



### Enfermedad de Hirschsprung, a propósito de un caso Hirschsprung's disease, a case report

Culcay Delgado Joshua I\*, Arias Sánchez Néstor D\*\*, Cervantes García Carlos Andrés\*\*\*, Valdivieso Menéndez Félix J\*\*\*\*, Fernández Fernández María I\*\*\*\*\*.

\*Interno. Hospital José María Velasco Ibarra.

Tena. Napo. E-mail: [jocayde@gmail.com](mailto:jocayde@gmail.com)

\*\*Interno. Hospital José María Velasco Ibarra.

Tena. Napo. E-mail: [carlitos.2627@hotmail.com](mailto:carlitos.2627@hotmail.com)

\*Interno Hospital José María Velasco Ibarra. Universidad Técnica de Ambato.

Tena. Napo. E-mail: [jocayde@gmail.com](mailto:jocayde@gmail.com)

\* Docente Universidad Técnica de Ambato. Hospital José María Velasco Ibarra.

Tena, Napo. E-mail: [mi.fernandez@uta.edu.ec](mailto:mi.fernandez@uta.edu.ec)

\* Docente Universidad Técnica de Ambato. Hospital José María Velasco Ibarra.

Tena, Napo. E-mail: [fj.valdivieso@uta.edu.ec](mailto:fj.valdivieso@uta.edu.ec)

#### Resumen.

Introducción: La Enfermedad de Hirschsprung (EH) es dentro del contexto clínico-quirúrgico una de las patologías pediátricas que menor incidencia posee, representando a penas el 2,7% de todas ellas según datos del Colegio Americano de Pediatría (ACP). Sin embargo, su fisiopatología y su comportamiento clínico regido por la edad del paciente son las principales variables que complican el diagnóstico y dan errores de hasta un 35% (ACP). La mortalidad de los pacientes puede ascender hasta un 65% cuando la EH se complica con un cuadro de enterocolitis necrotizante, en un paciente que no se ha conseguido la eliminación de meconio dentro de las 12 primeras horas de vida deberá sospecharse de EH, siempre tomando en cuenta la edad del paciente y recordando que en pretérminos el retraso del mismo puede considerarse normal, mientras que en el caso de pacientes más grandes de edad la incidencia de la patología es menor, sin embargo la probabilidad diagnóstica no debe de ser menospreciada. La sepsis de origen abdominal y enterocolitis necrotizante son dos de las grandes complicaciones de las cuales el médico debe estar prevenido, más aún, cuando, como se relata en el presente caso clínico, incluso pacientes que se contraponen a los principales factores de riesgo descritos por la literatura, como la edad, pueden desarrollar un cuadro de EH y tener un riesgo latente de complicación al igual que el resto de pacientes que si comparten dichos factores de riesgos.

Objetivo: Describir un caso clínico de Enfermedad de Hirschsprung.

Material y métodos: Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, presentación de caso clínico sobre Enfermedad de Hirschsprung.

Resultados: Se describe un caso de Enfermedad de Hirschsprung en paciente pediátrico con complicaciones y resolución quirúrgica satisfactoria.

Conclusiones: La adecuada aplicación del método clínico permite un diagnóstico preciso y tratamiento oportuno de la Enfermedad de Hirschsprung.

Palabras clave: *Enfermedad de Hirschsprung/Estreñimiento crónico/ Sepsis Intrabdominal*

#### Abstract.

Introduction: Hirschsprung's disease (HD) is within the clinical context one of Pediatric diseases that lower incidence has, representing barely 2.7% of all of them, according to data from the American College of Pediatrics (ACP). However, its pathophysiology and clinical behavior governed by the age of the patient are



the main variables that complicate the diagnosis and give errors of up to 35%(ACP). The mortality of patients can amount up to 65% when the EH is complicated with a picture of Necrotizing enterocolitis, in a patient who has not been the elimination of meconium within the first 12 hours of life must suspecteh, always taking into account the patient's age and recallingthat preterm the same delay can be considered normal, while in the case of larger aged patients the incidence of the disease is lower, however the diagnostic probability should not be disregarded.

Sepsis in abdominal origin and necrotising enterocolitis are two of the major complications of which the physician should be prevented, even when, as reported in the present case, even patients who are opposed to the main factors of risk described in literature, such as age, can develop a HD box and a latent risk of complication like the rest of patients that if shared these risk factors.

Objective: To describe a case of Hirschsprung's disease.

Material and methods: a descriptive, retrospective studyabout Hirschsprung's disease clinical case presentation.

Results: Describes a case of Hirschsprung's disease in pediatric patient with complications and resolution satisfactory quirurgica.

Conclusions: The proper implementation of the clinical method allows an accurate diagnosis and timely treatmentof Hirschsprung's disease.

Keywords: Hirschsprung disease / chronic constipation / intra-abdominal sepsis

Recibido: 15-12-2017

Revisado: 06-1-2018

Aceptado: 20-2-2018

### Introducción.

La Enfermedad de Hirschsprung (EH) también llamado aganglionismo está considerado dentro de los trastornos conocidos como disganglionismos que incluyen además el hipoganglionismo y la displasia neuronal intestinal<sup>1</sup>. Se establece como una enfermedad genética frecuente, con dificultades de la transmisión de padres a hijos por lo que la herencia no siempre es aparente<sup>1</sup>.

Debe sospecharse de EH en los pacientes recién nacidos que presentan clínica compatible con obstrucción intestinal: vómito, distensión abdominal, distensión e hipertrofia del colon, falla para el paso de meconio en las primeras semanas lo que avala su diagnóstico congénito, que además no presentan una obstrucción mecánica que justifique el estreñimiento<sup>2</sup>.

En el 84% de los casos suele presentarse en pacientes de sexo masculino, teniendo una tasa de incidencia irrisoria dentro de pacientes de sexo femenino<sup>2</sup>.

En la patogenia de la misma se invoca que asienta en la zona dilatada del colon, donde además se observa una ausencia congénita de células ganglionares dentro del plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, de la pared del recto y otros tramos del colon en sentido proximal, a una distancia variable e incluso del

intestino delgado. Otra característica importante dentro de su patogenia es la hiperplasia de fibras nerviosas colinérgicas en la capa muscular circular, muscularis mucosae y mucosa, que derivan en una alta actividad de la acetilcolinesterasa, al mismo nivel que la zona aganglionar<sup>3-5</sup>

Todo lo descrito deriva en una dismotilidad intestinal que se caracteriza esencialmente por una falta de relajación que impide el normal tránsito y evacuación del contenido intestinal<sup>5</sup>.

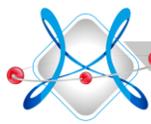
Se consideran elementos esenciales para el diagnóstico: el enema con contraste, la manometría recto anal y la biopsia del recto, unido al estudio histopatológico que es el estándar de oro para realizar el diagnóstico con un 93% sensibilidad, y 98% de especificidad, la cual preferentemente debe ser tomada a 3 cm de la línea dentada<sup>6</sup>.

El hallazgo de ausencia de células ganglionares en el plexo submucoso con la tinción de hematoxilina y eosina confirma el diagnóstico, se consideran además la hipertrofia de troncos nerviosos e incremento inmunohistoquímico de la acetilcolinesterasa<sup>7</sup>.

Su tratamiento es quirúrgico y está enfocado a colocar el intestino normal junto al ano, tras reseca la zona aganglionar.<sup>7</sup>

### Objetivo

Describir un caso clínico de Enfermedad de Hirschsprung.



### Material y métodos

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, presentación de caso clínico sobre Enfermedad de Hirschsprung.

### Resultados

Paciente masculino de 3 años y 10 meses de edad, nacido y residente en la ciudad Tena, que hace aproximadamente 6 meses como fecha real y aparente, presenta alteraciones en la deposición, caracterizado por estreñimiento y deposiciones ocasionales entre 3 a 10 días, dificultosas, dolorosas y duras, de color negruzco y mal olor, las cuales se lograban posterior a la administración de aceites vegetales, refiere una visita médica ocasional a domicilio donde se le administra medicación antiparasitaria, con lo cual el cuadro no mejora.

A la revisión actual de aparatos y sistemas se encuentra: estreñimiento, encopresis, melenas, disminución de la masa muscular desde hace 6 meses, rinorrea, tos y expectoración hace 1 mes, tratadas con amoxicilina, oliguria hace 3 meses y palidez generalizada hace 1 mes.

Al examen físico se muestra consciente, orientado, afebril, álgico, moderadamente hidratado, irritable, poco comunicativo, con palidez generalizada, taquicárdico, taquipnéico, saturando 98% FC 130x', FR 30x', conjuntivas pálidas, mucosas orales semi húmedas, sonda nasogástrica con producción de 80ml de líquido gástrico, tórax caquéctico, signo de rosario positivo, corazón evidencia R1 y R2 presentes taquicárdicos, soplo protosistólico grado II/VI en 2do espacio intercostal para esternal derecho, abdomen en batracio altamente distendido doloroso a palpación poco renitente, se palpa masa de aproximadamente 20 cm x 10 cm dura, poco móvil, dolorosa, con superficie aparentemente lisa, localizada en flanco izquierdo e hipogastrio.

Los exámenes complementarios arrojaron:

Biometría hemática: LEU 10.49k/uL, NEU40,5%, LINF 52,3%, Hb 4.0g, HTO 14.3%, PLT 750,000k/uL.

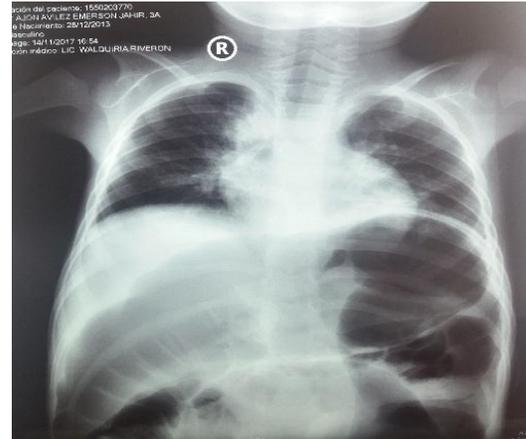
Elemental y microscópico de orina: normal, Ferritina 2,35ng/ml, Urea 32mg/dL, BUN 15mg/dL, AST 23U/L.

Proteínas Totales en suero 4.0g/dL, Albúmina en suero 1,6g/dL, Globulina 2,4g/dL, Calcio Total 7,5.

Coproparasitario: Quiste de endoameba histolítica +, Ascaris Lumbricoides ++

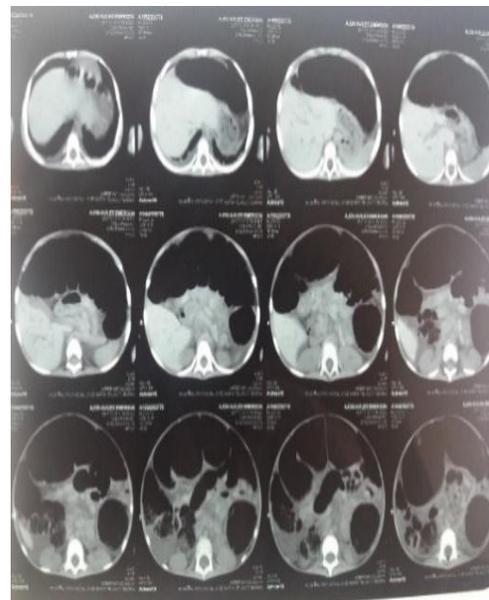
Estudios de Imagen

Figura 1.- Rx AP de tórax y abdomen. Se observa a nivel de tórax silueta cardiaca con cardiomegalia ICT 56, a nivel de abdomen se observa distensión de cólon produciendo signo de megacolon



Fuente: Archivo de Imagenología Hospital José María Velasco Ibarra.

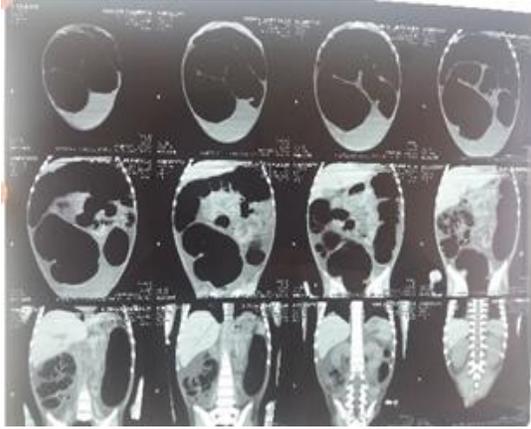
Figura 2. Corte axial de TC abdominal, se observa gran distensión de intestino grueso de hasta 124mm (sigmoides)



Fuente: Archivo de Imagenología Hospital José María Velasco Ibarra.



Figura 3.- Corte sagital de TC abdominal, se observa gran distensión de intestino grueso (sigmoides)



Fuente: Archivo de Imagenología Hospital José María Velasco Ibarra.

#### Hallazgo Histopatológico

Se realizó colostomía de primera instancia de la cual se obtuvo y envió una muestra de tejido de intestino resecado, el Laboratorio de Histopatología reporta: Muestra de 2cm x 3cm de diámetro la cual, mediante tinción de hematoxilina y eosina, evidencia falta de presencia de células ganglionares en plexo submucoso, compatible con aganglionismo.

Ulteriormente la cirugía restableció el tránsito intestinal después de 17 días, con anastomosis terminal de colon con porción anal. Se evaluó durante el posquirúrgico en nuestro establecimiento de salud a los 15 días con resultados satisfactorios.

#### Discusión

La enfermedad de Hirschsprung (EH) fue descrita por primera vez en 1888 por el pediatra de Copenhague Harald Hirschsprung, a causa de dos casos clínicos de pacientes lactantes los cuales presentaron estreñimiento grave que se acompañaba de una dilatación e hipertrofia del colon sin una obstrucción mecánica aparente que justifique el cuadro<sup>5</sup>.

Para el diagnóstico de la EH se debe tener un claro entendimiento de la histología del sistema nervioso entérico.

Existen tres plexos nerviosos: Mientérico de Auerbach, localizado entre las dos capas de la muscular propia; Henle, el cual se localiza encima de la capa circular de la muscular propia y el Submucoso de Meissner, que es el más superficial, localizado debajo de la muscular de la mucosa<sup>5</sup>.

Los plexos normales se componen de neuronas (células ganglionares) y células de soporte (glía). El hallazgo histológico característico de la EH es la ausencia total de células ganglionares y un aumento en la densidad estructural de los plexos, donde las células gliales son reemplazadas por células de Schwann que se hipertrofian y toman un aspecto similar al de un nervio periférico<sup>6-7</sup>

El 90% de los casos se diagnostican en el periodo neonatal, mientras que se debe tener una alta sospecha clínica ante recién nacidos a término que presenten retraso en la eliminación de meconio superior a 24 horas<sup>8</sup>.

Sin embargo, la EH puede presentarse con síntomas no tan notorios como la falta de eliminación de meconio pero que resultan ser clásicos para la enfermedad: la distensión abdominal, la presencia de emesis biliosa e intolerancia a la alimentación. En los recién nacidos pretérminos es más frecuente la dismotilidad intestinal, por lo que podrían tener retraso en la eliminación de meconio sin tener enfermedad de Hirschsprung<sup>8</sup>.

Existen casos más severos, en los cuales el cuadro puede evolucionar hasta complicarse con una enterocolitis necrotizante, siendo esta la causa más común de mortalidad en EH<sup>9</sup>.

El cuadro se caracteriza en un inicio por diarrea, deposiciones explosivas, distensión abdominal y evidencia radiológica de obstrucción intestinal y/o edema en la mucosa intestinal. Al avanzar el cuadro los neonatos presentan hematoquecia, megacolon tóxico y shock, ahí es donde radica la importancia del diagnóstico precoz de la enfermedad<sup>9</sup>.

En países industrializados existen estudios que reportan cifras en las que más de las dos terceras partes de los pacientes con EH son diagnosticados durante el periodo neonatal y que casi un 95% lo son antes del año de edad<sup>10</sup>. En Latinoamérica según Jaramillo Barberi (Sociedades Colombianas de Gastroenterología, Endoscopia digestiva, Coloproctología y Hepatología) evidencia en un estudio que abarca 56 pacientes a los cuales se los diagnosticó de EH, el 44,64% eran mayores de un



año, 33,92% tenían de 1 a 11 meses y solamente el 14,28% eran neonatos; en el 7,16% restante no se obtuvo referencia de la edad<sup>11</sup>. Esta situación representa un notable problema de la oportunidad diagnóstica, la cual engloba indiscutiblemente factores como la falta de unificación de criterios para el manejo del estreñimiento por parte del pediatra, falta de protocolos establecidos para decidir la realización de la biopsia rectal y los informes equívocos o inexactos que se obtienen de los estudios histopatológicos<sup>10</sup>.

El proceso diagnóstico inicia con una radiografía simple de abdomen, que pese a su baja sensibilidad y recomendación, mantiene su uso pues brinda al médico los primeros signos de obstrucción intestinal, el Enema Opaco por su parte ofrece más información que la Rx simple y, aunque su sensibilidad (70%) y especificidad (83%) son inferiores a las otras pruebas diagnósticas resulta útil para el cirujano, ya que le permite localizar la zona de transición y establecer la extensión del segmento agangliónico. Los hallazgos característicos son: *Presencia de la denominada "zona de transición"*, en la que se observa el cambio de calibre entre la zona agangliónica y la dilatada.

*Inversión del índice rectosigma* (diámetro recto/diámetro sigma), que en estos casos es  $< 1$ . *El segmento agangliónico*, suele aparecer estrecho (menor de  $1/3$  del diámetro de la pelvis menor) y en muchos casos tiene una apariencia dentada como resultado de contracciones no peristálticas. *Existe un retraso en la eliminación de contraste*. Por ello, en los casos de duda, debe realizarse un control postevacuación 24 horas más tarde<sup>11</sup>. Por último, en aquellos casos en los que sospeche enterocolitis, el enema no debe ser realizado por el alto riesgo de perforación que conlleva, la Manometría Rectal por su parte tiene una alta sensibilidad (91%) y especificidad (94%), agregándole además que resulta muy útil en los casos de segmento agangliónico ultracorto. Debido a la contracción mantenida del área afecta, existe de forma característica una ausencia del reflejo anal inhibitorio<sup>12</sup>. La biopsia es la prueba de oro para el diagnóstico y se considerará idónea si incluye mucosa-submucosa y el plexo de Meissner, de ser suficientemente profunda puede observarse el plexo de Henle<sup>12</sup>.

Para el diagnóstico diferencial se debe considerar que la constipación se divide en dos grandes grupos: las causas funcionales que engloban un 90-95% y las causas orgánicas 5-10%. Para su diagnóstico se requiere excluir toda patología orgánica común en lactantes y niños pequeños que presenten un cuadro clínico sugestivo y debe incluir: causas de constipación de origen psicológico, neurológico, endocrinológico destacando al hipotiroidismo, intoxicación por metales, las infecciosas como Botulismo, la enfermedad de Chagas y las malformaciones anatómicas anorrectales.<sup>13</sup>

La resolución es quirúrgica. El objetivo es resear el segmento afectado, llevando el intestino con células ganglionares hasta el ano mediante una anastomosis termino terminal preservando de esta manera la continencia.<sup>14</sup>

### Conclusiones

La adecuada aplicación del método clínico permite un diagnóstico preciso y tratamiento oportuno de la Enfermedad de Hirschsprung.

### Referencias bibliográficas

1. Ferraina P. Infecciones de la vía biliar. En: Ferraina P, Oria A. Cirugía de Michans. 5º ed. El Ateneo, Buenos Aires 1999;596-607.
2. Cuschieri A. Acute cholecystitis. En: Blumgart LH. Surgery of the Liver and Biliary Tract. Vol. 1. Churchill Livingstone. 1era. ed Gran Bretaña 1988;531-9 Disponible en.
3. Karam J, Roslyn JJ. Cholelithiasis and cholecystectomy. En: Zinner M, Schwartz SI, Ellis H. Maingot's Abdominal Operations. Appleton & Lange. 10ma ed Stanford 1997;2:1717-38. Disponible en <http://www.hpc.org.ar/images/revista/293-v6n2p25.pdf>
4. Bin Wu1 Thomas J. Buddensick1, Hamid Ferdosil , Dusty Marie Narducci1 , Amanda Sautter1 , Lisa Setiawan1 , Haroon Shaukat1 , Mustafa Siddique1 , Gisela N. Sulkowski1 , Farin Kamangar2 , Gopal C. Kowdley1 & Steven C. Cunningham, Predicting gangrenous cholecystitis, The Department of Surgery, Saint Agnes Hospital, and 2Department of Public Health Analysis, School of Community Health and Policy, Morgan State University, Baltimore, MD, USA, Disponible en <file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/P REDICCION%20VESICULA.pdf>



5. Konno K, Ishida H, Naganuma H et al. Emphysematous cholecystitis: sonographic findings. *Abdom Imaging* 2002;27:191-5. Disponible en [http://www.ijri.org/temp/IndianJRadiolImaging212142-4351862\\_120518.pdf](http://www.ijri.org/temp/IndianJRadiolImaging212142-4351862_120518.pdf)
6. Asli Tanrivermis Sayit1, Hediye Pinar Gunbey, Emphysematous Cholecystitis in 24-Year-old Male Without Predisposing Factors, *Journal of Clinical and Diagnostic Research*. 2015 Jul, Vol-9(7): TD01-TD02, Disponible en <http://pubmedcentralcanada.ca/pmcc/articles/PMC4573014/pdf/jcdr-9-TD01.pdf>
7. Escobar F, Vega NV, Valbuena EI. Colectistitis enfisematosa, revisión bibliográfica y presentación de tres casos. *Rev Colomb Cir*. 2015;30:106-11. Disponible en <file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/2.-%203%20casos%20de%20colectistitis.pdf>
8. Diagnosis of renal colic and can also be used in selected patients with suspected appendicitis and acute diverticulitis. © 2010 SERAM. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved. Disponible en <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0033833811001056?via%3Dihub>
9. E. Pita Zapata, A. Sarmiento Penide Hemólisis masiva intravascular secundaria a sepsis por *Clostridium perfringens*, *Rev. Esp. Anestesiol. Reanim*. 2010; 57: 314-316. Disponible en <https://www.sedar.es/images/stories/documentos/fondosredar/volumen57/n5/ccclin3.pdf>
10. Cartas al Editor *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 2011;58:128-133 Disponible en <https://www.sedar.es/file/2015/11/Cartas-al-Director5.pdf>
11. J. M. Cabello Bautista, M. Martínez Moya, R. F. Ocete Pérez, J. Disponible en Ortega Quintanilla, J. J. Aguilar García; Sevilla/ES Colectistitis Enfisematosa y Patologías Simuladoras SERAM 2012 Disponible en [file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/5%20seram%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/5%20seram%20(1).pdf)
12. P. J. Marchena Yglesias, M. D. Ruiz Ribó, D. Vaño Sanchís, J. C. Benito Relloso\*, A. M. García Díaz, Colectistitis enfisematosa, emergencias 2005;17:200-201 Disponible en [https://www.google.com.ec/url?sa=t&rct=j&q=&e&src=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwiMnJXq--\\_UAhXNzCYKHQ7AAAnwQFggmMAA&url=http%3A%2F%2Femergencias.portalsemes.org%2Fdescargar%2Fcolectistitis-enfisematosa%2Fforce\\_download%2F&usq=AFQjCNEOMSkBPNLFE\\_QTgDOvmWQLrZ0zkA](https://www.google.com.ec/url?sa=t&rct=j&q=&e&src=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwiMnJXq--_UAhXNzCYKHQ7AAAnwQFggmMAA&url=http%3A%2F%2Femergencias.portalsemes.org%2Fdescargar%2Fcolectistitis-enfisematosa%2Fforce_download%2F&usq=AFQjCNEOMSkBPNLFE_QTgDOvmWQLrZ0zkA)
13. Vélez-Velázquez MD, et al. Colectistitis aguda alitiásica como manifestación inicial de una granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (Churg-Strauss). A propósito de un caso. *Rev Esp Patol*. 2016 disponible en [file:///C:/Users/BIBLIO~1/AppData/Local/Temp/S1699885516300113\\_S200\\_es.pdf](file:///C:/Users/BIBLIO~1/AppData/Local/Temp/S1699885516300113_S200_es.pdf)
14. Rena Yadlapati, Ryan Law, and Srinadh Komanduri, Gallbladder Halo Sign: Emphysematous Cholecystitis. Caused by Cystic Duct Obstruction, Division of Gastroenterology and Hepatology, Department of Medicine at Northwestern University Feinberg School of medicine Disponible en [http://www.cghjournal.org/article/S1542-3565\(14\)01568-7/pdf](http://www.cghjournal.org/article/S1542-3565(14)01568-7/pdf)
15. Teena Dhir a, Robert Schiowitz, Old man gallbladder syndrome: Gangrenous cholecystitis in the unsuspected patient population, a 14511 Pine Court, Riverside, CA 92503, USA b Albert Einstein Medical Center, 5501 Old York Road Philadelphia, PA 19141, USA, Disponible en <file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/VESICULA%20ANTIGUA.pdf>
16. Mário Ribeiro-Gonçalves a,\*, Manuel Oliveira b, Fernando Barbosaa y Alberto Midões, Colectistitis aguda enfisematosa perforada, *Rev Chil Cir*. 2017, Disponible en [file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/3%20colectistitis%20perforada%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/Biblioteca%20Salud/Downloads/3%20colectistitis%20perforada%20(1).pdf)