

Resultados clínicos a largo plazo en personas con síndrome de Down y enfermedad de Hirschsprung

María Menezes y Prem Puri

RESUMEN

El artículo revisa los resultados clínicos a largo plazo en 39 pacientes con síndrome de Down que fueron operados por tener enfermedad de Hirschsprung, entre 1975 y 2003. De ellos, en 26 se diagnosticó la anomalía intestinal en el período neonatal, y en 13 en períodos posteriores. 28 tuvieron localización rectosigmoide, 10 en el segmento largo, y 1 tuvo una agangliosis total. En la mayoría de los casos se practicó colostomía seguida de anastomosis. En 13 pacientes hubo uno o más episodios de enterocolitis tras la anastomosis. En 3 pacientes hubo que volver a la colostomía por incontinencia marcada o enterocolitis recurrentes. Al evaluar la evolución a largo plazo en 23 pacientes, la función intestinal fue normal en 8 (de los que 4 tardaron entre 6 y 17 años para normalizarse por completo), no tenían todavía continencia intestinal en 8, y apareció estreñimiento en 7. En comparación con 161 casos de Hirschsprung que no tenían síndrome de Down, los resultados a largo plazo tras la anastomosis demuestran una mayor dificultad para controlar la función intestinal en los pacientes que tienen síndrome de Down.

El síndrome de Down es la anomalía cromosómica que con más frecuencia va asociada a la enfermedad de Hirschsprung, de modo que en el 4,5 a 16% de casos con enfermedad de Hirschsprung existe síndrome de Down (Quinn et al., 1994; Moore y Johnson, 1998; Caniano et al., 1990; Hackam et al., 2003). A pesar de los notables avances en el diagnóstico y en la atención postnatal, sigue siendo relativamente alta la incidencia de enterocolitis, morbilidad postoperatoria y mortalidad en los pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Down (Moore y Johnson, 1998). Aunque muchos niños con enfermedad de Hirschsprung tienen problemas de intestino, en la mayoría se resuelven satisfactoriamente. El conseguir que la defecación postoperatoria sea normal depende de la intensidad con que se enseña a controlarla, el ambiente social, la inteligencia del paciente y la motivación para mostrarse socialmente aseado y limpio. Es bien sabido que esta motivación puede ser baja en las personas con sín-

drome de Down. El objetivo de este estudio fue revisar los resultados clínicos conseguidos a largo plazo en 39 pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada a síndrome de Down, atendidos de forma consecutiva, controlados y tratados a lo largo de un período de 29 años.

Materiales y métodos

Se revisaron las historias clínicas de 259 pacientes con enfermedad de Hirschsprung atendidos de forma consecutiva en Our Lady's Hospital for Sick Children, Dublín, y el Children's University Hospital, Dublín, entre 1975 y 2003. Treinta y nueve (15%) de los 259 pacientes con enfermedad de Hirschsprung tenían síndrome de Down. Se recogieron los datos acerca de los rasgos clínicos, edad de presentación, grado de agangliosis, tratamiento quirúrgico, enterocolitis postoperatoria, y funcionamiento intestinal a largo plazo. En todos los casos el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung fue realizado por métodos histológicos. El diagnóstico de

Prem Puri trabaja en Our Lady's Hospital for Sick Children, Dublín. Correo-e: prem.puri@ucd.ie

enterocolitis se hizo sobre la base de los siguientes síntomas: diarrea, vómitos, fiebre, distensión abdominal. Se llevó a cabo el seguimiento mediante el examen del historial de los pacientes y de entrevistas o llamadas por teléfono personales con los padres o cuidadores de los pacientes. Se definió la función intestinal como normal cuando las heces se eliminaban de forma normal, no se les escapaban, no tenían necesidad de pañales, no necesitaban laxantes, o enemas, o lavados. Se utilizó el test de significación χ^2 para comparar las tasas de continencia, escape de heces y función intestinal normal entre los pacientes con y sin síndrome de Down.

Resultados

Durante el periodo de este estudio, 39 (15%) de los 259 pacientes tenían enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Down. De éstos, 26 (67%) pacientes presentaron en la fase de recién nacido obstrucción intestinal ($n = 19$), perforación ($n = 4$) y enterocolitis ($n = 3$). Los otros 13 pacientes (33%) mostraron estreñimiento en el periodo postnatal. Uno de los pacientes de este último grupo tenía una anomalía anorrectal alta y se le practicó posteriormente una anorrectoplastia sagital. Como seguía teniendo episodios recurrentes de enterocolitis, se le hizo una biopsia rectal que confirmó el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung. Diecinueve pacientes (48%) tuvieron uno o más episodios de enterocolitis antes de la colostomía o de la operación de anastomosis (pull-through). Veintiocho pacientes (72%) tenían enfermedad de Hirschsprung rectosigmoide, 10 en el segmento largo, y 1 agangliosis a todo lo largo del colon. Treinta y dos de los pacientes mostraban otras anomalías asociadas, 24 de ellos con cardiopatías congénitas.

Los padres de un niño rehusaron la intervención quirúrgica, y otros dos padres se mostraron contrarios a realizar la operación de anastomosis después de la colostomía. Un

niño murió por sepsis incontrolable durante el periodo de recién nacido y 2 niños murieron a causa de su cardiopatía congénita, unos meses después de haberles realizado la colostomía. A los otros 33 pacientes se les practicó la operación de anastomosis. De ellos, a 14 se les practicó la operación de anastomosis sin colostomía previa, y a 19 se les practicó la operación de anastomosis pocos meses después de la colostomía. Las técnicas de operación de anastomosis fueron la Soave en 16 casos, la Swenson en 8, la Duhamel en 4, y la transanal en 5. Trece (39%) pacientes tuvieron uno o más episodios de enterocolitis tras la operación de anastomosis.

En el momento de evaluar el seguimiento (entre los 6 meses y los 28 años), se vio que a 3 pacientes se les había vuelto a practicar la colostomía debido al poco control de la defecación o a la frecuencia de enterocolitis. De los otros 30 pacientes, en 3 se perdió el seguimiento y 4 eran demasiado jóvenes como para valorar el grado de control intestinal. Al evaluar la función intestinal en 23 pacientes, se comprobó que era normal en 8 (aunque en 4 de ellos hubo episodios intermitentes de incontinencia fecal durante un período que varió de 6 a 17 años), 8 seguían teniendo episodios de escape de heces, y 7 tenían estreñimiento con necesidad de laxantes o enemas.

De los 220 pacientes con enfermedad de Hirschsprung sin síndrome de Down, se excluyó a 59 porque eran demasiado pequeños para valorarlos correctamente, o se les había practicado de nuevo la colostomía, o no se les pudo hacer seguimiento, o tenían una agangliosis colónica total. De los restantes 161 casos, 151 (93,8%) habían conseguido la continencia fecal y 10 (6,2%) todavía no la habían conseguido en la ocasión en que se hizo el seguimiento. De los 151 casos con continencia fecal, 115 (71,4%) lo eran sin necesidad de usar laxantes, mientras que 36 pacientes (22,4%) que tenían estreñimiento necesitaban utilizar laxantes o enemas (tabla 1).

Tabla 1. Comparación entre los pacientes con enfermedad de Hirschsprung, con y sin síndrome de Down

	Con síndrome de Down	Sin síndrome de Down
Función intestinal normal	8 (34,8%)	115 (71,4%)
Incontinencia fecal	8 (34,8%)	10 (6,2%)
Estreñimiento	7 (30,4%)	36 (22,4%)



B & E Torcida

Leticia

Discusión

Para evaluar los resultados del tratamiento quirúrgico en pacientes con enfermedad de Hirschsprung, resulta imprescindible valorar la evolución a largo plazo. Por desgracia, la mayoría de los estudios de seguimiento de estos pacientes no reflejan adecuadamente el resultado clínico a largo plazo. Y esto es especialmente cierto en los pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada a al síndrome de Down. Nuestro estudio sobre resultados a largo plazo claramente demostró que la gran mayoría de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Down siguen teniendo problemas en la función intestinal tras la operación definitiva de anastomosis. La enterocolitis es una complicación bastante corriente que puede molestar a los pacientes después de

una operación de anastomosis. En las series aportadas por Teitelbaum et al. (1988), se vio enterocolitis en el 46% de los pacientes con síndrome de Down. En el estudio de Quinn et al. (1994), la enterocolitis apareció en el 47 % de los pacientes con síndrome de Down. Estas cifras son comparables a las de nuestro estudio, en donde el 48% presentaba enterocolitis antes de la operación, y el 39% la tuvo después de la operación de anastomosis. En nuestros pacientes no hubo correlación entre las enterocolitis antes y después de la operación o con el tipo de operación de anastomosis practicada. En la mayoría de los pacientes, los episodios de enterocolitis postoperatoria se mantuvo en los primeros pocos años después de la operación de anastomosis, pero en algunos duró varios años más.

El éxito en la regulación del intestino a largo plazo guarda relación con la capacidad del niño para adquirir el control normal de su aseo, la capacidad del niño en su conjunto, el entorno social, el apoyo prestado por los padres y la motivación personal para alcanzar la aceptación social. La dificultad para alcanzar un buen control del funcionamiento intestinal se pone particularmente de manifiesto en los niños con trisomía 21 debido a su menor motivación y a sus menores capacidades. Como se ve en nuestra serie, los padres de 3 niños optaron por volver a la colostomía por la incapacidad de afrontar la incontinencia fecal tras la operación de anastomosis. La mayoría de nuestros pacientes con síndrome de Down en nuestra serie sigue teniendo problemas con la incontinencia o con el estreñimiento tras la operación de anastomosis. Sólo 8 de los 23 tenían una continencia normal en el momento del seguimiento, 4 de los cuales habían tenido incontinencia por periodos entre 6 y 17 años después de esta operación. Aunque no se midió el CI de nuestra serie de pacientes con síndrome de Down, se pudo apreciar que los pacientes con continencia fecal fueron los que tenían un mayor grado de funcionamiento social y de independencia. A lo largo de las tres últimas décadas, no hubo una diferencia apreciable en los resultados con estos pacientes entre una década y otra, a pesar del mayor refinamiento en el proceso quirúrgico y de los mejores programas para manejar el funcionamiento intestinal.

La típica incidencia de incontinencia fecal en la enfermedad de Hirschsprung sin asociación con el síndrome de Down está entre el 3 y el 8% (Teitelbaum et al., 2000). Esta incidencia es similar a la de nuestra serie. Durante el periodo de nuestro estudio, de los 161 casos

con enfermedad de Hirschsprung rectosigmoide y del segmento largo, el seguimiento a largo plazo reveló incontinencia fecal en sólo el 6,2%. Al comparar los casos con y sin síndrome de Down, la diferencia fue significativa ($P < 0,05$) en las tasas de incontinencia, continencia y función intestinal normal. Los casos que no tenían síndrome de Down mostraron tasas mucho mejores de continencia y función intestinal normal. El pronóstico a largo plazo para la continencia

intestinal y la consiguiente calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada a síndrome de Down parece ser pobre tras la operación de anastomosis. El modo de enfocar a cada paciente habrá de ser individualizado. Habrá que considerar que el volver a hacer la colostomía puede ser una opción que valga la pena para algunos pacientes con enfermedad de Hirschsprung asociada a síndrome de Down, si ello les ofrece una mejor calidad de vida.

Bibliografía

Caniano DA, Teitelbaum DH, Qualman SJ. Management of Hirschsprung's disease in children with trisomy 21. *Am J Surg* 1990; 159: 402-4.

Hackam DJ, Reblock K, Barksdale EM, et al. The influence of Down's syndrome on the management and outcome of children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 2003; 38: 946-9.

Moore SW, Johnson AG. Hirschsprung's disease: genetic and functional associations of Down's and Waardenburg syndromes. *Semin Pediatr Surg* 1998; 7: 156-61.

Quinn F, Surana R, Puri P. The influence of trisomy 21 on outcome in children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 781-3.

Teitelbaum DH, Qualman SJ, Caniano

DA. Identification of risk factors for enterocolitis. *Ann Surg* 1988; 207: 240-4.

Teitelbaum DH, Coran AG. Long-term results and quality of life after treatment of Hirschsprung's disease and allied disorders. En: Holschneider AM, Puri P, editores. *Hirschsprung's disease and allied disorders*. Amsterdam (Netherlands): Harwood Academic Publishers; 2000. p 457-65.

Nota

El presente artículo es una traducción autorizada para habla española del original publicado en *Journal of Pediatric Surgery*, 2005; 40: 810-812.