

# Enfermedad de Hirschsprung en el adulto.

## Informe de un caso

Dra. María Eugenia Icaza-Chávez,\* Dr. Takeshi Takahashi-Monroy,\*\* Dra. Norma Uribe-Uribe,\*\*\*  
Dr. Jorge Hernández-Ortiz,\*\*\*\* Dr. Miguel A Valdovinos\*

\* Departamento de Gastroenterología. \*\* Cirugía de Colon y Recto, \*\*\* Patología \*\*\*\* Radiología e Imagen del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

Correspondencia: Dr. Takeshi Takahashi Monroy, Vasco de Quiroga No. 15 Sección 17, Tlalpan. CP 14000. Teléfono 5731200.

**RESUMEN Objetivo:** informar un caso clínico de enfermedad de Hirschsprung, (EH) diagnosticada en la edad adulta. **Antecedentes:** la EH se diagnostica en 80 a 90% de los casos en el periodo neonatal. Esta enfermedad es rara en la edad adulta y generalmente se presenta como EH de segmento ultracorto. **Informe de caso:** paciente femenino de 49 años con constipación crónica de inicio en la infancia, sometida de manera repetida a laparotomía exploradora por abdomen agudo secundario a impactación fecal, realizándose colostomía. Se estableció el diagnóstico de EH por imagen radiológica de megacolon y hallazgos manométricos e histopatológicos típicos. Se realizó proctectomía y hemicolectomía izquierda con anastomosis coloanal. **Conclusión:** el diagnóstico de la EH en el adulto es poco frecuente, pero debe sospecharse cuando exista constipación crónica e intratable de inicio en la infancia, megacolon y hallazgos manométricos e histológicos característicos. La enfermedad de segmento corto y ultracorto es más frecuente en la etapa adulta. El diagnóstico diferencial es con constipación funcional, megarrecto idiopático y pseudoobstrucción colónica.

**Palabras clave:** enfermedad de Hirschsprung, aganglioneosis colónica.

**SUMMARY Objective:** To describe a case of Hirschsprung's disease (HD) in an adult patient. **Background:** HD is diagnosed in the newborn in 80 to 90% of cases. HD is rare in the adult, and usually affects an ultrashort segment of the bowel. **Case report:** A 49-year-old woman with a history of constipation since birth is involved. She was submitted to an abdominal laparotomy because of fecal impaction. A colostomy was performed. The diagnosis of HD affecting the descending colon was established with manometry and histopathology. She underwent surgery, and a proctectomy and left hemicolectomy with coloanal anastomosis was performed. **Conclusion:** Adult HD is an infrequently diagnosed entity that must be suspected in a patient with chronic, intractable constipation from infancy, evidence of megacolon, and typical manometric and histopathologic features. The short and ultrashort-segment disease are more often found in older children and adults. The differential diagnosis includes idiopathic megarectum, functional constipation, and colonic pseudo-obstruction.

**Key words:** Hirschsprung's disease, colonic aganglioneosis.

### INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung (EH) se produce por la ausencia congénita de los plexos de Meissner y Auerbach del colon, lo que impide la relajación del colon y del esfínter anal interno.<sup>1</sup> Esta alteración se traduce clínicamente como constipación. La EH se detecta con más frecuencia en la infancia temprana. Aunque es poco fre-

cuente, puede manifestarse en la etapa adulta como constipación crónica intratable. Estos casos afectan más frecuentemente a un segmento corto o ultracorto del recto. Es aún más raro encontrar en la edad adulta enfermedad con mayor extensión. El presente artículo tiene la finalidad de informar y discutir un caso de constipación intratable en una mujer adulta, secundario a EH que afectaba hasta colon descendente.

## CASO CLÍNICO

Mujer de 49 años cuyo padecimiento inició al nacer, con ausencia de evacuaciones espontáneas y distensión abdominal. Fue tratada con supositorios y laxantes. Durante su infancia y adolescencia evacuaba cada 7 a 15 días. A los 15 años presentó un cuadro de abdomen agudo por impactación fecal, por lo que se sometió a cirugía para desimpactación. Su evolución se caracterizó por constipación progresiva, logrando evacuar una vez al mes mediante la aplicación de 15 a 17 enemas. Cuatro meses antes de su ingreso, la paciente fue intervenida quirúrgicamente por un nuevo episodio de oclusión intestinal por impacto fecal, realizándole una colostomía. La paciente evolucionó con prolapso de la misma y persistencia de la constipación, por lo que fue referida al INCMNSZ.

**Exploración física:** Peso: 51 kg, talla: 1.53 m, FC: 84X<sup>2</sup>, TA: 125/90. Palidez de tegumentos. Abdomen con prolapso de 8 cm de la mucosa de la colostomía. Tacto rectal con esfínter normotónico, paredes anorrectales sin alteraciones, ámpula vacía. La exploración neurológica y el resto de la exploración física fueron normales. Los estudios de laboratorio mostraron leucocitos: 6.4 K/mL, Hb 11.9 g/dL, plaquetas 254 K/mL, glucosa 88 mg/dL, nitrógeno ureico 8 mg/dL, creatinina 0.8 mg/dL, pruebas de función hepática normales, hierro sérico 46 mg/dL, capacidad de fijación 443 g/dL, índice de saturación 10.4%.

El colon por enema mostró disminución del calibre del recto con aspecto tubular e impacto fecal hacia la unión rectosigmoidea (*Figura 1*). La manometría anorrectal mostró longitud del esfínter de 3 cm, presión en reposo de 45 mmHg, presión en contracción voluntaria de 126 mmHg, umbral de sensación rectal de 20 cc, capacidad rectal de 200 cc y ausencia del reflejo rectoanal inhibitorio (*Figura 2*). Una biopsia rectal por proctosigmoidoscopia sólo mostró mucosa, sin tejido para valorar células ganglionares.

Fue sometida a una resección completa del recto hasta la altura de los elevadores del ano a nivel distal y resección del colon izquierdo incluyendo el área de la colostomía previa. Se corroboró la presencia de células ganglionares en el borde quirúrgico, mediante estudio transoperatorio. Se realizó una anastomosis coloanal con la técnica de doble engrapadora. Se dejó ileostomía en asa temporal para desfuncionalizar la anastomosis. La evolución posoperatoria fue sin complicaciones.

El estudio histológico del recto mostró hiperplasia de los troncos nerviosos de los plexos submucosos y mientéricos (*Figura 3*), que se hace más notable con la tinción

de Masson y la reacción de inmunoperoxidasa dirigida en contra de PS100 (*Figura 4*). También se observó ausencia de células ganglionares en los plexos de Meissner y Auerbach hasta el colon descendente, corroborado con la reacción de inmunoperoxidasa dirigida en contra de enolasa neuroespecífica. Después de 4 meses de seguimiento se realizó cierre de ileostomía. La evolución fue satisfactoria caracterizada por evacuaciones espontáneas una vez al día.

## DISCUSIÓN

La EH se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en los plexos de Auerbach y Meissner, que afecta al esfínter anal interno y se extiende proximalmente a una distancia variable.<sup>1</sup> Ocurre en uno de cada 5,000 nacidos vivos.<sup>2</sup> Es más frecuente en el sexo masculino con una relación hombre:mujer de 4:1.<sup>4</sup> Se han implicado factores genéticos en la etiología de la EH, pues se ha demostrado agregación familiar.<sup>3</sup> La asociación familiar se informa entre 3.6% y 7.8% de los casos.<sup>1</sup>

Las células ganglionares derivadas de la cresta neural migran en dirección cefalocaudal a lo largo del intestino.<sup>5,6</sup> Las alteraciones de la matriz extracelular en el intestino del embrión humano temprano pueden detener la migración de las células derivadas de la cresta neural, produciendo agangliosis o displasia neuronal intestinal.<sup>5</sup> También se ha implicado a la destrucción de neuronas entéricas por daño isquémico o inmunológico como mecanismos fisiopatológicos.<sup>7</sup>

Histológicamente esta enfermedad muestra hiperplasia de los troncos nerviosos que contienen acetilcolinesterasa y ausencia total de los elementos neuronales que producen sintetasa de óxido nítrico.<sup>8</sup> La ausencia de los plexos neuronales mientéricos provoca una alteración del balance entre la producción de óxido nítrico y la estimulación colinérgica extrínseca, lo que conduce a un espasmo permanente del segmento agangliónico<sup>9</sup> y falla en la relajación esfinteriana.

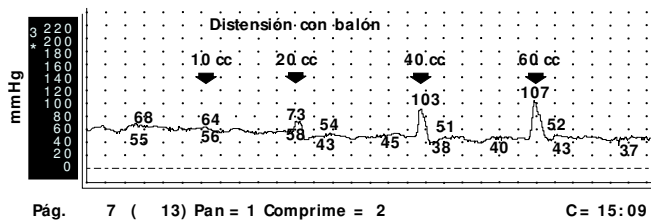
La EH se detecta con más frecuencia en la infancia temprana, sólo 5.7% de 1,526 pacientes se diagnosticaron en mayores de 5 años.<sup>10</sup> Casi siempre afecta al recto y a un segmento de colon de longitud variable. En 75% de los casos, la agangliosis se extiende al recto sigmoides, en 17% abarca hasta la flexura esplénica o colon transversal y en 8% de los casos existe agangliosis total del colon y de la porción distal del íleon. La agangliosis intestinal total es la forma más rara y puede abarcar hasta el duodeno.<sup>1</sup> La enfermedad de segmento corto se limita de 5 a 7 cm por arriba del margen anal. El segmento ultracorto afecta a un segmento pequeño en el canal anal



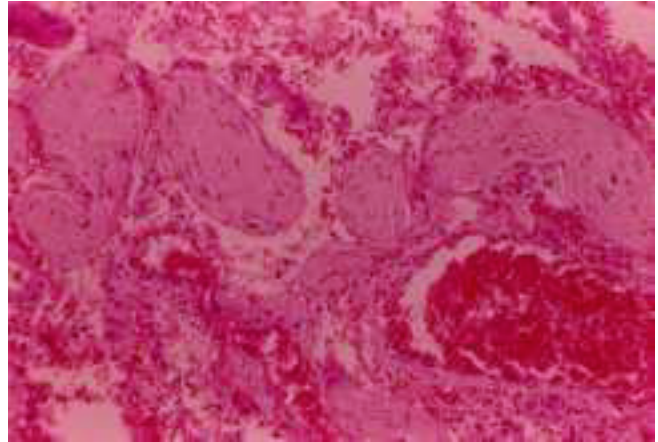
**Figura 1.** Disminución del calibre del recto con aspecto tubular e impacto fecal hacia la unión rectosigmoidea.

superior. La enfermedad de segmento corto y ultracorto puede tener escasas manifestaciones y diagnosticarse hasta la edad adulta. Los niños mayores de un año, adolescentes y adultos que sufren de constipación crónica intratable pueden tener este padecimiento.<sup>9</sup>

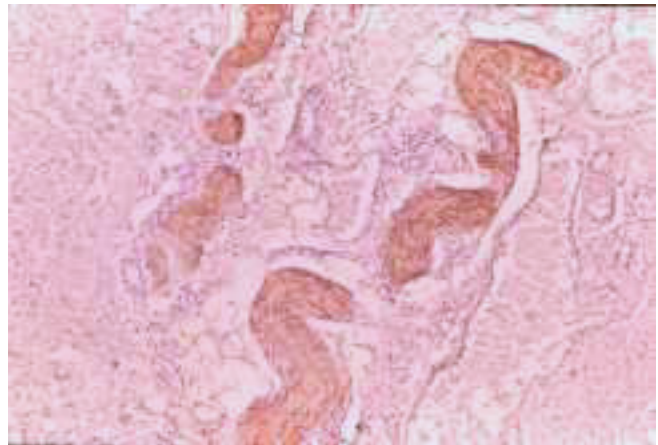
En el caso aquí presentado se demostró ausencia de células ganglionares en el colon descendente. Desafortunadamente el diagnóstico fue tardío, como ocurre en la mayoría de los casos de EH en el adulto.



**Figura 2.** La distensión rectal progresiva con 10, 20, 40 y 60 cc no produce relajación del esfínter anal interno.



**Figura 3.** Hiperplasia del plexo submucoso y hemorragia (H y E 100X).



**Figura 4.** Reacción de inmunoperoxidasa dirigida en contra de PS 100 que hace evidente la hiperplasia del plexo mientérico. 100X.

El diagnóstico de la EH se basa en el enema baritado que debe ser el estudio inicial,<sup>11</sup> la manometría anorrectal y la biopsia rectal. La alteración funcional característica de la EH, es la ausencia de relajación del esfínter anal interno después de la distensión rectal (reflejo rectoanal inhibitorio). La presión de reposo del esfínter es normal o levemente elevada. Las biopsias por succión de la mucosa rectal que muestran células ganglionares del plexo submucoso de Meissner descartan el diagnóstico de EH, sin embargo, la ausencia de células ganglionares en estas biopsias no establece el diagnóstico, sino que se requiere una biopsia de espesor completo.

En adultos, el diagnóstico diferencial principalmente es megarrecto o megacolon de otra etiología, incluyendo alteraciones miopáticas, neuropáticas o megarrecto “idiopático”. En la experiencia de los autores, estas cau-

sas de megarrecto son más frecuentes que la EH en un centro de referencia para adultos.<sup>12</sup>

Existe controversia respecto a la mejor operación para tratar la EH. Los autores prefieren la resección total del recto con anastomosis coloanal (operación de Soave), para evitar la posibilidad de grandes reservorios con acúmulo de materia fecal que se puede presentar por el procedimiento de Duhamel o la mayor frecuencia de falta de respuesta con una esfinterotomía, sobre todo en pacientes con afección más extensa. Es importante asegurarse que el segmento proximal anastomosado al ano sea normal en su inervación ganglionar. Si no se posee experiencia en este tipo de anastomosis coloanales, se puede realizar el procedimiento de Duhamel o preferentemente referir a los pacientes a un centro de tercer nivel.

### CONCLUSIÓN

No hay otros reportes en la literatura mexicana sobre el diagnóstico y tratamiento de la EH en el adulto. La EH se considera una entidad pediátrica, pero puede presentarse en el adulto. En esta etapa se diagnostica sobre todo la EH de segmento corto y ultracorto, aunque puede encontrarse, como en este caso, una forma clásica de EH. Esta entidad debe sospecharse en adultos con constipación crónica e intratable, de inicio en la infancia, megacolon y hallazgos manométricos e histológicos característicos. El diagnóstico diferencial es con constipación funcional, megarrecto idiopático y pseudoobstrucción colónica.

### REFERENCIAS

1. Puri P. Hirschsprung's disease: clinical and experimental observations. *World J Surg* 1993; 17: 374-384.
2. Passarge E. The genetics of Hirschsprung's disease. Evidence for heterogeneous etiology and a study of sixty-three families. *N Engl J Med* 1967; 276: 138.
3. Richardson W, Brown I. Hirschsprung's disease in infants and children. *Am Surg* 1962; 28: 149-64.
4. Orr JD, Scobie WG. Presentation and incidence of Hirschsprung's disease. *Br Med J* 1983; 287: 1671.
5. Fujimoto T, Hata J, Yokuyama S, Mitomi T. A study of the extracellular matrix protein as the migration pathway of neural crest cells in the gut: analysis in human embryos with special reference to the pathogenesis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 550-6.
6. Parikh DH, Tam PKH, Van Velzen D, Edgar D. The extracellular matrix components, tenascin and fibronectin in Hirschsprung's disease: an immunohistochemical study. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 1302-1306.
7. Hirobe S, Doody DP, Ryan DP, Kim SH, Donahoe PK. Ectopic class II major histocompatibility antigens in Hirschsprung's disease and neuronal intestinal dysplasia. *J Pediatr Surg* 1992; 27: 357-362.
8. Moore BG, Singaram C, Eckhoff DE, Eckhoff DE, Gaumnitz EA, Starling JR et al. Immunohistochemical evaluation of ultrashort-segment Hirschsprung's disease: Report of three cases. *Dis Colon Rectum* 1996; 39: 817-22.
9. Vanderwinden JM, De Laet MH, Schiffman SN, Mailleux P, Lowenstein CJ, Snyder SH, Vanderhaeghen JJ. Nitric oxide synthase distribution in the enteric nervous system of Hirschsprung's disease. *Gastroenterology* 1993; 105: 969-973 1996; 817: 822.
10. Ikeda K, Goto S. Diagnosis and treatment of Hirschsprung's disease in Japan. An analysis of 1628 patients. *Ann Surg* 1984; 199: 400-405.
11. Powell RW. Hirschsprung's disease in adolescents. Misadventures in diagnosis and management. *Am Surg* 1989; 55: 212-218.
12. Takahashi T, Valdovinos MA, Diliz H, Arch J, Remes JM, Ángeles A. Constipación crónica secundaria a megarrecto. *Rev Gastroenterol Mex* 1996; 61(Supl 1): S-73.