

Enfermedad de Hirschsprung infantil: diagnóstico y tratamiento

P. Philippe-Chomette, M. Peuchmaur, Y. Aigrain

La enfermedad de Hirschsprung es la causa más frecuente de oclusión intestinal infantil. Esta enfermedad se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en la submucosa y en los plexos mientéricos de la porción distal del tubo digestivo. Además de la forma clásica rectosigmoidea (80% de los casos) se han descrito una forma cólica total (10%), una forma extensa (1%) y una variante rectal corta (9%). Esta anomalía se traduce por una dilatación proximal respecto a la zona patológica. En la actualidad se están realizando estudios genéticos tanto en las formas esporádicas como en las de tipo familiar, y se han descubierto tres regiones cromosómicas relacionadas con la enfermedad de Hirschsprung. La expresión clínica de esta afección se inicia tras el nacimiento, con un síndrome oclusivo, o bien de forma más tardía como un estreñimiento pertinaz del lactante. La complicación principal es la enterocolitis aguda, de la que deriva toda la gravedad del trastorno, y que puede obligar a realizar una derivación intestinal urgente. El diagnóstico de la enfermedad es a la vez clínico, radiológico y, sobre todo, anatomopatológico. La biopsia rectal es la técnica que confirma el diagnóstico al demostrar la asociación de ausencia de células ganglionares y la hipertrofia de los filetes nerviosos. El tratamiento de los niños con enfermedad de Hirschsprung ha evolucionado de forma considerable en los últimos años. La cirugía en una sola intervención, sin colostomía inicial, se ha convertido en el tratamiento de elección tanto de la enfermedad de Hirschsprung rectosigmoidea como (cada vez con más frecuencia) de su forma total.

© 2007 Elsevier Masson SAS. Todos los derechos reservados.

Palabras Clave: Enfermedad de Hirschsprung; Oclusión intestinal; Megacolon congénito; Aganglionosis distal

Plan

■ Introducción	1
■ Definición	1
■ Epidemiología	2
■ Fisiopatología	2
■ Anatomía patológica	2
■ Genética	3
■ Diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung	4
Presentación clínica	4
Diagnóstico diferencial	4
■ Pruebas complementarias	4
Estudios de laboratorio	4
Pruebas de imagen	4
Biopsia rectal	5
■ Manometría rectal	6
■ Casos especiales de las formas extensas	6
■ Tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung	6
Tratamiento inmediato	6
Tratamiento secundario	7
Caso especial de las formas extensas	7
Caso especial de las formas ultracortas	8
Resultados	8

■ Introducción

El pediatra danés Hirschsprung fue el primer autor que describió 20 casos de «megacolon congénito», en el congreso pediátrico de Berlín, en 1886. Se trataba de niños fallecidos por estreñimiento con gran distensión abdominal [1].

A continuación, Tittel describió la ausencia de células ganglionares intestinales en algunos niños que presentaban estreñimiento crónico [2]. En 1938, los médicos de la Clínica Mayo Robertson y Kernohan establecieron la relación entre la aganglionosis distal y la oclusión.

En 1948, Swenson y Bill propusieron una intervención quirúrgica terapéutica [3]. Más tarde, en 1959, Swenson y sus colaboradores propusieron la biopsia rectal como método diagnóstico [4].

En los últimos 20 años, el desarrollo de las técnicas quirúrgicas ha permitido disminuir de forma notable la morbilidad y la mortalidad de esta enfermedad, lo que ha hecho posible que se desarrollen casos familiares. Esta circunstancia ha posibilitado el estudio genético del trastorno. En la actualidad, la hipótesis principal establece que la enfermedad de Hirschsprung es una malformación multifactorial que sirve de modelo para las enfermedades genéticas dotadas de una expresión y una penetrancia variables [5].

■ Definición

Se trata de la oclusión infantil más frecuente. El término clásico de «megacolon» hace referencia al aspecto dilatado que adopta el colon funcional sano situado por encima de la

obstrucción. Ésta se debe a la interrupción prematura de la migración craneocaudal de las células de las crestas neurales hacia el intestino primitivo entre la 5.^a y la 12.^a semana de gestación [6], por lo que algunos autores la asimilan a una neurocrestopatía. Esta anomalía aún se denomina aganglionosis congénita o enfermedad de Hirschsprung, que es el término más utilizado en la actualidad. Mientras que el límite inferior siempre es el esfínter anal interno, el límite superior varía de altura y determina las distintas expresiones de la enfermedad:

- forma clásica rectosigmoidea, que aparece en el 80% de los pacientes;
- forma pancólica, presente en el 8-10% de los enfermos;
- forma total, que engloba todo el intestino delgado y el colon. Aparece en el 1% de los pacientes;
- forma corta rectal, que se encuentra en menos del 8% de los pacientes.

■ Epidemiología

La incidencia es de alrededor de 1/5.000 nacimientos [7]. La proporción varón/mujer es de 4/1 en las formas rectosigmoideas y de 2/1-1/1 en las formas extensas; el 50% de los pacientes que tienen una enfermedad de Hirschsprung cólica total corresponde a las formas familiares [8]; éstas representan un 6-15% de los casos.

La enfermedad de Hirschsprung aparece aislada en el 70% de los casos. En el 12% de las ocasiones se asocia una anomalía cromosómica, de las cuales la más frecuente es la trisomía 21 (superior al 90%).

También pueden encontrarse otras anomalías congénitas en el 18% de los casos, como malformaciones craneofaciales (hendiduras labiopalatinas), cardíacas, renales (agenesias) o de los miembros.

La tasa más elevada de anomalías asociadas en los casos familiares (39% frente a 21%) sugiere una distribución mendeliana [9]. Por otra parte, esta enfermedad también se describe en cuadros sindrómicos:

- síndrome de Shah-Waardenburg [8, 10];
- síndrome yemení, que asocia hipoacusia, trastornos visuales e hipopigmentación;
- síndrome de Ondina;
- neoplasias endocrinas múltiples de tipo IIA;
- síndrome de Smith-Lemli-Opitz;
- displasia mesomélica de tipo Werner.

■ Fisiopatología

El aspecto descriptivo corresponde a un intestino proximal dilatado con una transición progresiva o brusca a un calibre normal. La zona de transición suele describirse en forma de cono (Fig. 1). El intestino proximal aumenta de diámetro, pero también de longitud. El grado de hipertrofia o de dilatación depende de la duración y del grado de obstrucción e indirectamente de la edad del paciente en el momento de la intervención [11]. Okamoto y Ueda han estudiado embriones humanos después de realizar tinciones argentícas y han demostrado que existe una migración de los neuroblastos de la cresta cefálica neural entre la 6.^a y la 8.^a semana de gestación en sentido craneocaudal, partiendo del esófago [6].

La migración de los neuroblastos hasta el colon distal y al recto con la formación de las células ganglionares en los plexos mesentéricos concluye en la 12.^a semana de gestación. La supervivencia, la proliferación y la diferenciación de las células dependen de señales moleculares transmitidas mediante receptores de membrana: la proteína RET y uno de sus ligandos, el factor neurotrófico derivado de la línea celular glial (GDNF) [12]. En los pacientes con enfermedad de Hirschsprung se produce una interrupción de la diferenciación de las células de los plexos mientéricos, en un estadio precoz de la gestación. Esto explica la existencia de una afectación continua y que el diagnóstico se confirme siempre mediante una biopsia rectal. La longitud de intestino afectada varía, como se ha podido comprobar, de la forma «clásica» rectosigmoidea a la forma total, pasando por una forma más corta rectal.

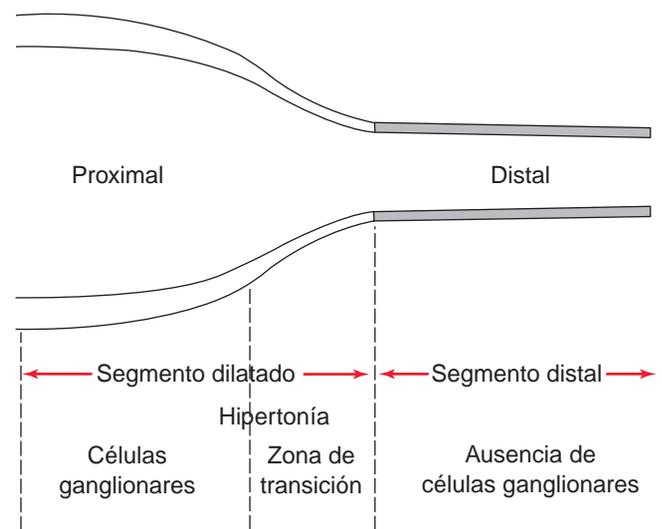


Figura 1. Primera descripción fisiopatológica de la enfermedad de Hirschsprung (de la referencia [11]).

■ Anatomía patológica

En el plexo mientérico normal se distinguen tres capas:

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

Los plexos están compuestos por células mucosas sostenidas por células de Schwann. En las uniones de las fibras nerviosas pueden observarse pequeños grupos de células ganglionares. Las células ganglionares normales miden 15-40 μm , tienen una forma poligonal con un citoplasma vacuolado y un núcleo oval o redondo de 10-15 μm que contiene un nucléolo prominente.

De este modo, un plexo mientérico puede contener 1-19 células ganglionares, mientras que en un plexo submucoso la cifra es de 1-5 de estas células [13].

La biopsia con una pinza de Noblett (sin anestesia), que se realiza por aspiración, suele incluir un fragmento de mucosa, submucosa o muscular de la mucosa; la biopsia quirúrgica (bajo anestesia general o locorregional) incluye la mucosa, la submucosa y la capa muscular.

Hay que recordar que, de forma normal, la zona del esfínter anal contiene pocas o ninguna célula ganglionar. De modo paralelo, además de esta escasez de células ganglionares en esta región, se observa una hiperplasia de los filetes nerviosos. Por este motivo conviene realizar la biopsia rectal diagnóstica muy por encima de la línea pectínea (2 cm en los neonatos o lactantes y 3 cm en los niños). Por otra parte, las biopsias pueden ser difíciles de interpretar en los neonatos, porque las células de los plexos mientéricos suelen ser inmaduras a esta edad [14, 15], lo que hace necesario contar con anatomopatólogos especializados en pediatría y que estén acostumbrados a este diagnóstico [16]. Las tinciones específicas enzimoquímicas (acetilcolinesterasa) demuestran una hiperplasia de los filetes nerviosos que ascienden hasta el vértice de las vellosidades. Las tinciones convencionales (histología) confirman la ausencia de células ganglionares en la submucosa y la capa muscular (Fig. 2).

Barshack et al [17] han demostrado la ayuda que puede aportar la presencia o no de la expresión de la calretinina en la enfermedad de Hirschsprung. Estos autores han puesto de manifiesto que dicha proteína no se expresa en esta enfermedad. La utilidad de la expresión o no de la calretinina consiste en que dicha sustancia se encuentra en la submucosa del colon normal. Las biopsias realizadas en el marco de una sospecha de enfermedad de Hirschsprung cada vez son más de tipo superficial por aspiración con pinza de Noblett (cf infra); ahora bien,

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4132001>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4132001>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)