

Cirugía y Cirujanos

Volumen **73**
Volume

Número **4**
Number

Julio-Agosto **2005**
July-August

Artículo:

Agangliosis del colon en pacientes con malformación anorrectal. Análisis de 5 casos

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Academia Mexicana de Cirugía

Otras secciones de
este sitio:

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

*Others sections in
this web site:*

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



Medigraphic.com

Agangliosis del colon en pacientes con malformación anorrectal. Análisis de 5 casos

Dr. Pedro Salvador Jiménez-Urueta,*
Dr. Rafael Alvarado-García,* Dr. Jorge E. Gallego-Grijalva*

Resumen

Introducción: la asociación de malformación anorrectal y enfermedad de Hirschsprung es sumamente rara. El objetivo es mostrar cinco casos clínicos de malformación anorrectal asociada con enfermedad de Hirschsprung y su tratamiento y evolución.

Material y métodos: en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre del ISSSTE se realizó un estudio retrospectivo, de 1984 a 1999, que incluyó los expedientes de los pacientes con malformación anorrectal asociada a enfermedad de Hirschsprung corroborada por estudio histopatológico.

Resultados: entre 151 pacientes con malformación anorrectal estudiados en un periodo de 15 años, se encontraron cinco con enfermedad de Hirschsprung asociada (3.2 %): dos del sexo femenino y tres del masculino; tres con malformación anorrectal baja y dos con malformación anorrectal alta.

Conclusión: la agangliosis del colon asociada a malformación anorrectal se deberá sospechar en todo paciente que después de la corrección quirúrgica evolucione con constipación, distensión abdominal o infección de vías urinarias, y en pacientes pequeños con enterocolitis necrotizante.

Palabras clave: enfermedad de Hirschsprung, malformación anorrectal.

Summary

Introduction: The association of colon agangliosis and anorectal malformation is very rare. The objective is to show five clinical cases of anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease and its treatment and evolution.

Material and methods: A retrospective, transverse, descriptive study was carried out at the National Medical Center "20 de Noviembre ISSSTE" from 1984 to 1999 that included all files of patients with anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease corroborated by histopathological studies.

Results: From 151 patients with anorectal malformation studied during a period of 15 years, there were five cases (3.2 %) of patients found with anorectal malformation associated with Hirschsprung's disease. Of these, two were female. Three patients presented with lower anorectal malformation and two with high anorectal malformation.

Conclusions: The association of colon agangliosis and anorectal malformation should be suspected when the patient evolution during the postoperative period presents abdominal distension, constipation, urinary infection and in younger children with necrotizing enterocolitis.

Key words: Hirschsprung's disease, anorectal malformation.

Introducción

Las malformaciones anorrectales han sido descritas desde la antigüedad; las anomalías asociadas se presentan en 28 a 52 %, siendo las más frecuentes las genitourinarias, gastrointestinales y lumbosacras.¹ La asociación de malformación anorrectal y enfermedad de Hirschsprung es sumamente rara.¹⁻³ Con el paso de los años se han descrito múltiples

técnicas con éxito variable; actualmente se han sugerido tratamientos quirúrgicos en un solo tiempo, como el descenso intestinal endorrectal para la agangliosis intestinal.⁴⁻⁶

El objetivo de este estudio es reseñar cinco casos clínicos de malformación anorrectal asociada con enfermedad de Hirschsprung, su tratamiento y evolución.

Material y métodos

En el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre se realizó un estudio retrospectivo, de 1984 a 1999, que incluyó los expedientes de los pacientes con malformación anorrectal asociada a enfermedad de Hirschsprung corroborada por estudio histopatológico. Se estudiaron los siguientes parámetros: edad, sexo, signos y síntomas, tipo de malformación anorrectal, variedad anatómica de enfermedad de Hirschsprung, malformaciones asociadas, procedimientos quirúrgicos, complica-

* Servicio de Cirugía Pediátrica, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE.

Solicitud de sobretiros:
Dr. Rafael Alvarado-García,
Serafín Olarte 88,
Colonia Independencia,
03630 México, D. F.

Recibido para publicación: 18-10-2004
Aceptado para publicación: 01-02-2005

Cuadro I. Generalidades de cinco niños con agangliosis del colon y malformación anorrectal

Casos	Edad	Sexo	Malformación anorrectal	Cuadro clínico	Segmento agangliónico	Procedimiento utilizado	Complicaciones	Estado actual
1	10 a	Femenino	Fístula rectovestibular	1, 2, 3	Recto	Soave	Ninguna	Continente
2	14 a	Masculino	Perineal	1, 4, 5, 6	Sigmoides	Soave	Manchado ocasional	Continente
3	3 a	Masculino	Fístula uretrobulbar	1, 4, 5, 7	Total	Colostomía	Obstrucción intestinal Enterocolitis Sepsis	Defunción
4	5 m	Femenino	Fístula rectovestibular	1, 4, 5, 6	Total	Sigmoidostomía	Enterocolitis Sepsis	Defunción
5	11 a	Masculino	Asa de cubeta	1, 4, 5, 6, 7	Sigmoides	Soave	Manchado	Continente ocasional

Descripción cuadro clínico: 1 = Distensión abdominal; 2 = Manchado; 3 = Impactación fecal; 4 = Infección de vías urinarias; 5 = Desnutrición grado II; 6 = Constipación; 7 = Diarrea paradójica.

ciones y estado actual. Se excluyeron los pacientes que no presentaron dicha asociación. El análisis de los resultados se llevó a cabo mediante técnica descriptiva.

mente se encuentran asintomáticos tres de los pacientes y los dos restantes fallecieron por complicaciones antes del tratamiento definitivo (cuadro I).

Resultados

De 151 pacientes con malformación anorrectal encontrados en un periodo de 15 años, cinco tenían además enfermedad de Hirschsprung (3.2 %): dos del sexo femenino y tres del masculino; tres con malformación anorrectal baja y dos con malformación anorrectal alta. De acuerdo con la clasificación anatomoclínica de enfermedad de Hirschsprung, en tres había involucramiento hasta el sigmoides, en uno se abarcaba todo el colon y en otro únicamente al recto. En todos los pacientes las manifestaciones clínicas fueron distensión abdominal, constipación, pseudoincontinencia, infección de vías urinarias y desnutrición de tercer grado. Dos presentaron oclusión intestinal previa al diagnóstico, resuelta con derivación intestinal. De los estudios de gabinete realizados, el colon por enema mostró una zona de transición en el rectosigmoides en tres casos. A los dos restantes no se les efectuó colon por enema por haber presentado abdomen agudo. En los cinco pacientes se corroboró el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung mediante estudio histopatológico.

La edad en el momento de la sospecha diagnóstica para los pacientes con malformación anorrectal baja fue a los 10, 14 y 11 años; para los casos con malformación anorrectal alta, a los cinco meses y tres años; estos últimos fallecieron por enterocolitis y septicemia. En tres casos el tratamiento para la enfermedad de Hirschsprung fue descenso tipo Soave. Actual-

Discusión

La agangliosis del colon fue descrita en 1888 por el médico alemán Harold Hirschsprung. Se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos, y se manifiesta en etapas neonatales por la incapacidad para la expulsión de meconio dentro de las primeras 24 horas, o por enterocolitis.⁷ En edades posteriores se presenta distensión abdominal, estreñimiento, diarrea paradójica y desnutrición, y frecuentemente está asociada a infección de vías urinarias, sintomatología que coincidió en nuestra serie. La sospecha diagnóstica es clínica y se ratifica con colon por enema, el cual muestra la zona de transición (imagen tubular o filiforme); en la manometría anorrectal no se observa relajación del segmento afectado^{7,8} y el estudio inmunohistoquímico evidencia incremento de acetilcolinesterasa en las fibras nerviosas.⁹ El diagnóstico definitivo es histopatológico al demostrarse ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos¹⁰ por biopsia de pared intestinal tomada por laparotomía o en forma rectal. La operación definitiva se hace a partir de tres técnicas distintas: la de Soave, la de Duhamel y la de Swenson, que tienen diferente tasa de éxito según el autor. Existen modificaciones a las técnicas, como el descenso endorrectal o transanal en un solo tiempo.¹¹

Las anomalías asociadas a enfermedad de Hirschsprung van de 5 a 24 %, e incluyen alteraciones lumbosacras, cardíacas,

trisomía 21 y malformaciones anorrectales.^{2,3} La asociación de malformación anorrectal y la enfermedad de Hirschsprung se presenta en uno de cada 110,000 recién nacidos vivos, según lo referido en la literatura mundial; el primer caso fue informado en 1957.⁴ La frecuencia reportada es de 2.8 a 3.4 %, ^{9,11} y en nuestra serie fue de 3.2 %.

La interrelación de factores genéticos, ambientales y los defectos mesenquimatosos durante la etapa de la embriogénesis dan lugar a esta asociación. No existe relación entre tipo de malformación anorrectal y el nivel de afección en la enfermedad de Hirschsprung,⁴ como se observó en este estudio.

La evolución atípica con constipación, distensión abdominal, incontinencia fecal e infección de vías urinarias en forma crónica en un paciente con malformación anorrectal baja y en ausencia de alteraciones de columna lumbosacra, estenosis anal o incontinencia fecal, debe hacer sospechar una posible asociación con agangliosis intestinal congénita; la identificación temprana favorece el pronóstico.

La asociación de estas anomalías estructurales es sumamente rara, siendo esta casuística la más grande en México, además, en los últimos 10 años no existen en la literatura nacional reportes de dicha asociación. Aun cuando en los pacientes que no fallecieron se llevó a cabo la operación de Soave, en la actualidad la tendencia en el servicio es la realización del procedimiento definitivo para la enfermedad de Hirschsprung en un solo tiempo, ya sea en pacientes con malformación anorrectal o que han sido sometidos previamente a otro tipo de operación por patología diversa. El descenso endorrectal transanal en un tiempo evita las derivaciones constantes.

Conclusión

La asociación entre malformación anorrectal y enfermedad de Hirschsprung es rara y representa un reto diagnóstico. Debe

sospecharse agangliosis del colon asociada a malformación anorrectal en todo paciente que después de la corrección quirúrgica evolucione con constipación, distensión abdominal o infección de vías urinarias, y en paciente pequeños con enterocolitis necrotizante.

Referencias

1. Hirose R, Hirata Y, Yamata T. The simple technique of rectal mucosal biopsy for the diagnosis of Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 1993;28:942-944.
2. Mahboubi S, Templeton JM. Association of Hirschsprung's disease and imperforate anus in a patient with "cat-eye" syndrome. A report of one case and review of the literature. *Pediatr Radiol* 1984;14(6):441-442.
3. Cass D. Agangliosis and associated anomalies. *J Pediatr Child Health* 1990;26:351-354.
4. Watanaitittan S, Suwatanaviroj A. Association of Hirschsprung disease and anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 1992;26:192-195.
5. Holschneider A, Benno MU. Hirschsprung disease. In: Aschraft K, editor. *Pediatric surgery*. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders; 2000; pp. 479-484.
6. Venkata RC, Moran R. Histologic diagnosis of Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 1987;12:324-327.
7. Foster P, Cowen G. Twenty five years experience with Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 1999;25(5):531-534.
8. López A, Ribas A. Technical improvement in anorectal manometry in newborns. *J Pediatr Surg* 1991;26(10):1215-1218.
9. Atias R, Finaly N, Meyerstein P. Erythrocyte acetylcholinesterase activity in Hirschsprung disease in Israel. *J Pediatr Surg* 1991;30:190-191.
10. Bergmeijnjer JH, Tibboel D. Total colectomy and ileorectal anastomosis in the treatment of total colonic aganglionosis: a long-term follow-up study of six patients. *J Pediatr Surg* 1989;24:282-285.
11. Teeraratkul S. Transanal one-stage endorectal pull-through for Hirschsprung's disease in infants and children. *J Pediatr Surg* 2003;38(2):184-187.

