

**CASO CLINICO**

**ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN RECIÉN NACIDOS. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO**

Rivero Cecilia<sup>1</sup>, Zunino Carlos<sup>2</sup>, García Loreley<sup>3</sup>

1. Posgrado de pediatría y neonatología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Uruguay
2. Profesor Adjunto. Clínica Pediátrica. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Uruguay
3. Profesora Agregada. Clínica Pediátrica. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Uruguay

**Resumen**

La enfermedad de Hirschsprung es la causa más común de obstrucción intestinal inferior en el primer mes de vida. El objetivo de esta publicación es comunicar una forma de presentación frecuente de esta enfermedad y reforzar la importancia de la sospecha y acciones oportunas por parte del pediatra. Caso clínico: recién nacido varón 36hs de vida. Término, adecuado a la edad gestacional, vigoroso, sin dismorfias externas. A las 36 hs de vida instala vómitos, distensión abdominal progresiva, sin expulsión de meconio desde el nacimiento. Al examen abdomen distendido, dolor difuso a la palpación. Tacto rectal: ampolla vacía. Radiografía simple de abdomen compatible con oclusión intestinal. Radiografía de colon con contraste sugestiva de Enfermedad de Hirschsprung (EH) de segmento corto que se confirma con biopsia rectal. Se realizan lavados colónicos hasta resolución quirúrgica a los 6 meses de vida. Requirió plan de dilatación anal con buena evolución posterior sin complicaciones. Conclusiones: El pediatra cumple un rol fundamental en la sospecha diagnóstica de la EH y debe conocer sus diferentes formas de presentación. Es de suma importancia sospechar esta enfermedad en recién nacidos que presenten oclusión intestinal en las primeras horas de vida.

**Summary**

Hirschsprung's disease is the most common cause of lower intestinal obstruction in the first month of life. The objective of this publication is to communicate a frequent form of presentation of this disease and to reinforce the importance of timely diagnosis by pediatricians. Clinical case: male newborn 36hs of life. Term, Appropriate for gestational age, vigorous, without external dysmorphism. After 36 hours of life, he started vomiting, progressive abdominal distension, no meconium was observed. At the distended abdomen examination, diffuse pain on palpation. Rectal touch: empty blister. Simple abdominal radiography compatible with intestinal occlusion. Colon radiograph with contrast suggestive of Hirschsprung's disease (HD) of short segment that was confirmed with rectal biopsy. Colonic irrigations were performed until surgical resolution at 6 months of age. It required an anal dilatation plan with good posterior evolution without complications. Conclusions: The pediatrician has a fundamental role in the diagnostic suspicion of HD and must know its different forms of presentation. It is very important to suspect this disease in newborns who have intestinal occlusion in the first hours of life.

## Introducción

La enfermedad de Hirschsprung es una neurocrestopatía en la que existe ausencia congénita de células ganglionares parasimpáticas en los plexos mientérico de Auerbach y submucoso de Meissner a lo largo de una extensión variable de intestino. En el 80% de los pacientes el segmento agangliónico se limita a la región rectosigmoidea lo que se conoce como enfermedad de Hirschsprung de segmento corto. En el resto de los casos el sector afectado va desde el esfínter anal interno hasta la región proximal del ángulo esplénico constituyendo la enfermedad de Hirschsprung de segmento largo.<sup>(1-3)</sup>

La incidencia de esta enfermedad es baja, 1 de cada 5000 recién nacidos, los varones representan 70-80% de los afectados.<sup>(2)</sup> Es más frecuente en recién nacidos a término y en la mayoría de los casos constituye un defecto aislado sin asociarse a otras malformaciones ni síndromes genéticos.<sup>(4)</sup>

Esta enfermedad es la causa más común de obstrucción intestinal inferior en el primer mes de vida. El pediatra requiere alto índice de sospecha frente a todo recién nacido de término que en las primeras 48hs de vida no expulsa meconio, considerando que el 99% de los mismos lo hacen en este período. En los pretérminos la eliminación puede ser más tardía, pero en estos la enfermedad de Hirschsprung es rara<sup>(5)</sup>. El índice de sospecha debe aumentar si este retraso en la eliminación del meconio se acompaña con síntomas y signos que sugieran oclusión intestinal.<sup>(6)</sup>

El objetivo de esta publicación es comunicar una forma de presentación frecuente de esta enfermedad y reforzar la importancia de la sospecha y acciones oportunas por parte del pediatra.

## Caso clínico

Recién nacido varón 36hs de vida. Producto de primer embarazo controlado complicado con preeclampsia. Ecografías prenatales normales. Cesárea por trabajo de parto detenido. Término de 39 semanas de edad gestacional. Peso al nacer 3430 g, talla 51cm, perímetro cefálico 34,5 cm. Vigoroso (Apgar 8-9). Sin dismorfias externas.

A las 36 horas de vida instala vómitos al inicio claros luego biliosos, distensión abdominal progresiva, llanto a la palpación abdominal, sin expulsión de meconio desde el nacimiento. Examen físico: Reactivo, frecuencia cardíaca 140 cpm, Tiempo recoloración < 2 segundos, frecuencia respiratoria 50. Abdomen: distendido, dolor difuso a la palpación. Tacto rectal: ano permeable, ampolla vacía. Expulsa materias con estimulación rectal. Resto del examen sin alteraciones.

Diagnóstico presuntivo: oclusión intestinal.

Exámenes solicitados inicialmente:

- Radiografía simple de abdomen (figura 1) se observa la distribución anormal de aire intestinal, distensión de colon proximal a la obstrucción, ausencia de gas distal y recto vacío.
- Radiografía de colon con contraste donde se evidencia una zona estrecha a nivel de recto sigmoide y dilatación proximal, sugestiva de Enfermedad de Hirschsprung.

Se realiza tratamiento médico de la oclusión intestinal con buena evolución otorgando alta a los 21 días de vida con diagnóstico de probable Enfermedad de Hirschsprung de segmento corto. Se indican lavados colónicos cada 8 hs en domicilio.

Al mes de vida se realiza biopsia rectal. Se obtienen 4 muestras siendo la última de aspecto normal a 12 cm del margen anal. Microscopía: secciones de intestino con mucosa conservada no evidenciándose en la pared plexos neuroentéricos desde la toma 1 a la 3. Si se reconocen en la toma 4.

A los 6 meses de vida, cirugía correctiva: descenso endoanal exclusivo.

Requirió plan de dilatación anal con buena evolución posterior sin complicaciones.

## Discusión

Se describe el caso de un recién nacido de término, sexo masculino, morfológicamente normal en el cual se realiza diagnóstico de obstrucción intestinal a las 36 horas de vida al instalar vómitos biliosos, distensión abdominal

progresiva y no expulsar meconio desde el nacimiento. La presencia de vómitos biliosos obliga a descartar una etiología potencialmente quirúrgica de forma urgente, ya que al menos el 20% de estos niños requieren una intervención inmediata. El momento de presentación de los vómitos son orientadores de la topografía de la obstrucción. En las obstrucciones intestinales altas, como la atresia yeyunal y duodenal, los vómitos son tempranos en las primeras horas de vida y en general no se acompañan de distensión abdominal. Sin embargo, en las obstrucciones intestinales bajas, la sintomatología se presenta de forma más tardía y la distensión abdominal puede ser muy marcada como se observa en este paciente <sup>(7)</sup>.

El retraso de la expulsión de meconio debe sugerir obstrucción intestinal aunque este hallazgo no es constante. Puede eliminarse meconio si la obstrucción es alta o si la causa se ha desarrollado en las etapas tardías de la vida intrauterina <sup>(1)</sup>.

Es importante intentar localizar la lesión causante de la obstrucción para guiar el abordaje quirúrgico. En el neonato las etiologías pueden ser diversas, surgen de anomalías intrínsecas o extrínsecas del intestino, mecánicas o funcionales, simples o estrangulantes <sup>(1)</sup>. La malrotación con vólvulo del intestino delgado es la lesión más grave a descartar dada su implicancia pronóstica inmediata.

Las manifestaciones clínicas del paciente que se describe constituyen la presentación típica de la Enfermedad de Hirschsprung. Se debe plantear este diagnóstico frente a todo recién nacido de término que no expulsa meconio en las primeras 48 horas de vida y presenta clínica de obstrucción intestinal dada por vómitos claros que pasan a biliosos y distensión abdominal progresiva que se alivia con estimulación rectal o lavados colónicos cuidadosos. Sin embargo, la no expulsión de meconio se presenta sólo en el 60% de los casos y no es un signo patognomónico de esta enfermedad <sup>(4)</sup>.

Como se ha mencionado anteriormente, el debut clínico de este paciente es una forma típica de presentación de la EH. Sin embargo existen otras manifestaciones clínicas menos

frecuentes. La mayoría de los niños que presentan aganglionosis congénita, son sintomáticos los primeros días o las primeras semanas luego del nacimiento. Alrededor de dos tercios de los pacientes presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida y 80% desarrolla síntomas dentro del primer año de vida. Sólo un 10% de los pacientes inicia síntomas entre los 3 y 14 años. En los niños mayores, los síntomas más comunes incluyen constipación crónica progresiva, impactación fecal recurrente, mal incremento ponderal y malnutrición. <sup>(8)</sup>

Desde la primera descripción de la enfermedad por Hirschsprung en 1886 se han realizado múltiples aportes y avances en el conocimiento fisiopatológico, diagnóstico y tratamiento pero la causa de la agangliososis aún es discutible. Se ha atribuido a la falta en la migración de las células precursoras de neuronas de la cresta neural, que se da entre la 5ª y 12ª semana de edad gestacional, o el resultado de alteraciones microambientales, así como la destrucción de las neuronas entéricas secundaria a isquemia o lesión inmunológica. La ausencia de los plexos nerviosos mientérico produce la disregulación del peristaltismo intestinal, con alterada producción de óxido nítrico y una exagerada estimulación colinérgica extrínseca, que conduce al espasmo permanente del segmento aganglionar. Asimismo, se ha podido establecer que los niños afectados tienen una barrera mucosa colónica defensiva alterada, independiente de la innervación del intestino <sup>(9,10)</sup>.

El diagnóstico de obstrucción intestinal es clínico, sin embargo, la imagenología permite confirmarlo y localizar el área de obstrucción. La radiografía simple de abdomen en decúbito y de pie es el estudio inicial que permite en algunas ocasiones constatar la distensión del intestino por encima de la obstrucción. También orienta al diagnóstico etiológico. El enema contrastado es un método diagnóstico con alta especificidad pero menor sensibilidad. En la literatura se ha reportado una especificidad de 83% y sensibilidad de 70%. <sup>(10,11)</sup> En las figuras 1 y 2 se muestran los estudios de imagen realizados a este paciente, que coinciden con los hallazgos imagenológicos característicos de la enfermedad.

El diagnóstico de certeza está dado por el estudio histológico de la pared rectal, que posee una sensibilidad y especificidad cercana al 100%, considerándose el estudio gold standard<sup>(11,12)</sup>. La ausencia de células ganglionares teñidas con hematoxilina eosina confirma el diagnóstico. La hipertrofia de las fibras nerviosas de la submucosa que son prolongaciones de los nervios extrínsecos apoya el diagnóstico. La proyección de estos nervios dentro de las *muscularis mucosae* y lámina propia puede demostrarse con la tinción de acetilcolinesterasa. El estudio de esta enzima tiene una sensibilidad del 90% y una especificidad del 100%<sup>(4)</sup>.

Usando las indicaciones actuales para decidir la toma de biopsias, sólo un 12 a 17% de los niños sometidos a biopsia rectal tienen una EH, por lo que cerca de un 80% de los pacientes están siendo sometidos a un procedimiento quirúrgico innecesario.<sup>(4)</sup>

En recién nacido que presente sintomatología de oclusión intestinal se deberá realizar medidas iniciales mientras se continúa con el proceso diagnóstico. Se debe suspender la alimentación enteral, descomprimir el estómago con una sonda orogástrica con aspiración continua, mantener estable la hemodinamia y tratar los probables desequilibrios hidroelectrolíticos. Se pueden indicar lavados colónicos hasta la cirugía como forma de evacuar el intestino. El tratamiento quirúrgico es la base del tratamiento de la EH.<sup>(8,14)</sup> Los objetivos del tratamiento quirúrgico son la resección del segmento afectado, anastomosis y preservación de la función del esfínter. Se han desarrollado muchas técnicas quirúrgicas y la elección entre ellas, por lo general se basa en las preferencias del cirujano ya que los índices de complicaciones generales y los resultados a largo plazo son similares.<sup>(5,15)</sup> En este paciente se realizó la técnica de descenso endoanal. Las complicaciones quirúrgicas se minimizan cuanto mayor conocimiento y experiencia en la técnica seleccionada tenga el cirujano.<sup>(15)</sup>

## Conclusiones:

El pediatra cumple un rol fundamental en la sospecha diagnóstica de la EH y debe conocer las diferentes formas de presentación de esta enfermedad en las diferentes etapas de la

infancia para lograr un diagnóstico precoz y tratamiento quirúrgico oportuno evitando complicaciones. Es de suma importancia sospechar esta enfermedad en recién nacidos que presenten oclusión intestinal en las primeras horas de vida.

## Bibliografía

1. Wyllie R. Trastornos de la motilidad y Enfermedad de Hirschsprung. En: Kliegman R, Behrman R, Jenson H, Stanton B. Nelson Tratado de Pediatría. 19° ed. España: Elsevier, 2013: 1340-42.
2. Holschneider A, Ure B. Enfermedad de Hirschsprung. En: Ashcraft, Murphy, Sharp, Sigalet, Snyder. Cirugía pediátrica. 3° ed. Mc Graw Hill, 2002: 479-95. Mc Innes R, Nussbaum R, Willard H. Enfermedad de Hirschsprung. En: Thompson & Thompson. Genética en Medicina. 7° ed. Masson, 2008: 170-1.
3. Arriagada M, Alfaro G, Rostion C. Revisión: Enfermedad de Hirschsprung. Rev. Ped. Elec. 2008, 5 (1)
4. De Manueles J. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría. 2ed. AEP. 2010: 60-65.
5. Scholfield D, Daya A. The importance of recording first passage of meconium in neonates. BMJ 2017; 356 (711): 1 -4
6. Luis L, Encinas J, Avila L, Andrés A, Burgos L, Fernández A, Queizán A, et al. Enfermedad de Hirschsprung: enseñanzas de los últimos 100 casos. Rev Cir Pediatr Esp 2006; 19: 177-181
7. Steve A, Ringer y Anne R. Hansen. Emergencias quirúrgicas en el recién nacido. En: Cloherty J, Eichenwald E, Stark A. Manual de Neonatología. 6° ed. Barcelona: Wolters Kluwer 2009: 618.
8. Kessmann J. Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Management. American Family Physician. 2006; 24 (8): 1319-1323.
9. Diamond I, Casadiego G, Traubici J, Langer J, Wales P. The contrast enema for Hirschsprung disease: predictors of a false-positive result. J Pediatr Surg. 2007; 42: 792-795.

10. Sola A. Entendiendo las necesidades de un recién nacido que requiere cirugía. En: Sola, A. Cuidados neonatales: descubriendo la vida de un recién nacido enfermo. 1° ed.. Buenos Aires: Edimed-Ediciones Médicas, 2011: 1247-59.
11. de Lorijn F, Kremer L, Reitsma J, Benninga M. Diagnostic Tests in Hirschsprung Disease: A Systematic Review. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2006; 42(5):496-505.
12. Green H, Rizzolo D, Austin M, Surgical management for Hirschsprung disease: A review for primary care providers. *JAAPA.* 2016;29(4):24-9.
13. Muise E, Cowles R Rectal biopsy for Hirschsprung's disease: a review of techniques, pathology, and complications *World J Pediatr* 2016; 12 (2): 135–141.
14. Pakarinen M. Perioperative Complications of Transanal Pull-through Surgery for Hirschsprung's Disease. *Eur J Pediatr Surg.* 2018;28(2):152-155.