

## Aganglionosis del recto en el adulto

### Aganglionosis of rectum present in the adult

Tulio Lorenzo Rodríguez,<sup>I</sup> Víctor Ferreira Moreno,<sup>II</sup> María Martí Coruña<sup>III</sup>

<sup>I</sup> Especialista de I Grado en Cirugía. Profesor Asistente. Hospital Docente Clínicoquirúrgico «J. R. López Tabranes». Matanzas, Cuba.

<sup>II</sup> Especialista de I Grado en Radiología. Instructor. Hospital Pediátrico Docente «Eliseo Noel Caamaño». Matanzas, Cuba.

<sup>III</sup> Especialista de I Grado en Radiología. Instructor. Hospital Docente Clínicoquirúrgico «J. R. López Tabranes». Matanzas, Cuba.

---

#### RESUMEN

Se reporta el caso de una paciente remitida con la impresión diagnóstica de tumoración de colon. La paciente presentaba distensión abdominal marcada desde hace más de un mes, sin poder defecar, aunque sí expulsaba gases. No refería dolor abdominal ni vómitos. A su ingreso y al profundizar en la anamnesis, expresa que desde la infancia presentaba demora de varios días para defecar. Fue intervenida quirúrgicamente, se tomó muestra del recto y su estudio definió una aganglionosis. La inhabitual documentación de esta enfermedad en los adultos resalta la singularidad de este caso.

**Palabras clave:** Megacolon agangliónico, aganglionosis, enfermedad de Hirschsprung.

---

#### ABSTRACT

We report the case a female patient referred with the diagnostic criterion of colon tumor. Patients had a marked abdominal distention from more than a month, without defecation, although with gases ejection, and neither reports of pain nor vomits. At admission and to study in depth the anamnesis, she expressed that

during its childhood had a delay to defecate. She was operated on with a rectum biopsy, and its study defined the presence of aganglionosis. The non habitual documentation of this disease present in adults emphasizes the singularity of this case.

**Key words:** Aganglionic megacolon, aganglionosis, Hirschsprung's disease.

---

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung ocurre en alrededor de 1 cada 5000 nacidos vivos. Se presenta en recién nacidos en el 80% de los casos. Más allá del período neonatal, la aganglionosis puede presentarse a cualquier edad, aún en adultos, aunque es habitualmente identificada en niños jóvenes.<sup>1</sup> La disganglionosis mientérica y submucosa disminuye la motilidad en el segmento de intestino afectado.

La primera definición de megacolon data del siglo XVII cuando Frederick Ruysch, anatomista holandés, describió en 1691 el caso de una niña de 5 años que murió por una oclusión intestinal. Sin embargo, una apreciación adecuada de la existencia de esta enfermedad, no ocurriría hasta después que Harold Hirschsprung presentara la clásica descripción de la entidad que llevaría su nombre, al congreso pediátrico de Berlín en 1886.

Se propusieron entonces tres teorías básicas. La primera fue la de la mala función, esta establecía que el colon hipertrofiado era el defecto congénito primario. La segunda fue la teoría obstructiva, que atribuía el colon dilatado a un bloqueo mecánico causado por valvas redundantes del colon o recto. La tercera, la espástica, donde el colon distal pudiera contraerse espásticamente y causar una obstrucción, fue inicialmente propuesta por Fenwick en 1900. Que el colon distal era el sitio de la anormalidad fue adelantado por Tittel en 1901, quien identificó una ausencia de células ganglionares en el colon distal de un niño con enfermedad de Hirschsprung. En 1948, Whitehouse y Kernohan por un lado y por otro, Zuelzer y Wilson, documentaron definitivamente la ausencia de células ganglionares del plexo mientérico en pacientes con enfermedad de Hirschsprung.<sup>2</sup> El sitio de la aganglionosis puede estar en cualquier lugar desde el ciego hasta el recto. Es precisamente el tipo que afecta solo al área del canal anal, el más difícil para detectar.<sup>3</sup> En el 75 % de los pacientes el segmento agangliónico está limitado a la zona rectosigmoidea; en el 10 % de los casos todo el colon carece células.<sup>4</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 42 años, remitida con el diagnóstico de una tumoración de colon. Presenta desde hace más de un mes distensión abdominal marcada. Ahora sin defecar, aunque sí expulsa gases y no refiere dolor abdominal ni vómitos. A su ingreso y al profundizar en la anamnesis expresa que desde su infancia venía presentando demora de varios días para defecar, pero que desde hace alrededor de un año y medio esta situación se había ido agudizando, y había presentado crisis de

distensión abdominal y constipación, por lo que ha estado ingresada en varias ocasiones. Ha perdido peso paulatinamente (aproximadamente 31,8 kg). Al momento del ingreso su peso es de 43,18 kg.

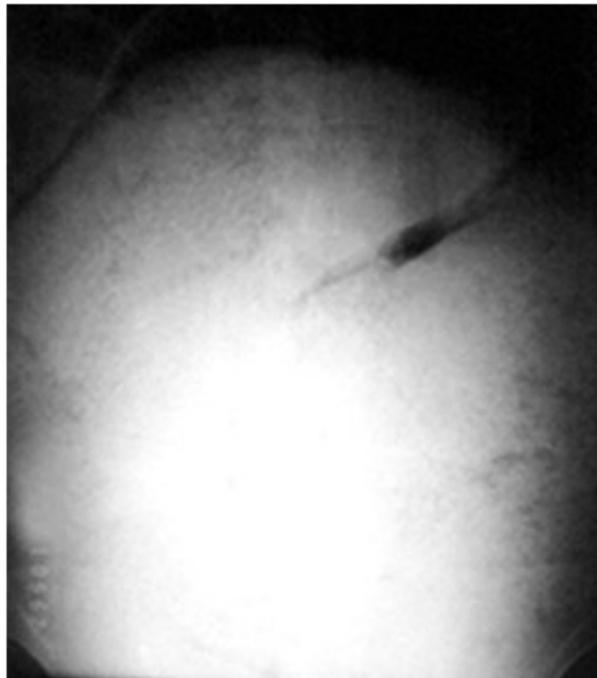
*Examen físico.* Gran distensión abdominal; se palpa masa tumoral de gran tamaño, dura, irregular, desde el hipocondrio derecho hasta el mesogastrio. Ruidos hidroaéreos presentes.

*Exámenes de laboratorio.* Hemoglobina 10,0 g/L; los restantes dentro de límites normales.

*Ultrasonido diagnóstico.* Gran dificultad para visualizar los órganos intraabdominales. Se observan masas ecogénicas superficiales. Hígado, vesícula, ambos riñones y bazo se observan en posición más alta que lo habitual pero ecoestructuralmente normales. Se sugiere abdomen simple.

*Abdomen simple.* Marcada distensión de asas intestinales gruesas con abundante materia fecal. Impresión diagnóstica: megacolon.

*Colon por enema.* Gran distensión de asas gruesas, pase de contraste a través de todo el colon, muy redundante, compatible con un megacolon ([figura 1](#)).



**Figura 1. Colon por enema. Vista frontal en película de 14 x 17". Asa gruesa muy dilatada, rellena de sustancia de contraste, que abarca la totalidad de la placa radiográfica utilizada.**

Una vez mejorado el estado general de la paciente, se decidió la intervención quirúrgica. En el acto quirúrgico se encontró un colon muy grande lleno de heces, con un sigmoides enorme ([figura 2](#)), que se decidió reseca. Se realizó una colostomía en la fosa ilíaca izquierda. Antes de reseca el colon distal, se extrajeron las heces fecales residuales y se constató que la estenosis estaba en la zona del

canal anal y se tomó muestra del lugar. La evolución fue satisfactoria, y la paciente fue dada de alta a los 9 días de operada.

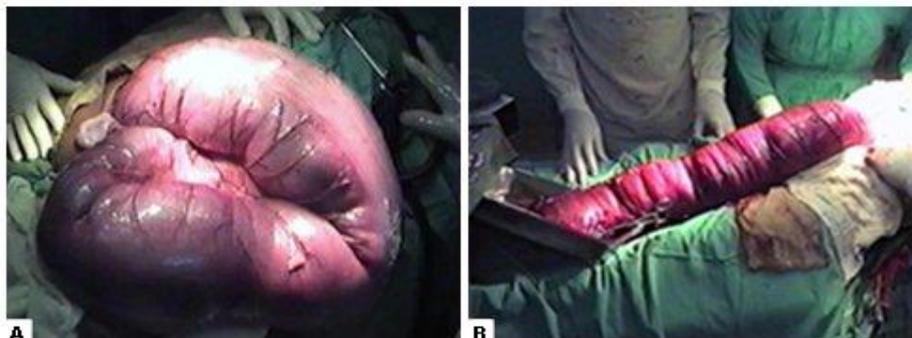


Figura 2. **A) Acto quirúrgico. Enorme colon redundante y dilatado.**  
**B) Sigmoides resecado. Compárese con los antebrazos y manos de los cirujanos.**

*Anatomía patológica.* Aganglionosis del recto.

La paciente reingresó al año para valoración de la motilidad intestinal y para establecer la continuidad normal del tránsito, por lo que fue llevada al quirófano. Se tomaron dos muestras de la pared rectal y se seccionó el esfínter. La anatomía patológica volvió a plantear el diagnóstico de aganglionosis. La paciente continúa con evolución satisfactoria y ha ganado 20,4 kg de peso corporal.

## DISCUSIÓN

Los trastornos de motilidad del colon tienen el incremento del calibre cólico como una de sus manifestaciones radiográficas primarias. *Megacolon* es un término descriptivo, definido radiológicamente como el agrandamiento del calibre cólico en las radiografías simples o estudios baritados. *Davis y Lowman* propusieron 9 cm como el límite superior del calibre cecal normal. Esta valoración ha sido apoyada por *Preston* y colaboradores, quienes definieron los límites superiores del calibre del colon normal en adultos como 9 cm para el ascendente, 8 cm para el transverso, 7 cm para el descendente y 6,5 para el rectosigmoideos.<sup>5</sup>

La ausencia congénita de células ganglionares en el tubo digestivo distal es la condición patológica *sine qua non* de la enfermedad de Hirschsprung.<sup>6</sup> La aganglionosis presente es el resultado de un fracaso de células derivadas de la cresta neural para poblar el colon embrionario durante el desarrollo. Este fracaso es el resultado de un defecto fundamental en el microambiente de la pared del intestino que evita el crecimiento de neuroblastos. Hasta ahora, se conocen 8 defectos genéticos asociados a la enfermedad. La naturaleza poligénica de la enfermedad de Hirschsprung lleva a las manifestaciones variables de la enfermedad.<sup>1,7</sup> Estos pacientes se adaptan a su enfermedad por una dilatación compensatoria del intestino proximal a la zona afectada y el uso regular de catárticos y enemas.

En 10 años los autores del presente informe no habían observado casos de adultos con megacolon por aganglionosis; en un período similar *Polley, Coran y Wesley*<sup>2</sup> diagnosticaron también un único adulto en su centro médico.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Parker BR. Colon. In: Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO, editors. Caffey's pediatric diagnostic imaging. 10<sup>th</sup> ed. Philadelphia: Mosby Elsevier Inc; 2004. p. 1657-62.
2. Teitelbaum DH, Coran AG, Weitzman JJ, Ziegler MM, Kane T. Hirschsprung's disease and related neuromuscular disorders of the intestine. In: O'Neill JA Jr, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG, editors. Pediatric Surgery. 5<sup>th</sup> ed. St Louis: Mosby; 1998. p. 1381-94.
3. Davis M. The colon. En: Juhl J H, Crummy A B, Kuhlman J E, editors. Paul and Juhl's essentials of radiologic imaging. 7<sup>th</sup> ed. Philadelphia: Lippincott-Raven Publishers; 1998. p. 616.
4. Wyllie R. Trastornos de la motilidad y enfermedad de Hirschprung. En: Behrman R E, Kliegman R M, Jonson H B editores. Nelson. Tratado de Pediatría. 16ta ed. Madrid: Mc Graw-Hill Interamericana; 2001. p. 1249-51.
5. Rohrmann CA Jr. Colon motility disorders. In: Taveras JM, Ferrucci JT editors. Radiology on CD. [CD-ROM]. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 1999.
6. Donnelly LF, O'Hara SM, Westra SJ, Blaser SI. Pocket radiologist pediatric. St. Lake: W. B. Saunders Company; 2002. p. 133.
7. Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. J Med Genet 2001;38(11):729-39.

Recibido: 26 de marzo de 2008.

Aprobado: 16 de julio de 2008.

*Tulio Lorenzo Rodríguez.* Hospital Docente Clínicoquirúrgico «J. R. López Tabranes». Santa Rita y San Isidro, Versalles. Matanzas, Cuba.  
Correo electrónico: [victorf.mtz@infomed.sld.cu](mailto:victorf.mtz@infomed.sld.cu)