

Fiabilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung en neonatos: experiencia de 25 años

I. Tuduri Limousin, J.A. Cabo Valdés, M.J. Moya Jiménez, R. Granero Cendón, I. Fernández Pineda, R. Cabrera García, M. López Alonso

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

RESUMEN

El *gold-standard* para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung es la biopsia rectal por succión (BRS), pero no debería aplicarse antes del mes de vida. Presentamos un protocolo diagnóstico que permite el manejo neonatal de estos pacientes.

Material y métodos. Estudio analítico retrospectivo de los resultados del protocolo en el cual se realiza una manometría rectal (MR) ante todo paciente con sospecha de EH con sondas de diseño propio. Si el resultado es positivo, se repiten semanalmente hasta el final del periodo neonatal, cuando se realiza la BRS.

Resultados. 1980-2006 realizamos 503 registros en 391 pacientes, con una edad media al primer estudio de 15,86 días. En 54 casos se confirmó el diagnóstico de EH. La tasa de falsos negativos fue de 0,9%, con una sensibilidad del 99%. La tasa de estudios no válidos fue del 8% sin sedación, siendo menor (2,9%) con la sedación, presentando una OR=2,853 (p=0,008).

Conclusiones. El protocolo de MR semanales aporta un diagnóstico de sospecha fiable que permite el manejo del paciente neonatal. Con la sedación de los pacientes se acorta el tiempo de estudio y se logran casi 3 veces más estudios válidos.

PALABRAS CLAVE: Enfermedad de Hirschsprung; Diagnóstico neonatal.

NEONATAL DIAGNOSTIC PROTOCOL OF THE HIRSCHSPRUNG'S DISEASE

ABSTRACT

Suction rectal biopsy (SRB) is the gold-standard for the diagnosis of Hirschsprung's disease (HD), but may not be applied before the first month of age. We propose a diagnostic protocol that allows the management of these patients.

Material and Methods. A retrospective analytic study is done, analysing the results of our protocol. A rectal manometry (RM) is done to any patient with clinical symptoms of HD. When first test is positive (no reflex), we practice a weekly RM till the end of the neonatal period when we propose the SRB for the confirmation of the diagnosis.

Correspondencia: Manuel López Alonso. Servicio de Cirugía Pediátrica. H.U. Virgen del Rocío, Hospital Infantil.
e-mail: manuel.lopez.alonso.sspa@juntadeandalucia.es

Recibido: Mayo 2007

Aceptado: Diciembre 2007

Results. From 1980 to 2006 we have performed 503 tests in 391 HD's suspected neonates. Mean age in the first study was 15.19 days. In 54 cases, final diagnosis was EH. Rate of false-negative was 0.9%, sensibility 99%. Rate of non-usefull studies without sedation was 8%, being minor (2.97%) with sedation (OR=2.853; p=0.008).

Conclusions. The protocol with a weekly RM allows the management of these patients because of a reliable diagnosis. Sedation has two positives effects: the reduction of the time of the study and the improvement of the results.

KEY WORDS: Hirschsprung's disease; Neonatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung (EH) produce síntomas desde el primer día de vida en un 80-90% de los casos, tales como retraso en el paso del meconio, vómitos, distensión abdominal... pero ninguno de ellos es patognomónico de la misma⁽¹⁾.

El *gold-standard* para el diagnóstico es la biopsia rectal por succión, una técnica segura, con un porcentaje de perforaciones muy escaso (0,2%), siempre que se realice una vez pasado el periodo neonatal⁽²⁾.

Por lo tanto es muy importante obtener un diagnóstico de sospecha que nos permita un manejo adecuado de estos niños, evitando la temida enterocolitis.

La manometría rectal (MR) es una prueba incruenta y sin complicaciones que se emplea en pocos centros en el periodo neonatal. Tradicionalmente se consideraba que el reflejo inhibitorio ano-rectal aparecía a partir de los 12 días o más de 39 semanas de edad gestacional corregida, pero ya se ha demostrado que incluso prematuros de 29 semanas de edad gestacional presentan dicho reflejo, si se realiza con la técnica adecuada^(3,4).

Por lo tanto proponemos un protocolo de manometrías semanales hasta el final del periodo neonatal en todo niño con síntomas de EH, en especial, retraso en la evacuación del meconio superior a 24 horas.

Tabla I

Diagnóstico	Recuento
Normal	306
Hirschsprung	54
Microcolon	3
Displasia neuronal	1
Hiperplasia colinérgica	1
Mielomeningocele	1
Inmadurez	1
Estenosis anal	1
Colon izquierdo hipoplásico	1

MATERIAL Y MÉTODOS

Realizamos un estudio analítico retrospectivo, analizando los registros obtenidos según nuestro protocolo que consiste en realizar una MR a todo niño con clínica de retraso en la evacuación del meconio u obstrucción intestinal distal.

Para ello contamos con un sistema diseñado por nosotros a partir de una sonda de 4 canales que se conectan a un sistema abierto de perfusión continua con un flujo de 0,05 ml/h, agujeros de toma de presión laterales separados por 5 mm y un balón de distensión rectal.

Una vez logradas las condiciones de reposo adecuadas, introducimos la sonda y la retiramos escalonadamente, centímetro a centímetro, para medir la longitud, presión al inicio, presión máxima y final del canal anal.

A continuación se colocan dos agujeros de medición en la zona de fluctuaciones anorrectales (influencia del esfínter interno) y el distal en la zona de influencia del esfínter externo, iniciando la distensión anorrectal y procediendo a evaluar la relajación.

En caso de no obtener un reflejo inhibitorio o no lograr un estudio válido, se repite semanalmente el estudio, hasta realizar la biopsia rectal por succión al final del periodo neonatal.

Todos los datos estadísticos han sido analizados con el programa SPSS 14.0.

RESULTADOS

Desde 1980 a 2006 hemos realizado 503 registros en 391 niños con sospecha de EH, que se confirmó en 54 de ellos (Tabla I).

La edad media al primer estudio fue de 15,19 días de vida y se llegaron a realizar 4 estudios en un mismo niño (Tabla II).

Diecisiete niños presentaron tardíamente el reflejo, a lo largo de los estudios.

Tabla II

Nº estudio	Recuento	Reflejo +	Reflejo -	Reflejo no válido	Edad media
1	391	279	84	28	15,19 ± 7,21
2	78	37	38	3	18,83 ± 7,34
3	26	6	19	1	21,77 ± 5,41
4	8	3	5	0	27,75 ± 2,43
Total	503	325	146	32	16,30 ± 7,47

Tuvimos 32 estudios no válidos que se han incluido en las tablas junto a los estudios positivos ya que nos obliga a repetir la prueba. Cuando sedamos a los niños, disminuye la tasa de estudios no válidos de un 8% a un 2,97%, obteniendo una odds ratio de 2,853, que es estadísticamente significativa según la prueba de la Chi-cuadrado ($p=0,008$).

Los valores de fiabilidad diagnóstica fueron: especificidad 81,0%, sensibilidad 99%, valor predictivo positivo 57,6% y negativo 99,7%, como puede verse en la tabla III, cuando analizamos los datos de todas las manometrías realizadas durante el periodo neonatal.

DISCUSIÓN

El protocolo presentado en este artículo tiene unos valores de fiabilidad muy buenos, especialmente como prueba de diagnóstico de sospecha (*case-finding*) ya que el inverso del valor predictivo negativo, esto es, el porcentaje de niños enfermos, en los que damos un diagnóstico de sano es de 0,3% (1 solo caso de 391), lo que permite manejar a estos niños por medio de los lavados intestinales, logrando que la enterocolitis de la EH haya desaparecido de nuestro Centro.

La ausencia de reflejo no es patognomónica de la enfermedad de Hirschsprung, pues en un 4% se produce un retraso en la aparición del reflejo que en 2 casos (0,5%) llega hasta el final del periodo neonatal, por lo que es fundamental realizar la biopsia.

El repetir semanalmente las manometrías evita la biopsia rectal a aquellos niños con una aparición tardía del reflejo, disminuyendo la morbimortalidad de la misma.

Para lograr un estudio demostrativo y obtener una buena relación de eficiencia hemos optado por la sedación con hidrato de cloral a 100 mg/kg o midazolam a 0,2 mg/kg, ya que nos permite acortar significativamente el tiempo del estudio y lograr dos veces más estudios válidos. Tan sólo han precisado ventilación con ambú 4 niños por depresión respiratoria tras la sedación. En todo caso, cuando se seda a un prematuro, el neonatólogo está siempre presente.

Como ya se ha comentado en otras ocasiones⁽⁵⁾, es muy importante el factor tiempo, ya que para obtener unos resul-

Tabla III

	<i>Reflejo negativo o no válido (+)</i>	<i>Reflejo existente (-)</i>	<i>Total</i>
EH	103	1	104
No EH	76	323	399
	179	324	503

Sensibilidad: 103/104 = 99,03%
Especificidad: 323/399 = 80,95%
Tasa falsos positivos: 1-espec = 19,05%
VPP: 103/179 = 57,54%
VPN: 323/324 = 99,69%
Tasa falsos negativos: 1-sens = 0,97%

tados adecuados, se necesita un personal auxiliar dedicado en exclusiva, con lo que se disparan los costes, siendo fundamental ser capaz de dar respuesta a una gran área de población de cualquier edad.

A nuestro modo de ver, deberían existir una serie de centros de referencia para el diagnóstico manométrico neonatal de la EH a nivel nacional, de modo que se pudiera acumular casos y perfeccionar una técnica que es muy dependiente de la experiencia del equipo.

CONCLUSIONES

El protocolo de diagnóstico precoz de la EH por medio de manometrías rectales repetidas permite un manejo neonatal adecuado, disminuyendo las biopsias y reduciendo, hasta la desaparición, la enterocolitis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Guo W, Zhang Q, Chen Y, Hou D. Diagnosis of Hirschsprung's disease. *Asian J Surg* 2006; 29: 176-9.
2. Teitelbaum D, Coran A. Hirschsprung's Disease and related neuromuscular disorders of the intestine. En: Grosfeld J, O'Neill J, Fonkalsrud E, Coran A. *Pediatric Surgery*. 6th ed. Philadelphia: Mosby; 2006. p. 1514-59.
3. De Lorijn F, Omari T, Kok J, Taminiu JM, Benninga A. Maturation of the rectoanal inhibitory reflex in very premature infants. *J Pediatr* 2003; 143: 630-3.
4. De Lorijn F, Voskuijl W, Omari T, Kok J, Taminiu J, Benninga A. Assessment of the rectoanal inhibitory reflex in preterm infants with delayed meconium passage. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005; 40: 434-7.
5. López-Alonso M, Hernández A, Ribas J. Índices de fiabilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung en cualquier edad. *Cir Pediatr* 2005; 18: 13-6.