

Enfermedad de Hirschsprung en el niño

P Philippe-Chomette
G Enezian
J Breaud
M Peuchmaur
Y Aigrain

Diagnóstico y tratamiento

Resumen. – La enfermedad de Hirschsprung es la causa más frecuente de oclusión intestinal en el niño y se caracteriza por la ausencia de células ganglionares mientéricas en la parte distal del tubo digestivo.

Además de la forma rectosigmoidea (el 80 % de los casos) se distinguen las siguientes formas: cólica total (10 %), extendida (1 %) y rectal corta (9 %).

Esta anomalía se manifiesta por una dilatación del colon sano por encima de la zona patológica. Los antecedentes se remontan al momento del nacimiento a causa de un retraso en la evacuación de meconio, oclusión neonatal o estreñimiento pertinaz del lactante. La principal complicación en el período neonatal es la enterocolitis aguda. Esta última puede ser mortal y es responsable de la gravedad del cuadro, pudiendo requerir la realización de una derivación intestinal de urgencia.

El diagnóstico es clínico, radiológico y sobre todo anatomopatológico. El diagnóstico se confirma mediante biopsia rectal y examen histológico convencional con tinciones específicas, que pone de manifiesto la ausencia de células ganglionares en la submucosa y la capa muscular rectal y la hipertrofia de filetes nerviosos que puede alcanzar las vellosidades.

El tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung en el niño ha progresado considerablemente en los últimos años. Aunque las técnicas descritas por Swenson, Duhamel, Soave y Boley no han perdido actualidad, cada vez se practica más la cirugía en un solo tiempo, que se lleva a cabo en el primer mes de vida sin necesidad de efectuar una derivación inicial de descarga. La técnica laparoscópica y la vía transanal se han convertido en el tratamiento de elección de la forma clásica rectosigmoidea.

© 2003, Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, París. Todos los derechos reservados.

Palabras clave: enfermedad de Hirschsprung, oclusión intestinal, megacolon congénito, aganglionosis distal.

Descripción de la enfermedad de Hirschsprung

INTRODUCCIÓN

En 1886, en un congreso de pediatría en Berlín, el pediatra danés Harald Hirschsprung describió por primera vez veinte casos de «megacolon congénito»^[24].

Más tarde, Tittel señaló la ausencia de células ganglionares intestinales en algunos niños^[64].

En 1938, Robertson y Kernohan establecieron la relación entre la aganglionosis distal y la oclusión.

En 1948, Swenson y Bill propusieron un tratamiento quirúrgico^[60]. Más tarde, en 1959, Swenson y sus colaboradores plantearon la biopsia rectal como elemento diagnóstico^[61].

DEFINICIÓN

Es la causa más frecuente de las oclusiones intestinales en el niño. El conocido término «megacolon» hace referencia al aspecto dilatado que adopta el colon funcional sano por encima de la obstrucción debido a la ausencia de células ganglionares en la porción distal del tubo digestivo.

Esta anomalía también se conoce como aganglionosis congénita o enfermedad de Hirschsprung, que es la denominación más empleada en la actualidad.

La lesión siempre es distal y afecta a un segmento más o menos largo del tubo digestivo. Se distinguen las formas típicas rectosigmoideas (el 80 % de los enfermos), las formas pancólicas (del 8 al 10 %), las formas que pueden afectar a todo el intestino delgado (menos del 1 %) y las formas rectales cortas (8 %).

Pascale Philippe-Chomette : Praticien hospitalier, chirurgien des hôpitaux de Paris.

Goharig Enezian : Attaché des hôpitaux de Paris.

Yves Aigrain : Professeur des hôpitaux de Paris, chef de service.

Service de chirurgie viscérale pédiatrique.

Michel Peuchmaur : Professeur des hôpitaux de Paris, service d'anatomopathologie.

Hôpital Robert Debré, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France.

Jean Breaud : Chef de clinique-assistant des hôpitaux de Nice, clinique de Longvalle.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia es de aproximadamente 1 caso por cada 5 000 nacimientos [19]. La distribución de sexos hombre/mujer es de 4/1 para las formas rectosigmoideas y entre 2/1 y 1/1 para las formas extendidas. El 50 % de los pacientes que presentan la enfermedad de Hirschsprung cólica total corresponde a formas familiares [40]. Se recuerda que estas formas representan del 6 al 15 % de los casos.

Por último, esta enfermedad puede formar parte de un cuadro sindrómico:

- síndrome de Shah-Waardenburg [38];
- síndrome de Ondine;
- neoplasias endocrinas múltiples tipo IIa;
- síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Esta enfermedad también puede manifestarse con malformaciones de los miembros, craneofaciales o renales (agenesia).

FISIOPATOLOGÍA

Desde el punto de vista descriptivo se trata de un intestino proximal dilatado, con transición progresiva o abrupta hacia el calibre normal.

La zona de transición a menudo se describe como zona con forma de cono (fig. 1). El intestino proximal está aumentado en diámetro y longitud. El grado de hipertrofia o de dilatación depende del tiempo de evolución, del grado de la obstrucción e indirectamente de la edad del paciente en el momento de la intervención [5].

La característica anatomopatológica principal es la ausencia de células ganglionares en el recto (fig. 1).

Okamoto y Ueda examinaron embriones humanos con coloración argéntica, demostrando de esta forma que, entre la 6ª y 8ª semanas de embarazo, se produce a partir del esófago una migración de los neuroblastos de la cresta cefálica neural en sentido craneocaudal [44].

La migración de los neuroblastos hasta el colon distal y el recto, con formación de células ganglionares en los plexos mientéricos, finaliza a las 12 semanas de embarazo.

La supervivencia, la proliferación y la diferenciación de las células dependen de señales moleculares transmitidas por los receptores de membrana: proteína RET y uno de sus ligandos *glial cell line derived neurotrophic factor* (GDNF) [15]. En los pacientes que presentan la enfermedad de Hirschsprung se produce una interrupción en la diferenciación de las células de los plexos mientéricos. Este hecho se manifiesta en una fase precoz del embarazo, implicando la existencia de una lesión continua, cuyo diagnóstico siempre se confirma mediante biopsia rectal.

La longitud del intestino afectado también varía, conformando un abanico que abarca todas las formas: desde la forma rectosigmoidea típica a la forma total, pasando por la forma rectal corta.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

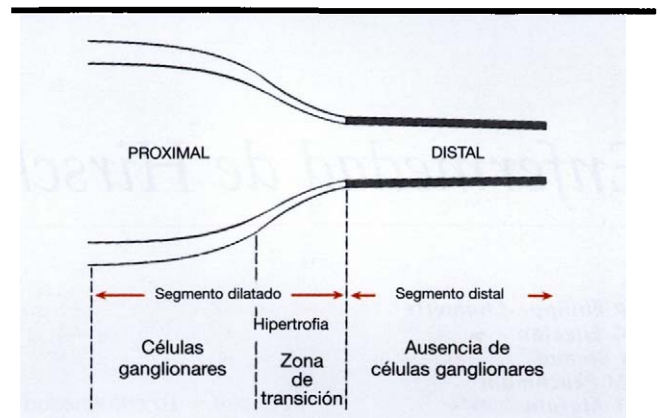
En el plexo mientérico normal se distinguen tres capas:

- un *plexo mientérico o plexo de Auerbach* situado entre la capa muscular circular y la capa muscular longitudinal;
- un *plexo submucoso profundo de Henle* situado en la capa muscular circular interna;
- un *plexo submucoso superficial de Meissner* paralelo a la capa muscular de la mucosa.

Los plexos están formados por células nerviosas sostenidas por células de Schwann.

De este modo se pueden visualizar pequeños grupos de células ganglionares en las uniones de las fibras nerviosas.

Las células ganglionares normales miden de 15 a 40 µm, tienen forma poligonal, citoplasma vacuolado y un núcleo oval o redondo de 10 a 15 µm que contiene un nucléolo prominente.



1 Primera descripción fisiopatológica de la enfermedad de Hirschsprung según Lancet [5].

Un plexo mientérico puede contener entre 1 y 19 células ganglionares y un plexo submucoso, entre 1 y 5 células ganglionares [2].

La biopsia rectal se puede efectuar con una pinza de Noblett y sin anestesia. El fragmento obtenido contiene mucosa, submucosa, o incluso capa muscular de la mucosa. Si la biopsia rectal se efectúa con anestesia general o locorregional, el fragmento obtenido incluye mucosa, submucosa y capa muscular. Debe saberse que, en general, la zona del esfínter anal contiene pocas células ganglionares o ninguna. Paralelamente, la escasez de células ganglionares en esta región se acompaña de hiperplasia de los filetes nerviosos. Por esta razón, conviene practicar la biopsia rectal diagnóstica de manera suficiente por encima de la línea pectínea (2 cm en el recién nacido y el lactante y 3 cm en el niño).

Por otra parte, en el recién nacido, las biopsias pueden ser difíciles de interpretar, ya que las células de los plexos mientéricos suelen ser inmaduras en esta etapa [37]. Por este motivo, es necesario contar con anatomopatólogos especializados en pediatría y experimentados en este tipo de diagnóstico. Las coloraciones específicas enzimohistoquímicas (acetilcolinesterasa) ponen de manifiesto la hiperplasia de los filetes nerviosos y la prolongación de los mismos hasta el vértice de las vellosidades. Las coloraciones convencionales (histología) confirman la falta de células ganglionares en la submucosa y la capa muscular (fig. 2).

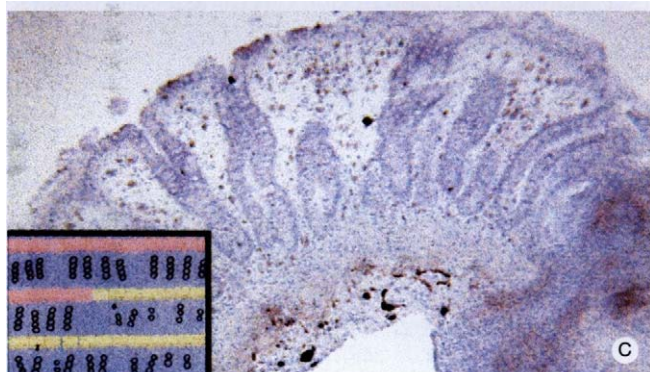
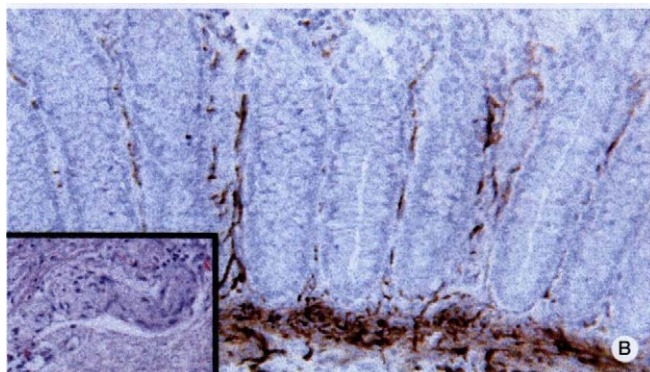
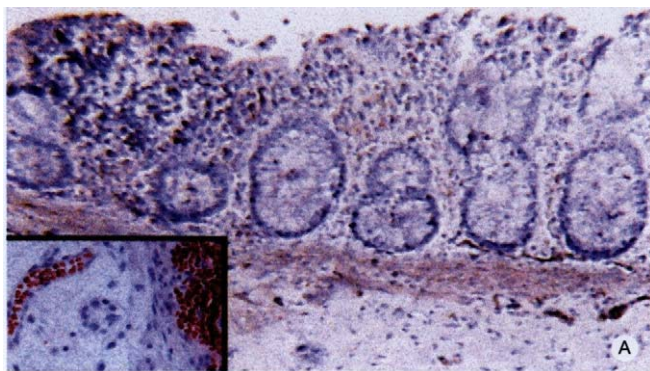
GENÉTICA

El 30 % de los pacientes afectados por la enfermedad de Hirschsprung puede presentar malformaciones congénitas asociadas o una enfermedad genética asociada, en cuyo caso forman parte de las formas sindrómicas (trisomía 21, deleciones del cromosoma 10q o 13q).

En los estudios genéticos más antiguos acerca de las formas familiares no sindrómicas de la enfermedad de Hirschsprung se sugería un modelo multigénico para explicar la transmisión no mendeliana de la enfermedad. Se le atribuía un riesgo medio de aparición del 3 al 4 % en la misma fratría, es decir, un riesgo 200 veces superior al de la población general. En la actualidad se conocen tres vías de señalización diferentes:

- la vía RET [15], cuyo gen está localizado en 10q11.2 y cuyo ligando es el *Glial cell line-Derived Neurotrophic Factor* (GDNF) [18]. En la unión intervienen otros correceptores, por ejemplo, GRF alfa 1 [18];
- la vía de señalización de la endotelina tipo B, con el receptor EDNR y su ligando, la endotelina 3 [3, 17, 49];
- los factores de transcripción *Sry-relatcol transcription factor* (50 x 10).

En resumen, se han encontrado mutaciones en genes que codifican las moléculas que intervienen en estas vías. En par-



2 A. Biopsia rectal normal. En preparaciones extemporáneas (técnica histoenzimológica con acetilcolinesterasa), fijación previa mediante formol (recuadro): presencia de un plexo con células ganglionares en la submucosa. B. Biopsia rectal de un paciente que presenta la enfermedad de Hirschsprung. En preparaciones extemporáneas (técnica histoenzimológica con acetilcolinesterasa): filetes nerviosos que alcanzan por encima el vértice de las vellosidades. Tras fijación con formol (recuadro), engrosamiento con hiperplasia de células de Schwann. C. Biopsia rectal de un paciente afectado por la enfermedad de Hirschsprung cólica total. En las preparaciones extemporáneas (técnica histoenzimológica con acetilcolinesterasa): no hay evidencia de hiperplasia de células de Schwann. Necesidad de efectuar múltiples preparaciones para demostrar la ausencia de células ganglionares en la histología convencional (recuadro).

ticular, ocho genes pueden estar mutados y asociados a la enfermedad de Hirschsprung (RET, GDNF, EDNRB, EDN3, 50 x 10, ECE1, NTN, SIP1).

El hecho importante es que ninguna de las mutaciones observadas es penetrante en el 100 % y que las correlaciones con la longitud de la lesión son variables.

En el estudio de Bolk Gabriel et al ⁽¹⁾ sobre aproximadamente cincuenta familias afectadas por la enfermedad de Hirschsprung en su forma corta no sindrómica, la utilización de marcadores microsatélites que cubren más del 90 % del genoma humano permitió detectar tres regiones cromosómicas:

— una región 10q11 en el Pours RET y dos regiones hasta entonces desconocidas como asociadas con la enfermedad de Hirschsprung: 3p21 y 19q12.

RET fue confirmado como el principal gen que puede provocar la enfermedad ⁽⁴⁶⁾, pero la falta de detección de la mutación de las regiones codificadoras en algunas familias sugiere la existencia de mutaciones en regiones reguladoras. Los autores han demostrado que los tres loci son necesarios y suficientes, siendo muy improbable que intervengan otros loci. Por lo tanto, el estudio de Bolk Gabriel et al representa un gran avance en la comprensión de la enfermedad de Hirschsprung, al demostrar que la transmisión oligogénica puede atribuirse únicamente a tres loci.

Diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Los antecedentes se remontan al nacimiento con un retraso en la evacuación del meconio y una oclusión intestinal neonatal. El diagnóstico se debe sospechar cuando transcurran más de 48 horas sin evacuación del primer meconio en el recién nacido a término y sin otra enfermedad manifiesta. La distensión abdominal puede existir de entrada o de manera progresiva, acompañada o precedida de vómitos inicialmente claros y luego biliosos (poco frecuentes antes de las primeras 48 horas en la forma clásica). En el lactante se detecta meteorismo y abdomen timpánico a la percusión que a menudo mejora después del tacto rectal o de la introducción de una sonda, provocando una eliminación, generalmente explosiva, de heces líquidas ⁽⁴⁷⁾.

Siempre se debe desconfiar de un abdomen distendido, doloroso, reluciente e inflamatorio, incluso en el recién nacido a término, ya que la enterocolitis aguda es la complicación más grave en el paciente con enfermedad de Hirschsprung, pudiendo manifestarse sólo algunas horas después del nacimiento.

En este caso puede que el recién nacido sea remitido de inmediato al cirujano pediatra a causa de una complicación: neumoperitoneo por perforación cecal diastásica o enterocolitis aguda, absceso pericólico profundo o septicemia.

Los antecedentes revelan dificultades en la emisión de la materia fecal o regurgitaciones desde el comienzo de la alimentación.

El abdomen distendido se vuelve muy doloroso y reluciente. Los vómitos, de color verdoso, se vuelven cada vez más frecuentes. Las heces son líquidas, verdes, nauseabundas o incluso sanguinolentas. La lesión principal es una necrosis isquémica del intestino sano situado por encima de la zona aganglionar patológica, que se extiende rápidamente a todo el intestino delgado ⁽⁶⁸⁾.

Cualquier lactante que ha presentado una enterocolitis aguda y nacido a término debe ser sometido a una biopsia rectal para descartar una enfermedad de Hirschsprung, en particular antes de restablecer la continuidad intestinal en caso de que se haya practicado una derivación de descarga.

Cuando el diagnóstico no se ha formulado durante el período neonatal, podría tratarse de niños estreñidos desde el nacimiento, cuyos padres les practican regularmente algunas maniobras para conseguir la evacuación de las heces (termómetro, enemas, masajes abdominales) con buenos resultados (en particular en las formas cortas), o de niños con estreñimiento pertinaz mal tratado que afecta a su desa-

⁽¹⁾ Bolk Gabriel S, Salomon R, Pelet A, Angrist M, Amiel J, Formage M et al. Segregation at three loci explains familial and population risk in Hirschsprung disease. *Nature Genet* 2002 ; 31 : 89-93.

rollo y que presentan abdomen con distensión de forma crónica, verdaderos fecalomas palpables, diafragma elevado por la distensión abdominal y desnutrición crónica, siendo esta última una forma que se observa cada vez con menos frecuencia.

La diversidad en la gravedad de los síntomas no revela en absoluto la longitud de la zona aganglionar.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

En el recién nacido se deben buscar otras causas de oclusión neonatal.

— El *íleo meconial* se debe sospechar cuando existen antecedentes familiares de fibrosis quística y por el aspecto típico al efectuar el examen con enema opaco.

— El *tapón de meconio* a menudo se confirma con el enema opaco (medio de contraste hidrosoluble), que no sólo permite efectuar el diagnóstico sino que también ejerce una acción terapéutica al facilitar la expulsión de un tapón grueso y blanquecino, provocando la cesión de la obstrucción. A pesar de una notable mejoría clínica, los autores sugieren igualmente la realización de una biopsia rectal con pinza de Noblett.

— El *síndrome de colon izquierdo pequeño* [48] en general se debe a una inmadurez funcional del colon, cuyo aspecto en las técnicas de diagnóstico por imágenes es típica y pone de manifiesto una zona de transición a nivel del ángulo esplénico. El enema opaco con medio de contraste hidrosoluble también ejerce en este caso un efecto curativo.

Sin embargo, en todas las oclusiones funcionales del niño se recomienda descartar: sepsis (examen completo para eliminar la posibilidad de una infección), hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, trastornos neurológicos o accidente vasculocerebral (ecografía transfontanelar). Además, debe verificarse la ausencia tanto del consumo de fármacos por parte de la madre (neurolépticos, benzodiazepinas, otros) como de diabetes materna.

En niños más mayores se pueden encontrar otros trastornos de la innervación intestinal como la *pseudoobstrucción intestinal crónica*. Sin embargo, esta última a menudo se acompaña de alteraciones neurológicas y urinarias (megavejiga).

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

■ Laboratorio

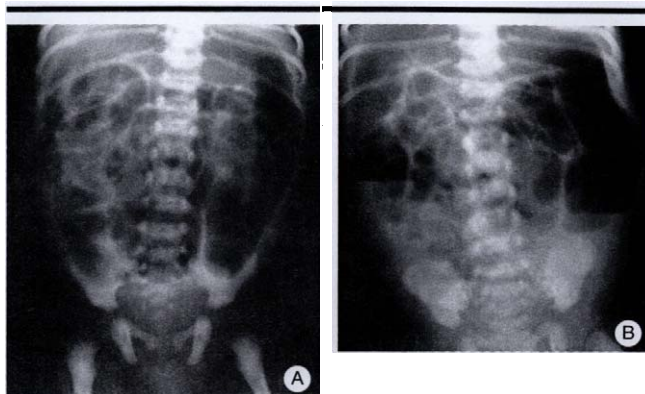
El ingreso de un recién nacido a causa de una oclusión requiere en todos los casos la práctica de unos exámenes para descartar una infección (hemograma, proteína C reactiva [PCR], fibrinógeno, antígenos solubles, hemocultivos, examen citobacteriológico de orina [ECBO]) y de un estudio metabólico.

■ Técnicas de diagnóstico por imágenes

En el período neonatal consiste en una radiografía simple de abdomen de frente, de pie y en decúbito, con rayo horizontal en busca de un neumoperitoneo.

La radiografía simple pone de manifiesto una *distensión cólica* y una *falta de aire en el recto*, lo cual permite plantear el diagnóstico. La dilatación puede afectar a todo el intestino delgado en caso de oclusión completa y si no se practica un tratamiento (fig. 3).

En la fase de complicación, la misma placa también puede revelar un neumoperitoneo [56], signo de perforación generalmente diastásica, o una neumatosis intestinal (ribete radiotransparente entre las paredes del intestino). En una fase más avanzada se puede observar una neumatosis portal a causa de una enterocolitis aguda grave.



3 Radiografía simple de abdomen a las 48 horas de vida de un recién nacido afectado por la enfermedad de Hirschsprung rectosigmoidea.

A. Incidencia de frente en decúbito.

B. Incidencia de frente de pie.

Obsérvese la falta de aire en el recto y la dilatación del intestino delgado.

Aunque la imagen radiológica debe mejorar (disminución de la dilatación intestinal) tras la reiteración de los tactos rectales, la introducción de sondas y los masajes abdominales, puede que el niño deba ser sometido a una derivación lo más pronto posible.

El *enema opaco* representa el principal elemento diagnóstico. Sin embargo, su interpretación puede ser difícil durante los primeros días de vida, ya que el tránsito intestinal aún no está establecido. La descripción clásica de Neuhauser [62] se basa en un examen con enema de bario y es mucho más típica cuando se utiliza este medio de contraste, aunque también es cierto que en los primeros días de vida muchos equipos suelen utilizar medios hidrosolubles (amidotrizoato de sodio-amidotrizoato de meglumina) que no siempre permiten obtener placas radiológicas suficientemente informativas.

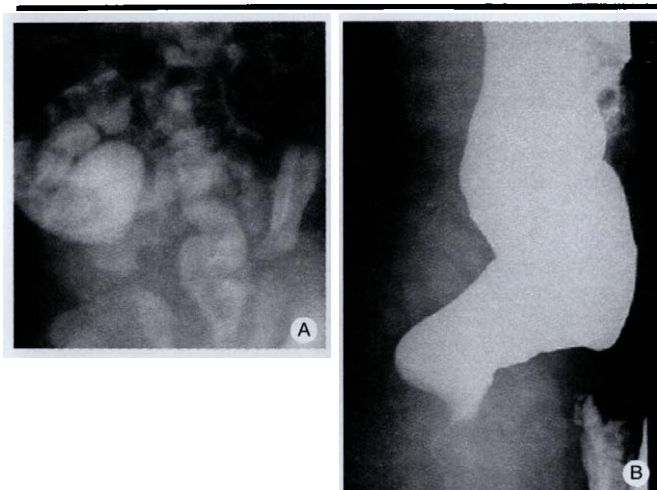
El examen debe efectuarse perfectamente por radiólogos experimentados. La cánula rectal se emplaza inmediatamente por encima del segmento anal y no debe empujarse demasiado a fin de no soslayar una forma muy corta. Deben tomarse radiografías de perfil estricto y durante la evacuación. La opacificación debe ser progresiva, evitando inundar de entrada todo el colon. Normalmente, el recto es el segmento más ancho del intestino. En la enfermedad de Hirschsprung, *el recto es pequeño y su diámetro es idéntico al del colon aganglionar*. La forma rectosigmoidea clásica pone de manifiesto un *recto rígido de tamaño normal* y un *colon dilatado inmediatamente por encima de la flexura sigmoidea* (fig. 4).

Sin embargo, en algunos casos puede ser difícil identificar una zona rectal muy corta o incluso una forma pancólica, poniendo de manifiesto un colon sin ninguna disparidad de calibre. La forma pancólica se presenta como una oclusión incompleta del intestino delgado. La retención de bario durante 2 a 3 días después de un enema opaco provoca la sospecha de esta forma cólica total así como la acentuación, o incluso la descompensación de la oclusión después del enema. La forma total también se debe sospechar en caso de escasa curvatura de los ángulos esplénico y hepático del colon (colon en «signo de interrogación») [56] (fig. 5).

■ Biopsia rectal

Cuando se sospecha la existencia de la enfermedad de Hirschsprung en un recién nacido debe efectuarse una biopsia rectal.

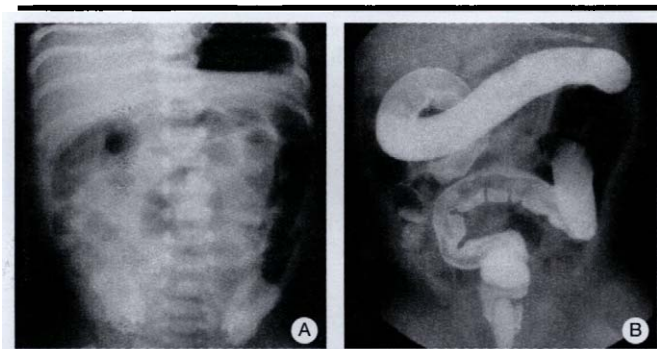
La enfermedad se confirma por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos y por la hiperplasia de las células de Schwann. Swenson et al [61] propusieron este método diagnóstico.



4 Enema opaco en un lactante que presenta la enfermedad de Hirschsprung rectosigmoidea.

A. Radiografía de frente durante la evacuación. Obsérvese el aspecto rígido del rectosigmoide.

B. Radiografía de perfil. Obsérvese la disparidad de calibre a nivel de la charnela rectosigmoidea.



5 A. Radiografía simple de abdomen de un paciente que presenta la enfermedad de Hirschsprung cólica total.

B. Enema opaco de un paciente con enfermedad de Hirschsprung cólica total. Obsérvese la forma del colon en «signo de interrogación».

Se pueden llevar a cabo dos tipos de biopsia:

— la *biopsia rectal por aspiración con una pinza de Noblett* [43]: permite extraer mucosa, submucosa y, en ocasiones, capa muscular, y tiene la ventaja de no requerir anestesia general. La biopsia se debe practicar a una altura suficiente (2 cm en el recién nacido y el lactante, 3 cm en el niño más mayor). Aunque las complicaciones son muy poco frecuentes [50], se han descrito perforaciones y hemorragias;

— la *biopsia rectal quirúrgica*: permite obtener mucosa, submucosa y capa muscular, requiere anestesia general o una raquianestesia en caso de que la hemostasia lo permita. Este procedimiento se lleva a cabo cuando la biopsia con pinza de Noblett no proporciona resultados concluyentes o si existe alguna duda con respecto a una pseudoobstrucción intestinal crónica, que sólo se confirma con el hallazgo de una hipertrofia de los filetes nerviosos de la capa muscular.

El niño es instalado en posición «de talla suprapúbica» o de litotomía:

— en decúbito lateral (talla lateral): la biopsia se practica en la zona central;

— en decúbito dorsal: la biopsia se efectúa en una de las paredes laterales del recto para evitar una perforación rectal en el peritoneo libre debido a una excesiva profundización de la maniobra. Inmediatamente por encima de la zona de

biopsia se puede colocar un hilo de tracción a fin de mejorar la exposición quirúrgica y facilitar la hemostasia ulterior. Este hecho es muy importante ya que, después de la perforación, otra complicación de la biopsia es la hemorragia [45].

Tal como se ha descrito anteriormente debe efectuarse un examen histológico convencional y una coloración enzimohistoquímica específica (acetilcolinesterasa o alfa-naftil-terasa) para poner de manifiesto la hipertrofia de los filetes nerviosos [21, 41]. El diagnóstico puede establecerse gracias a la biopsia por aspiración en el 90 % de los casos [32]. Los fracasos a menudo se deben a una toma demasiado superficial de tejido, a la extracción en una zona de transición (demasiado cerca del conducto anal) y a la ausencia de hipertrofia de células de Schwann en la inmunohistoquímica. En este caso, la detección de la hipertrofia es posible incluso cuando en la histología convencional no se observan células ganglionares que, en general, confirman la presencia de una verdadera enfermedad de Hirschsprung, recordando que en la mayoría de los casos la hipertrofia de células de Schwann todavía no es efectiva, ya que se trata de un recién nacido. Por esta razón, los anatomopatólogos experimentados deben realizar estas biopsias.

■ Manometría rectal

Se trata de un examen dinámico que permite estudiar el reflejo rectoanal inhibitorio y la distensibilidad del recto.

Este reflejo no existe en el recién nacido y aparece entre la 2ª y 3ª semana de vida. El examen se efectúa sin anestesia, introduciendo una sonda con balón en el recto. Al inflar el balón se distiende el recto, produciendo inmediatamente la relajación del esfínter interno y la contracción del esfínter externo. En el caso de la enfermedad de Hirschsprung, la distensión rectal no provoca la relajación del esfínter interno, poniendo de manifiesto una hipertonía [20]. Sin embargo, este examen, esencialmente dinámico y funcional, es muy difícil de interpretar en las primeras semanas de vida, en los recién nacidos de bajo peso o en ex prematuros debido a la inmadurez fisiológica del colon en esta etapa, razones por las cuales el examen se debe confiar a especialistas experimentados. La especificidad de la manometría rectal es del 95 %, pero su sensibilidad es sólo del 25 % y puede proporcionar falsos negativos [25].

Cuando los datos clínicos y el enema opaco provocan la sospecha de enfermedad de Hirschsprung en un lactante, mientras que la biopsia con pinza de Noblett no es concluyente y la interpretación de la manometría rectal es difícil debido a la corta edad del paciente, sólo la biopsia quirúrgica con obtención de capa muscular permite confirmar o descartar el diagnóstico. El estudio histológico de un fragmento que contiene músculo rectal pone de manifiesto la falta de célula ganglionar en los plexos mientéricos.

CASOS PARTICULARES DE LAS FORMAS LARGAS

En las formas cólicas totales no hay dilatación del colon y las radiografías convencionales iniciales pueden interpretarse como normales [27]. El diagnóstico se sospechará cuando se agraven las manifestaciones clínicas y se modifiquen las imágenes radiológicas. La biopsia con pinza de Noblett puede ser negativa con respecto a la detección de hipertrofia de los filetes nerviosos (en aproximadamente el 50 % de los casos). En ocasiones se debe indicar una biopsia rectal profunda, solicitando una biopsia extemporánea a fin de poder operar al niño durante la misma anestesia general. La vía de acceso puede ser una laparotomía mediana o, según los autores del fascículo, transversal derecha supraumbilical para poder extraer el apéndice, buscando en este último células ganglionares en caso de que el anatomopatólogo haya diagnosticado una enfermedad de Hirschsprung. La ausencia de células ganglionares en el apéndice conduce a la

realización de otras biopsias en un segmento de intestino delgado que se encuentra dilatado por encima o, si no se observa ninguna zona con disparidad de calibre, cada 15 centímetros en busca de un territorio correctamente inervado. Si en el apéndice se encuentran células ganglionares, las biopsias cólicas se practican progresando hacia el colon distal cada 15 centímetros, con tomas extramucosas y sutura inmediata con hilo resorbible. En todos los casos es importante verificar en el momento de efectuar la derivación de descarga que el sitio de esta derivación no es una zona de transición sino una zona con abundantes células ganglionares a fin de garantizar el buen funcionamiento ulterior de la ileostomía o de la colostomía.

Es conveniente recordar que cualquier derivación de urgencia realizada en un recién nacido a causa de una enterocolitis aguda con perforación o sospecha de íleo meconial requiere el envío de un fragmento de la ileostomía o la colostomía al anatomopatólogo.

Tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung

TRATAMIENTO INMEDIATO

En general se trata del tratamiento de un recién nacido con oclusión baja cuyo diagnóstico conviene efectuar pocos días después del nacimiento.

La sospecha y la confirmación del diagnóstico se deben basar de preferencia en los elementos detallados anteriormente. Sin embargo, la función principal del cirujano pediatra es evaluar sin dilación la conveniencia de practicar una derivación quirúrgica de urgencia.

■ Maniobras de descompresión

Tras confirmar el diagnóstico, la práctica de tactos rectales repetidos, de microenemas con suero fisiológico y de masajes abdominales permite disminuir la distensión y facilita la evacuación de materia fecal. Algunos equipos preconizan la introducción de una sonda rectal con prudencia, recordando que con frecuencia la sonda choca en el mismo sitio y fragiliza la mucosa, lo cual puede provocar perforación. El uso de sondas no debe ser demasiado frecuente y se debe confiar a cirujanos experimentados. Es preciso que el lactante responda rápidamente a estas medidas, es decir que mejore tanto desde el punto de vista clínico como radiológico para poder reanudar la alimentación sin demora. Si no hay mejoría notable en 48 horas y el niño sigue con dolor, o incluso si aparece fiebre o los análisis de laboratorio revelan un síndrome inflamatorio, inmediatamente hay que practicar una derivación quirúrgica en una zona sana a fin de evitar el riesgo de enterocolitis aguda, complicación sumamente grave que puede producir la muerte en el período neonatal [47].

Cuando se ha reanudado correctamente la alimentación del recién nacido con leche materna o leches hipoalergénicas y este último adquiere un peso adecuado, algunos equipos recomiendan el alta médica y la continuación de las maniobras de descompresión por parte de los padres, quienes deberán consultar inmediatamente en caso de que aparezcan vómitos, fiebre o heces líquidas.

El tratamiento definitivo se puede considerar cuando el niño alcanza los 5 kg, aunque se recomienda cada vez con más frecuencia una cirugía neonatal [48].

■ Tratamiento quirúrgico de descompresión

La derivación de descarga se puede practicar inmediatamente en caso de perforación digestiva (perforación diastásica del ciego o enterocolitis aguda) o tras la falta de mejoría

después de las maniobras de descompresión señaladas anteriormente.

La presencia de neumoperitoneo en la radiografía simple de abdomen de pie o con rayo horizontal requiere la realización de una laparotomía de urgencia, con una incisión mediana sobre el ombligo o transversal supraumbilical. La zona perforada se suele abocar a la piel y en el recién nacido en el cual se sospecha una enfermedad de Hirschsprung es preferible practicar una colostomía terminal a causa del riesgo frecuente de prolapso en el intestino distal. También se puede efectuar una colostomía lateral sobre varilla. Es fundamental enviar un fragmento de la colostomía o de la ileostomía para el examen anatomopatológico. En caso de presencia del patólogo durante la intervención, se solicitará un examen extemporáneo para verificar que la derivación se encuentra en zona sana. Al finalizar la intervención quirúrgica se practicará una biopsia rectal para confirmar el diagnóstico.

La alimentación se reanuda progresivamente. En caso de derivación alta y antes de dar el alta médica debe verificarse que la materia fecal no es demasiado líquida ni las pérdidas muy abundantes.

En caso de enfermedad de Hirschsprung cólica total, la fase de reanudación de la alimentación a menudo requiere el empleo de un catéter central tipo Broviac que puede colocarse durante la intervención. La alimentación por vía parenteral es necesaria en los casos de forma mayor o de desnutrición acentuada. El control apropiado de un cuadro séptico requiere el buen estado nutricional del niño durante el período neonatal.

Si se trata de una forma extendida a la primera asa digestiva se pueden plantear cuestiones éticas con respecto a la reanimación neonatal, de manera que en este caso también conviene apoyarse en un diagnóstico anatomopatológico exacto. En estos casos extremos, la alimentación enteral no es posible y la única esperanza es el trasplante intestinal.

TRATAMIENTO SECUNDARIO

Se trata del tratamiento quirúrgico definitivo de la enfermedad de Hirschsprung.

En un principio, esta intervención se efectuaba después de la colostomía, pero desde hace algunos años se realiza antes de los 3 meses de vida. El primero en proponer el tratamiento radical en un tiempo fue So [55], rápidamente le siguieron otros equipos [6].

Por lo tanto, se trata del tratamiento de un lactante examinado en los primeros días de vida a causa de una oclusión baja y que, después de efectuar maniobras diarias de descompresión, se vuelve a examinar una vez que el niño ha alcanzado los 5 kg de peso. También puede tratarse de un lactante o de un niño más mayor que acude a la consulta con antecedentes de estreñimiento pertinaz crónico o fácilmente controlado mediante maniobras diarias de descompresión o de un lactante sometido a una colostomía de descarga como intervención inicial.

Cada vez con más frecuencia, el tratamiento definitivo de la enfermedad de Hirschsprung se puede indicar en los primeros días de vida sin necesidad de esperar los 5 kg de peso [11]. Se han descrito varias técnicas quirúrgicas que tienden a reseca la porción aganglionar del tubo digestivo y descender la zona sana normalmente inervada al conducto anal.

■ Principios generales

Los autores aconsejan preparar al paciente con una solución de polietilenglicol (PEG), que se puede administrar 24 horas antes de la intervención. Además se efectúan enemas evacuantes (de 50 a 100 ml de suero fisiológico), uno de los cuales se practica en el quirófano y antes del tiempo perineal.

En la forma rectosigmoidea, la laparotomía convencional puede ser una mediana infraumbilical o, según otros equipos, una falsa incisión de Pfannenstiel para conseguir una buena exposición de la pelvis menor.

Se coloca el niño en posición «de talla vesical», con las piernas apoyadas sobre un soporte o con los muslos elevados mediante dos cojines a fin de que el ano se encuentre en el campo operatorio durante el tiempo perineal. También se coloca una sonda urinaria estéril en el campo operatorio (fig. 6). Si el paciente ya ha sido sometido a una colostomía de descarga, el orificio de la misma se cubre con un campo estéril adhesivo en el momento de la disección del rectosigmoide. Más tarde se puede liberar el estoma de descarga a fin de proceder al descenso del colon sano.

El primer tiempo consiste en exponer el rectosigmoide enfermo y, por encima de éste, el colon sano dilatado.

Se identifican y se ligan la arteria y la vena hemorroidales, prosiguiendo con la disección a ras del rectosigmoide a fin de no lesionar las fibras nerviosas. Se moviliza el colon sigmoide, se identifica el tronco de las arterias sigmoideas y a continuación se ligan estas arterias (fig. 7).

Este tiempo también se puede llevar a cabo mediante laparoscopia (cf. Nuevas técnicas).

■ Operación de Swenson

En 1948, Swenson ^[60] fue el primer médico en preconizar el tratamiento quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung. El principio del tiempo «abdominal» ya se ha descrito (cf. supra) (fig. 7). Después de localizar la zona sana, el colon se secciona a este nivel con una pinza automática tipo GIA. Los vasos que están situados a ras del recto se electrocoagulan en su trayecto por la pelvis menor. El segmento rectal se moviliza hasta el esfínter interno.

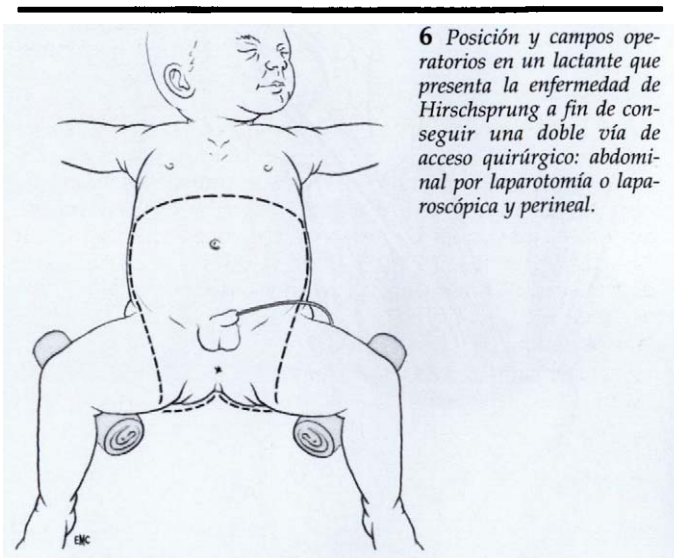
A continuación, el cirujano se coloca a los pies del enfermo para efectuar el tiempo «perineal». En primer término se dilata el ano y después, para facilitar la eversión del margen anal, se pueden colocar puntos separados de «referencia» en forma de cuadrante a nivel del esfínter externo. A continuación se introduce una pinza de Kelly en el ano dilatado y con la misma se toma la porción cólica distal seccionada. De este modo se facilita la eversión y la exteriorización del rectosigmoide. Este último se corta a 1,5 o 2 cm del margen anal, se introduce la pinza y el ayudante la coloca en el extremo del colon sano. Con esta pinza se hace descender el colon hasta el perineo, sin ejercer tracción. En este momento se puede efectuar una sutura circular con puntos completos separados (polidioxanona 4-5/0 o poliglactina 910 4-5/0). A continuación se secciona el recto y se envía el corte al laboratorio de anatomía patológica. Para evitar un tiempo séptico de sección cólica, Pellerin ^[47] recomienda la realización de un nudo inmediatamente por debajo del límite de resección. El ayudante toma el nudo con la pinza de Kelly y la maniobra resulta útil para extraer la pieza operatoria en eversión.

Antes de efectuar la sutura, conviene realizar una biopsia extemporánea para el anatomopatólogo, en cantidad suficiente, a fin de verificar la integridad de la innervación circular del intestino descendido y confirmar que no se trata de una zona de transición. La anastomosis se reintegra al conducto anal, se cortan los hilos de tracción y la vía de acceso abdominal se cierra plano por plano (fig. 8).

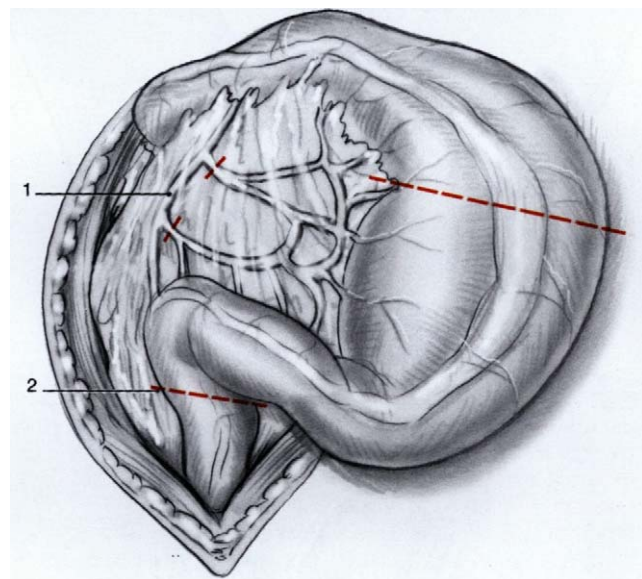
■ Operación de Duhamel

En Francia, Duhamel ha sido el primer médico en utilizar la técnica de Swenson. Sin embargo, al mismo tiempo trataba de evitar a cualquier precio la etapa de la colostomía en los lactantes.

En esta intervención, presentada por primera vez en 1964 en la Sociedad Real de Medicina en Filadelfia ^[16], el recto agan-



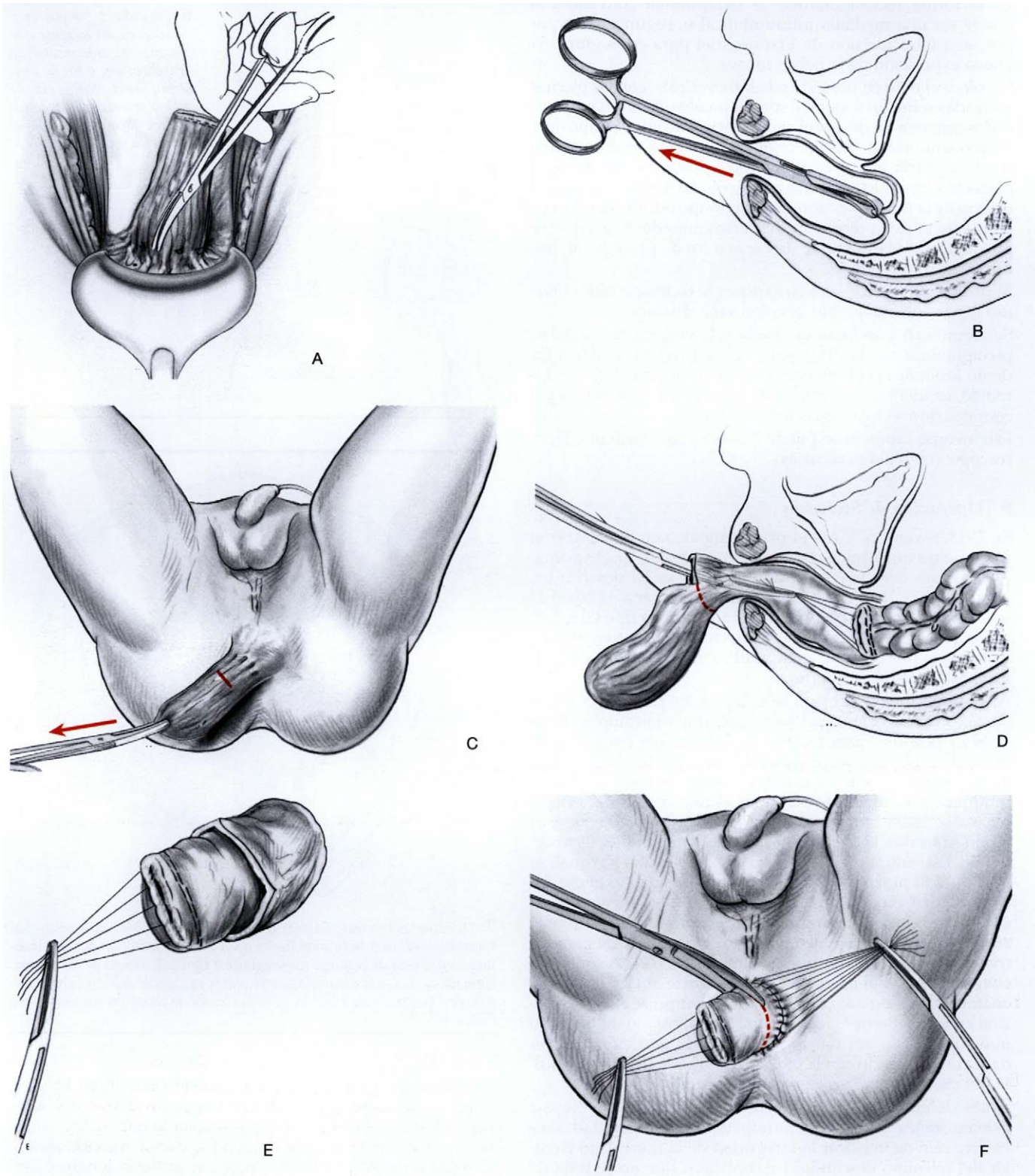
6 Posición y campos operatorios en un lactante que presenta la enfermedad de Hirschsprung a fin de conseguir una doble vía de acceso quirúrgico: abdominal por laparotomía o laparoscópica y perineal.



7 Disección del rectosigmoide con ligadura de las arterias sigmoideas. Las líneas discontinuas indican el límite de la zona de resección por vía abdominal en el caso de la forma rectosigmoidea típica. 1. Tronco de las arterias sigmoideas; 2. Línea discontinua que indica la zona de sección para la técnica de Duhamel o de eversión para la técnica de Swenson (ligadura para Pellerin).

glionar no se extrae sino que simplemente se excluye. El colon sano funcional se baja al espacio presacro detrás del recto hasta el ano y el esfínter externo mediante una incisión efectuada en la pared posterior del conducto anal. A continuación, el colon sano y el recto patológico se suturan longitudinalmente. De este modo se evita una disección pélvica extensa que pone en peligro los nervios pélvicos. El nuevo reservorio rectal tiene una pared anterior aganglionar pero conserva el reflejo de defecación, mientras que la porción posterior formada por el colon sano proporciona la motilidad.

Durante el tiempo «abdominal», el segmento patológico se identifica y secciona igual que en la técnica de Swenson. La ligadura de los vasos se hace a ras del colon. Después se corta el recto con una pinza automática tipo GIA. El acceso al espacio retrorrectal se facilita incidiendo el mesorrecto. Con una válvula se puede rechazar el recto hacia delante, colocando detrás una gasa que protege la disección a ras del recto hasta

**8 Técnica de Swenson.**

A. Tiempo abdominal: disección a ras del recto.

B. Tiempo perineal: el recto seccionado se toma con una pinza de Kelly.

C. Eversión y exteriorización del recto.

D. Incisión del recto y descenso del colon sano.

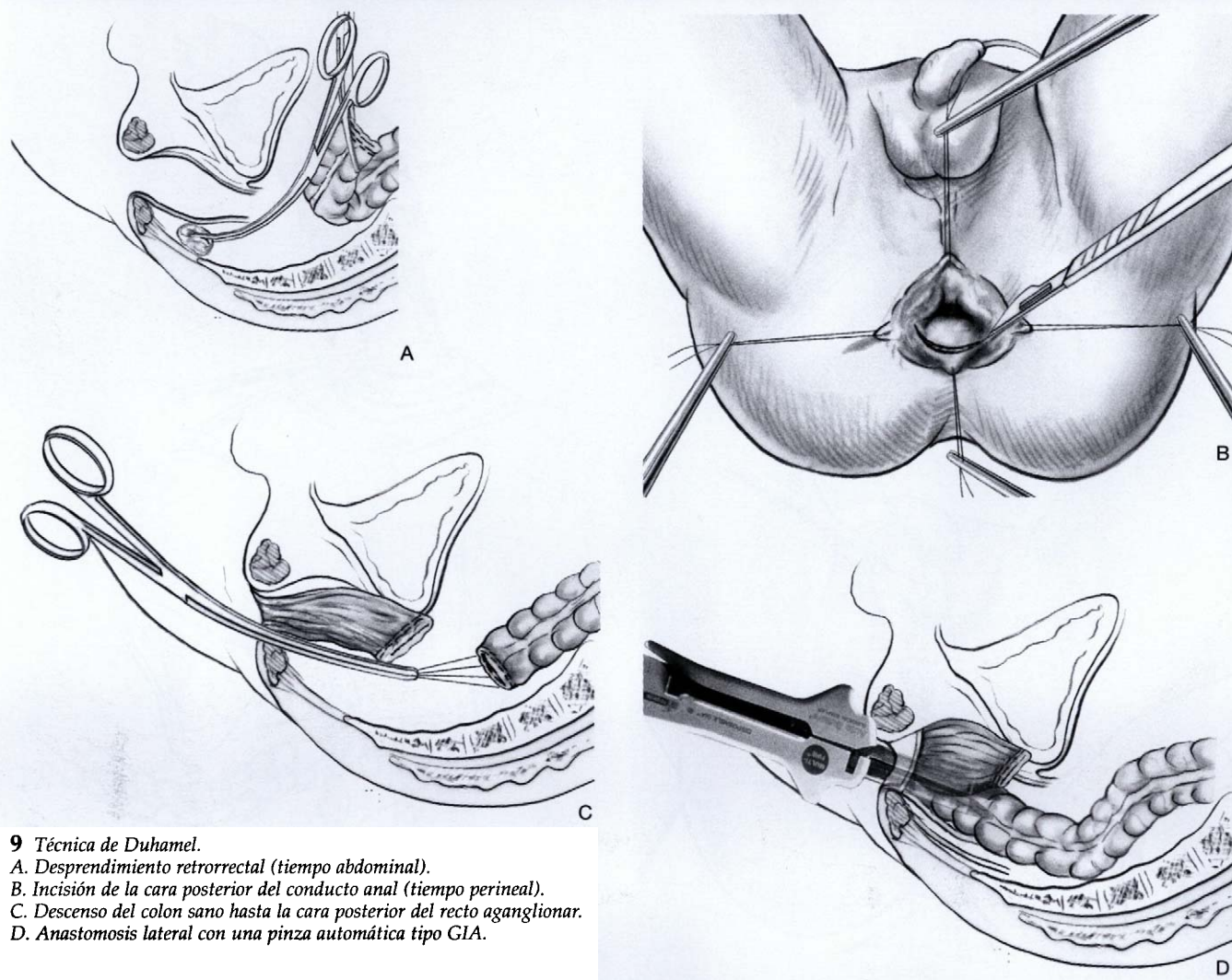
E. Sutura circular con puntos completos.

F. Resección del recto.

que la gasa forme una protuberancia en la pared posterior del conducto anal a través del ano previamente dilatado.

A continuación, el cirujano se sitúa a los pies del paciente para el tiempo «perineal». Tras la dilatación con una bujía de Hegar y después de colocar cuatro hilos de tracción en la

mucosa anal, se efectúa una incisión en la mitad posterior de la circunferencia del conducto anal, 1,5 cm por encima de la línea pectínea, y se realizan puntos de sutura a nivel del labio posterior de la incisión. Se introduce una pinza a fin de poder progresar por el despegamiento retrorrectal efectuado por



9 Técnica de Duhamel.

A. Desprendimiento retrorrectal (tiempo abdominal).

B. Incisión de la cara posterior del conducto anal (tiempo perineal).

C. Descenso del colon sano hasta la cara posterior del recto aganglionar.

D. Anastomosis lateral con una pinza automática tipo GIA.

vía abdominal. Con la pinza se toma la porción proximal del colon sano, la cual se desciende, exterioriza y sutura con puntos separados a nivel del labio posterior del conducto anal. Los hilos de tracción se mantienen tirantes y se introducen las dos ramas de una pinza automática: una a nivel de la cara posterior del recto y la otra en la cara anterior del colon descendido. A continuación, se cierra la pinza y la sección se practica en sentido longitudinal entre las dos caras (fig. 9).

■ Técnica de Soave-Boley

En 1963 y en 1964, Soave^[56, 47] y Boley^[6] publicaron respectivamente esta nueva técnica, que en la actualidad se puede llevar a cabo por vía baja. En la técnica inicial, la separación del cilindro mucoso rectal se realiza por vía abdominal, efectuando previamente una infiltración de las capas cólicas serosa y muscular mediante suero con adrenalina. La incisión se aprovecha para practicar la biopsia. De esta forma se inicia el plano de disección y la disección continúa a lo largo del recto mediante electrocoagulación progresiva y con la ayuda de gasas o bolas de algodón montadas.

En el ano se puede introducir el balón de una sonda de Foley urinaria para poder poner de manifiesto la mucosa y situar a este nivel el plano de disección.

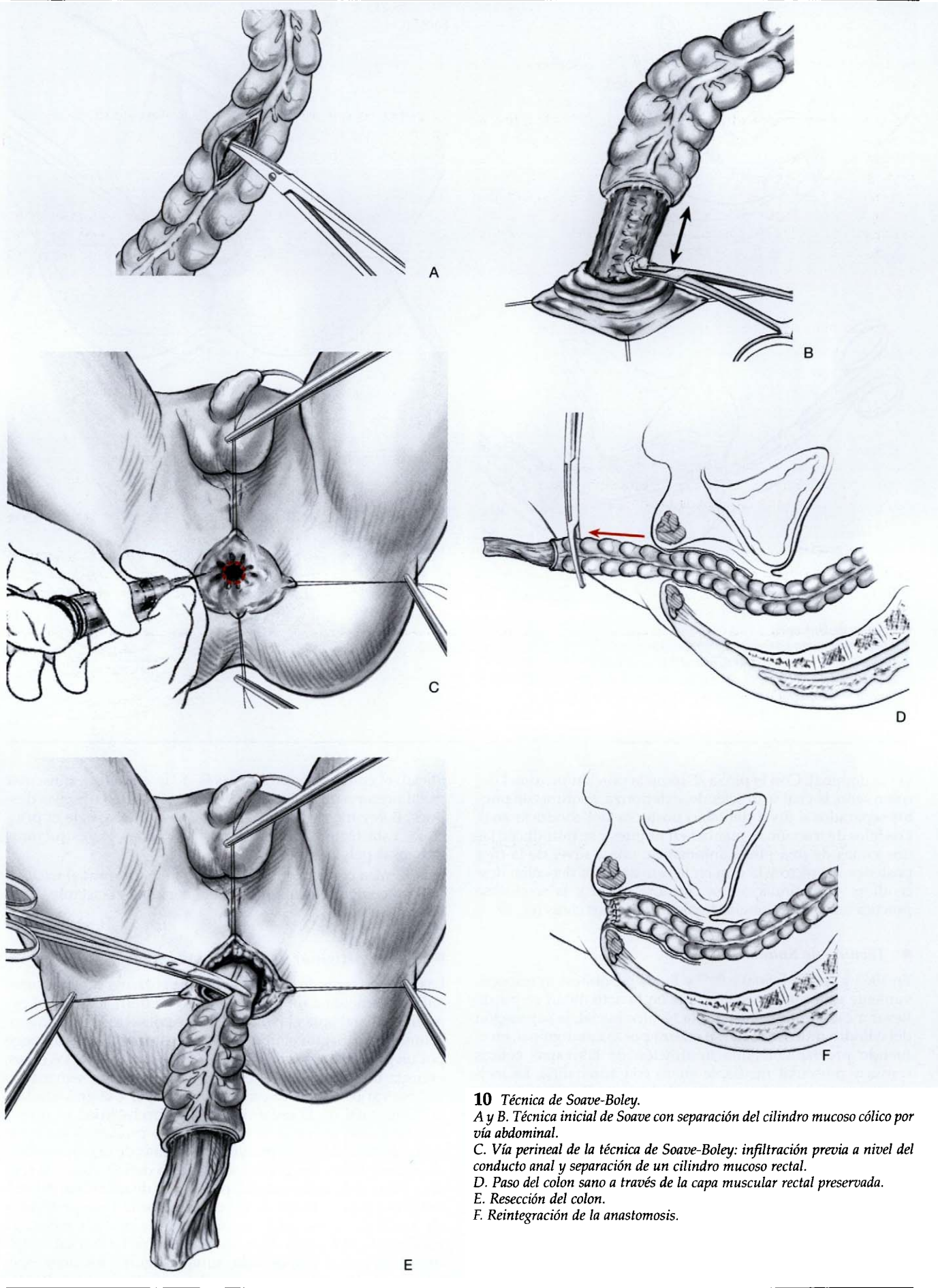
El cilindro mucoso se exterioriza por el ano y se separa de la envoltura rectal. El colon sano descendido por la envoltura rectal se anastomosa a 1 cm de la línea pectínea con puntos separados completos en toda la circunferencia. En la técnica

inicial, el colon se bajaba a través de la envoltura muscular rectal preservada y el exceso de colon se cortaba 12 días después. Boley incluyó la anastomosis anocólica desde el principio. Esta técnica permite preservar todas las estructuras nerviosas pélvicas (fig. 10).

Esta técnica constituye el origen de la vía transanal exclusiva^[33], recomendable para el recién nacido y el lactante^[34] (cf. Nuevas técnicas).

■ Caso particular de las formas largas

Las formas largas de la enfermedad de Hirschsprung se someten rápidamente a un procedimiento de derivación en el período neonatal ante el temor de que se desarrolle una enterocolitis aguda. Según el tipo de lesión, estos niños pasan luego por un período de adaptación que, en la mayoría de los casos, necesita una nutrición parenteral durante varias semanas, o incluso varios meses. El problema principal y la gravedad de la forma total de la enfermedad de Hirschsprung es que el intestino sano suprayacente al obstáculo probablemente presenta alteraciones de la motilidad. Además de la enterocolitis, otras complicaciones previas a la cirugía definitiva son la sepsis a causa del catéter central, problemas de nutrición, dificultades con la colostomía de descarga y, por último, problemas de equilibrio nutricional, metabólico o de deshidratación. El tratamiento definitivo de la enfermedad se lleva a cabo alrededor del primer año de vida, aunque algunos médicos esperan que el niño adquiera el control de esfínteres para evitar las



10 Técnica de Soave-Boley.
A y B. Técnica inicial de Soave con separación del cilindro mucoso cólico por vía abdominal.
C. Vía perineal de la técnica de Soave-Boley: infiltración previa a nivel del conducto anal y separación de un cilindro mucoso rectal.
D. Paso del colon sano a través de la capa muscular rectal preservada.
E. Resección del colon.
F. Reintegración de la anastomosis.

irritaciones perineales producidas por las deposiciones frecuentes. Sin embargo, en los lactantes se han obtenido resultados totalmente comparables ^[11].

En 1953, Sandegard fue el primer médico en describir un procedimiento de descenso para esta enfermedad. Martin añadió una modificación a la técnica de Duhamel ^[36] dejando el recto y el colon descendente adosados al intestino delgado a fin de facilitar la absorción de electrolitos y agua. Algunos médicos utilizan este método, pero la mayoría piensa que no se debe dejar demasiado colon adosado a fin de mejorar la evacuación de materia fecal y disminuir la incidencia de enterocolitis postoperatoria ^[27]. Algunos médicos reducen la longitud del segmento aganglionar remanente y otros prefieren efectuar directamente un descenso endorrectal ^[42] (fig. 11).

Kimura y Boley recomendaron un parche cólico derecho para los casos de enfermedad de Hirschsprung extendida hasta el transverso, lo cual permite una función de absorción similar al recto aganglionar con buenos resultados ^[7, 29].

La intervención se puede llevar a cabo mediante laparotomía común o laparoscopia (cf. Nuevas técnicas).

En la forma extendida hasta el transverso, la maniobra de Deloyer permite descender el colon derecho. En las formas cólicas totales, el intestino delgado se puede adosar a la cara posterior del recto ^[36] o se puede anastomosar directamente al conducto anal. Se consiguen buenos resultados ya que, a corto o largo plazo, los niños se adaptan a esta situación, reduciendo con el tiempo la frecuencia de las deposiciones ^[10] (fig. 11).

■ Caso particular de las formas ultracortas

Estas formas, en general bien toleradas por el recién nacido o el lactante, pueden tratarse precozmente por vía transanal ^[33]

(cf. Nuevas técnicas). Otros autores han recomendado miectomías rectales ^[1], que consisten en reseca una banda muscular suficientemente amplia en la cara posterior ^[35].

NUEVAS TÉCNICAS

El principio del tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung sigue siendo el mismo:

- *resecar la zona patológica;*
- *lograr la inervación correcta del segmento descendido y no encontrarse en una zona de transición...*

Los métodos se han simplificado mucho y el tratamiento, en particular las maniobras de descompresión inicial, ha evitado la práctica de colostomías en el tratamiento inicial en los lactantes con forma rectosigmoidea típica o forma corta.

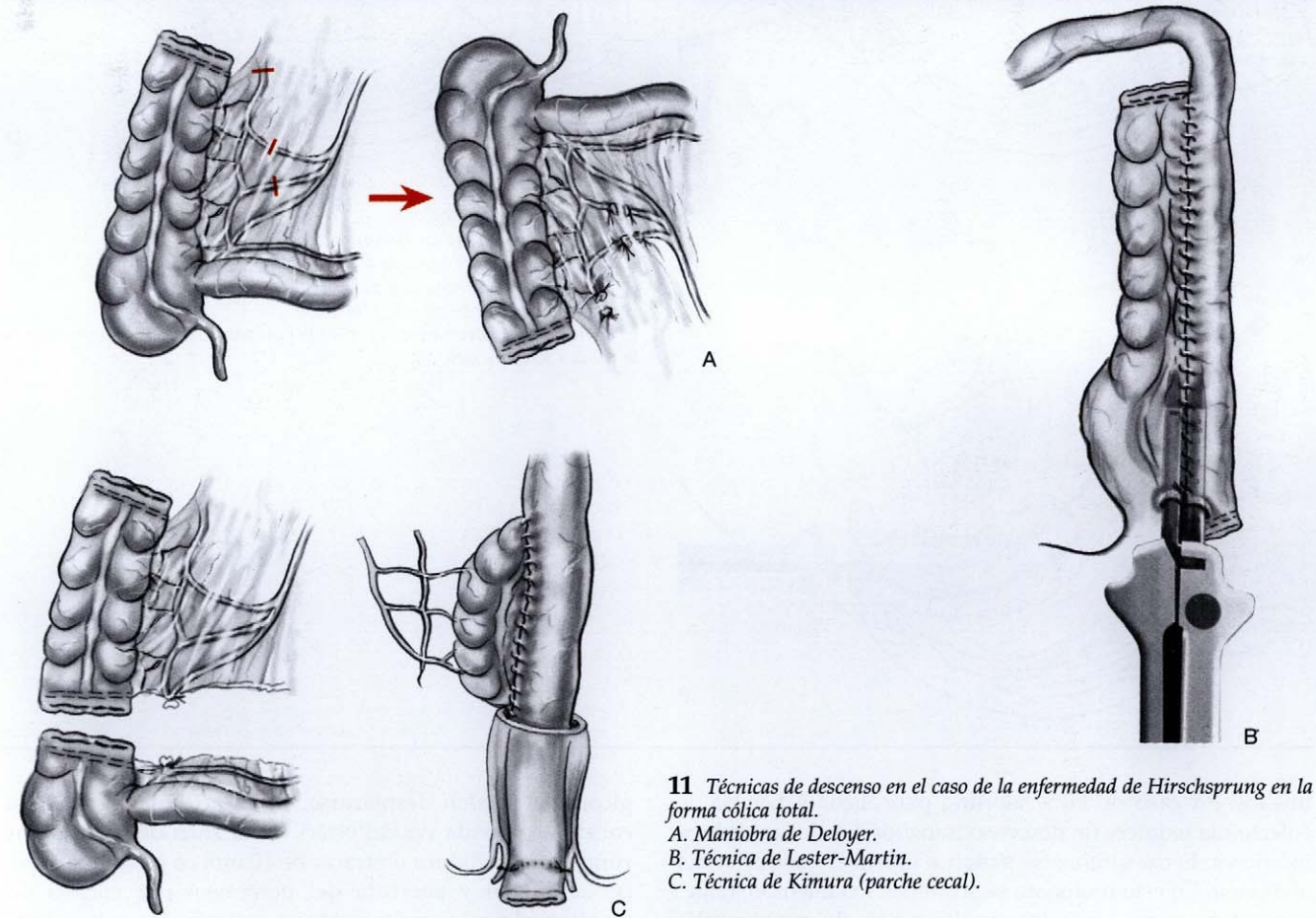
En la actualidad, se puede efectuar la intervención quirúrgica de manera definitiva cuando estos niños alcanzan un peso de 5 kg. Algunos equipos incluso recomiendan la cirugía neonatal por vía baja ^[11] en las formas rectales cortas.

■ Intervención por laparoscopia

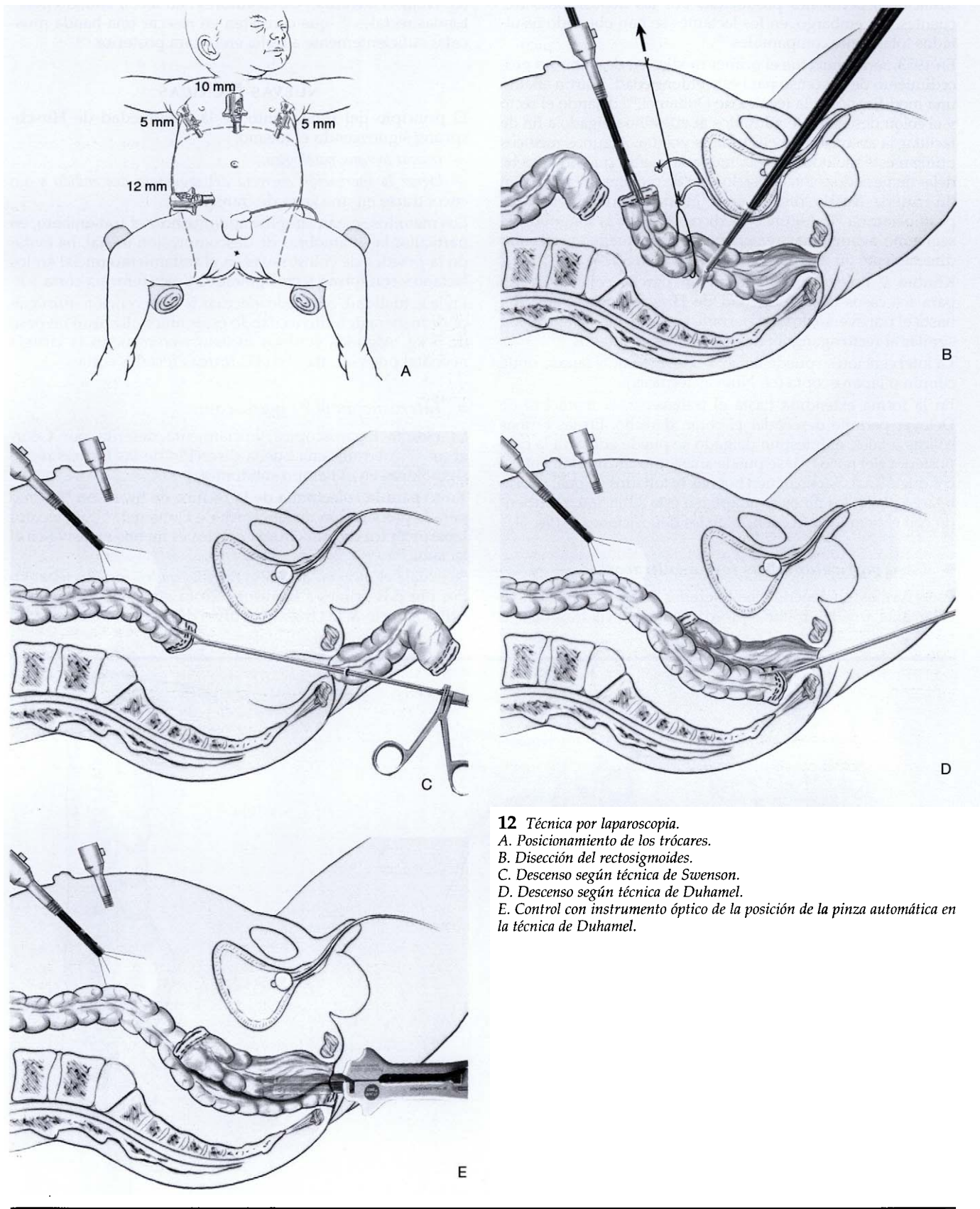
La cirugía laparoscópica, inicialmente descrita por Georgeson ^[22], permite una buena disección de las formas rectosigmoideas en el tiempo «abdominal».

Tanto para la colectomía de la técnica de Swenson ^[12] como para la preparación de la técnica de Duhamel ^[13, 14], la técnica laparoscópica de esta cirugía pélvica es menos invasiva en el lactante ^[28].

Se instala el niño en decúbito dorsal con los muslos levantados por dos cojines a la misma altura que el abdomen para evitar el roce de los trocares a nivel de la cara anterior de los



11 Técnicas de descenso en el caso de la enfermedad de Hirschsprung en la forma cólica total.
A. Maniobra de Deloyer.
B. Técnica de Lester-Martin.
C. Técnica de Kimura (parche cecal).



12 Técnica por laparoscopia.
A. Posicionamiento de los trócares.
B. Disección del rectosigmoide.
C. Descenso según técnica de Swenson.
D. Descenso según técnica de Duhamel.
E. Control con instrumento óptico de la posición de la pinza automática en la técnica de Duhamel.

muslos. En caso de Hirschsprung pancólico, el tiempo de colectomía requiere un descenso transitorio de los miembros inferiores. Estos últimos se sitúan a un nivel inferior al del abdomen. En este momento se sostienen los miembros inferiores con soportes móviles, similares a los de uso ginecológico,

que pueden desplazarse. En esta técnica también se coloca una sonda vesical estéril en la zona del campo quirúrgico. Se introduce un trocar de 10 mm en modalidad *open* (visualización y abertura del peritoneo) por encima del ombligo, el cual permite pasar un instrumento óptico de 0°.

A ambos lados se introducen dos trocres de 5 mm y en la fosa ilíaca derecha un trocar de 12 mm destinado a dejar pasar una pinza automática tipo GIA de uso endoscópico.

La presión de insuflación no supera los 8 mmHg en los niños de menos de 10 kg. En el lactante, la suspensión de la pared de la pelvis menor a un dispositivo tipo Toupet proporciona una mejor exposición con una insuflación menor. Los anes-tesiólogos no utilizan el protóxido de nitrógeno, permitien-do de esta forma disminuir la dilatación de las asas intesti-nales. Primero se fija el recto a la pared abdominal anterior con un punto transmesocólico a nivel de la parte alta del recto. Después se realiza una ventana en el mesocolon coa-gulando progresivamente o mediante tijeras de coagulación ultrasónicas. Igual que en las otras intervenciones quirúr-gicas por laparotomía, la zona sana se identifica por su dilata-ción y se disea el colon en este lugar, electrocoagulando o ligando los vasos lo más cerca posible del intestino. Este últi-mo se puede cerrar y cortar con una pinza tipo GIA de uso endoscópico, continuando la disección por vía retrorrectal en caso de utilizar la técnica de Duhamel o movilizándolo el recto en caso de emplear la técnica de Swenson.

El tiempo perineal no sufre ninguna modificación, a no ser la posibilidad de movilizar mejor el colon sano en cualquier momento en caso de notar alguna tracción. En la interven-ción de Duhamel, la incisión perineal es guiada por la luz fría del instrumento óptico en el espacio retrorrectal. Al final de la operación se practica una biopsia a fin de verificar que se trata de una zona sana (fig. 12).

La colostomía previa de descarga no constituye un obstácu-lo para la cirugía laparoscópica y, de igual modo, se movili-za el colon sano que se secciona con una pinza tipo GIA de uso endoscópico.

La amplificación de la imagen con el instrumento óptico pro-porciona una verdadera ventaja, sobre todo a nivel de la pel-vis menor. La reanudación del tránsito digestivo después de laparoscopia es más precoz y las lesiones son menores.

■ Vía transanal

La ventaja de esta técnica es que sólo se precisa una vía de acceso perineal.

Es ideal y más fácil de llevar a cabo en lactantes de menos de 8 semanas [52, 53, 63]. Esta vía también se puede indicar a edad más avanzada, pero el plano de disección entre la submucosa y la capa muscular es más difícil de encontrar.

Esta vía se reserva para las formas cortas o rectosigmoideas. Los autores también la han utilizado junto con la laparoscopia en las formas más extensas. La posición del niño es igual a la de las otras técnicas y también se coloca una sonda esté-til en el campo quirúrgico (fig. 6). Tras la dilatación con una bujía de Hegar, el tiempo de disección comienza colocando hilos de tracción en los cuatro cuadrantes del conducto anal a fin de provocar la eversión de la mucosa anal.

A continuación se infiltra la submucosa 1 cm por encima de la línea pectínea a fin de poder practicar la disección con más facilidad. La disección se lleva a cabo con unas tijeras, res-pectando la capa muscular anal en un segmento de 1 cm de largo. Luego, se moviliza rápidamente todo el recto, inclui-da la capa muscular, hasta el repliegue peritoneal. En este momento se practica una biopsia en la zona dilatada para verificar que se trata de una zona sana. A continuación se efectúa la anastomosis coloanal con puntos completos sepa-rados (polidixanona o poliglactina 910 4/0 o 5/0). Al final de la intervención y antes de practicar la anastomosis se reco-mienda hender el músculo rectal en toda su longitud para evitar estenosis secundarias, que son complicaciones inhe-rentes a esta técnica [1] (figs 13, 14).

Se debe conservar el eje bien recto hacia delante a fin de no incidir el peritoneo de forma demasiado lateral y, en los

niños, no dañar los conductos deferentes. La vía de acceso laparoscópica se puede utilizar para observar la incisión peritoneal con un instrumento óptico de 5 mm y 0° en posi-ción supraumbilical. También se puede introducir una pinza de presión mediante un trocar de 5 mm ubicado en uno de los hipocondrios o en ambos.

Si el segmento descendido parece estar en tensión, se puede efectuar una liberación más alta del colon por laparoscopia. El examen mediante tacto rectal no debe practicarse antes del décimo día.

Los autores del artículo preconizan la dilatación sistemática para evitar las complicaciones estenóticas de esta técnica transanal.

Resultados

COMPLICACIONES INMEDIATAS

En el período postoperatorio se deja colocada una sonda uri-naria durante 48 horas. El tratamiento antibiótico (amoxicili-na-ácido clavulánico), iniciado en el período intraoperatorio, también se mantiene durante 48 horas.

Se teme una complicación infecciosa cuyo origen suele ser perineal. La infección también puede tener un origen sépti-co intraperitoneal (enterocolitis) o deberse a una contamina-ción por materia fecal al efectuar la sección quirúrgica del colon. La enterocolitis postoperatoria varía según las series entre el 2 y el 27 % y sobre todo se observa después de efec-tuar una intervención quirúrgica con la técnica de Swenson. La enterocolitis se observa con mayor frecuencia en pacien-tes con trisomía 21 y en pacientes que padecen una forma cólica total de la enfermedad de Hirschsprung [30].

Las nalgas deben examinarse para descartar la presencia de eritema o induración. En caso de duda con respecto a una eventual infección perineal que provoca la sospecha del desarrollo de una fístula, se debe practicar una derivación de urgencia para preservar la anastomosis.

— Con la técnica de Swenson también se pueden observar fístulas anastomóticas que requieren una derivación de urgencia [63], aunque en este caso, tal como sucede con la téc-nica de Soave-Boley, la complicación principal sigue siendo la enterocolitis [63].

— Con la técnica de descenso por vía transanal o con la téc-nica de Soave-Boley, las complicaciones que se observaban con más frecuencia eran abscesos locales, prolapsos mucosos, excoriaciones cutáneas anales [51] o estenosis anales pre-coces [51].

— Con la técnica de Duhamel, el riesgo más precoz es la sepsis intraperitoneal al efectuar la incisión del fondo de saco rectal y durante la confección de la anastomosis colo-rrectal lateral. Esta complicación se ha observado con fre-cuencia al efectuar la técnica de Duhamel por vía laparoscó-pica, ya que la sección de un colon dilatado puede necesitar la colocación de varias grapas con una pinza automática.

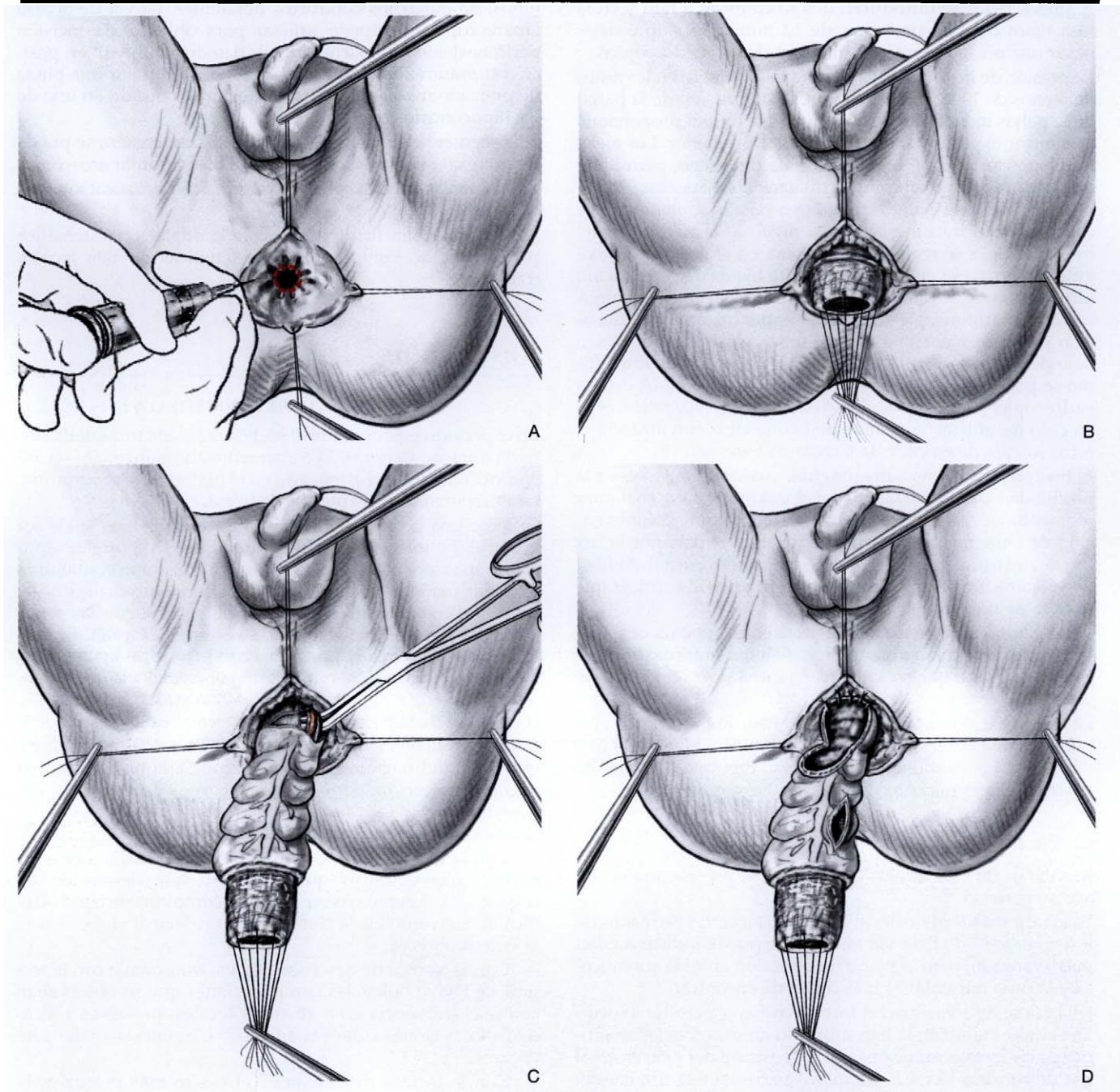
En un estudio acerca de 483 pacientes operados según su propia técnica, Swenson [63] señaló el 3,3 % de mortalidad postoperatoria y el 1,2 % de mortalidad tardía.

Las complicaciones son más importantes en la forma cólica total, en la cual el índice de mortalidad es del 0 al 44 % [26].

RESULTADOS A DISTANCIA

Cada técnica tiene sus propias complicaciones.

— *Estreñimiento, retención de fecalomas y pseudodiarrea* con la técnica de Duhamel [51]. Con esta técnica siempre se consigue la continencia y los problemas, como la impotencia y la incontinencia, se observan con poca frecuencia ya que se preservan las estructuras nerviosas del recto. En 1964, en



13 Vía transanal.
A. Instalación e infiltración con suero fisiológico antes de iniciar la disección.
B. Desprendimiento submucoso.
C. Disección total del recto por vía baja.
D. Anastomosis con puntos completos después de la sección definitiva y la biopsia.

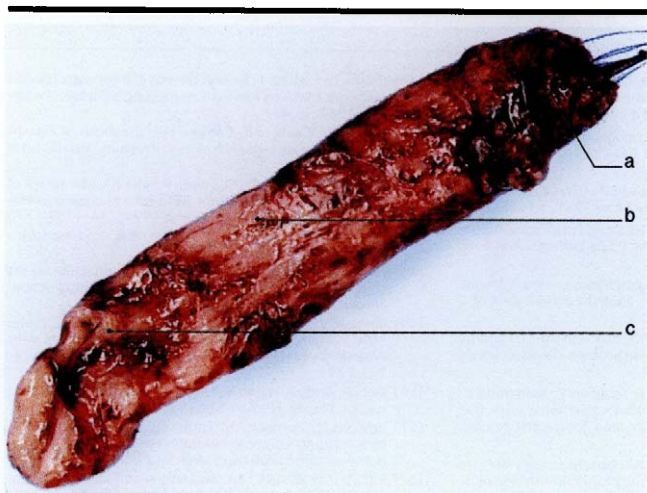
una serie de 270 casos, Duhamel señaló que el 3,7 % de pacientes presentaba estreñimiento o diarrea y ninguna incontinencia. Sin embargo, muchos equipos que utilizan esta técnica suelen enfrentarse al problema del estreñimiento a largo plazo.

— Además, el estreñimiento o la retención de fecalomas se puede observar en casos de espolón demasiado largo (fig. 15) [4]. Por lo tanto, estos niños deben ser examinados regularmente durante el período de crecimiento y en algunos casos se debe recortar el espolón mediante anestesia general, agregando una línea de grapas a la pinza de sutura mecánica. El estreñimiento también puede deberse a una acalasia esfinteriana. La falta de relajación del esfínter interno es la regla después del tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung.

Si el descenso se acompaña de una anastomosis demasiado alta cuyo resultado es la permanencia de un segmento de esfínter acalásico largo, la sintomatología de obstrucción baja persiste y en este caso se debe practicar una esfinterotomía complementaria.

Por lo tanto, la anastomosis se debe efectuar a nivel de la cúspide de las criptas de Morgagni.

— *Manchado por materia fecal, diarrea o incontinencia* con la técnica de Swenson [54] así como estenosis tardías. En una serie de 282 enfermos con 5 años de evolución, Swenson señala que el 90 % de los pacientes lleva una vida normal y que sólo 13 de 29 pacientes que presentan molestias tienen una verdadera incontinencia fecal invalidante. Los 16 pacientes res-



14 Pieza de disección por vía transanal en el caso de la enfermedad de Hirschsprung rectal.

a. Punto de partida de la disección que sólo incluye mucosa y submucosa; b. pieza que incluye todas las tunicas; c. biopsia extemporánea a nivel de la dilatación cólica.

tantes se quejan de diarrea o de estreñimiento, requiriendo el uso de laxantes.

También según Swenson, en una serie de 880 pacientes [54], el 89,9 % de los pacientes presentaba hábitos intestinales normales, cifra que alcanzaba el 93,7 % si se consideraba a los pacientes con 20 años de evolución. El manchado con materia fecal se observó en el 8 % de los pacientes con 5 años de evolución y en menos del 2 % después de 20 años de seguimiento.

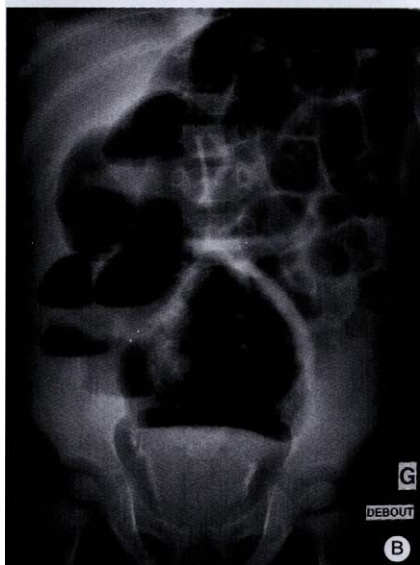
— *Estenosis y manchas* con la técnica de Soave-Boley o la vía transanal [33]. En 1985, Soave describió su experiencia [58]; el 12 % de los pacientes refiere un manchado con materia fecal o estreñimiento. En un estudio más reciente, Shiller también señala excelentes resultados con el 90 % de pacientes continentales.

— La estenosis se observa con menor frecuencia cuando se practica una miectomía rectal antes de efectuar la anastomosis coloanal. La miectomía también se puede realizar cuando fracasa la intervención [9] o tras producirse una estenosis residual [1]. Los autores han efectuado una dilatación en algunos niños que presentaban estenosis precoces, obteniendo buenos resultados.

— Además, en caso de disfunción, estreñimiento o retención de fecaloma y síndrome pseudoobstructivo [39] es preciso comprobar que el descenso se haya efectuado correctamente en la zona sana. Las alteraciones funcionales se pueden manifestar cuando la anastomosis se realiza en una zona de transición [23]. Por lo tanto, el examen anatomopatológico definitivo de la pieza de exéresis es fundamental (suficientes células ganglionares en toda la circunferencia, ningún tronco nervioso hipertrofiado).

Por lo tanto, durante la intervención conviene contar con biopsias suficientemente extensas y correctas y con un anatomopatólogo dispuesto a efectuar exámenes extemporáneos [31].

— En conjunto y a largo plazo (todas las series señalan una mejoría de los resultados y de los hábitos higienicodietéticos con el paso del tiempo) más del 90 % de los niños son continentales. Sin embargo, pocos equipos efectúan el seguimiento de los pacientes durante más de 25 años. Desafortunadamente, en los niños se pueden manifestar problemas de impotencia como complicación de esta cirugía neonatal [51]. Las complicaciones a largo plazo de las intervenciones en el período neonatal sólo se podrán evaluar tras un seguimiento prolongado y riguroso.



15 Radiografía simple de abdomen que pone de manifiesto una oclusión posterior al tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung con la técnica de descenso de Duhamel (espolón demasiado largo). Obsérvese la retención de materia fecal en la zona pélvica.

A. En decúbito.
B. De pie.

Bibliografía

- [1] Abbas BS, Foroootan H. Role of anorectal myectomy after failed endorectal pull-through in Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 1307-1309
- [2] Aldridge RT, Campbell PE. Ganglion cell distribution in the normal rectum and anal canal. A basis for the diagnosis of Hirschsprung's disease by ano-rectal biopsy. *J Pediatr Surg* 1968; 3: 475-490
- [3] Amiel J, Salomon R, Attie T, Pelet A, Trang H, Mokhtari M et al. Mutations of the RET GDNF signaling pathway in Ondine's curse (letter). *Am J Hum Genet* 1998; 62: 715-717
- [4] Baillie CT, Kenny SE, Rintala RJ, Booth JM, Lloyd DA. Long-term outcome and colonic motility after the Duhamel procedure for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1999; 34: 325-329
- [5] Bodian M, Stephens FD, Ward BC. Hirschsprung's disease and idiopathic megacolon. *Lancet* 1949; 1: 6
- [6] Boley SJ. New modification of the surgical treatment of Hirschsprung's disease. *Surgery* 1964; 56: 1015-1017
- [7] Boley SJ. A new operative approach to total aganglionosis of the colon. *Surg Gynecol Obstet* 1984; 159: 481-484
- [8] Carcassonne M, Guys JM, Morisson-Lacombe G, Kreitmenn B. Management of Hirschsprung's disease: curative surgery before 3 months of age. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 1032-1034
- [9] Cogbill TH, Lilly JR. Acquired aganglionosis after Soave's procedure for Hirschsprung's disease. *Arch Surg* 1982; 117: 1346-1347
- [10] Coran AG. A personal experience with 100 consecutive total colectomies and straight ileoanal endorectal pull-throughs for benign disease of the colon and rectum in children and adults. *Ann Surg* 1990; 212: 242-248
- [11] Coran AG, Teitelbaum DH. Recent advances in the management of Hirschsprung's disease. *Am J Surg* 2000; 180: 382-387
- [12] Curan TJ, Raffensperger JG. The feasibility of laparoscopic Swenson pull-through. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 1273-1275
- [13] De Lagausie P, Berrebi D, Geib G, Sebag G, Aigrain Y. Laparoscopic Duhamel procedure. Management of 30 cases. *Surg Endosc* 1999; 13: 972-974
- [14] De Lagausie P, Bruneau B, Besnard M, Jaby O, Aigrain Y. Definitive treatment of Hirschsprung's disease with laparoscopic Duhamel pull-through procedure in childhood. *Surg Laparosc Endosc* 1996; 8: 55-57
- [15] Doray B, Salomon R, Amiel J, Pelet A, Touraine R, Billaud M et al. Mutation of the RET ligand, neurturin supports mutagenic inheritance in Hirschsprung's disease. *Hum Mol Genet* 1998; 7: 1449-1452
- [16] Duhamel B. Retrorectal and trans anal pullthrough procedure for the treatment of Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum* 1967; 7: 455-458
- [17] Edery P, Attie T, Amiel J, Pelet A, Eng C, Hofstra RM et al. Mutation of the endothelin-3 gene in the Waardenburg-Hirschsprung disease (Shah - Waardenburg syndrome). *Nat Genet* 1996; 12: 442-444
- [18] Edery P, Lyonnet S, Mulligan LM, Pelet A, Dow E, Abel L et al. Mutations of the RET proto-oncogene in Hirschsprung's disease. *Nature* 1994; 367: 378-380
- [19] Ehrenpreis TH. Hirschsprung's disease. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1970
- [20] Faverdin C, Dornic C, Arhan P, Devroede G, Jehannin B, Revillon Y et al. Quantitative analysis of anorectal pressures in Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum* 1981; 24: 422-427
- [21] Gannon BJ, Burnstock G, Noblett HR, Campbell PE. Histological diagnosis of Hirschsprung's disease. *Lancet* 1969; 1: 894-895
- [22] Georgeson K, Fuenfer M, Hardin W. Primary laparoscopic pull-through for Hirschsprung's disease in infants and children. *J Pediatr Surg* 1995; 30: 1017-1022
- [23] Ghose SI, Squire BR, Stringer MD, Batcup C, Crabbe DC. Hirschsprung's disease: problems with transition-zone pull-through. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 1805-1809
- [24] Hirschsprung H. Stuhlträchtigkeit neugeborener in Folge von Dilatation und Hypertrophie des Colons. *Jahrb Kinderh* 1887; 27: 1
- [25] Holschneider AM, Kraeft H. The value and reliability of anorectal electromanometry. *Z Kinderchir* 1981; 33: 25-38
- [26] Ikeda K, Goto S. Diagnosis and treatment of Hirschsprung's disease in Japan. An analysis of 1 628 patients. *Ann Surg* 1984; 199: 400-405
- [27] Ikeda K, Goto S. Total colonic aganglionosis with or without small bowel involvement: an analysis of 137 patients. *J Pediatr Surg* 1986; 21: 319-322
- [28] Jona J, Cohen RD, Georgeson KE, Rothenberg SS. Laparoscopic pull-through for Hirschsprung's disease. *Semin Pediatr Surg* 1998; 7: 228-231
- [29] Kimura K, Nishijima F, Muraji T, Tsugawa C, Matsutomo Y. Extensive aganglionosis: further experience with the colonic patch graft procedure and long-term results. *J Pediatr Surg* 1988; 23: 52-56
- [30] Kleinhans SJ, Boley MS, Sieber WK. Hirschsprung's disease: a survey of the members of the surgical section of the american academy of pediatrics. *J Pediatr Surg* 1979; 14: 588-597
- [31] Kobayashi H, Wang Y, Hirakawa H, O'Brian DS, Puri P. Intraoperative evaluation of extent of aganglionosis by a rapid acetylcholinesterase histochemical technique. *J Pediatr Surg* 1995; 30: 248-252
- [32] Lake BD, Puri P, Nixon HH, Claireaux AE. Hirschsprung's disease: an appraisal of histochemically demonstrated acetylcholinesterase activity in suction rectal biopsy specimens as an aid to diagnosis. *Arch Pathol Lab Med* 1978; 102: 244-247
- [33] Langer JC, Minkes RK, Maziotti MV, Skinner MA, Winthrop AL. Transanal one stage Soave procedure for infants with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1999; 34: 148-152
- [34] Langer JC, Seifert M, Minkes RK. One stage Soave pull-through for Hirschsprung's disease: a comparison of the transanal and open approaches. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 820-822
- [35] Lynn HB. Rectal myectomy in Hirschsprung's disease, a decade of experience. *Arch Surg* 1975; 110: 991-994
- [36] Martin LW, Altmeier WA. Clinical experience with a new operation (modified Duhamel procedure) for Hirschsprung's disease. *Ann Surg* 1962; 156: 678-681
- [37] Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 1017-1025
- [38] Moore SW, Johnson AG. Hirschsprung's disease: genetic and functional associations of Down's and Waardenburg syndromes. *Semin Pediatr Surg* 1998; 7: 156-161
- [39] Moore SW, Millar AJ, Cymes S. Long-term clinical manometric and histological evaluation of obstructive symptoms in the postoperative Hirschsprung's patient. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 106-111
- [40] Moore SW, Rode H, Millar AJ, Albertyn R, Cywes S. Familial aspects of Hirschsprung's disease. *Eur J Pediatr Surg* 1991; 1: 97-101
- [41] Nezelof C, Cerf N, Leborgne M, Arhan P, Pellerin D. Acetylcholinesterase activity in suction rectal biopsies. An appraisal of its value in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Arch Fr Pédiatr* 1981; 38: 91-95
- [42] Nihoul-Fekete C, Ricour C, Martelli H, Jacob SL, Pellerin D. Total colonic aganglionosis (with or without ileal involvement): a review of 27 cases. *J Pediatr Surg* 1986; 21: 251-254
- [43] Noblett HR. A rectal suction biopsy tube for use in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1969; 4: 406
- [44] Okamoto E, Ueda T. Embryogenesis of intramural ganglia of the gut and its relation to Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1967; 2: 437
- [45] Pease PW, Corkery JJ, Camero NA. Diagnosis of Hirschsprung's disease by punch biopsy of rectum. *Arch Dis Child* 1976; 51: 541
- [46] Pelet A, Attie T, Goulet O, Eng C, Ponder BA, Munnich A et al. De novo mutations of the RET proto-oncogene in Hirschsprung's disease (letter). *Lancet* 1994; 344: 1769-1770
- [47] Pellerin D. Hirschsprung's disease. *Bull Acad Natl Med* 1991; 175: 1239-1250
- [48] Philippart AI, Reed JO, Georgeson KE. Neonatal small left colon syndrome: intramural not intraluminal obstruction. *J Pediatr Surg* 1975; 10: 733-740
- [49] Pingault V, Bondurand N, Kuhlbrodt K, Goerich DE, Prehu MO, Politi A et al. SOX10 mutations in patients with Waardenburg-Hirschsprung disease. *Nat Genet* 1998; 18: 171-173
- [50] Rees BI, Azmy A, Nigan M, Lake BD. Complications of rectal suction biopsy. *J Pediatr Surg* 1983; 18: 273-275
- [51] Rescorla FJ, Morrison AM, Engles D, West KW, Grosfeld JL. Hirschsprung's disease: evaluation of mortality and long-term function in 260 cases. *Arch Surg* 1992; 127: 934-941
- [52] Rintala R, Lindahl H. Transanal endorectal coloanal anastomosis for Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int* 1993; 8: 128-131
- [53] Shankar KR, Losty PD, Lamont GL, Turnock RR, Jones MO, Lloyd DA et al. Transanal endorectal coloanal surgery for Hirschsprung's disease: experience in two centers. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 1209-1213
- [54] Sherman JO, Snyder ME, Weitzman JJ, Jona JZ, Gillis DA, O'Donnell B et al. A 40 year multinational retrospective study of 880 Swenson procedures. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 833-838
- [55] So HB, Schwartz DL, Becker JM, Daum F, Schneider KM. Endorectal «pull-through» without preliminary colostomy in neonates with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1980; 15: 470-471
- [56] Soave F. Hirschsprung's disease: a new surgical technique. *Arch Dis Child* 1964; 39: 116-124
- [57] Soave F. A new surgical technique for treatment of Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg* 1964; 56: 1007-1014
- [58] Soave F. Endorectal pullthrough 20 years experience: address of the guest speaker. *APSA* 1984. *J Pediatr Surg* 1985; 20: 568-579
- [59] Soper RT, Opitz JM. Neonatal pneumoperitoneum and Hirschsprung's disease. *Surgery* 1961; 51: 527
- [60] Swenson O, Bill AH. Resection of rectum and rectosigmoid with preservation of the sphincter for benign spastic lesions producing megacolon; an experimental study. *Surgery* 1948; 24: 212
- [61] Swenson O, Fischer JH, Gherardi GJ. Rectal biopsy in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Surgery* 1959; 45: 690
- [62] Swenson O, Neuhauser EB, Pickett LK. New concepts of etiology, diagnosis and treatment of congenital megacolon (Hirschsprung's disease). *Pediatrics* 1949; 4: 201
- [63] Swenson O, Sherman JO, Cohen E. The treatment and post operative complications for congenital megacolon. A 25 year follow-up. *Ann Surg* 1975; 182: 226-272
- [64] Tittel K. Über ein angeborene Missbildung des Dickdarmes. *Wien Klin Wochenschr* 1901; 14: 903
- [65] Warner BW. Single-stage operations for Hirschsprung's disease: pushing the envelope. *Gastroenterology* 2001; 120: 1299-1301
- [66] Weinberg AG. Hirschsprung's disease: a pathologist's view. *Perspect Pediatr Pathol* 1975; 2: 207
- [67] Weinberg G, Boley SJ. Endorectal pull-through with primary anastomosis for Hirschsprung's disease. *Semin Pediatr Surg* 1998; 7: 96-102
- [68] Wilson-Storey D, Scobie WG, McGenity KG. Microbiological studies of the enterocolitis of Hirschsprung's disease. *Arch Dis Child* 1990; 65: 1338-1339