

Cirugía en la enfermedad de Hirschsprung del adulto

Surgery in adult Hirschsprung's disease

Luis Jorge Lombana, MD,¹ Luis Carlos Domínguez, MD.²

RESUMEN

La enfermedad de Hirschsprung del adulto es una entidad infrecuente de incidencia desconocida. El tratamiento es quirúrgico, pero la mayoría de las opciones disponibles son aplicaciones de la técnica utilizada en neonatos y niños menores, o de las empleadas en otras patologías del adulto como el megacolon idiopático o el megacolon chagásico. Dada la naturaleza de la enfermedad, las alternativas más frecuentemente utilizadas son la miectomía anorrectal y el procedimiento de Duhamel. Decidimos presentar un caso de enfermedad de Hirschsprung de segmento corto y otro de segmento ultracorto en adultos jóvenes y discutir las opciones de tratamiento utilizados, dado el escaso número de reportes, pacientes y experiencias quirúrgicas reportados en la literatura.

PALABRAS CLAVE

Enfermedad de Hirschsprung del adulto, características clínicas, resultado funcional.

SUMMARY

Hirschsprung's disease of the adult is an infrequent entity of unknown incidence. Surgery is the treatment of choice, but many available options include techniques applied in newborns and children or those used in other pathologies such as idiopathic megacolon of the adult or Chagasic megacolon. Due to the nature of the disease, the alternatives more frequently used are the anorectal miectomy and the Duhamel's procedure. We decided to present a case of short segment Hirschsprung's disease and another of ultra - short segment in young adults and discuss treatment options, due to the rare number of reports, patients and surgical experiences reported in the literature.

KEY WORDS

Adult Hirschsprung's disease, Clinical features, Functional outcome.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung del adulto o de inicio tardío, se refiere a una entidad que afecta a los 2 ó 3 cm distales del recto, que se presenta en pacientes mayores de diez años, y cuya manifestación puede causar síntomas durante varios años de severa constipación o impactación fecal, la cual mejora con enemas o estimulación rectal (1, 9). Se estima que solamente el 10% de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung son adultos (12). Al ser una patología infrecuente, menos de 300 casos han sido descritos en la literatura (4). Por esta razón decidimos

presentar un caso de enfermedad de Hirschsprung de segmento corto en un adolescente de 16 años previamente intervenido en la niñez y, uno de segmento ultracorto en una paciente de 18 años con larga data de síntomas de constipación e impactación fecal.

Caso 1

Paciente de sexo femenino de 18 años que consultó al Servicio de Colon y Recto del Hospital Universitario de San Ignacio por cuadro de estreñimiento crónico desde su nacimiento, con hábito intestinal en promedio cada 20 días y antecedente

¹ Cirujano coloproctólogo, Jefe Sección de Cirugía Colorrectal - Hospital Universitario San Ignacio. Pontificia Universidad Javeriana - Bogotá, Colombia.

² Cirujano General. Pontificia Universidad Javeriana - Bogotá, Colombia. Fecha recibido: 14-02-07 / Fecha aceptado: 10-07-07

de múltiples manejos con diferentes dietas, enemas orales y rectales sin mejoría. Requirió varias hospitalizaciones para desimpactación por fecaloma rectal bajo anestesia. Ante la sospecha de enfermedad de Hirschsprung se solicitó un colon por enema que informó la presencia de un megadólico-colon sigmoide y hallazgos compatibles con Hirschsprung de segmento ultracorto (figura 1). La manometría ano-rectal reportó ausencia de reflejo anal inhibitorio. La paciente fue hospitalizada para desimpactación bajo anestesia general, encontrándose una ampolla rectal severamente distendida con presencia de gran cantidad de materia fecal dura y pastosa. Posteriormente se realizó preparación de colon con enemas rectales y orales y se llevó seis días después a una miectomía rectal 10 cm proximales al margen anal (figura 2). La evolución postoperatoria fue adecuada y la paciente fue dada de alta a las 48 horas del postoperatorio. La patología informó la presencia de aganglionosis en la miectomía realizada, corroborada con estudios de inmunohistoquímica con proteína S-100 y enolasa. Durante la vigilancia postoperatoria hasta el cuarto mes la paciente ha referido hábito intestinal diario de características normales y con adecuada continencia fecal. Sigue en manejo con laxantes y enemas ocasionales.

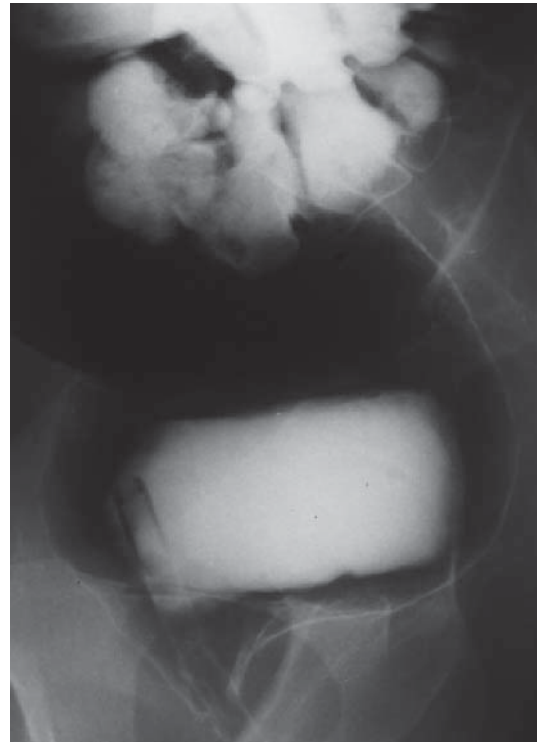


Figura 1. El colon por enema reportó la presencia megadólico-colon sigmoide (izquierda) y hallazgos compatibles con Hirschsprung de segmento ultracorto en la proyección anteroposterior (arriba derecha) y lateral (abajo derecha).

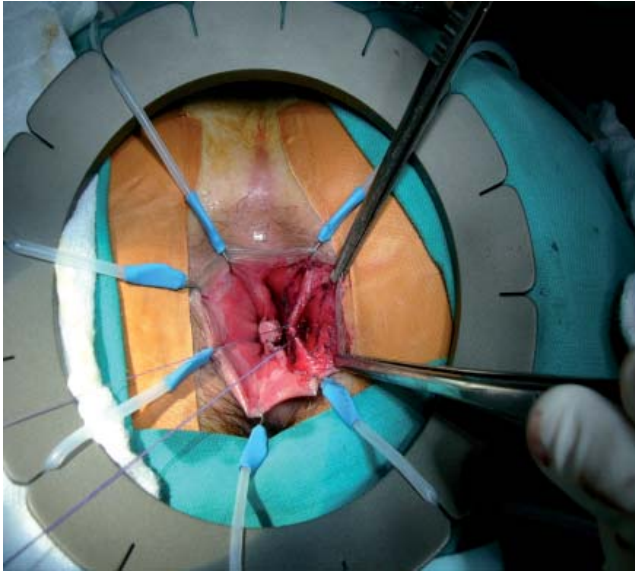


Figura 2. En la fotografía superior se observa la miectomía anorrectal mediante una incisión de la hemircunferencia izquierda del canal anal, inmediatamente por encima de la línea dentada y, posteriormente a través de la disección por el plano interesfinteriano, un avance y corte del esfínter interno en sentido profundo hasta 10 cm proximales al reborde anal. Abajo se observa el cierre de la unión mucocutánea.

Caso 2

Paciente de 16 años, de sexo masculino, con antecedente de enfermedad de Hirschsprung diagnosticada a los 5 años y manejada con rectomiotomía de Lynn. Consultó por presencia de episodios de dolor abdominal y constipación de siete años de evolución

manejados con múltiples laxantes con pobre respuesta y en varias oportunidades asociados a impactación fecal que requirió hospitalizaciones durante el curso de los síntomas. Con la sospecha de enfermedad de Hirschsprung del adulto joven se realizó un colon por enema que mostró gran distensión del colon ascendente y descendente (recto y sigmoide normales), sugestiva de proceso aganglionar (figura 3). La manometría anorrectal informó ausencia de reflejo anal inhibitorio. Se realizó adicionalmente una colonoscopia que evidenció un pólipo a nivel del recto inferior el cual fue resecado y cuya patología informó hamartoma. Se hizo diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung de segmento corto y fue llevado a cirugía. A través de una incisión de laparotomía mediana se encontró un segmento agangliónico que se extendía hasta el colon sigmoide (figura 4). Se realizó un procedimiento de Duhamel con anastomosis retrorectal con sutura mecánica en el mismo tiempo quirúrgico. El reporte de patología del segmento resecado mostró a nivel distal la ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico y submucoso con hipertrofia de la muscular de la mucosa y de la muscular propia compatible con enfermedad de Hirschsprung. A nivel proximal se evidenciaron células ganglionares. La evolución postoperatoria fue adecuada, el paciente fue dado de alta al día octavo y actualmente se encuentra asintomático, con deposición diaria y sin nuevos episodios de constipación ni dolor.

DISCUSIÓN

La incidencia de esta entidad en adultos es desconocida, pero se sabe que predomina en mujeres en relación 3:1 frente a los hombres, y que la edad de presentación se encuentra desde la segunda hasta la octava década de la vida con un promedio de 24 años (que en realidad se refiere al momento de consulta médica), dado que en la mayoría de los casos los síntomas se presentan desde el nacimiento o tempranamente y persisten hasta la adultez (1). En cerca de dos tercios de los casos la enfermedad cursa con síntomas severos y en el porcentaje restante con síntomas leves a moderados (2). Por lo general, los principales síntomas referidos son la presencia

de distensión y dolor abdominal (86%), impactación fecal –de diversos grados de duración, incluso meses– (25-36%) y masa abdominal palpable (50%) (1). La coexistencia de alteraciones de autoestima y funcionamiento psicosocial es frecuente (2). Un 90% los pacientes tiene historia de uso de catárticos y laxantes (1). Aproximadamente el 20% de los pacientes presenta anomalías congénitas asociadas, especialmente síndrome de Down (2). La enfermedad plantea como principal diagnóstico diferencial al megacolon idiopático (9).

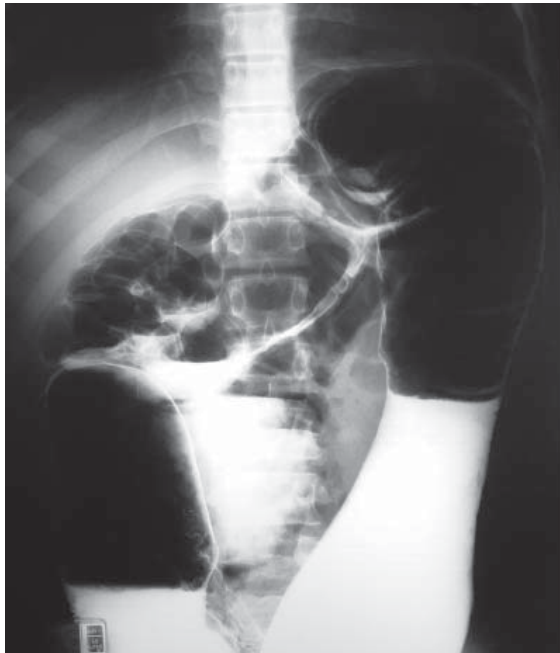


Figura 3. El colon por enema muestra una variante de enfermedad de Hirschsprung de segmento usual en la cual se observa gran distensión del colon ascendente y descendente (recto y sigmoide normales), sugestiva de proceso aganglionar.

El manejo de esta patología es quirúrgico y su objetivo primario consiste en restaurar la defecación normal preservando la continencia, con mínima morbilidad y mortalidad. No existe una cirugía “perfecta” y varios procedimientos han sido reportados en la literatura, con grados variables de resultados. La mayoría de estos procedimientos son aplicaciones de la técnica quirúrgica utilizada en neonatos y niños menores, con algunas modificaciones. Al respecto, no existen ensayos clínicos diseñados para validar cada una de las técnicas y la mayoría de información

proviene de series y reportes de caso. Al momento de comparar resultados y objetivos de tratamiento con cada una de ellas, la mayor dificultad metodológica que resulta tiene que ver con el escaso número de reportes, pacientes y con la diversidad de poblaciones y experiencias quirúrgicas.



Figura 4. Durante el tiempo quirúrgico abdominal se evidenció un segmento que corresponde al recto y al sigmoide que se ven de aspecto usual pero son la zona aganglionar, y una marcada dilatación colónica y la pérdida de las haustras que se extiende proximalmente y que corresponde a la zona que histológicamente es normal.

No obstante se sabe que los adultos con enfermedad de Hirschsprung requieren especial atención en cuanto al manejo quirúrgico por varias razones. En primer lugar, porque el colon proximal a la zona de transición está usualmente distendido severamente, mucho más que en el neonato o en el niño, lo cual dificulta una anastomosis término-terminal mediante una reconstrucción inmediata, razón que en parte ha justificado los procedimientos en varios tiempos y el uso de ostomías de protección (3). Por lo tanto, esta condición requiere una planeación quirúrgica especial que consiste en una intensa preparación y lavado colónico varios días antes del procedimiento. De otra parte, las cirugías por vía abdominal (*Swenson* – *Resección anterior de recto*) pueden estar asociadas

con diversos grados de disfunción sexual secundaria a la disección de los nervios autónomos de la región presacra, la cual se puede traducir en disfunción eréctil y eyaculación retrógrada; una complicación que vale la pena subrayar como indeseable en la mayoría de los pacientes sometidos a estos procedimientos, especialmente en jóvenes.

Históricamente, el primer procedimiento utilizado en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung del adulto fue realizado por Swenson durante la primera mitad del siglo XX y consistía en una resección anterior de recto con anastomosis término-terminal de tipo *pullthrough* por vía transanal (8). Luego, en 1956, Duhamel describió una técnica en la cual el recto nativo es dejado in situ y el colon normalmente inervado es descendido por detrás del recto en el espacio presacro y anastomosado de manera término-lateral a la pared rectal posterior (8). Ésta fue una alternativa originalmente descrita al procedimiento de Swenson, para minimizar la disección pélvica, manteniendo la integridad de la pared rectal anterior. La operación de Duhamel ha sido la más frecuentemente utilizada y descrita como la definitiva operación para la enfermedad de Hirschsprung de compromiso usual (8). Las modificaciones subsiguientes del procedimiento se han focalizado en eliminar el remanente rectal, el cual usualmente se ha relacionado con problemas de obstrucción e impacción. El procedimiento de Soave (*pullthrough* endorrectal) fue realizado por primera vez en 1960 y fue diseñado para evitar el daño de los vasos y nervios pélvicos y proteger el esfínter interno, los cuales se encuentran teóricamente en riesgo durante el procedimiento de Duhamel y Swenson (8). Consiste en una mucosectomía rectal con preservación del esfínter interno y una anastomosis coloanal justo por encima de la línea dentada (originalmente descrita en segundo tiempo quirúrgico luego de la cicatrización y adherencia del colon descendido al canal anal). Alternativamente la modificación de Boley consiste en una anastomosis primaria). En este procedimiento la movilización del recto se realiza por laparotomía o asistida por laparoscopia, técnica que también ha sido descrita en el procedimiento de Duhamel (8). Otro procedimiento descrito clásica-

mente es la operación de Lynn (miectomía sin resección por vía transanal o a través de un abordaje posterior), especialmente en los casos de Hirschsprung de segmento ultracorto y en algunos casos asociada a resección anterior de recto cuando la enfermedad se extiende a la unión rectosigmoidea o cuando existe un dolicomegacolon (5, 6, 8). Recientemente han sido descritas la reconstrucción con bolsa colónica y la anopexia con sutura mecánica (4, 7).

Al respecto, la miectomía es en esencia una esfínterectomía anal extensa o ampliada en una posición lateral desde el nivel de la línea dentada incorporando la muscular de la pared del colon hasta una distancia aproximada de 8-10 centímetros. Por esta razón, si los hallazgos clínicos, manométricos y radiológicos lo sugieren, este procedimiento es el aceptado para el manejo de la enfermedad del Hirschsprung del adulto o enfermedad típicamente de segmento ultracorto como fue el caso de la primera paciente presentada, sin necesidad de realizar en el preoperatorio una biopsia diagnóstica, como ha sido reconocido en la literatura (9). En cambio, una vez el colon proximal comienza a dilatarse, la miectomía anorrectal probablemente falle en aminorar esa distensión, la cual es usualmente una consecuencia de la distensión ocasionada por un segmento corto o un reflejo de una enfermedad de Hirschsprung de tipo usual. En estos casos, está indicada la realización de otros procedimientos como el de Duhamel con o sin una ostomía temporal, técnica que empleamos en el segundo de los casos presentados. Es de anotar que gran parte de la experiencia y la familiaridad con esta última técnica en América Latina proviene del manejo del megacolon adquirido de tipo chagásico, el cual ha dado origen a ciertas modificaciones como la de Duhamel - Haddad (procedimiento de dos tiempos), sobre otras opciones terapéuticas como el procedimiento de Swenson o el de Soave (11). En un primer tiempo se realiza una exteriorización del colon a manera de colostomía terminal temporal y en un segundo tiempo una resección del colon pro-cidente con anastomosis coloanal. El procedimiento de Haddad es una buena opción en presencia de un colon crónicamente distendido y grueso, ofrece una baja tasa de dehiscencia anastomótica cercana al 0%,

mantiene una adecuada función anorrectal, interfiere mínimamente con la función sexual y puede evitar la necesidad de una ostomía temporal (10).

Miyamoto y Egamy (1), en una revisión de las más importantes y representativas series y reportes de caso recopilados desde 1950 hasta 1995 en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung en el adulto, determinaron la tasa de complicaciones y de resultados funcionales a largo plazo con cada uno de estos procedimientos, dentro de un rango de seguimiento que osciló en la mayoría de los estudios entre 0,5 y 4,8 años. Los resultados en términos de complicaciones no son homologables entre los estudios, pero se refieren en común a la presencia de fugas anastomóticas y "otras complicaciones" (no descritas), ambas menores y mayores. Los resultados funcionales a largo plazo en la mayoría de los reportes de caso se refieren a la presencia de recurrencia de los síntomas, incontinencia fecal y estrechez postoperatoria y fueron caracterizados como buenos, aceptables y pobres. La recopilación de 229 casos provenientes de diversas series permite identificar diversos resultados

de acuerdo a las diferentes opciones quirúrgicas disponibles (tabla 1).

En conclusión, la enfermedad de Hirschsprung del adulto es una entidad rara, típicamente de segmento ultracorto, caracterizada por una variada gama de síntomas entre los que predominan los episodios recurrentes de impactación y constipación que requieren del uso repetido de enemas y catárticos. El diagnóstico es clínico, radiológico (colon por enema) y manométrico. El manejo es quirúrgico y se dirige a la corrección del segmento distal enfermo, dada su localización, mediante una miectomía. En aquellos casos en los que existe una distensión proximal, como en el Hirschsprung de segmento usual, o cuando ha fallado una miectomía, el procedimiento que ofrece mejores resultados, aun cuando sus resultados no han sido validados en ensayos clínicos, es el procedimiento de Duhamel, en especial mediante la modificación de Haddad. Los resultados con otras técnicas han sido controversiales y en general la mayoría de la literatura disponible proviene de reportes, series de caso y de la validación de las técnicas utilizadas en neonatos y niños menores.

Tabla 1. Resultados quirúrgicos en 229 pacientes adultos con enfermedad de Hirschsprung (recopilados de diferentes estudios relevantes de la literatura).

Procedimiento	No. Pacientes	Complicaciones postoperatorias		Resultados funcionales		
		Menores	Mayores	Buenos	Aceptables	Pobres
Swenson	35	10 (28,6%)	2 (5,7%)	30 (85,7%)	0	5 (14,3%)
Duhamel	87	6 (6,9%)	5 (5,7%)	70 (80,5%)	17 (19,5%)	0
Soave	31	6 (19,4%)	3 (9,7%)	24 (77,4%)	2 (6,5%)	5 (16,1%)
Lynn (miectomía)	35	1 (2,9%)	1 (2,9%)	16 (45,7%)	2 (5,7%)	17 (48,6%)
Resección anterior baja/miectomía	8	0	0	8 (100%)	0	0
Resección anterior baja/colectomía (State)	33	4 (12,1%)	2 (6,1%)	26 (78,8%)	2 (6,1%)	5 (15,2%)

Fuente: Miyamoto M, Egamy K., Maeda S. Hirschsprung disease in adults: report of a case and review of literature. *J. Nippon Med Sch* 2005; 72(2): 113-120.

REFERENCIAS

- Miyamoto M, Egamy K, Maeda S. Hirschsprung disease in adults: report of a case and review of literature. *J. Nippon Med Sch* 2005; 72(2): 113-120.
- Hartman E, Oort F, Visser M. Explaining Change Over Time in Quality of Life of Adult Patients With Anorectal Malformations or Hirschsprung's Disease. *Dis Colon Rectum* 2005; 49: 1-8.
- (3), Croom R, Thomas CG Jr. Hirschsprung's disease in young adults. *Am J Surg* 1986; 151(1): 104-9.
- Keating JP, Frizelle FA, Brasch HD. Low anterior resection and colonic J-pouch in the treatment of adult Hirschsprung's disease. *ANZ J Surg* 2001; 71: 124-6.
- Hamdy MH, Scobie WG. Anorectal myectomy in adult Hirschsprung's disease: a report of six cases. *Br J Surg* 1984; 71(8): 611-3.

6. Kaymakcioglu N, Yagci G, Can MF, Demiriz M, Peker Y, Akdeniz A. Role of anorectal myectomy in the treatment of short segment Hirschsprung's disease in young adults. *Int Surg* 2005; 90(2): 109-12.
7. Stiven PH, Carne PW, Frizelle FA. Stapled anopexy for short segment Hirschsprung disease in adults. *Colorectal Dis* 2004; 6(3): 212-3.
8. Skinner M. Hirschsprung Disease. *Curr Probl Surg* 1996; 33(5): 389-460.
9. Corman M. Disorders of defecation. En: *Colon and Rectal Surgery*. 5ª edición. Lippincott Williams & Wilkins. Philadelphia, 2005.
10. Goligher J. *Cirugía del ano, recto y colon*. 2ª edición. Editorial Salvat, Barcelona, 1987.
11. Haddad, J. Treatment of acquired megacolon by retrorectal lowering of the colon with a perineal colostomy: modified Duhamel operation. *Dis Colon Rectum* 1969; 12(6): 421-9.
12. Icaza M, Takahashi T, Uribe N, et al. Enfermedad de Hirschsprung en el adulto. *Rev Gastroenter* 2000; 65(4): 171-174.