

## **AGANGLIONOSIS CONGÉNITA DEL COLON. (ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG)**

**CONCEPTO:** La enfermedad de Hirschsprung es una malformación congénita del sistema nervioso entérico que se caracteriza por la ausencia de células ganglionares a nivel de los plexos mientéricos de Auerbach y submucosos de Meissner y Henles del intestino distal.

### **EPIDEMIOLOGIA:**

- Se presenta con una incidencia de 1/5000 recién nacidos vivos.
- Con una relación de 4:1 a favor del sexo masculino.
- Rara en raza negra y en asiáticos.

### **ETIOLOGÍA:**

- *Genética.* Herencia multifactorial poligénica sin claro diseño hereditario.
- *Neurocrestopatía.* Fallo o detención en la migración cefalocaudal de los precursores neuronales, derivados de la cresta neural, a lo largo del intestino durante la embriogénesis.
- *Inmunológica.* Basada en la demostración de un incremento en la expresión del antígeno tipo dos en la mucosa y submucosa de los pacientes con la enfermedad, lo que podría ser responsable de una respuesta inmunológica en contra de los neuroblastos.

### **CUADRO CLÍNICO:**

Formas clínicas de presentación:

*Retardo en la expulsión de meconio:* Considerado el elemento cardinal en la historia de la enfermedad. Su presencia sugiere la misma en más del 90 % de los casos.

*Oclusión intestinal:* Cuadro doloroso abdominal a tipo cólico, no expulsión de heces ni gases, vómitos que varían de biliosos a fecaloideos, distensión abdominal progresiva con asas intestinales visibles en la pared abdominal y ruidos **hidroaéros** aumentados.

*Perforación intestinal:* Cuadro peritoneal secundario a la perforación del intestino distendido generalmente a nivel de ciego y en la etapa neonatal.

*Enterocolitis:* Proceso infeccioso intestinal grave caracterizado por distensión abdominal, vómitos biliosos, fiebre y episodios de diarreas explosivas fétidas, sobre todo al estímulo rectal.

*Estreñimiento crónico:* Puede debutar desde el periodo neonatal como un retardo o no expulsión de meconio y extenderse al periodo de lactante y niño mayor, donde se pueden encontrar fecalomas palpables en el marco cólico, con marcada distensión abdominal, extremidades delgadas y grado variable de malnutrición.

### **CLASIFICACIÓN:**

Según extensión del segmento intestinal agangliónico:

Acalasia del esfínter anal interno (segmento ultracorto).

Rectosigmoidea clásica (75 % de los pacientes).

Aganglionosis de segmento largo: Extendida más allá del colon sigmoide proximal.

Aganglionosis total del colon.

Aganglionosis total del intestino (forma más rara de la enfermedad)

### **DIAGNOSTICO POSITIVO:**

*Antecedentes:*

Polihidramnios.

Retardo en la expulsión de meconio.

*Cuadro clínico:* (ver formas de presentación).

- *Examen físico:* Los hallazgos están en relación con la edad al momento del debut de la enfermedad y la forma clínica de presentación de la misma.
- *Tacto rectal:* Canal anorrectal estrecho y largo que ajusta al dedo del guante del explorador con ampolla rectal vacía, es frecuente una diarrea explosiva al retirar el dedo del recto. Puede existir grado variable de hipertonía del esfínter anal interno.

## COMPLEMENTARIOS.

*Rx de abdomen simple:* Distensión intestinal a predominio del colon y en ocasiones signos de oclusión mecánica. El neumoperitoneo pudiera estar presente cuando existe perforación intestinal asociada.

*Colostograma:* Se observa en la mayoría de los casos cambio de calibre (zona de transición) en forma de embudo durante el paso de contraste retrógrado por el recto (Técnica de Neuhauser), con una mala evacuación del mismo durante el vaciamiento (persistencia del contraste en el colon a las 24 horas de hecho el estudio). Microcolon en la aganglionosis total.

*Manometría rectal:* Demostración fisiopatológica de la ausencia de relajación del esfínter anal interno y recto ante la dilatación con balón (ausencia del reflejo rectoanal inhibitorio).

*Biopsia rectal:* Expresión histológica y confirmación diagnóstica de la enfermedad, dada por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos y submucosos del intestino e hipertrofia de los troncos nerviosos. Desde el punto de vista histoquímico se demuestra por un incremento marcado en la reacción de acetilcolinesterasa en la lámina propia y muscularis mucosae del segmento agangliónico.

## COMPLICACIONES:

### *Preoperatorias*

- Enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung
- Perforación intestinal
- Oclusión intestinal
- Retraso del desarrollo ponderoestatural

### *Postoperatorias*

- Estenosis de la anastomosis
- Dehiscencia
- Retracción
- Absceso perirrectal
- Incontinencia
- Constipación
- Aganglionosis residual

## **TRATAMIENTO:**

En relación con la forma clínica de presentación.

*Oclusión intestinal:* Colostomía terminal en el sitio donde existan células ganglionares (mapeo intestinal). De no disponer del estudio histológico transoperatorio, se realiza colostomía transversa derecha.

*Perforación intestinal:* Similar al proceder anterior, además se exterioriza el sitio de la perforación intestinal.

*Enterocolitis:* Tratamiento antibiótico enérgico, estímulo rectal periódico e irrigación rectal retrógrada.

*Constipación crónica:* Laxantes, irrigación intestinal retrógrada y estímulo rectal hasta que se decide la intervención quirúrgica definitiva. Cuando el colon esta dilatado, es conveniente realizar una colostomía terminal previo mapeo del mismo, para recuperar el calibre normal del intestino antes del descenso.

La cirugía definitiva debe realizarse una vez establecido el diagnóstico, de preferencia en etapa neonatal y en un solo tiempo quirúrgico, siempre que sea factible y respetando los principios del tratamiento quirúrgico de la enfermedad, independientemente de la técnica utilizada.

Las técnicas quirúrgicas más utilizadas han sido la de Swenson, Duhamel y Soave. Actualmente la rectosigmoidectomía transanal primaria ha devenido en el estándar de oro para el tratamiento definitivo de la enfermedad de Hirschsprung rectosigmoidea clásica. El trasplante de intestino se reserva para los casos de aganglioneosis intestinal total.

**Cirugía videoendoscópica:** De gran utilidad en los casos de áreas extensas de aganglioneosis.