mediante balones neumáticos de dilatación rectal. Ocho pacientes necesitaron dilataciones por tiempo más prolongado, en 4 se realizó tratamiento quirúrgico de la estenosis, por no haber sido efectivas las dilataciones manuales.

		Enterocolitis grave
Colostomías	24 p (30%)	Perforación intestinal
		Oclusión irreversible
	21 p (26%)	Derivados de otros centros
Ileostomías	9 p (11,25%)	
Enemas	26 p (32,5%)	

Cuadro 3: tratamiento pre-desceso

Soave	55
Ileorrectal	2
Lynn	3
Boley	2
Shandling	4
Duhamel	2

Total de operaciones 68 (85%)

Cuadro 4: tratamiento quirúrgico.

En general presentaron 4 a 5 deposiciones por día durante el primer mes de postoperatorio, esto les provocó en ocasiones dermatitis perianal que mejoró al normalizarse el número de deposiciones y la calidad de las mismas. Ocho pacientes tuvieron enterocolitis en el postoperatorio alejado, mejoraron con tratamiento médico: dieta hipofermentativa y antibióticos en forma prolongada (2 meses)(12).

Se registraron 4 oclusiones por bridas y 1 fístula enterocolónica en 1 paciente perforado en el período neonatal (cuadro 5).

Fallecieron 4 niños: 2 por sepsis neonatal, 1 por oclusión postoperatoria alejada que no llegó a reinternarse y el cuarto (Aganglionosis total) por sepsis a *Cándida* durante la alimentación parenteral en el postoperatorio.

Discusión

Si bien el retardo de eliminación de meconio es un síntoma importante en el neonato, como primer dato diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung, en nuestra serie se presentó en solamente el 39,3% de los casos y pasó desapercibido por los síntomas de oclusión y perforación intestinal en otro 20%. La historia clínica registró antecedentes de sintomatología en 62 pacientes durante el período neonatal, y en sólo 18 se hizo diagnóstico durante el primer mes de vida. Queremos destacar que esta patología debe ser sospechada en todo recién nacido y lactante pequeño con obstrucción intestinal baja.

Cuando el neonato superó esta etapa se transformó en un niño constipado al que pediatras y parientes manejaron con supositorios, enemas y laxantes.

Estenosis del descenso	8 p (10%)
Enterocolitis	8 p (10%)
Oclusión intestinal	4 p (5%)
Fístula enterocolónica	4 p (5%)
Fallecidos	2 p (2,5%)

Total de operados 68p

Cuadro 5: complicaciones postoperatorias

Como en el 70% de los casos la aganglionosis se localizó en el rectosigma, tuvieron deposiciones en algunos casos hasta la adolescencia, pero la eliminación de materia fecal fue incompleta y esto llevó a una dilatación colónica proximal al segmento aganglionar, que en ocasiones llegó a medir 15 cm. de diámetro. Esta dilatación del colon ganglionar los diferencia de los pacientes constipados habituales, quienes generalmente no presentan distensión abdominal. Los niños con aganglionosis no tienen nunca escurrecimiento de materia fecal, esto sí puede ocurrir en los constipados, por rebalsamiento por bolo fecal.

La radiografía contrastada de colon muestra diferencia de calibre a partir de los 20 días de vida y fue representativa de la longitud de la aganglionosis. Esto no siempre se cumplió en nuestra serie. Para tener diagnóstico preciso, a todos los pacientes se les realizó biopsia rectal por succión que mostró histológicamente ausencia de células ganglionares y la presencia de gruesos troncos nerviosos (3). Este método resultó de gran especificidad (96%), con la misma succión se obtuvo material para dosar ACHE (4), cuyos valores son sensiblemente altos en la aganglionosis. La EMG de colon y recto fue otro método complementario para confirmar la enfermedad y determinar su longitud (5).

Si bien somos partidarios del manejo conservador de los pacientes, mediante enemas evacuantes hasta la cirugía correctora, las estadísticas aquí presentadas muestran un alto porcentaje de ostomías (56%), esto no sólo se debe a sus indicaciones precisas: enterocolitis grave, oclusión intestinal, perforación, sino también a causas sociales o geográficas y a 21 pacientes que fueron derivados al Hospital con este tratamiento ya instituido.

El descenso endorrectal propuesto por Soave (6-7) y que hemos adoptado en los últimos años, permite la corrección definitiva y a edades tempranas, no lleva ningún tipo de anastomosis intestinal intraabdominal, dejando a los pacientes con el intestino descendido exteriorizado por ano a modo de colostomía anal. Es muy importante la dilatación esfinteriana previa para permitir el pasaje del colon dilatado, sin comprimir el muñón rectal en el postoperatorio. Creemos necesario remarcar el cuidado de la disección de la mucosa rectal, que debe llevarse hasta 1,5 a 2 cm. de la línea pectínea para evitar la retracción y estenosis del descenso, así como también debe preservarse la arteria hemorroidal superior para una buena irrigación e inervación.

El muñón rectal exteriorizado se reseco entre los 8 y 10 días y se comenzaron las dilataciones a la semana de esta anastomosis, continuándolas, según indicación de Soave durante por lo menos 2 meses, enseñándole a las madres una vez externado el paciente.

Los resultados en 68 niños, cuya

evolución ha sido controlada, fueron satisfactorios: son todos continentales con deposiciones de aspecto normal y con un ritmo adecuado.

Son destacables los beneficios que para la atención de esta patología representan el conformar un grupo multidisciplinario de estudio y seguimiento, así como un equipo quirúrgico estable.

Bibliografía

1. *Hirschsprung H*: Stuhltragtheit neugeborener infolge von dilatation und hypertrophie des colons. *Jahrb Kinderh* 27, 1888.
2. *Schiller M, Levy P, Shana R et al*: Familial Hirschsprung's disease. A report of 22 affected sibling in 4 families. *J Ped Surg* 25(3):322-325, 1990.
3. *Campbell P, Noblett H*: Experience with rectal suction biopsy in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Ped Surg* 4:410, 1969.
4. *Guastavino E, Livio N, Licastro R*: ACHE en mucosa rectal y aganglionosis. *Arch Arg Ped* 90(6):30-37, 1982.
5. *Marín AM, Rivarola A, García H*: Electromyographic of the rectum and colon in Hirschsprung's disease. *J Ped Surg*, 11:547, 1976.
6. *Soave F*: Hirschsprung's disease, a new surgical technique. *Arch Dis Child* 39:116, 1964.
7. *Soave F*: Endorectal pull-through: 20 years experience. *J Ped Surg* 20(6):568-570, 1985.
8. *Dahmel B*: Retrorectal and transanal pull-through procedure for the treatment of Hirschsprung's disease. *Di. colon and rectum* 7:455, 1964.
9. *Lynn H et al*: Rectal myectomy in Hirschsprung's disease. *Arch Surg* 110:991, 1975.
10. *Boley S*: A new operative approach to total aganglionosis of the colon. *Surg Gynecol Obstet* 159:481-484, 1984.
11. *Shandling B*: Total colonic aganglionosis. A new operation. *J Pediatr Surg* 19:503, 1984.
12. *Takao Fujimoto, Prem Puri*: Persistence of enterocolitis following diversion of faecal strawn in Hirschsprung's disease. *Progr Surg Intern* 3:141-146, 1988.

Dra. A.M. Marín

Pichincha 1850
(1245) Buenos Aires
Argentina