

# Aganglionismos extensos. Tratamiento y resultados a largo plazo\*

F. Hernández, S. Rivas, L.F. Avila, M. Díaz, N. Leal, L. Martínez, J. Murcia, P. Olivares,  
J.M. Mariño, M. López, L. Lassaletta, J.A. Tovar

*Departamento de Cirugía Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario «La Paz». Madrid.*

**RESUMEN: Introducción:** El aganglionismo extenso (AE), que afecta a todo el colon, incluyendo o no parte del intestino delgado, presenta más dificultades diagnósticas y se asocia a mayor morbimortalidad que las formas clásicas. Hemos analizado los casos tratados en los últimos años y sus resultados a medio y largo plazo.

**Material y métodos:** Entre los años 1983-2000 hemos tratado 232 pacientes con enfermedad de Hirschsprung, de los que 15 presentaban AE. Analizamos el diagnóstico, procedimientos quirúrgicos, la existencia de enterocolitis antes y después del tratamiento, la técnica quirúrgica empleada y las complicaciones. También evaluamos el estado nutricional y el resultado a largo plazo según la escala de sistema clínico o de puntuación discutiendo las opciones quirúrgicas realizadas en los diferentes casos.

**Resultados:** De los 15 pacientes, dos fallecieron por complicaciones sépticas, uno en el período neonatal y otro a los tres años. Otros dos casos son posibles candidatos a trasplante intestinal como consecuencia de la extensión de su enfermedad. De los 11 pacientes restantes, cinco se extendían a casi todo el ileon, cinco tenían afectación de colon y menos de 30 cm desde la válvula ileocecal y el último presentaba un aganglionismo cólico con displasia neuronal intestinal asociada. Un caso se asoció a síndrome de Ondine y otro a trisomía 21. Dos de los pacientes son hermanos y otro tiene un hermano con aganglionismo rectosigmoideo. Las técnicas quirúrgicas empleadas en los 13 pacientes fueron: Lester Martin modificado en 8 casos (uno con redescenso por vía sagital), 4 descensos ileo-anales y una miectomía con miotomía prolongada. Nueve pacientes (5 Lester Martin y los 4 descensos) hacen vida normal; dos con Lester Martin tienen crisis de retención fecal frecuente. De los 11 pacientes revisados, cinco se encuentran en el p $\geq$ 50 de peso y talla, dos se encuentran en el p25-50, dos en el p3-25 y dos por debajo del p3.

**Conclusiones:** Los casos de AE constituyen un pequeño porcentaje en la casuística general del Hirschsprung. Si bien la técnica más empleada es la Lester Martin modificada, en casos de afectación ileal no muy extensa, el descenso tipo Swenson ha dado buenos resultados a largo plazo con escasas complicaciones. El trasplante intestinal es la única posibilidad de supervivencia a largo plazo en casos de gran extensión aganglionica. La continencia mejora con los años aunque rara vez es normal. El estado nutricional de estos pacientes debe ser controlado muy de cerca por un equipo especializado.

**PALABRAS CLAVE:** Aganglionismo cólico total; Aganglionismo extenso; Enfermedad de Hirschsprung; Continencia.

## EXTENSIVE AGANGLIONOSIS. TREATMENT AND LONG TERM RESULTS

**ABSTRACT: Introduction:** Extensive aganglionosis (EA) that affects the total colon (including or not part of the small intestine), shows more diagnostic problems and it is associated to higher morbidity and mortality rates than the classic cases of Hirschsprung disease (ED). This study takes into account last years cases and their results in the medium and long term.

**Material and methods:** Between 1983 and 2000, 232 patients suffering ED have been treated. 15 out of those 232 patients showed EA. We took into consideration the diagnosis, surgical procedures, enterocolitis before and after the treatment, the surgical technique and the complications. We analyze the nutritional state and the long term result according to clinical bowel function scoring system continency Scale, considering the surgical possibilities depending on each case.

**Results:** Two patients died due to septic complications, one of them during the neonatal period and the other one at the age of 3. Two other cases became possible candidates to an intestinal transplantation due to the extension of their disease. Five out of the 11 left patients had more than 30 cm of small intestine involved, and another five had involved less than 30 cm from ileocecal valve. The last case showed a total colonic aganglionosis with associated intestinal neuronal displasia. One case was associated with S. Ondine and another one with a 21 trisomy. Two of the patients were brothers and another patient has got a brother suffering from rectosigmoid HD. The surgical techniques used with 13 were: 8 cases using Lester Martin modification (one of them needed redo procedure because of anastomosis leak and perineal fistula), 4 Swenson procedure and one patient was treated by Ziegler's miectomy with prolonged miotomy. Nine of the patients mentioned before, lead a quite life (five L. Martin, 4 Swenson); 2 patients suffering frequent fecal retention crisis. 5 out of the 11 reviewed cases, show a weight and height p $\geq$ 50, 2 below p50, 2 below p25, and 2 under p3.

**Conclusion:** EA represents a small percentage of Hirschsprung disease. Although Martin modification is the most widely employed technique in cases of distal ileal involvement, Swenson procedure has provided good results in the long term follow-up with few complications. Intestinal transplantation may be the only choice for long term survival in patients with near total intestinal aganglionosis. Continence improves in the follow-up but few times is normal. Nutritional state should be controlled by a specialized team.

**KEY WORDS:** Extensive aganglionosis; Total colonic aganglionosis; Hirschsprung disease; Continency.

**Correspondencia:** Francisco Hernández Oliveros. Hospital Universitario «La Paz», Paseo de la Castellana 261, 28046. Madrid.

\*Trabajo presentado en el Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica. Sevilla, mayo de 2001.

Recibido: Mayo 2001

Aceptado: Abril 2002

## INTRODUCCIÓN

El aganglionismo extenso (AE) incluye los casos de aganglionismo cólico total (ACT) y aquellos en los que se encuentra afectado parte del intestino delgado, supone aproximadamente el 5-10% de los casos de enfermedad de Hirschsprung (EH). Presenta más dificultades diagnósticas, el manejo de estos pacientes es más complejo y se asocia a mayor morbimortalidad que las formas clásicas de EH. El objetivo de nuestro trabajo es analizar nuestros casos más recientes<sup>(1,2)</sup> y evaluar los resultados a medio y largo plazo de los pacientes con AE. Se discuten, asimismo, las distintas opciones quirúrgicas.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Entre los años 1983-2000 hemos tratado 232 pacientes con enfermedad de Hirschsprung, de los que 15 (6,4%) presentaban AE. Analizamos el diagnóstico, procedimientos quirúrgicos, la existencia de enterocolitis antes y después del tratamiento, la técnica quirúrgica empleada y las complicaciones. También evaluamos el estado nutricional y la continencia según sistema clínico de puntuación a largo plazo según la escala de Holschneider discutiendo las opciones quirúrgicas realizadas en los diferentes casos.

## RESULTADOS

**Pacientes.** De nuestros 15 pacientes, 8 (53,3%) eran hombres y 7 (46,6%) mujeres (ratio: 1,14:1). La edad gestacional media fue de 39,5 semanas (rango: 38-42) y el peso al nacer medio fue 3,14 kg. La talla media fue de 51 cm (rango: 55-49).

**Antecedentes familiares.** Dos de los pacientes son hermanos e hijos de un mujer con EH rectosigmoidea; otro tiene un hermano con aganglionismo rectosigmoideo. Una paciente tuvo una hermana con atresia intestinal múltiple que falleció en el período neonatal.

**Anomalías y síndromes asociados.** Se encontraron síndromes asociados en el 13% de los pacientes: síndrome de Ondine<sup>(1)</sup> y trisomía 21<sup>(1)</sup>. Presentaron anomalías asociadas 3 pacientes (20%); divertículo de Meckel<sup>(1)</sup>, hidronefrosis derecha<sup>(1)</sup>, apéndice preauricular y nevus dorsolumbar de gran tamaño<sup>(1)</sup>.

**Clínica.** En cuanto a las formas de presentación, un paciente tenía diagnóstico prenatal de obstrucción intestinal baja y fue intervenido antes de presentar síntomas; 4 presentaron obstrucción intestinal (OI) en el primer día de vida, 5 antes de la semana y uno después del mes; dos debutaron con enterocolitis (uno a los 9 días y otro al mes, diagnosticado de intolerancia a proteína de leche de vaca y no operado hasta 74 días de vida); uno acudió a consultas externas por estre-

ñimiento de 4 meses de evolución, y otro debutó con perforación ileal a las 36 horas de vida. Cuatro pacientes expulsaron meconio de forma espontánea en las primeras 24 horas.

**Procedimientos antes del diagnóstico.** En nueve pacientes se realizó la derivación en el sitio adecuado confirmado por biopsia intraoperatoria (IO). En tres pacientes no se disponía de esta técnica y la derivación inicial se realizó a nivel agangliónico. En un paciente con biopsia IO normales fueron necesarios cinco procedimientos antes del diagnóstico. En una paciente que debutó con perforación intestinal no se tomaron biopsias hasta la tercera laparotomía. En un niño con sospecha de íleo meconial no se tomaron biopsias en los dos primeros procedimientos; en el tercero, el informe anatomopatológico fue de inmadurez neuronal, no concluyente; fueron necesarias un total de cinco laparotomías para llegar al diagnóstico. Estos tres últimos pacientes tenían afectación yeyunal.

**Pruebas diagnósticas.** La mediana de la edad de diagnóstico fue 38 días (0/365). La radiografía abdominal sugería obstrucción intestinal en 14 casos y perforación en uno. El enema opaco, fue normal en dos y en tres se sugerían otros diagnósticos; en el resto, el ACT se incluía entre los diagnósticos posibles. En dos pacientes se realizó manometría anorrectal; en uno demostró ausencia de RIA y en otro paciente (en período neonatal después de ileostomía) fue no concluyente. En ningún paciente se realizó biopsia por succión.

**Extensión de agangliomismo.** En 4 pacientes el agangliomismo se extendía hasta yeyuno (el más extenso hasta 3 cm del Treitz), 5 presentaban afectación ileal mayor de 30 cm, 5 menos de 30 cm de ileon distal, y uno limitado al colon displasia neuronal intestinal asociada (DNI).

**Procedimiento definitivo.** Las técnicas quirúrgicas empleadas en 12 pacientes fueron: Lester Martin modificado en 7 casos, 4 descensos ileo-anales tipo Swenson (todos con afectación de < 30 cm de ileon terminal), y un redescenso por vía sagital posterior. En un paciente se realizó miectomía con miotomía prolongada según técnica de Ziegler. En 2 casos, ambos con afectación yeyunal, no se ha realizado ningún procedimiento definitivo; en la actualidad tienen una derivación yeyunal y siguen un programa de nutrición parenteral domiciliaria.

**Complicaciones y otros procedimientos.** Una paciente con un descenso ST Lester Martin tuvo una dehiscencia de anastomosis con formación de una fístula perineal fue redescendida por vía sagital posterior después de tratar el episodio agudo. Dos pacientes fueron intervenidos por prolapso de ileostomía. Uno sufrió dehiscencia de sutura de ileostomía con absceso intrabdominal. Un paciente presentó absceso de pared y evisceración. Uno fue intervenido por eventración. Un paciente ha sido intervenido en dos ocasiones por obstrucción intestinal secundaria a bridas. Finalmente, una paciente requirió transfusión seguida de Fe oral por anemia secundaria a sangrado digestivo bajo tras el descenso. La pa-

ciente con síndrome de Ondine paciente fue traqueotomizada. Dos pacientes con litiasis biliar secundaria a NP fueron colecistectomizados. En una niña se extirpó la cicatriz ines-tética de laparotomía.

**Mortalidad.** Dos pacientes (13,3%) fallecieron por sépsis, uno en período neonatal y otro (en el que se realizó la miectomía con miotomía) a los tres años. En ambos la afectación era yeyunal.

**Enterocolitis.** Dos pacientes sufrieron EC sólo antes del descenso, dos pacientes antes y después del descenso; uno de los pacientes candidato a Tx ha tenido episodios de EC antes y después de la yeyunostomía. En todos los casos los pacientes fueron tratados con ATB, enemas, dieta absoluta y sueroterapia.

**Continencia.** Todos los pacientes fueron tratados con loperamida después del descenso y el 45% precisaron enemas o tacto rectal hasta los 5-8 años, edad en la que todos comenzaron a experimentar mejoría en mayor o menor grado. Todos los pacientes han sido revisados en el último año, la mediana del tiempo de seguimiento es de 9,8 años (rango: 2,25-14,5). Hemos evaluado la continencia en los 11 pacientes en los que se realizó el descenso según la escala de Holschneider (Tabla I). Un paciente tiene continencia normal (14 puntos), 4 buena (10-13), 4 regular (5-9) y dos mala (0-4). Agrupando a los pacientes por la técnica del descenso, no hemos encontrado diferencia significativa en la continencia a largo plazo. No obstante, dos de los pacientes con descenso L. Martin tienen episodios de retención fecal ocasionales que tratan con sonda rectal. En cuanto a la longitud del aganglionismo, los enfermos con afectación hasta ileon terminal (30 cm distales de ileon), tienen una continencia a largo plazo levemente mejor que los que tienen afectación ileal más extensa; sin embargo, esta diferencia no es estadísticamente significativa ( $p = 0,39$ ). Considerando las circunstancias de cada paciente, una de las pacientes con mala continencia es la que tuvo que ser redescendida por dehiscencia de anastomosis y la otra tiene sólo 7 años y ha mostrado mejoría en las últimas revisiones. Tienen continencia regular: la paciente con síndrome de Down, el niño con DNI, la niña con síndrome de Ondine y un paciente menor de cinco años.

**Estado nutricional.** Un paciente (ACT + DNI) precisó parenteral domiciliaria hasta 9 años después del descenso y sigue con enteral domiciliaria por malnutrición severa 10 años después; además, ha tenido varios episodios de tetania por hipomagnesemia y hemeralopia por déficit de vitamina A. Otros dos pacientes toman suplementos hiperproteicos. Exceptuando la restricción de legumbres en algunos casos, el resto de los pacientes toman dieta normal.

De los 11 pacientes en los que se ha realizado el descenso, 5 se encuentran en el percentil  $\geq 50$  de peso y talla, dos en el p25-50; dos por debajo del p25 y dos por debajo del p3. Los dos pacientes en los que por la extensión del aganglionismo no se ha realizado el descenso y fueron sometidos a numerosos procedimientos quirúrgicos antes del diagnósti-

**Tabla I Sistema clínico de puntuación de continencia.**

<i>Frecuencia de deposiciones</i>	
Normal (1-2/día)	2
Frecuente (3-5/día)	1
Muy frecuente (<5/día)	0
<i>Consistencia heces</i>	
Normal	2
Blanda	1
Líquida	0
<i>Manchado</i>	
No	2
Con estrés/diarrea	1
Siempre	0
<i>Sensación de heces en ampolla rectal</i>	
Normal	2
Incierta	1
Ausente	0
<i>Discriminación entre heces formadas vs. líquido vs. gas</i>	
Normal	2
Deficiente	1
Ausente	0
<i>Necesidad de tratamiento (enemas, fármacos, pañales)</i>	
No	2
Ocasionalmente	1
Continuamente	0
<i>Dificultad o dolor al hacer deposiciones</i>	
Nunca	2
A veces	1
Siempre	0

NOTA: normal 14 puntos, buena 10-13, regular 5-9, mala 0-4.

co, se encuentran también por debajo del p3. En la actualidad siguen programas de nutrición parenteral domiciliaria con aporte enteral mínimo; presentan una curva de crecimiento positiva y buena ganancia ponderal.

## DISCUSIÓN

El porcentaje de casos de AE (6,4%), la proporción hombres:mujeres (1,14:1), la edad gestacional media (39,5), el peso al nacer medio (3,14 kg), la talla media (51 cm), el porcentaje de casos familiares (13%) y el porcentaje de pacientes con síndromes asociados con similares a los de otras series publicadas<sup>(3-10)</sup>. La mortalidad (13,3%) es comparable a la publicada en series recientes.

En la mayoría de los casos es difícil distinguir el AE de otras causas de obstrucción intestinal neonatal. Las técnicas usadas habitualmente para el diagnóstico de EH, han mos-

trado resultados confusos cuando se trata de AE. Esto conduce a un diagnóstico tardío y a un elevado número de procedimientos antes del diagnóstico definitivo.

La técnica de elección durante años ha sido la de Martin<sup>(11)</sup> que crea una anastomosis latero-lateral de colon izquierdo agangliónico con intestino delgado con objeto de aumentar la absorción de líquido. Posteriormente, Boley<sup>(12)</sup> describió el descenso ileoendorrectal en un solo tiempo utilizando el colon derecho, que posee mayor capacidad de absorción hidroelectrolítica. Otras técnicas y modificaciones de las mismas han sido descritas y realizadas con éxito<sup>(13-15)</sup>. Sin embargo, todas tienen sus limitaciones y ninguna ha demostrado ser la técnica ideal. Las técnicas en las que se construye un canal largo con intestino agangliónico consiguen una mejor continencia a corto plazo, pero para algunos autores se asocia con mayor frecuencia con episodios de retención fecal, enterocolitis y anemia por déficit de Fe y vitamina B12. Recientemente se ha comunicado que la satisfacción a largo plazo es mayor en los pacientes en los que se renuncia a usar un segmento agangliónico que en aquellos en los que se construye un canal común, sobre todo cuando este canal es de gran longitud.

El trasplante intestinal es una alternativa a la nutrición parenteral prolongada en pacientes con aganglionismo intestinal casi total en los que las posibilidades de adaptación son mínimas. Aunque la experiencia en este campo es aún reducida los resultados iniciales son prometedores<sup>(16-18)</sup>. Exceptuando estos casos, la extensión del aganglionismo no determina la técnica a utilizar.

La continencia a largo plazo mejora prácticamente en todos los casos aunque pocas veces llega a ser normal. Si bien no hemos encontrado relación con la técnica quirúrgica ni con la extensión del aganglionismo serían necesarios estudios multicéntricos con un mayor número de pacientes para llegar a conclusiones válidas.

Todos los pacientes de nuestra serie nacieron con un peso a término y con buen peso y talla. El elevado número de procedimientos, las complicaciones de la ostomía, los episodios de enterocolitis, las complicaciones de la nutrición parenteral y otros factores contribuyen al deterioro nutricional en la mayoría de ellos. Por tanto, es imprescindible un estricto seguimiento de estos pacientes en colaboración con especialistas en Gastroenterología y Nutrición.

## BIBLIOGRAFÍA

1. López Gutiérrez JC, De Agustín JC, Murcia J, Carrero C, Muguerra R, Soto C, Utrilla J, Lassaletta L. Un caso de aganglionismo intestinal total. Dos años de supervivencia. *Cir Pediatr* 1991;**4**(4):212-214.
2. G. Utrilla J, Cortés L, Monereo J. Aganglionismo cólico total. *An Esp Pediatr* 1979;**5**(12):383-392.
3. Emslie J, Krishnamoortuy M, Applebaum H. Long term follow-up of patients treated with ileo-endo-rectal pull-trough and right colon onlay patch for total colonic aganglionosis. *J Ped Surg* 1997;**29**:1542-1544.
4. Tsuji H, Spitz L, Kiely EM, Drake DP, Perro A. Management and long term follow-up of infants with total colonic aganglionosis. *J Ped Surg* 1999;**34**:158-162.
5. Hoehner JC. Long-term morbidity in total colonic aganglionosis. *J Ped Surg* 1998;**33**(7):961-966.
6. Endo M y cols. Long-term results of surgical treatment in infants with total colonic aganglionosis. *J Ped Surg* 1994;**29**:1310-1314.
7. Sachiyo S y cols. Total colonic aganglionosis with or without small bowel involvement: a changing profile. *J Ped Surg* 1997;**32**:1537-1541.
8. Finaly R, Cohen Z, Mares AJ. Near total intestinal aganglionosis with extreme short bowel syndrome: a difficult surgical dilemma. *Eur J Pediatr Surg* 1999;**9**(4):253-255.
9. Casasa JM, Marheunda C, Broto J, Boix-Ocho J. Follow-up and evolution of 10 cases operated on for total colonic aganglionosis. *Cir Pediatr* 1990;**3**:70-72.
10. Nagasaki A, K. Sumitomo K, Shono T, Ikeda K (...). Diagnosis of Hirschsprung disease by anorectal manometry. *Prog Pediatr Surg* 1989;**24**:40-48.
11. Martín LW. Total colonic aganglionosis preservation and utilization of entire colon. *J Ped Surg* 1982;**17**:635-637.
12. Boley SJ. A new operative approach to total aganglionosis of the colon. *Surg Gynecol Obstet* 1984;**159**:481-484.
13. Applebaum H, Richardson RJ, Wilkinson GA y cols. Alternative operative procedure for total aganglionosis. *J Ped Surg* 1988;**23**:49-51.
14. Shandling B. Total colonic aganglionosis. A new operation. *J Ped Surg* 1984;**19**:503-505.
15. Kimura K. A new surgical approach to extensive aganglionosis. *J Ped Surg* 1981;**16**:840-843.
16. Goulet O y cols. Intestinal transplantation in children: preliminary experience in Paris. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 1999;**23**(Suppl).
17. Bueno J, Ohwada S, Kocoshis S, Mazariegos GV, Dvorchik I, Sigurdsson L, Di Lorenzo C, Abu-Elmagd K, Reyes J. Factors impacting the survival of children with intestinal failure referred for intestinal transplantation. *J Pediatr Surg* **34**(1):27-32 (Discussion 32-33).
18. Swenson O. Early history of the therapy of Hirschsprung's disease: facts and personal observation over 50 years. *J Ped Surg* 1996;**31**:1003-1008.