

## Caso clínico-radiológico para diagnóstico

Cristián García B.<sup>1</sup>, Alejandra Fantobal R.<sup>2</sup>

### CASO CLÍNICO

Se trata de un lactante de 2 meses de edad, de sexo masculino, con antecedentes de constipación desde el período de recién nacido. Obra cada 3 ó 4 días y presenta deposiciones duras. La madre le hace estimulación anal con termómetro, con lo que logra evacuación.

No tiene antecedentes perinatales de importancia, el embarazo fue normal y nació sin problemas por parto vaginal, tuvo un

peso al nacer de 3 370 g y una edad gestacional de 39 semanas. Se alimenta con lactancia exclusiva y el desarrollo ponderoestatural es normal. Al examen físico, el abdomen está moderadamente distendido, es blando, depresible e indoloro.

Como parte de su estudio, se solicitó un enema baritado de colon. Se ilustran imágenes del colon distal en proyecciones anteroposterior (figura 1a) y lateral (figura 1b).

### ¿Cuál es su diagnóstico?

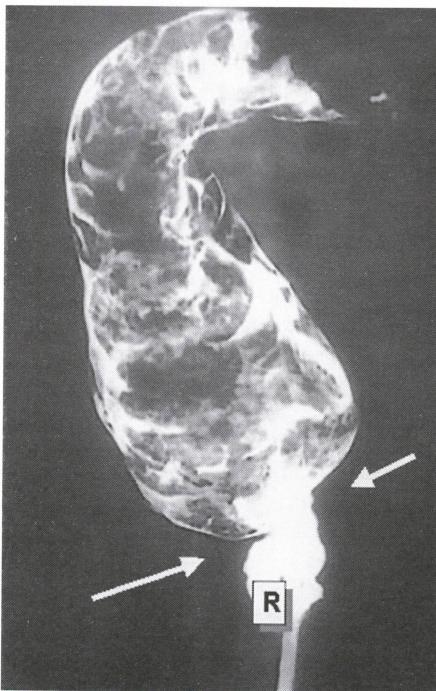


Figura 1a.

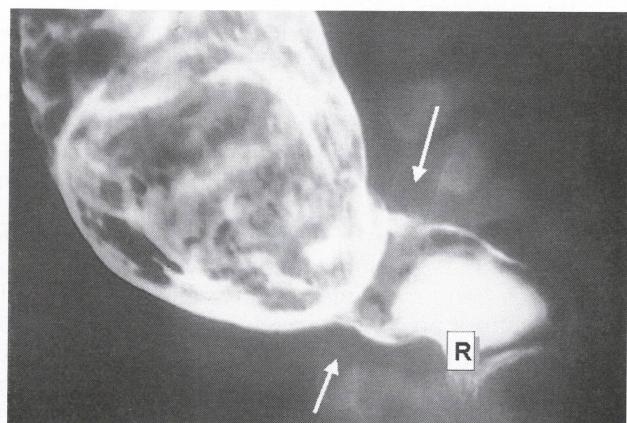


Figura 1b.

1. Departamentos de Radiología y Pediatría, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.  
2. Interna 7º Año, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

## HALLAZOS RADIOLÓGICOS

El enema baritado de colon (figuras 1a, 1b) muestra una disminución relativa del calibre del colon distal, fundamentalmente del recto (R), con dilatación del colon proximal a esta zona. La zona donde se produce la diferencia de calibre (flechas) es compatible con una zona de transición, lo que es indicativo de una Enfermedad de Hirschsprung. El colon por sobre la zona de transición corresponde a la zona normalmente inervada y el segmento distal, a la zona aganglionica. Hay además abundante cantidad de material fecal en el lumen del colon.

En una radiografía de abdomen de control, efectuada 24 horas más tarde, se observó persistencia de la mayor parte del contraste inyectado en el colon. Una manometría rectal y biopsia rectal fueron compatibles con una Enfermedad de Hirschsprung.

## DIAGNÓSTICO

Enfermedad de Hirschsprung, con compromiso del colon distal.

## DISCUSIÓN

La constipación es un motivo de consulta frecuente en pediatría y puede ser causada por diferentes patologías. Se estima que es el motivo de consulta de 3 a 5% de los niños atendidos en forma ambulatoria y 15 a 25% de los pacientes referidos a gastroenterología pediátrica.

En el diagnóstico diferencial de la causa de la constipación, es importante considerar la edad del niño. En el recién nacido y lactante menor de un mes de edad, dentro de las causas más comunes se incluyen: asfixia neonatal, inmadurez funcional del intestino, síndrome del tapón meconial, uso de drogas maternas o anestesia y con menor frecuencia, Enfermedad de Hirschsprung, atresia intestinal (ileal, de colon), ileo meconial y ano imperforado. En el niño mayor de un mes y menor de dos años de edad, se agregan las causas dietéticas, enfermedad anorectal, hipotiroidismo, disrafia espinal, daño neurológico. Por otro lado, en el niño mayor de dos años de edad, la constipación funcional es la causa más común, además de los factores dietéticos y las patologías anorrectales.

## Estudio por Imágenes

En general, el estudio por imágenes se solicita cuando existen dudas diagnósticas o en pacientes que no responden a tratamiento médico convencional. Su objetivo es, principalmente, excluir aquellas causas de constipación que requieran de tratamiento específico y está especialmente indicado cuando se sospecha una Enfermedad de Hirschsprung. Permite demostrar la anatomía intestinal y en especial del colon. Los métodos más utilizados son la radiografía (Rx) simple de abdomen y el estudio contrastado del colon o enema baritado.

En la Rx de abdomen, generalmente una proyección anteroposterior con el paciente en decúbito dorsal es suficiente. El enema baritado debe realizarse sin preparación intestinal previa, ya que los enemas evacuantes pueden enmascarar la zona de transición característica de la Enfermedad de Hirschsprung. Se debe usar la menor cantidad de contraste posible y sólo contrastar hasta el nivel del ángulo esplénico, para así evitar acentuar la estíntiquez del niño, producto del bario. El examen incluye controles tardíos a las 24 y 48 horas, para evaluar el tiempo de eliminación del bario.

## Enfermedad de Hirschsprung

Corresponde a una alteración congénita caracterizada por obstrucción intestinal parcial o completa, producto de la ausencia de los plexos ganglionares intestinales intrínsecos (submucoso o de Meissner y mientérico o de Auerbach). La ausencia de las células ganglionares ocasiona la pérdida de la inhibición parasimpática con lo que se altera la relajación del segmento afectado.

Presenta una frecuencia cercana a 1 por cada 5 000 nacimientos y es más frecuente en varones. Existe historia familiar positiva en 7% de los casos, lo que aumenta a 21% si se trata de la variedad de aganglionosis colónica completa.

En la vida embrionaria, los neuroblastos primitivos migran caudalmente entre la semana 6 y 12 de gestación. Por razones que se desconocen, esta migración se interrumpe dejando al colon distal desprovisto de células ganglionares. El segmento afectado se extiende proximalmente desde el esfínter anal interno (EAI) y su longitud dependerá del momento en que se interrumpe la migración, siendo más extenso mientras más temprano se produzca el defecto.

La región más afectada es el rectosigmoides, lo que ocurre en 75% de los casos. La aganglionosis completa del colon es menos frecuente y ocurre entre 3% y 8% de los casos. La enfermedad también puede limitarse casi exclusivamente al EAI; esta variedad, denominada "de segmento ultracorto" afecta al 14-20% de los pacientes. El intestino delgado se afecta muy infrecuentemente.

Clínicamente, la sintomatología ocasionada por esta enfermedad es muy variable y depende en gran parte de la edad del paciente. Aproximadamente 2/3 de los pacientes presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida y 80% desarrolla síntomas dentro del primer año. Sólo un 10% de los pacientes inicia síntomas entre los 3 y 14 años de edad y en general se trata de pacientes con enfermedad de segmento ultracorto.

En los recién nacidos el síntoma más frecuente es el retraso en la eliminación de meconio, lo que en el 99% de los niños normales ocurre dentro de las primeras 48 horas de vida. En los casos en que se desarrolla una pseudo-obstrucción intestinal, el niño puede presentar distensión abdominal y vómitos biliosos.

No es infrecuente la aparición de complicaciones en la etapa de recién nacido. La más temida es la enterocolitis necrotizante, principal causa de muerte en estos niños (mortalidad 30% a 50%). Esta complicación se manifiesta por diarrea explosiva, hemorragia digestiva, fiebre, compromiso del estado general, sepsis y eventual colapso circulatorio. Otra de las complicaciones es la perforación intestinal (4% de los casos), que se produce con más frecuencia en colon proximal (68%) y apéndice (17%).

En niños mayores es más rara la aparición de complicaciones y los síntomas más comunes son constipación crónica, distensión abdominal, peristaltismo intestinal visible, obstrucción intestinal intermitente por impactación fecal, deposiciones delgadas, anemia.

Al tacto rectal se encuentra una ampolla rectal vacía en los casos de enfermedad rectosigmoidea, a diferencia de los pacientes con enfermedad de segmento ultracorto, los que sí presentan deposiciones en el canal anal. El vaciamiento explosivo de materia fecal o gases al realizar el tacto rectal es un signo frecuente en esta enfermedad.

En cuanto al estudio por imágenes, en el

caso de la Enfermedad de Hirschsprung, la Rx simple del abdomen, muestra generalmente distensión de asas de colon y ocasionalmente se puede evidenciar un menor calibre del colon distal, correspondiente al segmento aganglionico. También puede mostrar neumatosis intestinal cuando existe enterocolitis necrotizante como complicación.

El enema baritado es diagnóstico de esta patología en alrededor del 70% de los casos, cuando demuestra la llamada zona de transición, determinada por una disminución de calibre del segmento aganglionico del colon y dilatación del colon proximal normal (figura 1). Esta zona de transición es característica de la enfermedad y en 75% de los casos está en el rectosigmoides. También pueden observarse contracciones anormales del colon afectado y retención de contraste en los controles tardíos.

En la aganglionosis total del colon, se observa una disminución de calibre de todo el colon, sin zona de transición y el examen puede no ser diagnóstico. En la variedad de segmento ultracorto, el enema baritado no es diagnóstico y muestra dilatación de todo el colon, especialmente del segmento distal, sin zona de transición y con abundante materia fecal, indistinguible de lo observado en una constipación de tipo funcional o no orgánica.

El diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung se confirma con manometría y biopsia rectal. La manometría rectal tiene una sensibilidad de 95% para esta patología, al demostrar ausencia del reflejo recto-anal (el EAI no se relaja tras la distensión rectal); es útil después del día 15 de vida. La biopsia rectal por succión es un procedimiento relativamente sencillo, que no requiere anestesia general y puede ser realizado desde el primer día de vida. El estudio histológico demuestra ausencia de células ganglionares. Además, el examen histoquímico de la muestra presenta aumento de la enzima acetilcolinesterasa en la mucosa y submucosa del segmento afectado. Este procedimiento debe ser realizado con posterioridad al estudio con enema baritado debido al riesgo de perforación en el sitio de la biopsia.

En cuanto al tratamiento, éste es siempre quirúrgico, con resección del segmento aganglionico. En el primer trimestre de vida se realiza una colostomía de descarga y en una segunda etapa se reseca el colon afectado. En los niños mayores de tres meses

con buen estado nutricional es posible realizar tratamiento quirúrgico definitivo en un solo tiempo.

## REFERENCIAS

1. *Meneghelli J*: "Pediatría". Quinta edición. Editorial Médica Panamericana 1997; 1583-90.
2. *Guiraldes E, Larraín F, Harris P*: En Manual de Gastroenterología Pediátrica. Ediciones Universidad Católica de Chile 1997; 13-24.
3. *Bishop PR, Nowicki MJ*: Defecation Disorders in the neurologically impaired child. *Pediatr Annals* 1999; 28: 323-9.
4. *García C*: Constipación en el niño. Estudio por imágenes. *Pediatria al día* 1998; 14: 261-3.
5. *Nowicki MJ, Bishop PR*: Organic Causes of constipation in infants and children. *Pediatr Annals* 1999; 28: 293-300.
6. *Berrocal T, Lamas M, Gutiérrez J, Torres I, Prieto C, del Hoyo ML*: Congenital anomalies of the small intestine, colon and rectum. *Radiographics* 1999; 19: 1219-36.