

Enfermedad de Hirschsprung (EH)

Aganglionsis

La enfermedad de Hirschsprung fue descubierta por el Dr. Harald Hirschsprung en el año 1886. También es conocida esta enfermedad como "aganglionsis" precisamente por esta característica: todos los pacientes con enfermedad de Hirschsprung no tiene células ganglionares en su recto.

¿Qué es la enfermedad de Hirschsprung?

La enfermedad de Hirschsprung es una enfermedad congénita en la que hay una ausencia de células ganglionares en el recto. Debido a la ausencia de estas células se produce una obstrucción del intestino grueso. Estos recién nacidos pueden tener un retraso en la expulsión del meconio (la primera deposición del recién nacido) de más de 24 horas o pueden tener un hábito deposicional anormal con vómitos y distensión del abdomen.

¿La enfermedad de Hirschsprung es igual en todos los pacientes?

No, no es igual en todos los pacientes. Aunque la aganglionsis congénita afecta siempre al recto, la parte final del intestino grueso, puede afectar segmentos más amplios del intestino grueso e incluso todo el intestino.

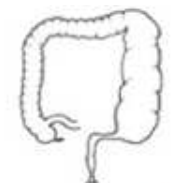
Para una mejor comprensión, ver las ilustraciones anatómicas de un intestino normal y de los diferentes tipos de afectación de la enfermedad de Hirschsprung a continuación:

Aproximadamente el 70% de los pacientes con Hirschsprung tienen únicamente afectado el recto. En la imagen vemos como la parte final del intestino grueso, el recto, es estrecho. Esta parte estrecha se llama segmento distal, y crea una obstrucción del resto del intestino, lo que produce una dilatación del resto del intestino (llamado segmento proximal). En esta parte dilatada sí se encuentran células ganglionares, por lo que es un colon normogangliónico.

Un 20% de los pacientes con Hirschsprung tendrán este tipo de aganglionsis. Se puede ver en la ilustración que el segmento distal agangliónico es más largo y que también produce una obstrucción del intestino proximal que se ve dilatado en la imagen.



Normal colon



Aganglionsis of the rectum



Aganglionsis of rectum, sigmoid, and left large bowel (also called a descending colon).

Este tipo de forma es la más infrecuente (10% de los casos de Hirschsprung). Todo el intestino grueso es estrecho, porque todo el colon es agangliónico, causando una obstrucción y dilatación del intestino delgado (íleon).



Total colonic aganglionosis

¿Cómo puedo saber si mi hijo/a tiene la enfermedad de Hirschsprung?

En general, podríamos decir que los niños/as con esta enfermedad no realizan deposiciones con normalidad, generalmente desde el nacimiento. Una amplia variedad de problemas puede hacer que el diagnóstico no sea fácil ni temprano. Algunos pacientes pueden mejorar con el uso de laxantes o supositorios y otros necesitan enemas para poder evacuar. Los casos moderados y severos pueden desarrollar distensión abdominal, fiebre, vómitos y deshidratación en el contexto de una colitis obstructiva o enterocolitis.

¿Cómo se confirma el diagnóstico de la Enfermedad de Hirschsprung?

Actualmente, el diagnóstico se realiza mediante una biopsia de la mucosa del recto y es valorada por un anatomopatólogo, quien determina el diagnóstico.

¿Cómo podemos saber la longitud del colon que se encuentra enfermo?

Una vez que tengamos la confirmación de aganglioneurosis en el recto, es necesario realizar un estudio radiológico llamado "Enema opaco". Este estudio tiene que realizarse por un radiólogo pediátrico que sepa determinar dónde se encuentra la "zona de transición". Esta zona es en la que el intestino dilatado y el intestino estrecho se juntan.

¿Los síntomas de la enfermedad de Hirschsprung son parecidos a los de otras enfermedades?

Sí, la enfermedad de Hirschsprung tiene muchos síntomas similares a los del estreñimiento, alergias a alimentos, intolerancia a la lactosa, enterocolitis, infecciones intestinales entre otros.

¿Cómo se trata la enfermedad de Hirschsprung?

Como hemos visto anteriormente, existen diferentes tipos de enfermedad de Hirschsprung en función del segmento de intestino afectado. El tratamiento también es diferente según los síntomas que tenga el paciente. A continuación, describiremos el tratamiento estándar de estos pacientes, remarcando algunas variables en algún paso.

Paso 1: Desobstrucción

Tubo rectal: Más del 70% de los recién nacidos con Hirschsprung sólo tiene afectado el recto, por lo que insertando una sonda rectal podremos resolver la obstrucción sin la necesidad de realizar una ostomía, pudiendo ofrecer a los pacientes la posibilidad de tratar la enfermedad con una sola intervención quirúrgica con un "descenso primario". El tubo rectal se introduce a través del recto, posibilitando la salida de gas y de heces. También se utiliza para realizar irrigaciones rectales con suero salino templado y facilitar de esta manera una evacuación de heces efectiva. Estas irrigaciones se realizarán hasta tener una confirmación de la enfermedad de Hirschsprung y, en caso de confirmarse, hasta el día de la intervención quirúrgica.

Colostomía: Puede ser necesario en el caso de recién nacidos en los que el tubo rectal no resuelva la obstrucción. Generalmente, suele ser necesaria en pacientes con segmentos agangliónicos largos y suelen necesitar una exploración del abdomen.

Ileostomía: Cuando se sospecha o se confirma un colon agangliónico total, el último segmento del intestino delgado, llamado íleon, tiene que exteriorizarse a la piel creando una ileostomía.

Paso 2: Descenso

Todos los pacientes con Hirschsprung necesitan una intervención quirúrgica en las que se consigan 3 objetivos:

1. Quitar el segmento agangliónico.
2. Movilizar el segmento agangliónico hacia la pelvis por el canal anal.
3. Realizar una anastomosis (unión quirúrgica) cerca de la línea dentada.

Existen diferentes técnicas quirúrgicas para realizar el descenso. Generalmente, se desciende el colon sano, pero en el caso de un aganglionismo total del colon, el segmento descendido es el íleon.

Paso 3: Cierre de la colostomía o la ileostomía

En los pacientes en los que haya sido necesario la creación de un estoma, el último paso es proceder a su cierre mediante una unión o anastomosis quirúrgica. Esta

intervención se realiza entre 4-8 semanas después del descenso. En el caso de los pacientes con un aganglionismo total en el que el segmento descendido es el íleon, se recomienda el cierre de la ileostomía en el momento en el que el paciente no use pañales.

¿Cuál es la evolución de mi hijo/a después del descenso?

Muchos pacientes, tras la corrección de la enfermedad de Hirschsprung, tienen una vida normal; sin embargo, hay un grupo de niños/as que tendrán problemas funcionales, necesitando un seguimiento a largo plazo.

Enterocolitis: Alrededor de un 30% de pacientes con Hirschsprung, en algún momento tendrán un episodio de enterocolitis, incluso después de que hayan sido operados. Presentarán síntomas agudos o crónicos de obstrucción intestinal (similar al estreñimiento), distensión abdominal, diarreas malolientes, vómitos y fiebre. Estos síntomas pueden ser leves, moderados o muy graves, y tienen que ser tratados de inmediato, aunque lo ideal es prevenirlos.

Incontinencia fecal: Algunos pacientes presentarán una incontinencia fecal verdadera tras la cirugía. La mayoría serán diagnosticados a la edad de 3-4 años, que es el momento en el que se intenta retirar el pañal. Estos pacientes no son capaces de mantener la ropa interior limpia por la salida involuntaria de heces (*soiling*).

Estreñimiento: Algunos pacientes, tras el descenso, pueden padecer estreñimiento.

¿Qué son las irrigaciones colónicas? ¿Por qué tengo que hacerlas?

El canal anal es la parte final del intestino, situada entre el recto y el ano. En esta región se encuentran los elementos anatómicos y fisiológicos para la continencia fecal. La línea pectínea es una referencia anatómica fundamental en el canal anal, la cual tiene que ser respetada en el momento de la intervención quirúrgica del descenso; el intestino normogangliónico es anastomosado (conectado) al canal anal, unos milímetros por encima de esta línea.

La consecuencia de conservar sin dañar esta estructura, es que dejamos una pequeña zona con "obstrucción -funcional". Por causas que aún se desconocen, algunos pacientes desarrollan una obstrucción crónica con retención de las heces, sobrecrecimiento bacteriano e inflamación del colon llamada "colitis" o "enterocolitis". Un intestino inflamado no tiene el movimiento propulsor necesario (dificultad para la motilidad), empeorando esta obstrucción.

Para los pacientes con "colitis obstructiva", las irrigaciones colónicas son realmente útiles para vaciar el contenido fecal, limpiar el colon y prevenir el estancamiento de heces impidiendo el sobrecrecimiento bacteriano.