

11237
Zej
139



Universidad Nacional Autónoma de México

**HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO
" DR. FEDERICO GÓMEZ "**

[Handwritten signature]

**CORRELACION ANATOMOCLINICA EN PACIENTES
CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG**

[Handwritten signature]

T E S I S

Que para obtener el Título de
PEDIATRA

p r e s e n t a

Dr. Mario Victor Velázquez Meneses

DIRECTOR DE TESIS:

**Dr. Nicolás Martín del Campo
Dra. Rocío Peña**



México, D. F.

1984

FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

	Página
I INTRODUCCION	1
II GENERALIDADES DEL PADECIMIENTO	3
a. Históricos	3
b. Embriología	5
c. Fisiopatología	6
d. Frecuencia	9
e. Clasificación de la Enfermedad	10
f. Diagnóstico	11
III OBJETIVO DE LA TESIS	17
IV MATERIAL Y METODOS	18
V RESULTADOS	20
VI ANALISIS	28
VII CONCLUSIONES	38
VIII BIBLIOGRAFIA	40

INTRODUCCION

A través del tiempo, se ha utilizado el término enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito para todo paciente que muestra cuadro clínico de constipación; causado por la ausencia de células ganglionares en el recto sigmoides. (1)

La enfermedad de Hirschsprung es una anomalía congénita que dependiendo de la extensión intestinal, será la época de aparición de los síntomas; razón por la cual las manifestaciones clínicas se pueden presentar desde el nacimiento. A menudo por la incapacidad de expulsar meconio en las primeras 24 hrs de vida, o en el período neonatal con un cuadro de oclusión intestinal completa. Este cuadro puede ser difícil de diferenciar de una atresia intestinal, ileo meconial, tapón de meconio, sepsis del neonato insuficiencia suprarrenal o enterocolitis necrosante. (2)

En algunos casos aparecen relativamente pocos síntomas y esto va en relación a la longitud del segmento intestinal afectado, el cuadro incluye estreñimiento progresivamente más grave. La extensión de la agangliosis no necesariamente guarda relación con la intensidad del cuadro clínico, ya que se han descrito casos de pacientes con agangliosis colónica que sobrevivieron hasta la adolescencia, habiendo sido manejados solo con enemas.

El síntoma clásico de la enfermedad es estreñimiento crónico, asociado a distensión abdominal y deterioro progresivo del estado nutricional del paciente. La forma crónica de la enfermedad en el paciente preescolar o escolar se puede manifestar como encopresis, que se explica por escape de materia fecal en forma líquida por rebosamiento. Además puede manifestarse con hipoproteïnemia, por pérdida crónica de proteínas en las úlceras de la mucosa colónica, encontrados ante un paciente desnutrido.

Se debe hacer diagnóstico diferencial con otros problemas que causan estreñimiento crónico en el niño de mayor edad, se incluyen hábitos dietéticos, grietas anales; trastornos psíquicos y metabólicos, así como el uso crónico de medicamentos que causan hipomotilidad intestinal. (1-2)

GENERALIDADES DEL PADECIMIENTO

a. Historia

La primera descripción de un caso sospechoso de enfermedad de Hirschsprung, es el reporte de autopsia de un niño de 5 años de edad por Frederick Ruysch en 1691. (1) La primera descripción clínica fue hecha por el médico danés Harold Hirschsprung en 1886, quien la presentó en el Congreso de Pediatría de Berlín y la llamo "Constipación en recién nacidos, debido a dilatación e hipertrofia del colon". (2)

Tittel en 1901 fue el primero en observar que había una ausencia del plexo mientérico, además de la dilatación del intestino proximal.

El término megacolon fue introducido por Mya en 1894. Brentano en 1904, también describe la ausencia de células ganglionares en un paciente. En 1920, Dalla Valle lleva a cabo su estudio histológico completo del colon, en un paciente con este padecimiento, documentando así la anomalía de los plexos en la porción distal del tubo digestivo.

En 1940 Tiffin, Chandler y Faber (3); describen un caso de ausencia de células ganglionares en el colon distal y sugieren que el megacolon es secundario a trastornos peristálticos por la deficiencia de dichas células.

No fue sino hasta 1946, en que Ehrenpreis publica una tesis doctoral, en que recopila los conceptos sobre la etio

logía y fisiopatología de la enfermedad; postula que el diagnóstico puede ser hecho en la etapa neonatal. (4)

En 1948, Whitehouse y Kernohan, Swiezer y Wilson, establecen que las bases anatómicas para el diagnóstico de la enfermedad radican en la ausencia de células ganglionares en la pared intestinal. En este mismo año Swenson y Bill describen la presencia de un área de espasmo en el rectosigmoides, dejando establecidas al mismo tiempo la utilidad de la técnica radiológica, y proponiendo la rectosigmoidectomía como procedimiento quirúrgico para extirpar el área afectada. (5) Estudios similares fueron presentados por Bodian, Stephens y Ward.

Los procedimientos quirúrgicos de Duhamel (6), Soave y la técnica de Pull-through son procedimientos que han venido a revolucionar el manejo quirúrgico de estos pacientes.

La experiencia de diferentes autores en años más recientes, han venido a confirmar que la zona de espasmo del colon corresponde a la zona aganglionar y que la dilatación proximal a la zona de espasmo es secundaria. Por lo que el tratamiento quirúrgico persigue como fin extirpar la zona aganglionar que carece de actividad propulsora y anastomosar los extremos normales del intestino, donde si hay células ganglionares para restituir la motilidad propulsora del colon.

b. Embriología

La primera hipótesis respecto al origen del plexo neural entérico fue propuesta en 1954 por Yntema y Hammond (7) quienes observaron que al remover la cresta neural cefálica de embriones de pollo, se impedía el desarrollo de ganglios parasimpáticos y simpáticos en el tracto gastrointestinal.

Okamoto y Ueda observaron embriones humanos de seis semanas de gestación, encontrando que las fibras vagales se extienden a partir de la porción más alta del tubo digestivo (esófago), con presencia de escasas fibras finas en el recto. Durante la octava semana de desarrollo embrionario la mitad distal del colon contenía solo neuroblastos, encontrando células ganglionares más proximalmente. Durante la décima semana de desarrollo, el intestino estaba casi totalmente inervado, terminando este proceso en la décima segunda semana de desarrollo. (8)

Con estas observaciones los autores concluyeron que los plexos se originan de las crestas neurales, y que la colonización del tubo digestivo es progresiva, iniciándose en el intestino proximal. Todos estos datos apoyan una migración cefalocaudal de las neuronas. Estas observaciones no proporcionan información sobre las causas de la enfermedad, ya que la ausencia de células ganglionares no necesariamente ocurre en las porciones más distales del intestino y puede observarse en áreas alternas. (9)

c. Fisiopatología

La ausencia de células ganglionares inicialmente sugieren que el intestino está denervado y por lo tanto en un constante estado de espasmo, de acuerdo con la Ley de Cannon s. (12) El músculo liso denervado es muy sensible a la estimulación y tiende a permanecer contraído. La demostración por Kamijo y cols (13) del aumento en la actividad de colinesterasa asociada a grandes troncos nerviosos que se encuentran en un intestino agangliónico, condujo a la teoría de que la actividad colinérgica aumentada contribuye al espasmo.

Normalmente el recto se encuentra vacío. Las masas fecales que son empujadas por los movimientos en masa del colon se encuentran en el colon sigmoides, no en el recto. El deseo de defecar se presenta cuando, como consecuencia de un movimiento en masa parte de la materia fecal entra al ampulla rectal; si se logra un aumento de la presión intraluminal de 20 a 25 cm de mercurio se produce sensación de urgencia, hay relajación voluntaria del esfínter externo y relajación involuntaria del esfínter interno. Además existe la capacidad voluntaria de regulación que consiste en inhibir voluntariamente el reflejo. Los centros de defecación han sido localizados en el hipotálamo y en los segmentos lumbares inferiores y sacros superiores de la médula espinal. (14)

Por otro lado, el colon normal contiene tres tipos de - fibras. Nervios parasimpáticos (colinérgicos) simpáticos - (adrenérgicos) y no adrenérgicos ni colinérgicos (purinérgicos). (15) Las fibras colinérgicas excitan la musculatura - intestinal, los efectos de inervación adrenérgica directa - son menos claros, pero son probablemente inhibitorios; los efectos inhibitorios de la actividad adrenérgica intestinal son inicialmente mediados a través de la acción de las células ganglionares. La identificación de estos elementos puede hacerse por técnicas histoquímicas, histológicas o por - microscopía electrónica. Normalmente a nivel del esfínter interno hay escasos o ausencia de células ganglionares con prominentes troncos nerviosos, similares a los hallazgos en la enfermedad de Hirschsprung.

Las fibras parasimpáticas preganglionares entran en contacto simpático a nivel de los ganglios mientéricos, las - fibras adrenérgicas están dispuestas alrededor de las neuronas ganglionares intrínsecas; las fibras purinérgicas están en el plexo mientérico de Auerbach y reciben fibras de los ganglios parasimpáticos. (30) Cualquier alteración anatómica, bioquímica o combinada de los ganglios neuroreceptores, así como de la calidad de las sustancias neurotransmisoras puede alterar los mecanismos de funcionamiento intestinal - colónica y de la defecación.

Burnstok demostró la presencia de un tercer componente

en el sistema autónomo periférico, constituido por neuronas y sus procesos en los cuales los nucleótidos de purina probablemente ATP actúan como neurotransmisores (purinérgicos). El postuló que las fibras de estas células son inhibitorias y actúan directamente en el músculo intestinal, permitiendo la relajación. (23)

d. Frecuencia

Las primeras descripciones de la enfermedad de Hirschsprung, señalan una frecuencia de 1:20,000 nacidos vivos. -

(1) La frecuencia actual según diferentes autores es variable de 1:1,500 a 1:5,000 nacidos vivos (1-2) en la Unión Americana. Este incremento en la incidencia se debe probablemente a que no se diagnosticaba la enfermedad. Es más frecuente en los blancos que en los negros, cuatro veces más común en los hombres que en las mujeres y puede ser familiar en el 7% de los casos. (11). En cuanto a las entidades asociadas se presenta en niños con síndrome de Down, síndrome de Klinefelter, hipertrofia congénita de píloro, malrotación intestinal; alteraciones neurológicas graves y más raramente asociada a malformaciones anorrectales. (29)

No existen estudios sobre la incidencia por nacidos vivos en nuestro medio, sin embargo, en nuestro Hospital; en la tesis recepcional del Dr. Montero A, se informa un promedio de 10 casos anuales. (12)

e. Clasificación de la Enfermedad

De acuerdo con el segmento intestinal afectado, la enfermedad de Hirschsprung se clasifica en:

I. De segmento ultracorto, es un término utilizado por Bentley para las lesiones limitadas al recto distal. (17)

II. De segmento corto. Ehrenpreis las define como lesiones confinadas al recto y rectosigmoides y que ocurre en el 77% de los casos de la enfermedad en las distintas series. (18)

III. De segmento largo. Que abarcan todo el colon descendente, colon transversal, flexura hepática o la totalidad del colon. Su frecuencia aproximada es de 10% en una serie de 220 pacientes estudiados en el Hospital de niños de Pittsburg. (19)

IV. Hipoganglionosis

Es una marcada reducción en el número de células ganglionares dentro del plexo entérico. Estas células están siempre aisladas y no forman conjunto con el ganglio normal, por lo general este hallazgo se encuentra asociado a un aumento en el número de troncos nerviosos; sin embargo, este hallazgo es inconstante. La hipoganglionosis se observa normalmente en la porción más distal de los plexos o sea la región del esfínter interno, por lo que las biopsias obtenidas de esta zona deben ser interpretadas con reserva. (20)

f. Diagnóstico de la Enfermedad

En el momento actual se hace con una detallada historia clínica, complementada con estudios radiológicos del colon, manometría anorrectal, histopatología y técnicas histoquímicas. Con estos recursos se alcanza un porcentaje de seguridad diagnóstica de 98% (1-2-12).

Este trabajo no intenta efectuar una revisión del aspecto clínico de la enfermedad, puesto que estos aspectos han sido agotados en una publicación previa. (12) De manera - que siendo la biopsia rectal el estudio definitivo en el - diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung y para los propósitos del estudio haremos una descripción del canal anal en sus aspectos normales.

Descripción del canal anal.

La porción terminal del intestino grueso comprende el - recto y el canal anal, el recto es por lo general un órgano retroperitoneal; la distancia promedio entre la reflexión - peritoneal en el adulto es de 7 cm en el hombre y 4 cm en - la mujer. Desde el punto de vista funcional y quirúrgico, se puede considerar en ampollar y esfinteriano; la porción esfinteriana del recto considerada con frecuencia el tercio superior del canal anal quirúrgico, comienza en el borde - del anillo muscular anorrectal de ordinario a unos cuatro - cm por encima del borde anal. Se extiende hacia abajo has

ta la línea anorrectal anatómica o línea pectínea. Esta es una demarcación irregular u ondulada en la mucosa rectal situada a unos dos cm por encima del margen anal. En escolares el canal anal mide 3 a 3.5 cm, en lactantes 2 a 2.5 cm.

Se puede reconocer la línea pectínea, ya que rodea circularmente el intestino, presenta de 6 a 12 extensiones craneales e igual número de sinuosidades caudales. Las extensiones craneales de la línea pectínea están por lo general relacionadas a unos salientes en forma de columna, que sobresalen en la mucosa rectal conocidas con el nombre de columnas de Morgagni; dejando entre ellas espacios denominados sinuosidades de Morgagni.

Los dos tercios inferiores del canal anal quirúrgico son idénticos al canal anal anatómico, el cual comienza en la línea dentada y se extiende hacia el borde anal (Fig. 1)

Esfínter anal externo se encuentra bajo control voluntario. Rodea el extremo inferior del conducto anal y se encuentra en el perineo, forma una ancha banda a cada lado del canal anal (2 a 3 cm) de ancho que consiste en 3 partes: Subcutánea, superficial y profunda. En general las fibras del esfínter externo del ano corren desde el tendón central del perine hasta el ligamento anococcigeo.

Esfínter interno consiste en un espesamiento de músculo liso circular del intestino formado por fibras de músculo

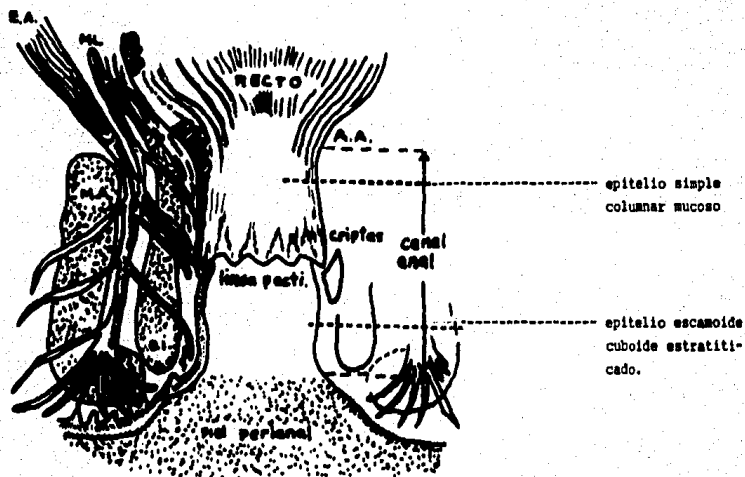


Figura No. 1 Esquema que demuestra el canal anal.

- AA = Anillo anorrectal
- EA = Elevador del ano
- ML = Músculo Longitudinal
- MA = Músculo Puborectal
- ee = Esfínter Anal Externo
- ei = Esfínter Anal Interno.

liso inervadas por el sistema nerviosos autónomo a través - de los plexos nerviosos intrínsecos (mientérico y submucoso) cuyo grosor es de 6 mm y una longitud de 3 cm en promedio, rodea los dos tercios superiores del conducto anal y presenta un borde superior palpable. (21-22).

El epitelio simple columnar mucoso verdadero es parecido al del resto del colon, a pesar de que tiende a convertirse en más cuboide a medida que se aproxima a su borde inferior. El epitelio columnar del recto se extiende hacia abajo dentro del tercio superior del canal anal quirúrgico, donde cambia de forma irregular por encima de la línea pectinea a un epitelio de tipo escamoso estratificado que recubre de forma directa el plexo venoso hemorroideo interno. - Esta zona de transición epitelial no comienza en forma brusca, sino que es irregular, desordenada y progresiva.

Para la toma de la biopsia rectal en la enfermedad de - Hirschsprung se han utilizado 2 técnicas, la primera descrita por Swenson y cols; que consiste en una biopsia muscular de la pared rectal. Se hace una incisión con excisión muscular de la pared posterior del recto. Existen diferentes inconvenientes en el uso de esta técnica como son: Que el paciente requiere internamiento, preparación intestinal, - anestesia general, y puede ser complicada por hemorragia o cicatriz anormal. En recién nacidos según Wilkinson se ha descrito perforación en 10%. (24) Una biopsia adecuada se

obtiene con la excisión de pared posterior de recto 2 a 3 cm por encima de la línea pectinea, se requiere que el cirujano esté seguro que ha obtenido ambas capas de muscularis propia.

La otra técnica recientemente descrita es la biopsia por aspiración de la mucosa rectal, descrita por Dobbins y Bill en 1965. (25) Estudios más detallados para el uso de biopsias de mucosa fueron llevados a cabo por Aldridge y Campbell (20) con un porcentaje de seguridad muy elevado, encontrándose como un método simple y seguro sin complicaciones ni riesgo operatorio. En una revisión de 458 biopsias rectales obtenidas por aspiración en 168 pacientes con edades comprendidas entre 3 días y 15 años, se encontró una mayor facilidad para hacer el diagnóstico sin complicaciones con un gran margen de seguridad. (26)

Los avances en la técnica de la toma de biopsia por aspiración se ha beneficiado con la incorporación de métodos histoquímicos para determinación de enzimas colinérgicas (acetilcolinesterasa) en la mucosa rectal, sustancia que se encuentra aumentada en los casos de enfermedad de Hirschsprung. Para la determinación de actividad acetilcolinesterasa se utiliza el método de Karnowsky Roots modificado. La actividad de la enzima se evidencia por tinción café de las estructuras que la contienen. El intestino normal adquiere una coloración moderada en la muscular y en algunas fibras

nerviosas de la submucosa pero no en la lámina propia. Solamente se consideran positivas las biopsias en que la actividad de acetilcolinesterasa aparece muy aumentada en la lámina propia y en la muscular de la mucosa que se ven intensamente teñidas, hechos demostrados por Meir Ruge y Garrett. (27-28)

III OBJETIVO DE LA TESIS

Hasta el momento actual la enfermedad de Hirschsprung - continúa planteando un amplio campo de investigación para - patólogos, cirujanos pediatras y fisiólogos. Dado que el - concepto clásico de ausencia de células ganglionares con - hipertrofia de troncos nerviosos no sigue en todos los ca- - sos una correlación adecuada con el cuadro clínico y la ev- - lución postoperatoria. En un pequeño número de pacientes, - el reporte histopatológico es normal, sin embargo el compor - tamiento clínico es típico de enfermedad de Hirschsprung, - llegando inclusive a tratarse quirúrgicamente.

El diagnóstico de la enfermedad con los hallazgos clíni - cos, radiológicos y con la determinación de acetilcolineste - rasa ofrecen un alto porcentaje de seguridad diagnóstica, - sin embargo los hallazgos de patología en cuanto a morfolo - gía y calidad de las células ganglionares despiertan más - interrogantes en relación a los casos etiquetados como pseu - dohirschsprung.

En el presente estudio se efectuó una correlación entre - la evolución clínica postoperatoria y los hallazgos de his - topatología de un grupo de pacientes.

IV MATERIAL Y METODOS

Se estudiaron 32 pacientes con diagnóstico clínico de enfermedad de Hirschsprung, que se presentaron en el Hospital Infantil de México, Dr. Federico Gómez, en el período comprendido entre 1972 a 1982. Todos los pacientes seleccionados tuvieron una o más biopsias de recto y/o colon, además de seguimiento clínico de por lo menos tres años después del procedimiento quirúrgico.

Los expedientes clínicos fueron revisados, tomando en cuenta: edad, sexo, peso, entidades asociadas, inicio de la sintomatología, forma de presentación, hallazgos de exploración física, estudios de gabinete, manometría anorrectal y evolución postoperatoria.

El material histológico fue revisado por la Dra. Rocío Peña, del departamento de Patología. En todos los casos se examinaron las laminillas originales y se elaboraron cortes adicionales, de los bloques de parafina existentes, que fueron teñidos con hematoxilina-eosina y tricrómico de Masson.

Ya que en el Hospital no se cuenta con el equipo adecuado para biopsias por succión de la mucosa, la mayoría de las biopsias estudiadas correspondían a miectomías, o bien a biopsias de todo el espesor de la pared intestinal, cuando se trataba de resecciones del recto y/so sigmoides.

De acuerdo con los criterios de Aldridge y Campbell

(20) el diagnóstico de "células ganglionares normales", se estableció cuando las neuronas medían entre 15 y 40 micras de diámetro y tenían núcleo vesiculoso de 10 a 15 micras de diámetro con nucléolo prominente.

El diagnóstico de "células ganglionares inmaduras" se hizo cuando se observaron neuronas pequeñas, con núcleos hipercromáticos de 7 a 10 micras de diámetro y un delgado anillo de citoplasma púrpura que medía entre 10 y 18 micras de diámetro.

Se diagnosticó "material inadecuado" cuando el tamaño de la biopsia era menor de 3 mm; cuando los fragmentos de tejido no incluían las dos capas de músculo liso y cuando se observó únicamente músculo estriado voluntario.

El diagnóstico de "cambios hipoxicos" en células ganglionares, se estableció cuando las neuronas mostraban núcleos hipercromáticos y citoplasma retraído intensamente esinófilo.

V RESULTADOS

Los 32 casos objeto del estudio, tuvieron una o más biopsias de recto y/o colon para confirmar o descartar el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung antes de ser sometidos a tratamiento definitivo (descenso tipo Duhamel - Grobb). Todo el material de biopsia de cada uno de los pacientes fue revisado bajo los criterios establecidos en la sección de material y métodos.

Antes de la revisión, 20 pacientes fueron catalogados como enfermedad de Hirschsprung, 10 pacientes no mostraron alteraciones, en un paciente se diagnóstico "plexos disminuidos" y el restante fue clasificado como material inadecuado
Tabla No. 1

Tabla No. 1

DIAGNOSTICO HISTOLOGICO INICIAL	No. PACIENTES
Enfermedad de Hirschsprung	20
Normales	10
Material inadecuado	1
Plexos disminuidos	1
Total	32

Después de la revisión, sólo en 9 casos de los 20 clasificados como Hirschsprung, fue posible confirmar este diagnóstico. De los 11 casos restantes 7 tenían células ganglionares normales, dos eran material inadecuado, un caso mostraba células inmaduras y uno cambios hipóxicos en las células ganglionares. (Tabla No. 2)

Tabla No. 2

DIAGNOSTICO HISTOLOGICO DE REVISION EN 20 PACIENTES, PREVIAMENTE DIAGNOSTICADOS COMO ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Enfermedad de Hirschsprung	9	pacientes
Células ganglionares normales	7	"
Material inadecuado	2	"
Células inmaduras	1	"
Cambios hipóxicos	1	"

Los diagnósticos de revisión en los 32 casos estudiados se encuentran en la tabla No. 3, como se observa el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung, se estableció sólo en 10 casos.

Tabla No. 3

DIAGNOSTICO HISTOLOGICO DE REVISION	No. pacientes	%
Enfermedad de Hirschsprung	10	31
Células ganglionares normales	14	43
Células ganglionares inmaduras	4	12
Material inadecuado	3	9
Cambios hipóxicos en células ganglionares	1	3
Total	32	100

El tratamiento correctivo dado a cada uno de los pacientes fue instituido, tomando en consideración el diagnóstico inicial, de modo que de los 20 pacientes diagnosticados como enfermedad de Hirschsprung: 15 fueron tratados con Descenso tipo Duhamel Grobb y a los 5 restantes se les hizo miectomía. De los primeros 15 pacientes están asintomáticos 9; - presentan incontinencia fina 4, uno padece constipación y - del otro paciente se desconoce la evolución. De los 5 pacientes tratados, sólo con miectomía 3 se encuentran asintomáticos, uno tiene encopresis y el otro es un paciente con parálisis cerebral infantil, que tiene incontinencia de esfínteres (Tabla No. 6). Del grupo de 10 pacientes que inicialmente se diagnosticaron como normales: 7 fueron tratados con descenso por persistencia de la sintomatología, de éstos 5 se encuentran asintomáticos; uno continúa constipado y el otro cursa con incontinencia asociada a malformación -

anorrectal baja. De los 3 pacientes restantes tratados con miectomía, dos están asintomáticos y uno presenta constipación que responde a manejo médico.

El paciente con diagnóstico inicial de plexos disminuidos fue tratado con descenso y presenta encopresis, en el diagnóstico de revisión se trató de Hirschsprung. El otro paciente con diagnóstico inicial de material inadecuado fue tratado también con descenso y presenta incontinencia fina. (caso no. 15)

Del total de 32 pacientes, 24 fueron tratados con descenso tipo Duhamel Groby y los 8 restantes sólo con miectomía, del primer grupo de pacientes, 13 de encuentran asintomáticos, siete presentan algún tipo de incontinencia, dos cursan con encopresis y un paciente cursa con constipación, que responde a manejo médico. (Tabla No. 4)

Tabla No. 4

EVOLUCION DE PACIENTES CON DESCENSO	
Asintomáticos	13
Incontinencia fina	7
Constipación	1
Encopresis	2
Se desconoce	1
Total	24

De los 8 pacientes tratados con miectomía, 5 están asintomáticos, uno padece incontinencia de esfínteres, pues cursa con parálisis cerebral infantil y dos pacientes presentan constipación que responde a manejo médico. (Tabla No. 5)

Tabla No. 5

EVOLUCION DE PACIENTES CON MIECTOMIA

Asintomáticos	5
Incontinencia	1
Encopresis	1
Constipación	1
Total	8

Tabla No. 6

CASO No.	REG.	DIAGNOSTICO INICIAL	DIAGNOSTICO REVISION	TRATAMIENTO QUIRURGICO	EVOLUCION
1	495805	Normal	Células ganglionares - inmaduras.	Miectomy	Asintomático
2	536211	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Descenso	Asintomático
3	491817	Aganglionar	Cambios hipoxicos en células ganglionares.	Miectomy	Paciente con PCI, no controla esfínteres.
4	534525	Aganglionar	Células ganglionares - inmaduras.	Descenso	Asintomático
5	484429	Normal	Células ganglionares - inmaduras.	Descenso	Asintomático
6	484035	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Descenso	Asintomático
7	528236	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Descenso	Asintomático
8	500254	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Descenso	Asintomático
9	528461	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Incontinencia fina.

10	468782	Normal	Células ganglionares - normales.	Mictomía	Asintomático
11	517086	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Mictomía	Asintomático
12	541689	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Mictomía	Asintomático
13	472091	Normal	Células ganglionares - normales.	Descenso	Incontinencia fina, asociado a Mar baja.
14	489217	Normal	Células ganglionares - inmaduras.	Descenso	Asintomático
15	495206	Material inadecuado	Material inadecuado.	Descenso	Incontinencia fina.
16	524110	Aganglionar	Material inadecuado.	Mictomía	Encopresis
17	522036	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Asintomático
18	520351	Aganglionar	Material inadecuado.	Descenso	Asintomático
19	486601	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Incontinencia fina.
20	561641	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Asintomático
21	476589	Aganglionar	Células ganglionares - normales.	Mictomía	Asintomático
22	590165	Normal	Células ganglionares - normales.	Descenso	Asintomático

23	585463	Normal	Células ganglionares - normales.	Descenso	Incontinencia fina.
24	495176	Plexos disminuidos,	Hirschsprung	Descenso	Encopresis
25	599852	Normal	Células ganglionares - normales.	Miectomía	Asintomático
26	567368	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Incontinencia fina.
27	574494	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Asintomático
28	549901	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Se desconoce
29	570727	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Incontinencia
30	476169	Aganglionar	Hirschsprung	Descenso	Constipación
31	588465	Normal	Normal	Miectomía	Constipación
32	585195	Normal	Normal	Descenso	Asintomático

ANALISIS

La inervación intrínseca del canal anal difiere algo de la que se observa en el intestino más proximal. Desde la temprana caracterización morfológica de la enfermedad de Hirschsprung ha sido apreciada la existencia de una zona en la región del esfínter anal interno, dentro de la cual las células ganglionares de la submucosa y el plexo mientérico están ausentes. Esto se notó por primera vez por Bodian y cols en 1949, y confirmado por los estudios de Aldridge y Campbell, quienes reportaron que las células pueden no encontrarse tan lejos como 1.7 cm por encima de la línea pectínea, refiriéndose a esta zona como hipogangliónica. Además del corto número o ausencia de células ganglionares en la región del esfínter interno, hay prominentes troncos nerviosos similares a aquellos presentes en la enfermedad de Hirschsprung. La morfología de las secciones de plexos teñidas con hematoxilina y eosina es familiar para la mayoría de los patólogos. Se deben incluir en el estudio biopsias de espesor total, que son las efectuadas en nuestros pacientes estudiados. Si una biopsia rectal revela epitelio escamoso transicional de el canal se considera inadecuada para evaluación de células ganglionares. En la interpretación de biopsia rectal de niños, uno debe estar consciente de la relativa inmadurez morfológica de las células ganglionares, que fue uno de los factores que se consideró en la presente

revisión. Existen pacientes con una historia sugestiva de enfermedad de Hirschsprung, pero con células ganglionares - en la biopsia rectal, con persistencia de la sintomatología y datos de obstrucción y que eventualmente requieren un descenso. Nosotros creemos que pacientes con historia fuertemente sugestiva de enfermedad de Hirschsprung, pero con células ganglionares en la biopsia, deberían tener una estrecha toma de mucosa y submucosa del recto, comenzando a 3 cm por encima de línea pectinea. Nosotros concluimos que el concepto simplista de presencia o ausencia de células ganglionares como el criterio definitivo para función anormal del intestino, es inadecuada y puede ser falsa, tomando en cuenta la complejidad de las alteraciones a nivel de neurotransmisores que se postula en esta enfermedad.

En el presente estudio, consideramos que una sola biopsia no es definitiva para el diagnóstico de la enfermedad y puede ser necesario examinar de 10 a 20 secciones en cada caso y que una falla ocasional podría resultar en un paciente con células ganglionares disgregadas.

Respecto a los datos clínicos encontramos que el peso promedio de los casos con presentación en la etapa neonatal fue de 3.061 kg, encontrándose dentro de las tablas de la Dra. Lubchenko con PAEG. (Tabla No. 6)

Solo en un caso se documentó antecedente familiar positivo de la enfermedad, en cuanto a las entidades asociadas, solo consideremos de importancia la espina bifida, ya que puede influir en los resultados de la continencia en pacientes sometidos a descenso. Respecto a la edad de presentación, la más frecuente fue en la etapa neonatal con 16 casos, de estos en 11 la forma de presentación fue oclusión intestinal que se instaló en los primeros 3 días de vida extrauterina. (Tabla No. 7-8) Le siguió en frecuencia la etapa de lactante con constipación más distensión abdominal progresiva, y solo en dos casos de nuestra serie el inicio de la sintomatología fue en la edad preescolar. (Tabla No. 7)

En cuanto a los estudios de gabinete encontramos que el índice de sensibilidad del colon por enema fue de 75%, lo que es comparable a lo publicado en la literatura. (Tabla No. 9) La manometría anorrectal solo se efectuó en 15 de los pacientes estudiados, se tomaron como valores normales de relación entre 12 y 17 mm Hg de la registrada como basal los resultados obtenidos en cuanto al índice de sensibilidad de la prueba fue de 93%, ya que de los 15 pacientes estudiados en 14 fue positiva, al comparar esto con los resul

tados de la revisión de patología, encontramos que los pacientes con manometría anorrectal fueron los mismos 14 en que se demostró ausencia de células ganglionares o inmadurez de las mismas. Consideramos que es una prueba de mucha confiabilidad en el diagnóstico de la enfermedad, sin llegar a suplir a la biopsia rectal. (Tabla No. 10)

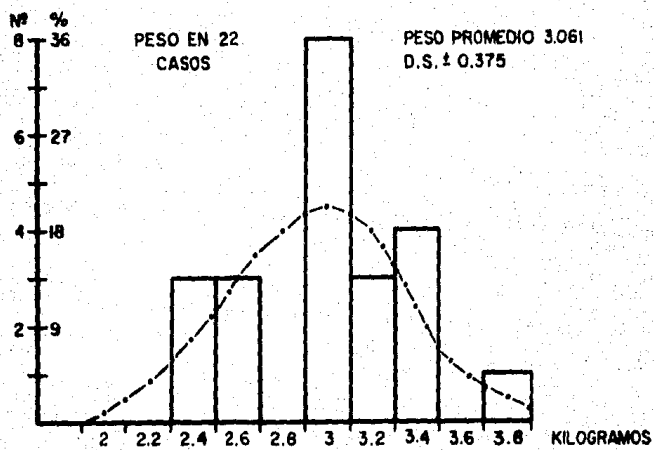
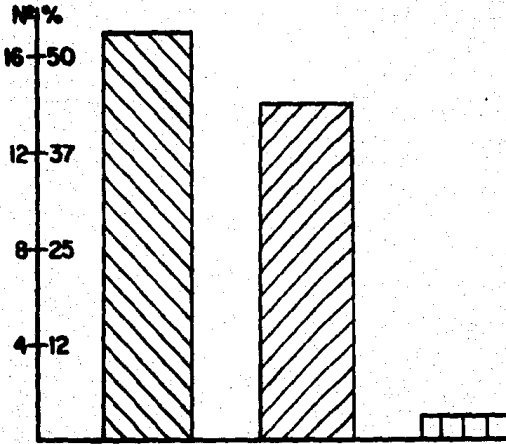


Tabla No. 6

DISTRIBUCION POR EDADES
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG



 RECIENTE NACIDO

 LACTANTE

 PRESCOLAR

Tabla No. 7

COLON POR ENEMA ENFERMEDAD DE
HIRSCHSPRUNG

28/32	_____	100%
9/28	_____	32.1%
12/28	_____	42.8%
21/28	_____	75%
28/28	_____	100%

Indice de sensibilidad 75%

Tabla No. 8

FORMA DE PRESENTACION ENFERMEDAD DE
HIRSCHSPRUNG

OCCLUSION INTESTINAL	10	_____	32
OCCLUSION + PERFORACION	1	_____	32
CONSTIPACION + DIST. ABD PROGRESIVO	14	_____	32
CONSTIPACION + DIST. ABD + PERIODOS DE DIARREA	7	_____	32

$\chi^2 = 15.00$
P = 0.0018

VALOR IMPORTANTE $> 3.65 \chi^2$
P=0.01

Tabla No. 9

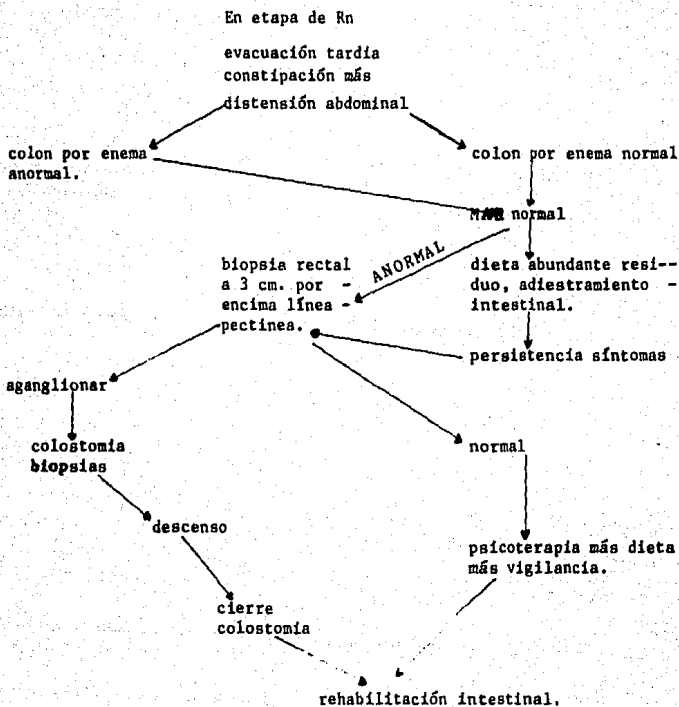
MANOMETRIA ANORRECTAL EN PACIENTES
ESTUDIADOS

No. CASOS	HALLAZGOS	No. CASOS	IND. SENSIBILIDAD
15/32	SIN RELAJACION	9/15	60%
	POBRE RELAJACION	5/15	33%
	NORMAL	1/15	
	TOTAL	14/15	93%

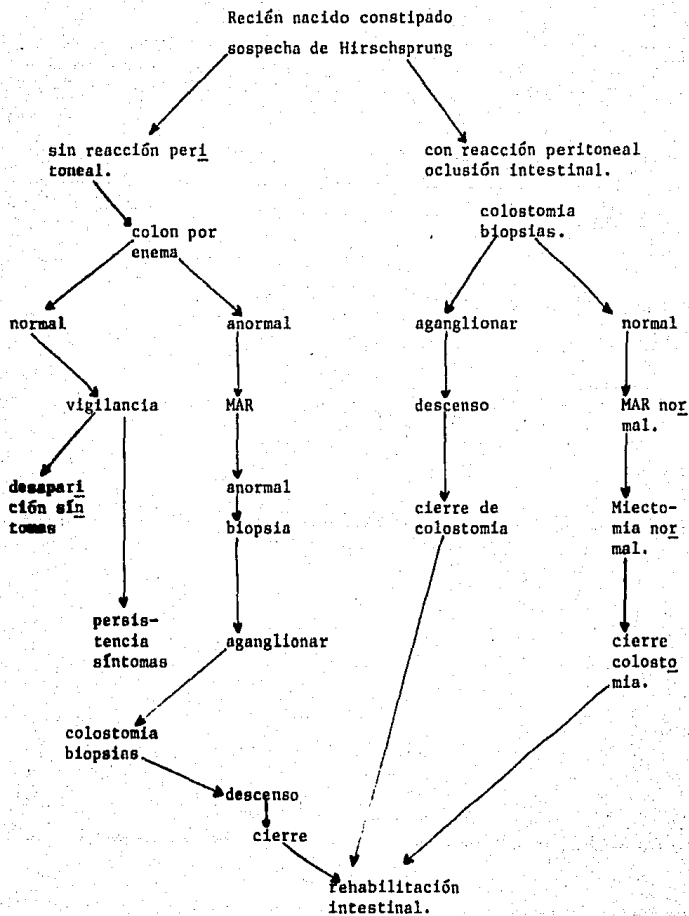
Indice de sensibilidad = No. pruebas positivas
en presencia de enfer-
medad.

Tabla No. 10

CONSTIPACION LACTANTES
Y PREESCOLARES



MAR = MANOMETRIA ANORRECTAL



MAR = Manometría anorrectal.

CONCLUSIONES

1. En muchos casos una biopsia no es definitiva para establecer el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung.
2. El pseudohirschsprung se identificó en el 12% de nuestra serie.
3. El porcentaje de biopsias inadecuadas fue de 9%, debe considerarse factor de error importante en la toma de decisiones quirúrgicas.
4. El sitio de la miectomía no siempre fue por arriba de la zona hipoganglionica, lo que representa un factor de error y confusión para el patólogo.
5. En el 34% de los casos, la forma de presentación fue oclusión intestinal en la etapa de recién nacido, siendo el promedio de 3 días de vida.
6. En el 72% de los pacientes descendidos los resultados después de la cirugía fueron excelentes, en 24% los resultados fueron malos y en el resto se desconocen.
7. La biopsia de espesor total de la pared intestinal interpretada solamente con técnica de Hematoxilina-eosina es muy importante para el diagnóstico, no reportándose complicaciones durante la toma en nuestra serie.
8. La correlación clínico patológica en nuestra serie fue con un índice de sensibilidad elevado.

ESTA TESIS NO DEBE SALIR DE LA BIBLIOTECA

9. La sensibilidad de la manometría anorrectal y la correlación con el resultado de biopsia fue de 93%.
10. Con los resultados de la revaloración en el diagnóstico, concluimos que a pesar de todo, la decisión de intervención quirúrgica (descenso) podrá basarse en casos muy especiales (12%) en las manifestaciones clínicas más que en hallazgos de laboratorio y gabinete.

BIBLIOGRAFIA

1. Mark M. Ravitch Pediatric Surgery. Third edition. - 1035-1053.
2. Lester, Martín. Cirugía Pediátrica 430-442. Interamericana, 1984.
3. Hirschsprung, H. Stuhlträgheit Neugeborener in Folge Von Dilatation und Hypertrofie des Colons, Jahrb. - Kinderh. 27:1, 1887.
4. Tiffin, M.E. Chandler, L.R; and Faber. Localized absence of the ganglion cells of the myenteric plexus in congenital megacolon, Am. J. Dis. Child. 59:1071, 1940.
5. Ehrenpreis, Th; Ericsson. Hirschsprung disease (Chicago: Year book, Medical publishers, inc 1970).
6. Swenson O. and Bill, A.H. Resection of rectum and res-tosigmoid with preservation of the sphinter for benign spastic lesions producing megacolon; and experimental study, Surgery 24:212, 1948.
- 7.- Duhamel B. Retrorectal and transanal pull-through procedure for the treatment of Hirschsprung disease, Dis. Colon Rectum 7:455, 1964.
8. Yntema y Hamond, W.S. The development of the autonomic nervous system. Biol. Rev. 22:344-359, 1947.
9. Okamoto E. and Ueda, T. Embryogenesis of intramural -

- ganglia of the gut and its relation to Hirschsprung disease, *J. Pediatr. Surg.* 2:437, 1967.
10. Weinberg, A.G. Hirschsprung disease a pathologist's view *Perspect. Pediatr. Pathol.* 2:207, 1975.
 11. Passarge, E. Genetics of Hirschsprung disease, *Clin. Gastroenterol.* 2:507, 1973.
 12. Montero Añorve. Revisión clínica de Enfermedad de Hirschsprung, experiencia 10 años. Tesis recepcional Cirugía pediátrica. 1982.
 13. Ehrenpreis, T. Hirschsprung disease (*Chicago Year Book of Pediatrics* 1970).
 14. Kamiyo, K. Hiatt, R.B. and Koelle, G.B. Congenital megacolon. A comparison of the spastic and hypertrophied segments with respect to cholinesterase activities and sensitivities to acetylcholine, DFP, and The Barium ion, *Gastroenterology* 24:173, 1953.
 15. Guyton. *Fisiología*.
 16. Garret J.R. Howard, E.R. and Nixon, *Autonomic nerves in rectum and colon in Hirschsprung disease*, *Arch. Dis Child* 44:406, 1969.
 17. Bentley, J.F.R. Posterior excisional anorectal myotomy in management of chronic fecal accumulation, *Arch. Dis Child*, 41:143, 1966.
 18. Ehrenpreis, Th. Hirschsprung disease (*Chicago Year*

- Book inc 1970).
19. Ehrenpreis, Th. Hirschsprung disease (Chicago Year - Book inc 1970).
 20. Aldridge and P.E. Campbell. Ganglion cell distribution in the normal rectum and anal canal. A basis for the diagnosis of Hirschsprung's Disease by Anorectal biopsy. *Journal of Pediatric Surgery*, vol. 3, No. 4 (August), 1968.
 21. Netter Frank H. *Sistema digestivo, conducto inferior tomo III/2*, 1983.
 22. Moore. *Anatomia*. Editorial Panamericana.
 23. Burnstock, G. Purinergic nerves, *Pharmacol, Rev.* 24: 509, 1972.
 24. Wilkinson. *Avances en patologia*, 1980.
 25. Weinberg, A.G. Hirschsprung disease, a pathologist's View, *Pediatr. Pathol*, 1975, 2:207.
 26. *Year Book Pediatric*. 1980.
 27. Meier-Ruge, W. Hirschsprung disease. Aetiology, pathogenesis and diferencial diagnosis, *Curr, Top. Pathol.* 59:131, 1974.
 28. Garret, J.R. Howard, and Nixon, Autonomic nerves in - rectum and colon in Hirschsprung disease, *Arch. Dis - Child*, 44:406, 1969.

29. Careskey J.M. Weber Aganglionosis colonica total.
J. Pediatr. Surg. 16:5, 664-668, 1981.
30. Smith, B. Pre and postnatal development of the ganglion
culs of the rectum.
J. Pediatr. Surg. 3:386, 1968.