

Diagnóstico tardío de Enfermedad de Hirschsprüng. Presentación de un caso

Fernández do Campo LM.¹; Oyola Montes J.¹; Dalia P.²; Quintana CD.³.

Resumen

La constipación definida como retraso o dificultad en la defecación durante dos semanas o más y capaz de causar angustia al paciente representa una causa frecuente de consulta pediátrica.

Las causas de constipación se han agrupado en orgánicas y funcionales. La primera representa más del 90% de los casos. Entre las causas orgánicas debemos considerar: alteraciones anatómicas de la zona ano rectal y colon, alteraciones de la inervación y musculares, trastornos endocrinos o metabólicos, enfermedades del tejido conectivo.

Presentamos el caso de un paciente de 9 años con Constipación Crónica, múltiples internaciones y diagnóstico final de Enfermedad de Hirschsprüng (EH).

Palabras clave: Constipación crónica, megacolon, Enfermedad de Hirschsprüng.

Abstract

Constipation is defined as delay or difficulty in defecation for 2 weeks or more and capable of causing distress to the patient, is a common cause of pediatric consultation.

The causes of constipation are grouped in organic and functional. The first one accounts for over 90% of cases.

Among the organic causes must be considered: anatomical alterations in the area anorectal and colon, impaired innervation and muscle disorders, endocrine or metabolic disorders, connective tissue diseases.

We report the case of a nine years old patient with Chronic Constipation, multiple hospitalizations and final diagnosis of Disease Hirschsprüng.

Keywords: Chronic Constipation, megacolon, Hirschsprüng's disease.

Introducción

La Constipación Crónica (CC) es aquella cuya duración sea mayor de 2 semanas y que cumplan los criterios establecidos por Roma III¹⁻³.

Para una defecación normal es necesario contar con las siguientes condiciones: volumen adecuado de materia fecal, indemnidad anatómica y funcional del tubo digestivo, reflejo recto-esfinteriano normal, participación voluntaria. Cuando alguna de estas condiciones está ausente se desarrollará con gran probabilidad una constipación crónica.

Los antecedentes clínicos que nos orientan hacia la presencia de una constipación orgánica son: retardo en la expulsión de meconio, retraso del crecimiento, distensión abdominal permanente, masas fecales con ampolla rectal vacía, anomalías ano rectal, hiper-tonía del esfínter anal.

La EH se caracteriza por la ausencia congénita de células ganglionares en la pared de un segmento del intestino que se extiende en sentido distal, inmediatamente proximal al esfínter anal con longitud variable; ello da lugar a un segmento de intestino contraído que causa obstrucción y dilatación proximal⁴⁻⁶. Presenta una frecuencia cercana a 1 por cada 5000 nacimientos y es más frecuente en varones. La región más afectada es la rectosigmoidea, lo que ocurre en 75% de los casos. La aganglioneosis completa del colon es menos frecuente y ocurre entre 3% y 8% de los casos. La enfermedad también puede limitarse casi exclusivamente al esfínter anal interno (EAI); esta variedad, denominada "de segmento ultracorto" afecta al 14-20% de los pacientes.

Caso Clínico

Paciente de sexo masculino, de 9 años de edad al momento de la primera consulta. Concurrió derivado de un hospital general tras haber estado internado con cuadro compatible con Megacolon Tóxico en un paciente con constipación crónica que, además del tratamiento antibiótico requirió enemas de Murphy y lavados colorrectales. Se deriva al servicio para seguimiento de su patología de base.

Fue producto de un embarazo controlado, nacido de 39 semanas con un peso de 3.370 kg, eliminación de meconio en las primeras 24 hs de vida. A los 5 años fue operado de Hidrocele, asmático en tratamiento preventivo con Budesonide, portador de hemibloqueo antero-izquierdo. A los 6 y 9 años estuvo internado por Fecaloma. Dentro de sus anteceden-

¹Alumno Curso superior de Gastroenterología Pediátrica. Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires. Sede Hospital Elizalde

²Médico de Planta del Servicio de Gastroenterología. Gastroenteróloga y Hepatóloga. Sede Hospital Elizalde.

³Jefe Servicio Gastroenterología del Hospital General de Niños Pedro Elizalde. Director de la Carrera de Médico Especialista en Gastroenterología Pediátrica. Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires. Sede Hospital Elizalde.

Dirección Postal: Jennifer Oyola Montes. Sección de Gastroenterología Hospital General de niños Pedro Elizalde. Montes de Oca 40 (1270). Ciudad autónoma de Buenos Aires. E-mail: jenniferoyola2608@hotmail.com

FIGURA N°1

Colon por Enema con técnica de Neuhauser. Colon dilatado en todo su trayecto.



tes familiares se destaca, abuelo materno diabético, abuela materna hipotiroidea y tía materna celíaca. Trae serología negativa para anticuerpos para Enfermedad Celíaca y dos manometrías realizadas a los 4 y 5 años de difícil realización informando reflejo rectoanal inhibitorio (RRAI) positivo.

Al examen físico presenta peso en percentilo 50 y talla en percentilo 75, en regular estado general, adelgazado, abdomen con importante distensión, blando e indoloro, no a tensión, con aumento del timpanismo y de los ruidos hidroaéreos, y movimientos peristálticos visibles a través de la pared abdominal adelgazada. Resto del examen físico dentro de límites normales. Se solicita Rx de abdomen de pie: importante dilatación y niveles hidroaéreos, ecografía abdominal (abundante interposición gaseosa) e interconsulta con servicio de Cirugía General. Se realiza colon por enema con técnica de Neuhauser (Figura 1) presentando colon dilatado en todo su trayecto (debería verse el segmento distal no dilatado). Se interna para desimpactación y recuperación nutricional. Una vez lograda, se realiza biopsia quirúrgica de recto la cual se informa con ausencia de células ganglionares compatible con enfermedad de Hirschsprung y se realiza a posteriori colostomía descendente. A los 35 días se realiza cierre de colostomía y cirugía

FIGURA N°2

Paciente al momento de la internación, desnutrido, con marcada distensión abdominal y tras la desimpactación.



de Duhamel presentando buena evolución, recuperación nutricional, y deposiciones diarias. Continúa en seguimiento por el servicio (figura 2).

Discusión

La constipación se estima que representa del 3 a 5% de las consultas pediátricas y 15 a 25% de los pacientes referidos a gastroenterología pediátrica. En el diagnóstico diferencial de la causa de la CC, es importante considerar la edad del niño y recordar que las causas de constipación orgánica pueden corresponder al 5 al 10%, dentro de las cuales haremos especial mención a la EH patología diagnosticada en nuestro paciente. Tabla 1.

La EH se acompaña de ausencia del reflejo inhibitor del esfínter rectal con incapacidad del esfínter anal interno para relajarse después de la distensión rectal. Presenta una frecuencia cercana a 1 por cada 5000 nacimientos y es más frecuente en varones. Existe historia familiar positiva en 7% de los casos, lo que aumenta a 21% si se trata de la variedad de aganglioneosis colónica completa⁷. La sintomatología ocasionada por esta enfermedad es muy variable y depende en gran parte de la edad del paciente. 2/3 presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida y 80% desarrolla síntomas dentro del primer año⁸. Sólo un 10% de los pacientes inicia síntomas entre los 3 y 14 años de edad y en general se trata de segmento ultracorto.

En niños mayores es más rara la aparición de complicaciones y los síntomas más comunes son constipación crónica, distensión abdominal, peristaltismo intestinal visible, obstrucción intestinal intermitente por

Malformaciones Anatómicas	Estenosis anal, ano imperforado, anteriorizado, masa pélvica (teratoma presacro)
Condiciones Neurogenicas	Anomalías del tubo neural (espina bifida, mielomeningocele, tumor espinal), parálisis cerebral, traumatismo raquímedular, neurofibromatosis.
Trastornos de la Pared Abdominal	Hipotonia (Síndrome de Down), gastroquisis, Prune Belly (Abdomen en ciruela pasa)
Trastornos Neuromusculares Intestinales	Hipoganglioneosis colónica, aganglioneosis o Enf de Hirschsprung, displasia neuronal intestinal, Pseudoobstrucción intestinal, neuropatías y miopatías viscerales.
Trastornos Endocrino-metabólicos y GI	Hipotiroidismo, hipopituitarismo, hiperparatiroidismo, hipocalcemia, hipercalcemia, diabetes mellitus, fibrosis quística, enfermedad celiaca, feocromocitoma, amiloidosis, porfiria.
Trastornos de tejido conectivo	Esclerodermia, Lupus Eritematoso Sistémico, Síndrome de Ehler-Danlos
Drogas	Opiáceos, fenobarbital, antiácidos, antihipertensivos, anticolinérgicos, diuréticos, sulfato ferroso, antidepresivos, abusos de laxantes
Otros	Ingesta de metales pesados (Plomo), intoxicación por vitamina D, alergia a la proteína de la leche de vaca.

impactación fecal, deposiciones delgadas y anemia. Los procedimientos diagnósticos más comunes son: el examen digital; los estudios de tránsito colónico con sensibilidad y especificidad de 70 y 83% respectivamente. En la variedad de segmento ultracorto, el enema baritado no es diagnóstico y muestra dilatación de todo el colon, especialmente del segmento distal, sin zona de transición y con abundante materia fecal, indistinguible de lo observado en una consti-

pación de tipo funcional. La manometría anorrectal (MAR) tiene alta sensibilidad (91%) y especificidad (94%), en la que existe de forma característica una ausencia del reflejo anal inhibitorio⁹.

El estudio histológico establece el diagnóstico de certeza. Aunque la técnica considerada como patrón-oro es la biopsia quirúrgica que incluya capa muscular (sensibilidad y especificidad 100%), habitualmente se realiza por succión; que además de disminuir complicaciones (infección, sangrado, perforación) evita la anestesia general y las suturas. Se toman 2-3 muestras a 2-3 cm del margen anal. Esto permite evaluar los casos de segmento ultracorto y evita la zona de 1-3 cm junto al ano que fisiológicamente carece de células ganglionares. En la forma ultra corta: el diagnóstico se puede perder si la biopsia es tomada muy alta, por lo que la MAR tiene suma importancia para el diagnóstico¹⁰.

Teniendo en cuenta la evolución clínica de nuestro paciente y los estudios complementarios realizados el diagnóstico de EH estuvo subdiagnosticado, pese a que la literatura describe que en un pequeño porcentaje el debut es a edades más tardías y con escasas complicaciones, incluso con estudios funcionales con falsos negativos, bien por la edad de realización donde la colaboración del paciente es nula o por la particularidad del tipo de segmento afectado.

En el estudio realizado por Arias V., et al,¹⁰ con respecto a la sensibilidad de la MAR al ser comparada con la biopsia rectal como estándar, del total de pacientes que fueron diagnosticados como enfermedad de Hirschsprung por no presentar células ganglionares en la biopsia, el 100% tuvo ausencia de RRAI, por lo que la sensibilidad del método para este estudio fue del 100%. Del total de los 15 pacientes que presentaron RRAI negativo, 6 presentaron células ganglionares lo que indica que el porcentaje de falsos positivos para esta patología es del 40%.

Conclusión

La constipación de causa orgánica debe siempre considerarse en el seguimiento de pacientes refractarios al tratamiento, considerando que la edad tardía y los métodos diagnósticos complementarios normales no la descartan completamente.

Bibliografía

1. Grosfeld JL. Hirschsprung's disease: A Historical Perspective 1691-2005. Springle, Austria, 2006, pag. 1-12, 3ra Ed.
2. Hai WX, Xiu CF, Li MZ, et al. Diagnosis of functional constipation: Agreement between Rome III and Rome II criteria and evaluation for the practicality. *Journal of Digestive Diseases*. 2014; 15: 314-320.
3. Tabbers M.M, Di Lorenzo C, Bergeret MY, et al. Evaluation and Treatment of Functional Constipation in Infants and Children: Evidence-Based Recommendations from ESPGHAN and NASPGHAN. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 2014; 58: 258-274.
4. Smout A, Akkermans L. Estreñimiento Anorrectal. *Fisiología y Patología de la Motilidad Gastrointestinal*. Wrightson-Biomedical-Publishing.LTD, USA, 1998, pag 191.
5. Heuckeroth R.O, Faure C, Di Lorenzo C, et al. Hirschsprung Disease. *Pediatric Neurogastroenterology*. 2012. 271-283.
6. Langer J.C. Hirschsprung Disease. *Pediatric Surgery*. 2012. Séptima edición, pag: 1265-1278.
7. García C., Fantobal A.; Caso Clínico-radiológico para diagnóstico. *Revista Chilena de Pediatría*. 2002, Vol 7: 500 – 503.
8. Maerzheuse S, Bassir C, Rothe K. Hirschsprung Disease in the Older Child: Diagnostic strategies. *Clinical pediatrics*. 2012. 51:1087-1090.
9. Arias V, Gonzales C., Figueredo S, et al. Relación entre el reflejo rectoanal inhibitorio y la biopsia rectal en pacientes pediátricos con clínica de enfermedad de Hirschsprung, CIMEL. 2003; 1: 38-42.
10. Meier-Ruge W., Bruder E., Ultrashort Hirschsprung Disease and Aganglionosis of the internal sphincter. 2005. Volume 72, issue 1-2, pag 26-33.