



## Enfermedad de Hirschsprung: Sensibilidad y especificidad de las alternativas de diagnóstico

Ulises Rodríguez Wong,\* Daniel Olivares Bañuelos\*\*

### RESUMEN

La enfermedad de Hirschsprung se caracteriza por la presencia de un estreñimiento grave acompañado de una dilatación e hipertrofia del colon, debido a la ausencia congénita de células ganglionares en los plexos de Auerbach y de Meissner, en la pared del recto y en otros segmentos del colon. Los diversos procedimientos diagnósticos tienen diferente sensibilidad y especificidad diagnóstica. El colon por enema tiene una sensibilidad de 70% y una especificidad de 83%. La manometría ano-rectal tiene una sensibilidad de 91% y una especificidad de 94%. La biopsia rectal por aspiración tiene una sensibilidad de 93% y una especificidad de 98%. En tanto que la biopsia rectal de espesor total tiene una sensibilidad y especificidad de casi 100%.

**Palabras clave:** Enfermedad de Hirschsprung, colon por enema, manometría ano-rectal, biopsia rectal.

### ABSTRACT

Hirschsprung's disease is characterized by the presence of severe constipation accompanied by dilatation and hypertrophy of the colon, due to congenital absence of ganglion cells in the plexuses of Auerbach and of Meissner, on the wall of the rectum and colon in other segments of the colon. The different diagnostic procedures have different sensibility and diagnostic specificity. The colon by enema has a sensitivity of 70% and a specificity of 83%. Anorectal manometry has a sensitivity of 91% and a specificity of 94%. The rectal aspiration biopsy has a sensitivity of 93% and a specificity of 98%. While the rectal biopsy of total thickness has a sensitivity and specificity of nearly 100%.

**Key words:** Hirschsprung's disease, barium enema, anorectal manometry, rectal biopsy.

### INTRODUCCIÓN

El estreñimiento es un problema muy frecuente en los niños, la gravedad de esta condición puede ir desde grados leves hasta la seria repercusión social y psicológica del enfermo o bien presentar un síndrome obstructivo con riesgo de sepsis y perforación. Solamente en 10% de los niños con alteraciones de la defecación, el estreñimiento se relaciona con una causa orgánica.<sup>1</sup> Actualmente se estima una incidencia de presentación de la enfermedad de Hirschsprung de uno por cada 5,000 niños nacidos vivos.<sup>2</sup>

En el año de 1886 durante el Congreso de Pediatría en Berlín, el pediatra danés Harald Hirschsprung realizó la primera descripción de esta enfermedad, publicando su trabajo en 1888, aunque se señala que 15 años antes el holandés Frederik Ruysch había reportado este padecimiento en una niña.<sup>3</sup>

La enfermedad se caracteriza por la presencia de un estreñimiento grave acompañado de una dilatación e hiper-

trofia del colon, debido a la ausencia congénita de células ganglionares en los plexos de Auerbach y de Meissner, en la pared del recto y en otros segmentos del colon en sentido ascendente a una distancia variable, pudiendo incluso involucrar el intestino delgado; la porción agangliónica del tubo digestivo conserva su calibre normal, se presenta hiperplasia de las fibras nerviosas colinérgicas en la capa muscular. Actualmente se calcula que en 75% de los casos se afecta la zona del recto y el sigmoideas; sigmoideas, ángulo esplénico y colon transverso en 17%, la totalidad del colon en 17% y todo el colon con un segmento de íleon terminal en 8%.<sup>4</sup>

Cuando la enfermedad de Hirschsprung (EH) se confina hasta la unión recto sigmoidea, se considera de segmento corto; cuando involucra unos cuantos centímetros yuxtanales o sólo el esfínter anal interno, se le considera de segmento ultracorto; en tanto que si se extiende en sentido proximal más allá de la unión rectosigmoidea se le considera de segmento largo.

En la enfermedad de Hirschsprung el reflejo recto anal inhibitorio está ausente, por lo que hay una incapacidad del esfínter anal interno para relajarse, después de la distensión rectal.<sup>5</sup>

\* Coloproctólogo y Cirujano General, Hospital Juárez de México.

\*\* Médico Residente de Cirugía General, Hospital Juárez de México.

La EH constituye un modelo complejo de una malformación multifactorial, poligénica, autosómica dominante de penetración incompleta; se han visto alteraciones en los cromosomas 2, 10 y 13; hasta en 50% de los casos familiares, las mutaciones se presentan en el gen RET, situado en el brazo largo del cromosoma 10.

El diagnóstico de la EH no siempre es fácil de establecer, la sospecha clínica es importante; pero existen algunas pruebas para la confirmación del diagnóstico, como el colon por enema, la manometría anorectal, la biopsia rectal por aspiración y la biopsia rectal de espesor total. Cada uno de los procedimientos muestra un grado diverso de sensibilidad y especificidad.<sup>2</sup>

### CUADRO CLÍNICO

Como se ha mencionado, el síntoma fundamental de sospecha de enfermedad de Hirschsprung es el estreñimiento de aparición temprana en un recién nacido a término. Noventa y nueve por ciento de los lactantes a término, eliminan el meconio en las primeras 48 horas de vida.

En la evolución de la enfermedad, el niño presenta dificultad creciente para evacuar y en el abdomen se pueden palpar masas fecales en la fosa ilíaca izquierda o incluso en todo el marco colónico; el ámpula rectal se encuentra vacía al tacto rectal. Muchas veces al retirar el dedo explorador, se produce una emisión explosiva de heces líquidas, escóbalos y gases de olor fétido. Algunos autores no recomiendan el tacto rectal si se tiene planeado realizar un colon por enema pronto, ya que la maniobra puede alterar el resultado del estudio.

En los niños mayores son frecuentes los gestos por la retención de heces, el rechazo al inodoro y las heces fecales gruesas y de gran tamaño en la ampolla rectal, estos síntomas también se presentan en el estreñimiento funcional; pero en los niños con EH, se presentan además síntomas obstructivos.

A veces el cuadro que aparece, sobre todo en los neonatos, es el de una enterocolitis asociada a *Clostridium difficile*, que se presenta con fiebre, diarrea y distensión abdominal, puede evolucionar hasta la aparición de sepsis y perforación intestinal.

En términos generales, se acepta que si un estreñimiento en el niño no puede atribuirse a un problema mecánico, una de las posibilidades de diagnóstico es el de enfermedad de Hirschsprung.

La historia clínica es sin lugar a dudas el primero y más importante paso en el estudio diagnóstico de un paciente; sin embargo, en los pacientes con enfermedad de Hirschsprung es indispensable la utilización de otras pruebas diag-

nósticas de mayor sensibilidad y especificidad para establecer con claridad el diagnóstico.

### IMAGENOLOGÍA

Si se realizan al paciente placas simples del abdomen en posiciones de pie y en decúbito, se podrá observar una distribución anormal del aire intestinal, con el recto vacío, a veces pueden presentarse signos radiológicos de obstrucción intestinal.

El colon por enema, puede demostrar una zona estrecha proximal al ano seguida por una transición en forma de embudo y más interiormente, una zona dilatada; lo que corresponde respectivamente a la zona agangliónica, la hipogangliónica y la ganglionar. El signo radiológico más importante de la enfermedad de Hirschsprung es la zona de transición,<sup>6</sup> que es más evidente si se encuentra en el sigmoides, aunque su ausencia no descarta la enfermedad. Tanto la zona estrecha como la dilatada pueden no verse antes de los 15 días de vida.

Un colon por enema normal más allá del periodo neonatal puede justificar el inicio de un tratamiento médico; pero si el colon por enema se encuentra alterado es necesario complementar el diagnóstico del paciente con estudios más específicos y sensibles; se estima que el colon por enema tiene una sensibilidad de 70% y una especificidad de 83% en el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung.<sup>2</sup>

Recientemente algunos autores han señalado la presencia de algunos cambios anatómicos en el esfínter anal interno, que pueden ser detectados mediante ultrasonografía.<sup>7</sup>

### MANOMETRÍA ANO-RECTAL

La manometría ano-rectal fue el primer método utilizado para valorar la fisiología ano-rectal y continúa siendo el más común en la actualidad. Es un método objetivo para estudiar la fisiología del aparato de la defecación, el cual incluye el esfínter anal interno, responsable de la presión en reposo y el esfínter anal externo, responsable de la presión durante la contracción del canal anal.<sup>8,9</sup>

Durante el estudio de manometría ano-rectal, también es posible medir la zona de mayor presión que corresponde a la longitud del esfínter anal interno. Mediante la utilización de catéteres provistos de un balón que puede ser insuflado, es posible evaluar el reflejo recto-anal inhibitorio, así como la sensibilidad, la capacidad y la complianza rectal.<sup>5</sup>

En la enfermedad de Hirschsprung el reflejo recto-anal inhibitorio está ausente; este reflejo se presenta en los individuos normales, cuando ocurre una discreta distensión



rectal, lo cual ocasiona una contracción transitoria del esfínter anal externo, seguida por una pronunciada relajación del esfínter anal interno, para que este reflejo se presente se requiere un volumen de  $11 \pm 5$  mL.<sup>10</sup> En la EH la presión del esfínter anal interno no desciende e incluso puede aumentar.

El estudio de manometría ano-rectal en el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung<sup>2</sup> tiene una alta sensibilidad (91%) y una alta especificidad (94%); algunos autores señalan incluso una sensibilidad hasta de 100% con 100% de valor predictivo negativo.<sup>11</sup> Sin embargo, en pacientes que no cooperan para la realización del estudio, como en el caso de los lactantes menores, la prueba puede ser de menor utilidad; algunos autores realizan el estudio, en estos casos, con sedación.<sup>11,12</sup> También hay que tomar en cuenta que en pacientes con estreñimiento de más larga evolución, el ámpula rectal puede presentar una dilatación crónica, en la que la distensión del balón no provoque la aparición de un reflejo recto-anal inhibitorio, aún en presencia de células ganglionares.

No se han encontrado diferencias en la presión rectal en reposo entre los neonatos sanos y los neonatos con enfermedad de Hirschsprung.<sup>13</sup> Noviello,<sup>14</sup> señala que en ausencia de reflejo recto anal inhibitorio, se debe realizar al paciente biopsia rectal por aspiración, con detección histoquímica de actividad de colinesterasa, para confirmar el diagnóstico.

### BIOPSIA RECTAL

El diagnóstico definitivo de la enfermedad de Hirschsprung se establece mediante la biopsia de la pared del recto con la demostración de la ausencia de células ganglionares en los plexos de Auerbach y Meisner y con la detección de una alta actividad de acetilcolinesterasa, un hallazgo histopatológico complementario es la hipertrofia de fibras nerviosas en la capa submucosa.

Cuando se realiza el procedimiento mediante técnica de aspiración, generalmente se toman dos o tres biopsias a 2-3 cm de la apertura anal; si las biopsias se toman a una distancia más lejana, puede no diagnosticarse EH de segmento ultracorto y si se toman a una distancia menor puede establecerse un falso diagnóstico, ya que normalmente existe una zona cercana al ano de 1 a 3 cm que carece de células ganglionares intramurales. La biopsia rectal por aspiración tiene una sensibilidad de 93% (intervalo de confianza de 88% a 95%) y una especificidad de 98% (intervalo de confianza de 95% a 99%).<sup>2</sup>

La biopsia de espesor total, continúa siendo la prueba de mayor certeza diagnóstica en la enfermedad de Hirsch-

prung (sensibilidad y especificidad cercanas a 100%), en ella se incluye la mucosa rectal, la submucosa y la capa muscular subyacente; sin embargo, se requiere la realización del procedimiento bajo anestesia general y la sutura del sitio en donde se tomó la biopsia.<sup>15</sup> Las posibles complicaciones, con este procedimiento, son la perforación intestinal, la hemorragia y la infección.

Algunos autores señalan la necesidad de realizar, por lo menos, las tres pruebas diagnósticas principales, para establecer con mayor certeza el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung<sup>16</sup>

### CONCLUSIONES

La enfermedad de Hirschsprung es un padecimiento caracterizado por constipación severa secundaria a agangliosis de una porción del colon. Los procedimientos de diagnóstico tienen diferente sensibilidad y especificidad, dentro de las pruebas más confiables se encuentran la manometría ano-rectal y la biopsia rectal.

### REFERENCIAS

- Loening-Baucke V. Chronic constipation in children. *Gastroenterology* 1993; 105(5): 1557-64.
- De Lorig F, Kremer LCM, Reitsma JB, Benning MA. Diagnostic tests in Hirschsprung disease: A systematic review. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2006; 42(5): 496-505.
- Sanz E, Negro LF, Capilla JM, Teixidor JL. Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung. Revisión de 29 casos. *Bol Pediatr* 1992; 32: 305-10.
- Ikeda K, Goto S. Diagnosis and treatment of Hirschsprung's disease in Japan. An analysis of 1628 patients. *Ann Surg* 1984; 199(4): 400-5.
- Rodríguez-Wong U. Manometría ano-rectal, perspectivas actuales. *Rev Hosp Jua Mex* 2006; 73(1): 28-32.
- Mahboubi S, Schnauffer L. The barium-enema examination and rectal manometry in Hirschsprung disease. *Radiol* 1978; 130(3): 643-7.
- Fogel R, Bonilla Y, Fogel J. Utilidad del ultrasonido endoscópico en la enfermedad de Hirschsprung: Presentación de un caso. *Clin Med HCC* 2001; 6(3): 198-200.
- Coller JA. Clinical application of anorectal manometry. *Gastroenterol Clin North Am* 1987; 16: 17-33.
- Karulf RE, Coller JA, Bartolo DCC. Anorectal physiologic testing: A survey of availability and use. *Dis Col Rect* 1991; 34: 464-8.
- Arias V, González C, Figueredo S, Kasamatsu T. Relación entre el reflejo recto anal inhibitorio y biopsia rectal en pacientes pediátricos con clínica de enfermedad de Hirschsprung. *Cimel* 2003; 8(1): 38-42.



11. Jarvi K, Koivusalo A, Rintala RJ, Pakarinen MP. Anorectal manometry with reference to operative rectal biopsy for the diagnosis/exclusión of Hirschsprung's disease in children under 1 year of age. *Int J Colorect Dis* 2009; 24 (4): 451-4.
12. Jaime F, Saavedra S, Gana JC, Larrain F, Harris PR. Curvas manométricas rectales en niños. Estudio promano fase I. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80(3): 231-7.
13. Huang Y, Zheng, Xiao X. Preliminary evaluation of anorectal manometry in diagnosing Hirschsprung's disease in neonates. *Pediatr Surg Int* 2009; 25(1): 41-5.
14. Noviello C, Cobellis G, Papparella A, Amici G, Martino A. Role of anorectal manometry in children with severe constipation. *Colorect Dis* 2009; 11(5): 480-4.
15. Kurer MH, Lawson JO, Pambakian H. Suction biopsy in Hirschsprung's disease. *Arch Dis Child* 1986; 61(1): 83-4.
16. Gil-Vernet JM, Broto J, Guillén G. Diagnóstico diferencial Hirschsprung-neurodisplasia intestinal. Fiabilidad de las pruebas diagnósticas. *Cir Pediatr* 2006; 19: 91-4.

**Solicitud de sobretiros:**

Dr. Ulises Rodríguez Wong  
Tepic 113-611 Col. Roma Sur  
C.P. 06760 México, D.F.  
Tel.: 5264-8266  
Fax: 5264-8267