

CIRUGIA II

Tema 44: Cirugía de las anomalías del colon y ano-rectales: Invaginación intestinal en la infancia. Enfermedad de Hirschsprung. Atresias ano-rectales y ano imperforado.

1. AFECCIONES CONGENITAS DE ANO Y RECTO. ATRESIAS ANALES O ANO IMPERFORADO.....	2
1.1. Desarrollo embriológico normal.....	2
1.2. Etiología y patogénesis de las malformaciones anorrectales.....	2
1.3. Anatomía y fisiología de las malformaciones anorrectales.....	3
1.4. Variaciones anatómicas en las malformaciones anorrectales	4
1.5. Fisiología normal neonatal	5
1.6. Fisiología de las malformaciones anorrectales.....	5
1.7. Clínica y diagnóstico.....	5
1.8. Diagnóstico clínico neonatal.....	5
1.9. Clasificación	7
Malformaciones asociadas	7
1.10. Tratamiento de las malformaciones anorrectales	7
Cirugía en los tiempos antiguos.....	7
Cirugía actual	8
2. ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG	9
2.1. Definición y aspectos históricos.	9
2.2. Fisiopatología.....	10
2.3. Etiología	11
Migración de las células de la cresta neural:.....	11
Factores genéticos:.....	11
Isquemia:	11
2.4. Presentación clínica	11
Periodo neonatal	11
Infancia	12
Adulto	12
Formas de presentación poco comunes.....	12
Diagnóstico diferencial	12
2.5. Diagnóstico de la enfermedad de hirschsprung.....	13
2.6. Manejo de la enfermedad de hirschsprung:	13
La realización de estoma de derivación.....	13
La cirugía definitiva de la Enfermedad de Hirschsprung:	13
La miomectomia anorrectal	14
2.7. Complicaciones de la cirugía de la enfermedad de hirschsprung	14
3. INVAGINACION INTESTINAL EN EL NIÑO	15
3.1. Incidencia y etiología	15
3.2. Clínica.....	15
3.3. Diagnóstico	15
3.4. Tratamiento	15

1. AFECCIONES CONGENITAS DE ANO Y RECTO. ATRESIAS ANALES O ANO IMPERFORADO

Las malformaciones congénitas anorrectales se originan entre las semanas 4ª y 8ª del período embrionario. El desarrollo embriológico normal está bajo el control genético y también de diversos factores ambientales. Las malformaciones anorrectales suelen ir asociadas generalmente a malformaciones del tracto genitourinario.

1.1. Desarrollo embriológico normal

En la 4ª semana del desarrollo embrionario la porción distal del intestino embrionario se une al alantoides dando lugar a la cloaca embrionaria, donde desembocan los conductos mesonéfricos. Se llama cloaca, porque la cloaca de ciertos animales es una cavidad en la que se recogen tanto la orina como las heces, es el caso de las aves. En este momento el embrión mide 5 mm de tamaño. En la 5ª semana del desarrollo embrionario en que el embrión mide entre 5 y 7,5 mm de tamaño, se forma la membrana cloacal que es transversal. Hacia la sexta semana aparece el tabique urogenital o uorrectal que en su crecimiento hacia la membrana cloacal divide la cloaca en 2 porciones, una posterior llamada conducto anorrectal y otra anterior llamada seno urogenital primitivo. Este tabique urogenital divide la membrana cloacal en membrana urogenital y membrana anal. A las 7 semanas del desarrollo embrionario cuando el embrión mide de 14 a 16 mm la separación de ambas cavidades es completa. Hacia la 8ª semana de gestación aparece una depresión ectodérmica en la membrana anal, el proctodeo, que se invagina en busca del futuro recto y que permanece separada del intestino embrionario por la membrana anal que se reabsorbe y desaparece, en un embrión de 30 mm. Es el momento de la formación del ano. De este desarrollo embrionario del ano se sabe que el canal anal en su porción superior o proximal deriva del intestino embrionario (endodermo) mientras que la parte más distal o más inferior del canal anal procede del proctodeo ectodérmico (ectodermo), siendo la línea pectínea el punto teórico de unión de ambos epitelios, el endodérmico (procedente del intestino) y el ectodérmico (procedente del proctodeo). La zona perineal se desarrolla por el crecimiento del mesodermo. Por tanto la zona anorrectal deriva de las tres hojas embrionarias.

Desarrollo del esfínter externo: El esfínter externo se desarrolla a partir del mesénquima que rodea el proctodeo. La parte antero-medial del elevador del ano parece que procede del mismo origen que los músculos rectos abdominales.

Desarrollo del esfínter interno: La parte inferior del esfínter interno parece derivarse del desarrollo del septo urogenital o uorrectal y la parte más superior del esfínter interno proviene del músculo liso del intestino embrionario.

1.2. Etiología y patogénesis de las malformaciones anorrectales

Cuando hay una atresia anal, el bebé nace sin un ano normal, o no existe el ano, o está cerrado por una membrana, por eso se habla de atresia anal o ano imperforado. La etiología es desconocida. En ciertas formas de malformaciones anorrectales como las estenosis anales los factores genéticos podrían ser importantes. Se ha estudiado la incidencia familiar y el riesgo de que una familia tenga un segundo caso de alguna forma de

ano imperforado es 50 veces superior a la normal. Este cálculo está basado en una escasa casuística y probablemente las cifras sean inferiores. La edad materna y el número de embarazos no parecen tener incidencia en este tipo de malformaciones. La ingestión de talidomida o de anticonceptivos orales así como la diabetes materna se han implicado en estas malformaciones. Lo que si se sabe es que el agente implicado ha de actuar entre la 4ª y la 8ª semana del desarrollo embrionario. En cuanto a la explicación tradicional del origen de estas anormalidades que era el defecto en el descenso del septo urogenital o uorrectal está en discusión, y hoy día se considera que el origen podría estar en una cloaca anormalmente corta.

La mayor parte de las malformaciones anorrectales conllevan un deficiente desarrollo del ano y un grado mayor o menor de imperforación anal, por eso tradicionalmente a estas malformaciones se les ha llamado “ano imperforado”.

Incidencia: 1/5000 nacimientos vivos. La mortalidad se debe fundamentalmente a las malformaciones asociadas, y se estima en un 15-20%. En cuanto al sexo la distribución es similar pero es diferente en cuanto a la gravedad de las malformaciones pues mientras que en las hembras el 80% de las malformaciones son bajas y por tanto de buen pronóstico, en los varones el 70% de las malformaciones son altas y con peor pronóstico.

1.3. Anatomía y fisiología de las malformaciones anorrectales

SUELO PELVICO: El músculo estriado voluntario responsable de la continencia fecal está representado por un embudo muscular más abierto en la pelvis y que va estrechándose hacia la zona del ano, es el músculo elevador del ano que se continúa con el esfínter exteno. Se inserta en el pubis anteriormente, posteriormente en la parte más inferior del hueso sacro y en la porción media y lateral en la membrana obturatriz, isquion y espina isquiática. Este diafragma muscular se extiende simétricamente hacia ambos lados, alrededor del recto y de la piel perianal. La parte superior de este embudo muscular es conocida como músculo elevador y la parte inferior comprende la porción profunda del esfínter anal externo. Quirúrgicamente no se pueden distinguir las diferentes partes del músculo elevador del ano, funciona como un todo y para el cirujano anatómicamente es un solo músculo. El músculo elevador del ano mantiene la angulación anorrectal y su estimulación eléctrica empuja al recto hacia arriba y hacia adelante. El músculo elevador del ano mantiene en su sitio a las vísceras pélvicas. La innervación del músculo elevador no es constante pero se realiza vía nervio pudendo (S2 S3 S4) con o sin contribución directa del plexo sacro (S3 S4).

ESFINTER EXTERNO: La porción profunda del esfínter externo se confunde con el músculo elevador que desciende verticalmente alrededor del recto. Funcionalmente son una misma unidad. La innervación del esfínter externo se realiza por fibras nerviosas motoras que caminan por el nervio pudendo (S2 y S3) y la rama perineal de S4. Tiene un cierto grado de contracción continua, involuntaria, pero la mayor parte de su fuerza contractil es voluntaria.

ESFINTER ANAL INTERNO: En la parte inferior del recto, el grosor de la circunferencia interna de la capa muscular propia aumenta para formar el esfínter anal interno. El esfínter está formado por un denso componente de fibras lisas que se extienden distalmente para formar la capa muscular más interna del canal anal. El esfínter anal interno

es responsable de la mayor parte de la presión de reposo intraluminal y su tono está bajo control simpático a través del plexo hipogástrico. Parece que está también influenciado por factores inhibitorios del parasimpático sacro. El reflejo rectoanal inhibitorio es predominantemente intramural. Su contracción es involuntaria.

CANAL ANAL: El canal anal se extiende distalmente desde el final de la ampolla rectal donde se encuentra el ángulo anorrectal hasta el margen anal. Está recubierto en su tercio inferior por piel normal con pelos y procede del ectodermo, pero proximalmente cambia a un epitelio columnar estratificado conteniendo criptas, válvulas y columnas, y este epitelio columnar procede del endodermo. La zona de unión de ambos es la llamada zona de transición, que anatómicamente se ve como la línea pectínea. Proximal a esta zona de transición o epitelio transicional, el epitelio es de tipo rectal columnar, como el del colon, con secreción de moco, y distalmente piel.

1.4. Variaciones anatómicas en las malformaciones anorrectales

Salvo en las anomalías sacras mayores, en las malformaciones anorrectales la mayoría de las estructuras que se ven en el niño normal están presentes pero desplazadas o poco desarrolladas. Aunque algunos detalles varíen, hay ciertas características comunes a todas las malformaciones.

Para entender las malformaciones congénitas del recto y del ano, aunque esto es solamente un modo de explicarlo, hay que pensar en el recto como un conducto ciego que ha de descender hasta la piel del ano para juntarse con el ano y permitir así la continuidad. Pero en las malformaciones no desciende adecuadamente, y dependiendo del punto en el que se haya detenido ese descenso habrá malformaciones más altas y más bajas. Cuanto más alta la malformación, es decir cuanto más lejos del ano se encuentre la bolsa rectal que no ha descendido más grave es la malformación.

El recto proviene del endodermo y ha de unirse con el ectodermo del que proviene la mayor parte del ano. En función del descenso del recto hasta el ano, se va a desarrollar más o menos la musculatura esfinteriana, y por ello cuanto más alta sea la malformación menor será el desarrollo muscular. Cuanta más alta sea la malformación, menor descenso del recto y por tanto más grave será la malformación, pues el recto se encontrará más lejos del ano. Por eso las malformaciones se han dividido en altas y bajas. En las malformaciones muy bajas, como el recto ha descendido muy cerca del ano, la musculatura puede ser prácticamente normal, y el ejemplo más extremo de una malformación muy baja con casi normal desarrollo esfinteriano, sería la membrana cloacal, en la que lo único que hay es una falta de reabsorción de la membrana cloacal que se reabsorbe en el embrión normal y que separa el ano del recto, y lo único que hay que hacer para tratar el problema es romper esa membrana.

En las malformaciones muy altas, como las fístulas rectovesicales en los niños, se asocia frecuentemente un pobre desarrollo muscular y un sacro anormal. En estos casos el músculo elevador tiende a estar más horizontal resultando en un suelo pélvico poco profundo. En la mayor parte de las malformaciones anorrectales, si no hay agenesia sacra, el músculo elevador va a estar insertado en la misma posición que en un niño normal y el músculo esfínter externo va a estar presente. En casi todos los casos de malformaciones hay un cierto grado de hipoplasia de los genitales externos.

En ocasiones se desarrolla una fístula entre el intestino ciego que no ha llegado a unirse al ano y la piel del periné o a la vejiga o a la uretra, y esta fístula puede temporalmente salvar la vida del recién nacido, pues si no hubiera esta fístula se produciría una dilatación extrema del intestino, posteriormente una ruptura y una peritonitis mortal.

1.5. Fisiología normal neonatal

El mantenimiento de la continencia fecal depende de los siguientes componentes interrelacionados: la musculatura esfinteriana, la inervación, la sensación anorrectal y la coordinación de la motilidad colorrectal. Estos mecanismos están influenciados por reflejos nerviosos locales y por el sistema nervioso central.

1.6. Fisiología de las malformaciones anorrectales

En las lesiones bajas, cuando el recto ha descendido a las proximidades del ano, se pueden encontrar perfiles de presión del esfínter externo muy similares a los normales, es decir que el niño tiene un esfínter anal que puede funcionar adecuadamente, pues en la manometría se observa que se contrae y aumenta la presión anal. Cuando hablamos de perfiles presivos nos referimos a los datos obtenidos con la medición de la presión del canal anal con un manómetro.

1.7. Clínica y diagnóstico

En los casos de atresia completa (defecto alto) se presenta en el recién nacido un cuadro de obstrucción intestinal con distensión abdominal y vómitos biliosos. El contenido intestinal no puede salir. Es frecuente la expulsión de meconio por la orina (meconiuria) cuando existe una fístula rectovesical o uretral. La existencia de una fístula que permita la salida del meconio salva la vida del niño, pues de otra manera se dilata el intestino y se perfora provocando una peritonitis, salvo que sea operado. En los casos en que existe una fístula perineal puede observarse un orificio fistuloso en el periné del recién nacido. El diagnóstico del tipo de malformación es fundamental para establecer el tratamiento a seguir, y por este motivo se precisa determinar el nivel del bolsón rectal que no ha comunicado con el ano, bolsón ciego, para saber si es posible abordarlo por vía perineal en el período neonatal o si será necesario hacer una colostomía y abordarlo cuando el paciente sea algo mayor. Con radiologías simples se puede ver ese bolsón rectal, donde hay aire ingerido por el neonato, pero que al no haber comunicación con el ano, este aire se queda acumulado y permite saber si el defecto es o no alto.

El diagnóstico prenatal por medio de la ecografía es poco frecuente pues estas malformaciones no provocan patrones ecográficamente diferenciables. Es muy importante el diagnóstico precoz porque ello evita complicaciones como la perforación intestinal provocada por obstrucción intestinal, además de las complicaciones que pueden provocar las malformaciones asociadas.

1.8. Diagnóstico clínico neonatal

La inspección anal es la mejor manera de diagnosticar una anomalía congénita y en caso de duda se introduce un cateter o el dedo meñique por el ano para descartar un ano

imperforado. Los recién nacidos normalmente el 99% de los nacidos a término y el 95% de los prematuros eliminan meconio en las primeras 48 horas de vida. Lo normal es que en las primeras 12 horas de vida se elimine meconio por el ano, por lo que si no se produce esta eliminación en las primeras 12 horas habría que valorar si existe alguna anomalía. La apariencia del periné ayuda a predecir si la lesión es baja, intermedia o alta. Los niños que presentan un área anal bien delimitada con buena musculatura perineal aparente suelen tener una anomalía baja. Otras veces puede observarse la presencia de una fístula perineal en el rafe medio a través de la cual se evidencia la salida de meconio. En otros casos es evidente la presencia de un puente cutáneo, una estenosis o una membrana anal. Estos defectos se detectan fácilmente con la inspección y cuando se detectan son formas bajas. La ausencia de depresión anal, de fosilla anal se acompaña de musculatura pobre y por lo tanto de mal pronóstico. Se suele acompañar de hipoplasia de los genitales externos.

Las exploraciones que se realizan son: radiografía simple de abdomen, invertograma o radiografía en decúbito con el periné elevado, fistulografía, urterografía y cistografía.

Cuando la anomalía es baja se observa una fístula por delante de la situación teórica del ano, por ejemplo salida de meconio por la cara ventral del pene o en el escroto. Cuando existe una anomalía en el periné y no se observa fístula meconial en el periné hay que pensar que probablemente se trate de una fístula alta y probablemente se requerirá una colostomía. Si no hay comunicación del bolsón rectal, del recto con el exterior, esta situación es incompatible con la vida a menos que se coloque una colostomía, pues si no se realiza una colostomía, se comportará como una obstrucción intestinal y finalmente se perforará el intestino provocando una peritonitis y la muerte del niño.

Una inspección detallada permite distinguir entre malformaciones bajas y altas. Cuando el cuadro clínico no es claro se debe repetir la inspección a las 24 horas. Se puede observar meconio saliendo de una fístula perianal, o el paso de meconio a orina lo que indicaría una fístula rectouretral. Una radiografía simple lateral a las 24 horas con la pelvis elevada nos puede hacer distinguir entre lesiones altas y bajas, determinando la distancia entre el final del recto y la piel. La depresión anal se marca con un material radiopaco y de esta manera se puede saber la distancia entre el final del recto y la piel. Si esa distancia es mayor de 1,5-2 cm el defecto es alto e implica al ano y al recto (agenesia anorectal) y si es menor de 1,5 cm el defecto es bajo y solo implica al ano. Este sistema ha reemplazado al tradicional "invertograma" en el que se colocaba al niño en posición salomónica (colgado boca debajo de los pies), y se calculaba de esta manera la distancia entre el gas del recto y el ano. La presencia de aire en la vejiga es indicativo de una fístula rectourinaria. En algunos centros se ha propuesto la utilización de la ecografía pero no parece ser una técnica mejor que la radiografía simple. Los niños con lesiones bajas tienen un buen desarrollo de la línea media y de la depresión anal, buena musculatura esfinteriana y un sacro normal. En los casos de estenosis anal, las dilataciones son un buen tratamiento aunque en ocasiones con severas estenosis puede ser necesaria una anoplastia.

Los defectos más altos tienen músculos esfinterianos muy pobres, una depresión anal poco desarrollada y un sacro anormalmente corto. En las hembras, una inspección anorrectal detallada permite determinar el tipo de malformación en el 90% de los casos. Las fístulas perineales y las fístulas rectovulvares son fácilmente visibles a la inspección.

1.9. Clasificación

En 1970 se realizó una reunión internacional en Melbourne para ponerse de acuerdo a la hora de clasificar estas malformaciones. Se llegó a un acuerdo para clasificar a las malformaciones en altas, bajas e intermedias, dependiendo de donde se encontrara el final del recto por encima, a la altura o por debajo del músculo elevador del ano.

Más recientemente Peña (1995) ha descrito una clasificación de acuerdo con el sexo y el tipo de tratamiento y el pronóstico, dividiendo a los pacientes en función de la necesidad de colocar o no una colostomía de urgencia.

En los varones el ano imperforado con fístula rectouretral es la malformación más frecuente, seguida de la fístula perineal. Las fístulas rectovesicales se producen en menos de un 10% de los casos.

En las niñas el ano imperforado con fístula rectovestibular (rectovaginal) es la lesión más común, seguida de la fístula perineal anterior. Las fístulas rectovaginales verdaderas son poco frecuentes. El ano imperforado sin fístula se da en menos de un 5% de los casos y se asocia frecuentemente al síndrome de Down.

En cuanto a la distribución por sexos, es similar y lo que es de destacar es que las malformaciones bajas son más frecuentes en las niñas, un 70% frente a un 45% en los niños.

La clasificación radiológica: distancia entre la piel y el bolsón rectal > 1cm, malformación alta y si es menor o igual a 1cm la malformación será baja.

La clasificación funcional se realiza en función del músculo elevador del ano: altas, intermedias y bajas.

Malformaciones asociadas

Genitourinarias, esqueléticas, de médula espinal, gastrointestinales y cardíacas, pero las más frecuentes son las genitourinarias. La coincidencia en el desarrollo del aparato urinario, genital y digestivo en la cloaca embrionaria hace que los defectos anorrectales tengan manifestaciones urogenitales asociadas. Considerando que el origen de las malformaciones anorrectales se sitúa en una edad crítica del desarrollo embrionario (4-8 semanas) no es sorprendente que se acompañen de malformaciones de otras estructuras. Entre un 40% y un 70% de los pacientes afectados de malformaciones anorrectales tienen otra o más malformaciones adicionales. Los pacientes con malformaciones anorrectales más altas es más fácil que se asocien con otros defectos congénitos. Las malformaciones asociadas más frecuentes son las genitourinarias: riñones en herradura, displásicos o ausentes, hipospadias, escroto bífido y criptorquidia, reflujo vesicoureteral, hidronefrosis, sinus urogenital. El reflujo vesicoureteral es el problema urogenital más frecuente. En las malformaciones altas existe un 90% de posibilidades de padecer una malformación genitourinaria, mientras que en las malformaciones bajas dicha posibilidad se reduce al 10%. En las niñas el órgano que más frecuentemente se asocia con malformaciones anorrectales es la vagina, observándose agenesia vaginal y septos uterinos.

1.10. Tratamiento de las malformaciones anorrectales

Cirugía en los tiempos antiguos

Se conocen descripciones de estas malformaciones a través del papiro de Ebers 1660 años antes de Cristo, y Pablo de Egina recomendaba en el 600 después de Cristo la incisión

de la membrana que cubría el defecto si ello era posible. En la época de la medicina árabe se recomendaba la perforación del ano imperforado y dilataciones posteriores. En la mayoría de los casos los niños morían por impactación fecal o por infecciones urinarias. En 1798 se realizó la primera colostomía ilíaca con éxito en un niño de 3 días que sobrevivió hasta los 45 años. Posteriormente se realizaron colostomías lumbares hasta que en el siglo XIX se estableció la colostomía inguinal para estos casos.

Cirugía actual

ANOPLASTIA Y COLOSTOMIA. Excepto en aquellos casos en que la posición anal es desplazada mínimamente y no se requiera intervención quirúrgica, las malformaciones bajas tanto en niños como en niñas deben ser tratadas mediante anoplastia en el período neonatal. El objetivo de la intervención es colocar el ano simétricamente en el centro del esfínter anal externo. Si la malformación es una membrana anal imperforada, no se requiere más que extirpar la membrana y colocar suturas mucocutáneas absorbibles de manera circunferencial. En la anorrectoplastia se utiliza un estimulador eléctrico para localizar el centro exacto del esfínter externo. Posteriormente se deben realizar múltiples dilataciones anales.

En las formas intermedias y altas se realiza una colostomía en el período neonatal y en cuanto a la intervención definitiva Peña aconseja operar a las 4-8 semanas, mientras que otros autores esperan de 8-12 meses.

Para algunos autores los niños con anomalías graves, sobre todo si se asocian anomalías sacras lo mejor es una colostomía definitiva, pues tras la anorrectoplastia sagital posterior los resultados funcionales no son buenos, van a quedar incontinentes y lo que le va a quedar es una colostomía perianal. Cuando se dice colostomía perianal, lo que significa es que no va a existir función esfinteriana (incontinencia) y se va a comportar como una colostomía.

En los casos que no se puede realizar un abordaje perineal en el período neonatal inmediato por ser una malformación alta (final del colon lejos del ano), es preciso hacer una colostomía y demorar unas semanas el tratamiento definitivo. Se recomienda realizar la colostomía en colon sigmoide y con los dos cabos separados, una boca aferente para recibir las heces y una boca eferente que funciona como una fístula mucosa. El estoma eferente (la fístula mucosa) se puede utilizar para realizar estudios del recto distal, y permite introducir catéteres para realizar lavados rectales. Se le llama fístula mucosa porque es el orificio distal y no emite heces a lo sumo puede emitir un poco de moco. La técnica quirúrgica consiste en realizar una colostomía con los dos cabos separados. La colostomía se cierra dos meses después de la reparación definitiva.

Antes de tomar la decisión de operar la malformación anorrectal se deben estudiar todas las posibles malformaciones asociadas y se debe realizar un cariotipo. Se realiza ecocardiograma, radiografía de torax, ecografía urinaria, radiología simple de abdomen y radiología de columna. La mayor parte de los recién nacidos con anomalías bajas presenta fístulas perineales y la ausencia de fístula supone una malformación anorrectal alta.

ANORRECTOPLASTIA SAGITAL POSTERIOR. Esta intervención fue descrita por Alberto Peña en 1981. Esta técnica ha ido ganando aceptación por muchas razones: la primera porque no había satisfacción con las técnicas previas, sobre todo cuando se analizaban los resultados funcionales. La anorrectoplastia sagital posterior permite una intervención estandarizada para todas las modalidades más comunes de anomalías, permite

la visualización directa de las estructuras sin maniobras quirúrgicas complejas. La técnica se ha generalizado como el método de elección para un número muy importante de patologías anorrectales. Los resultados funcionales no son peores que con las técnicas tradicionales y es evidente que la morbilidad quirúrgica es menor, e incluso los resultados funcionales parecen mejores.

La técnica consiste en una incisión perineal media desde el coccix hasta el periné anterior. Se localiza la musculatura estriada para dejar a ambos lados la misma cantidad de músculo estriado y se profundiza en la disección hasta llegar al recto, al bolsón rectal que no ha llegado a unirse con el ano. Se coloca el recto en la mitad de la musculatura. Para la localización de la musculatura se emplea un estimulador eléctrico que provoca contracción de las fibras musculares. Consta de un terminal con dos electrodos muy juntos que se apoyan en la piel del periné e identifican las fibras parasagitales y verticales del denominado por Peña complejo muscular, que son fibras estriadas que forman el esfínter externo. Cuando se estimula a través de la piel se utilizan intensidades de 100-240 mA, mientras que cuando se estimula directamente las fibras musculares estas se contraen con intensidades de 20-40 mA. Este estimulador es indispensable para colocar el recto en su lugar anatómico, es decir, rodeado por las fibras musculares del esfínter externo y así asegurar la continencia futura. El bolsón rectal se incide y abre en la línea media. El recto es disecado circunferencialmente para que pueda descender y llegar al periné. Se realiza la anoplastia circunferencial en el periné con sutura reabsorbible y se cierra el músculo elevador en la línea media. En las fístulas rectovesicales se precisa una laparotomía para liberar el recto de la vejiga.

MANEJO POSTOPERATORIO. El manejo postoperatorio ha demostrado que la incisión sagital no es dolorosa y si el paciente no ha requerido una laparotomía puede iniciarse la alimentación oral tras la cirugía. Las dilataciones anales se inician a las dos semanas de la intervención. Se coloca colostomía de protección en la anorrectoplastia sagital posterior que se cerrará a los dos meses de la intervención. El cirujano que opere una malformación anorrectal debe estar preparado para un seguimiento largo y para soportar a la familia. Hay que aleccionar a la familia para diagnosticar precozmente el estreñimiento y para tratarlo tempranamente.

Tras la reparación de una malformación anorrectal alta la incontinencia es el resultado más habitual y para estos niños el enema colónico anterógrado ha sido un avance. Se cateteriza el apéndice para acceder al colon y administrar los enemas anterógrados. Se administran cada 24-48 horas y durante el intervalo entre enemas el paciente está limpio, sin evacuaciones. El uso del apéndice ha dado lugar a problemas de estenosis por lo que otra alternativa es una cánula de gastrostomía que se coloca en el ciego.

2. ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

2.1. Definición y aspectos históricos.

La Enfermedad de Hirschsprung (EH) también llamado megacolon agangliónico, se caracteriza por la ausencia congénita de células ganglionares nerviosas intramurales en el recto. Son los plexos submucosos de Meissner y los plexos mientéricos de Auerbach. Ambos plexos están ausentes, lo que da lugar a una obstrucción intestinal funcional, por un estado

de permanente contracción de la musculatura de la pared del recto inervada por esas fibras nerviosas, que no se puede relajar. Es una estenosis funcional que provoca una dilatación del recto y sigma proximales a la estenosis. Sería algo similar a la achalasia del esófago pero en el recto. Tiene una incidencia de 1 por cada 5000 nacidos vivos.

Harald Hirschsprung, un pediatra danés fue quien describió la enfermedad en 1887, y le llamó megacolon congénito, y presentó en la Sociedad de Pediatras de Berlín los casos de 2 niños a los que siguió desde el nacimiento hasta su fallecimiento por estreñimiento intratable. En 1898 Treres observó que la dilatación e hipertrofia ocurrían como consecuencia de un estrechamiento del colon distal y presentó el caso de una niña de 5 años que sobrevivió gracias a una resección abdominoperineal. Posteriormente, a la enfermedad se le llamó “achalasia anal” por su similitud con la achalasia esofágica, para describir la ausencia de relajación que presentaba el colon distal. En 1948 se descubrió que la causa era una aganglionosis.

2.2. Fisiopatología

La falta de plexos nerviosos o aganglionosis se circunscribe al recto y al colon sigmoides en el 70-80% de los casos. No obstante, la enfermedad puede afectar al colon descendente, ángulo esplénico o colon transversal en un 15-20% de los casos. En un 7-8% de los casos, la aganglionosis afecta a todo el colon y a una porción variable del íleon terminal. En un 1% de los casos la aganglionosis está presente en el recto, colon e intestino delgado hasta el yeyuno y duodeno. En el momento del diagnóstico el intestino proximal a la zona de aganglionosis está muy dilatado.

La inervación del intestino es doble, intrínseca y extrínseca. La inervación intrínseca se divide en plexo mientérico que es responsable de la actividad motora (plexo de Auerbach) y el plexo submucoso (plexo de Meissner) que tiene función sensorial y secretora. En la enfermedad de Hirschsprung hay ausencia de ambos plexos, y se observa la presencia de troncos nerviosos hipertróficos que provocan la contracción permanente del segmento afectado. No se produce la relajación muscular, provocando una obstrucción intestinal funcional no estructural. Las anomalías que se han encontrado en la enfermedad de Hirschsprung son:

- Nervios adrenérgicos: En el segmento agangliónico se ha encontrado un aumento de la inervación extrínseca adrenérgica y de neurotransmisores adrenérgicos.
- Nervios colinérgicos: Se observa hipertrofia de los nervios colinérgicos y de los neurotransmisores colinérgicos (acetil colina) en la zona agangliónica. El músculo liso es especialmente sensible a la acetil colina y puede ser la explicación del espasmo del intestino agangliónico.

En 1990 se descubrió que el óxido nítrico actúa como un neurotransmisor en el intestino, provocando la relajación del músculo liso. Se ha especulado con una deficiencia de los nervios que contenían óxido nítrico como mecanismo que explique la contracción tónica del intestino afectado.

Por encima de la zona afectada, proximal a la zona agangliónica se observan presiones de contracción del intestino superiores a la normalidad.

La incidencia es de 1 por cada 5000 nacidos vivos. Esta incidencia puede ser inferior a la real, debido a que algunos casos de Enfermedad de Hirschsprung se diagnostican en la época más adulta. La proporción varón/hembra es de 4/1. Esta proporción disminuye a medida que aumenta la longitud del segmento agangliónico, siendo la proporción en el caso de que todo el colon sea agangliónico de 1,5/1.

2.3. Etiología

La etiología de la enfermedad de Hirschsprung (EH) es desconocida, pero parece ser que el origen de la enfermedad reside en una anomalía en la migración y diferenciación de las células precursoras de la cresta neural embrionaria.

Migración de las células de la cresta neural:

Se cree que las células ganglionares nerviosas entéricas derivan de la cresta neural. Neuroblastos de la cresta neural son visibles en el esófago de los embriones humanos a las 4 semanas de gestación. Las células ganglionares emigran a lo largo del tubo digestivo hasta el canal anal entre la 5ª y la 12ª semana de gestación, formando los plexos mientéricos entre la capa muscular interna circular y la externa longitudinal del intestino en formación. El plexo submucoso se forma a continuación, como consecuencia de los neuroblastos que emigran desde el plexo mientérico. Los troncos nerviosos hipertrofiados de la enfermedad de Hirschsprung, pueden representar el intento de los nervios extrínsecos para realizar el contacto con las células emigradas de la cresta neural. Por otra parte no sólo es importante la propia migración de las células, sino que en el intestino en desarrollo debe haber un microambiente formado por la matriz extracelular proteica adecuado para el correcto desarrollo de las células ganglionares, como son la fibronectina, ácido hialurónico, colágeno tipo IV...

Factores genéticos:

Descubrimientos recientes han demostrado que la enfermedad de Hirschsprung es una enfermedad autosómica recesiva, sexo dependiente y con patrón poligénico de herencia. Se ha descubierto un protooncogene RET en el cromosoma 10q11.2. en relación con la EH y otro gen receptor de la endotelina -B en el cromosoma 13q22. Además la EH se asocia con otras alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down.

Isquemia:

La degeneración de las células ganglionares se ha observado asociada a isquemia por oclusión de los vasos del colon distal. Algunos autores han descrito la desaparición de las células ganglionares previamente documentadas en una variedad de situaciones, lo que les ha llevado a sugerir la existencia de una aganglionosis adquirida, implicando a la isquemia en alguna de dichas situaciones.

2.4. Presentación clínica

Periodo neonatal

El retraso en la eliminación de meconio es el síntoma principal y se acompaña de distensión abdominal progresiva, vómitos y falta de ingesta, similar a la atresia anal. El 95% de los nacidos a término, eliminan meconio en las primeras 24 horas, y el 95% de los niños con EH retrasan más allá de 24 horas la eliminación de meconio. En un niño a término, la falta de eliminación de meconio más allá de 48 horas es diagnóstica de Enfermedad de Hirschsprung. Esto no es válido para los niños prematuros. El examen rectal revela un

anorrecto contraído, y el tacto rectal se acompaña de una eliminación explosiva de meconio, esto en algunos casos lleva a una remisión temporal de los síntomas.

Infancia

En los niños en los que no se ha diagnosticado la enfermedad al nacer, pueden permanecer relativamente asintomáticos durante meses o años, son niños muy estreñidos y se tratan el estreñimiento con laxantes y/o enemas. El cuadro clínico tipo es el estreñimiento crónico. A la inspección son niños que muestran un vientre abultado y las evacuaciones son dificultosas tanto para heces sólidas, líquidas y aires. El estreñimiento crónico es frecuente en los niños, y de todos los niños estudiados por estreñimiento crónico grave, sólo el 10-12% presenta enfermedad de Hirschprung (EH).

Adulto

Es rara la presentación de la EH en el adulto. La mayor parte de los pacientes tienen menos de 30 años y presentan estreñimiento desde la infancia. El diagnóstico definitivo se realiza con la biopsia rectal.

Formas de presentación poco comunes

Diagnóstico prenatal: La dilatación fetal intestinal asociada a polihidroamnios se ha detectado en la EH. En el futuro se podrán realizar estudios genéticos prenatales en familias con EH.

Enterocolitis por Enfermedad de Hirschprung: La enterocolitis por EH ocurre entre el 17-34% de los casos de EH, y es una complicación grave. En las radiografías simples se observa una dilatación extrema del colon. En el período agudo se debe evitar realizar enemas con contraste por el riesgo de perforación. En los recién nacidos, la enterocolitis por EH es indistinguible de la enterocolitis necrotizante por lo que en todos los casos de enterocolitis necrotizante se debe descartar la EH. Parece ser que el desarrollo de enterocolitis en la EH se debe a un fenómeno de deficiencia en la inmunidad, sobre todo como consecuencia de la alteración de las características defensivas de la mucosa del intestino. Se debe descomprimir con lavados a través de un cateter introducido por vía rectal y se deben administrar antibióticos de amplio espectro por vía intravenosa.

Perforación intestinal: es una presentación poco frecuente en el período neonatal. Requiere cirugía inmediata.

Ileo meconial: Cuando la afectación de la EH es muy extensa en el intestino, la presentación clínica es muy similar al que muestra la fibrosis quística en forma de íleo meconial.

Diagnóstico diferencial

- Disfunción precoz del intestino
- Síndrome de colon izquierdo pequeño.
- Tapón meconial.
- Enterocolitis necrotizante
- Perforación intestinal

Enfermedades asociadas:

- Síndrome de Down
- Divertículo de Meckel
- Neurofibromatosis

- Neuroblastoma
- Feocromocitoma.

2.5. Diagnóstico de la enfermedad de hirschsprung

RADIOLOGIA: La radiografía simple de abdomen en el período neonatal sólo sirve para descartar una perforación intestinal. Típicamente hay asas múltiples dilatadas con ausencia de gas rectal. El enema opaco con contrastes hidrosolubles es muy útil para el diagnóstico. El enema de contraste revela un segmento no dilatado, un cono de transición estrecho y el colon proximal dilatado. La no existencia de los típicos signos, no excluye la EH

MANOMETRIA: Hay ausencia del reflejo rectoanal inhibitorio. Esta ausencia de reflejo rectoanal inhibitorio es patognomónica de la EH. En el reflejo rectoanal inhibitorio fisiológico, lo que ocurre es que al distender el recto con un globo las presiones del canal anal disminuyen por relajación del esfínter anal, y es el reflejo fisiológico de la puesta en marcha del mecanismo de la defecación. La manometria es diagnóstica en el 85% de los casos.

BIOPSIA RECTAL: El diagnóstico anatomopatológico de la EH se realiza por medio de la biopsia rectal. La biopsia rectal se debe tomar por encima de la zona transicional del canal anal, marcado por la línea pectínea, y debe contener submucosa y debe ser examinada por un patólogo experimentado. Las biopsias rectales se pueden realizar de diferentes formas:

- Biopsia rectal por succión;
- Biopsia rectal con forceps bajo visión directa con rectoscopio
- Biopsia rectal abierta: se realiza bajo anestesia y se toma un fragmento de mucosa rectal.

2.6. Manejo de la enfermedad de hirschsprung:

Hay tres estrategias quirúrgicas:

La realización de estoma de derivación

La realización de un estoma de derivación: La colocación de un estoma de derivación puede ser realizada debido a una situación de emergencia, para salvar la vida del bebé, en un paciente con EH complicada con enterocolitis o con perforación intestinal. Por otra parte se puede colocar una ileostomía o una colostomía de derivación como parte de una intervención definitiva de pull-through. El problema más importante que presentan los estomas en los niños es el control hidroelectrolítico.

El estoma debe descomprimir tanto proximalmente como distalmente, para que no se de un asa ciega, por ello se recomienda un estoma en asa, es decir un estoma con dos bocas para que descomprima proximal y distalmente. En los casos en los que la enfermedad afecta a un corto fragmento o porción del colon se prefiere la colocación de una colostomía, mientras que si la enfermedad afecta a todo el colon se prefiere una ileostomía.

La cirugía definitiva de la Enfermedad de Hirschsprung:

El principio básico de los diferentes tipos de intervención, es reseca el segmento de intestino agangliónico y descender hasta el ano, colon con inervación normal. El abdomen se puede abrir con una laparotomía media (incisión vertical media) o con una incisión tipo Pfannenstiel (horizontal y suprapúbica) o por vía laparoscópica. La incisión de Pfannenstiel se utiliza cuando la afectación es sólo de una porción corta de intestino. Se debe movilizar el

recto con disección rectal muy cercana a la luz intestinal para evitar en lo posible la lesión de la inervación, para evitar la impotencia futura. La anastomosis se debe realizar con buena vascularización y sin tensión, con la ligadura de los vasos sigmoideos pero preservando la arcada vascular marginal. El segmento proximal gangliónico sano se debe bajar sin ninguna rotación y sin tensión.

Hay tres técnicas:

Intervención de Swenson. Se moviliza el colon y el recto agangliónico y también una porción de segmento gangliónico para que descienda adecuadamente. La disección se desciende en el recto hasta la pelvis, y se realiza una disección del recto muy cercana a la luz del recto para no lesionar la inervación pélvica. Dependiendo de la afectación del intestino grueso la resección será mayor o menor. Una vez disecado y resecado el colon proximalmente, el colon distal se exterioriza a través del ano. Posteriormente se suturan manualmente ambos extremos.

Intervención de Duhamel. El propio Duhamel consideraba a la técnica propuesta por él, como una modificación de la intervención de Swenson. En la intervención de Duhamel, el recto agangliónico no se extirpa, se le libera por la cara posterior del recto y el intestino grueso proximal se moviliza y desciende hasta el ano para anastomosarlo con el recto a unos 2 cm por encima de la línea pectínea. La diferencia de la intervención de Duhamel con respecto a la de Swenson, es que en la de Duhamel se mantiene el recto agangliónico enfermo y de esa manera hay menos riesgo de lesión de los nervios autonómicos que pueden provocar trastornos de la vejiga o impotencia en el futuro.

Intervención de Soave. La diferencia con la intervención de Duhamel es que se extirpa la mucosa del recto distal hasta 1,5-2 cm por encima de la línea pectínea, y se introduce por dentro del muñón muscular el colon que desciende.

La miomectomía anorectal

Consiste en la extirpación de una tira longitudinal de esfínter externo de 0,5-1cm a lo largo de unos 10 centímetros desde el margen distal del esfínter interno y posteriormente se cierra el defecto con suturas reabsorbibles. Se puede aplicar únicamente en caso de que el segmento afectado sea corto. Otra aplicación de la miomectomía es tras la realización de una técnica de pull-through en que se mantiene la estenosis, se puede realizar la miomectomía.

2.7. Complicaciones de la cirugía de la enfermedad de hirschsprung

La más grave es la enterocolitis que en algunos casos se produce por primera vez tras la intervención. Hasta un 3% de casos de enterocolitis se han descrito en algunas series. Aparte de la enterocolitis se pueden producir estenosis, retención de heces sobre todo con la intervención de Duhamel, porque las heces se acumulan en el recto que no se ha extirpado. La enterocolitis tiene relación sobre todo con la estenosis e hipertonía de la zona distal, en ocasiones por haber dejado un segmento agangliónico o por aganglionosis adquirida por isquemia.

Los problemas a largo plazo se pueden resumir en: enterocolitis, estreñimiento e incontinencia fecal. La enterocolitis más frecuente tras la intervención de Swenson, la incontinencia más frecuente tras la intervención de Soave y el estreñimiento más frecuente con la intervención de Duhamel. La espasticidad del esfínter anal interno se puede solucionar con esfinterotomía quirúrgica o química con toxina botulínica.

3. INVAGINACION INTESTINAL EN EL NIÑO

3.1. Incidencia y etiología

La invaginación intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal en el niño pequeño. Consiste en lo que podríamos considerar como un telescopaje del intestino sobre sí mismo. En la mayoría de los casos la causa es desconocida. La localización más habitual es la zona ileocecal y lo que se observa es una inflamación importante del tejido linfático en la zona de la válvula ileocecal, pero no se sabe si esta inflamación es causa o efecto de la invaginación. La hipótesis más actual es que la hipertrofia de las placas de Peyer en el íleon terminal por una infección viral actuen como punto de inicio de la invaginación. La invaginación idiopática, ocurre en niños entre 3 meses y 2-3 años. Fuera de esta edad, suele haber una causa identificable como etiología de la invaginación, lo más frecuente son pólipos, tumores como el linfoma o el divertículo de Meckel que puede provocar una invaginación.

3.2. Clínica

La invaginación suele ir precedida como ya se ha comentado, de una enfermedad vírica, habitualmente una gastroenteritis vírica, y por ello su inicio se confunde con la virasis gastrointestinal. La clínica típica de la invaginación es el de una obstrucción intestinal: el lactante presenta dolor paroxístico abdominal de tipo cólico acompañado generalmente de vómitos. Entre los intervalos de dolor cólico es típico que el niño se encuentre normal, asintomático. En ocasiones se produce una deposición de aspecto mucoso sanguinolento, que se llama clásicamente en “jalea de grosella”. Si no se trata la invaginación, debido a la isquemia que se instaura, se produce una gangrena, perforación y peritonitis.

3.3. Diagnóstico

Ante un lactante con cuadros de dolor abdominal paroxístico con buen estado entre los episodios de dolor se debe sospechar una invaginación y realizar las pruebas diagnósticas. Hoy en día el diagnóstico se realiza por medio de la ecografía abdominal. El signo ecográfico patognomónico es el “signo de la diana” que se ven las capas intestinales en una proyección transversal, o el “signo del pseudoriñón”, en una proyección o corte longitudinal.

3.4. Tratamiento

El tratamiento de elección es el tratamiento “no quirúrgico”, que consiste en una reducción hidrostática de la invaginación con enema de contraste o con aire. Si hay peritonitis está contraindicada la reducción hidrostática y hay que operar. Hasta hace poco la técnica para reducir una invaginación intestinal en el niño era la reducción hidrostática con bario, sin embargo en los últimos años se está imponiendo la reducción con enema de aire. La reducción con enema de aire consiste en la introducción de aire por el ano con un manómetro y se vigila con cuidado la presión que se aplica, la cual no debe exceder de

120mmHg. La tasa de éxito con la reducción con aire es del 80-90%. La tasa de recidiva tras la reducción hidrostática o con aire es del 11% y se suele producir en las primeras 24 horas siguientes a la reducción.

Si no se puede reducir con medios no quirúrgicos o si hay signos de peritonitis hay que recurrir a la cirugía, que se puede realizar por vía abierta o por vía laparoscópica. El objetivo por cualquiera de las dos vías (abierta o laparoscópica) es reducir la invaginación sin lesionar el intestino y evitar salvo necesidad la realización de una resección intestinal. Si el intestino invaginado no es viable, no recupera su color tras la desinvaginación lo cual quiere decir que la isquemia que se ha establecido es irreversible, hay que realizar una resección de la porción de intestino no viable y una anastomosis. Las tasas de recidiva tras la desinvaginación quirúrgica son muy bajas. Si el tratamiento es quirúrgico habitualmente se realiza una apendicectomía profiláctica para evitar un cuadro de apendicitis que pudiera enmascarar en el futuro una recidiva de la invaginación.