

Sesión anatomoclínica

Dr. Luis de la Torre Mondragón,* Dr. Rodolfo Rodríguez Jurado **

Presentación del caso

Principio. Se admitió en la Sala de Urgencias del INP una niña de dos meses de edad. Tenía lesiones blanquecinas en mucosas orales, deshidratación del 10%, desnutrición de tercer grado y evacuaciones líquidas abundantes por una ileostomía realizada anteriormente.

Presentaba hipotrofia muscular generalizada; peso, 2350 g; talla, 53 cm. En el abdomen había una cicatriz quirúrgica y un estoma intestinal en el cuadrante inferior derecho. Laboratorio: HCO₃ sérico de 12, Na, 121 mEq/L; K, 2.6; Cl, 93; Hb, 11 g/dL; leucocitos, 26,700; linfocitos, 21%; monocitos, 6%; segmentados, 33%; eosinófilos, 9%; linfocitos atípicos, 30%; plaquetas, 753,000.

Antecedentes. La paciente nació de término con peso de 3100 g, talla de 49 cm y Apgar de 8-9. Desde su nacimiento presentó obstrucción intestinal ileal y fue operada en otro hospital. Se resecaron 36 cm de íleon, 5 cm de sigmoides y se anastomosaron en forma término-terminal ambas resecciones. Por persistir la obstrucción intestinal, a los 20 días de vida se operó de nuevo. Se resecaron sigmoides, ciego, válvula ileocecal e íleon distal; se realizó anastomosis término-terminal del colon descendente con el recto; se dejó una ileostomía. Se tomaron biopsias del colon. A los 27 días fue egresada con diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung.

Los trastornos electrolíticos fueron difíciles de controlar, en especial la hiponatremia y la hipokalemia debido a las abundantes evacuaciones líquidas. Se fueron controlando con alimentación mixta, parenteral y enteral a base de leche sin lactosa; loperamida y colestiramina. Durante su internamiento se diagnosticó infección de vías urinarias por *Klebsiella pneumoniae* multirresistente. Se trató con ciprofloxacina a 30 mg/kg/día por 21 días. También cursó con varicela sin complicaciones.

* Médico Clínico.

** Médico Patólogo.

Correspondencia: Dr. Luis de la Torre Mondragón. Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700-C. Col. Insurgentes Cuicuilco. México 04530 D.F.

Recibido: enero, 2003. Aceptado: febrero, 2003.

La versión completa de este artículo también está disponible en internet: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

Al mes de internada se recibió el informe histopatológico del tejido de ambas operaciones del hospital donde fue operada. De la primera operación se informó: "Luz intestinal ocupada completamente por material eosinófilo denso con células descamadas y pared engrosada con infiltrado de la serosa". De la segunda, "íleon congestivo; no se observan plexos mientéricos; colon ascendente con plexos mientéricos y unas células ganglionares; colon transverso con plexos mientéricos sin células ganglionares; sigmoides con plexos mientéricos y 2 a 3 células ganglionares".

En el Departamento de Patología del INP se revisaron las laminillas enviadas del otro hospital. Se observó moco retenido e hiperplasia de células caliciformes en el colon y se estudiaron más cortes de los bloques de parafina. Se encontraron células ganglionares en todos los segmentos del colon.

Cuando la paciente toleró su alimentación enteral total se hizo un estudio de la actividad triptica en heces, grasa y azúcares reductores; todos fueron negativos. Cloruros en sudor, 105 mmol/L (17-70). Una biopsia transanal de recto fue normal. Un colon por enema mostró una estenosis en el ángulo esplénico. Con estos estudios se confirmó el diagnóstico y la paciente fue egresada.

Discusión clínica

Deshidratación-Desnutrición-Candida

La paciente requirió un estoma intestinal a nivel del íleon por una aparente obstrucción intestinal secundaria a aganglionosis de colon. Este tipo de derivación puede dar lugar a un gasto fecal alto que produce deshidratación, trastornos electrolíticos y desnutrición con sus complicaciones, una de ellas, la candidiasis.

Los pacientes con ileostomía requieren un seguimiento y tratamiento dinámico para controlar el gasto fecal. Son necesarios medicamentos para disminuir la motilidad intestinal como la loperamida y que controlen el gasto de sales biliares como la colestiramina; líquidos con electrolitos y en ocasiones fórmulas de fácil absorción, es decir dietas predigeridas. Sin embargo, en nuestra experiencia los neonatos y lactantes toleran la leche materna o fórmulas maternizadas con el uso de loperamida 0.08-0.24 mg/kg/día en dos a tres dosis, colestiramina 240 mg/kg/día en tres o

cuatro dosis o ambos medicamentos, sin presentar detención en su crecimiento y desarrollo.

Síndrome de obstrucción intestinal neonatal

La obstrucción intestinal neonatal se manifiesta por vómito, distensión abdominal y disminución o ausencia de evacuación meconial. Sus causas pueden ser duodenales, yeyuno-ileales o colorrectales. Las primeras son causadas por atresia duodenal, membrana duodenal, páncreas anular, bandas de Ladd, vena porta preduodenal o pinza arterial mesentérica. En la clínica se distinguen por presentar vómitos de contenido biliar, poca distensión abdominal principalmente del hemiabdomen superior y paso de meconio de manera más o menos regular. La radiografía de abdomen muestra dos niveles hidroaéreos que corresponden al estómago y al duodeno obstruido, imagen descrita como “doble burbuja”.

La obstrucción yeyuno-ileal se debe a atresias, membranas, malrotación intestinal, íleo meconial y enterocolitis principalmente. En éstas los vómitos son intestinales (verde intenso), la distensión es mayor y generalizada y la radiografía de abdomen muestra múltiples asas dilatadas con niveles hidroaéreos. Adicionalmente, la patología meconial puede mostrar calcificaciones o imágenes en vidrio despulido y la enterocolitis, neumatosis intestinal.

La obstrucción colorrectal se debe a atresias, enfermedad de Hirschsprung, malformaciones anorrectales y enterocolitis. Clínicamente son similares a las obstrucciones yeyuno-ileales; sin embargo, los vómitos son menos frecuentes a pesar de una gran distensión abdominal generalizada. En particular las malformaciones anorrectales se diagnostican por sus características propias a exploración perineal.

En pacientes con síndrome de obstrucción intestinal neonatal es importante hacer un enema baritado. Este estudio cumple tres funciones: 1) distingue si las asas dilatadas son de intestino delgado o colon, lo que en un neonato no se logra con radiografías simples de abdomen; 2) demuestra si hay malrotación intestinal; 3) sugiere cambios debidos a una enfermedad de Hirschsprung.

Enfermedad de Hirschsprung

La aganglioneosis congénita se manifiesta desde el período neonatal con un cuadro obstructivo bajo que se sospecha por la clínica y se diagnostica con una biopsia de recto. Ésta muestra ausencia de células ganglionares e hipertrofia de

los troncos nerviosos en los plexos mientéricos y submucosos. Existen variables que deben tomarse en cuenta para evitar “errores” en su diagnóstico. La primera, es no pensar en esta enfermedad y dejar que los pacientes evolucionen como “constipados crónicos” situación muy frecuente en nuestro medio. La segunda es pensar que un colon por enema o una manometría anormales autorizan al cirujano a operar un paciente con el diagnóstico de Hirschsprung. Aun cuando estos estudios son útiles en el estudio de la aganglioneosis colorrectal, pueden dar falsos positivos y negativos y no son el método que precisa el diagnóstico definitivo, pues se requiere siempre una biopsia de recto confirmatoria. Por estas razones deben ser considerados como estudios de tamizaje. La tercera variable que depende del cirujano, es la toma de la biopsia. Lo ideal es tomarla por vía transanal ya sea por succión o incisional; en su defecto, durante una laparotomía. En cualquier forma es necesario que el espesor de la biopsia debe contener submucosa o muscular externa suficiente, mejor todavía espesor total. La cuarta variable, que depende del patólogo es el estudio histopatológico de la biopsia. La orientación del tejido, el número de cortes, las tinciones y por supuesto la experiencia en ver este tipo de patología son fundamentales.

Íleo meconial.

El íleo meconial es una enfermedad congénita que se presenta en 6 a 20% de los recién nacidos con fibrosis quística. Se trata de una alteración del meconio debido a una alteración en las secreciones pancreáticas e intestinales, que contiene un alto contenido protéico y que lo vuelve viscoso y espeso formando un verdadero “tapón”. La obstrucción por íleo meconial se localiza en la parte distal del íleon y se presenta clínicamente como una obstrucción simple o complicada: vólvulus, perforación, peritonitis, ascitis o pseudoquistes. La forma simple puede ser tratada con enemas hiperosmolares en dos o tres intentos; si éstos fallan, el paciente requerirá una enterostomía para irrigaciones o resección y derivación intestinal (ileostomía) con doble chimenea (Mikulicz), chimenea distal (Bishop-Koop) o chimenea proximal (Santulli). La resección y anastomosis han sido abandonadas desde 1962 por la elevada frecuencia de complicaciones¹.

Es indispensable determinar electrolitos en sudor y hacer un análisis genético para la mutación delta F508 u otras mutaciones que demuestren la fibrosis quística.

Manejo de la ileostomía en un recién nacido

Las derivaciones intestinales son un recurso necesario en muchos recién nacidos con obstrucción intestinal. La ileostomía, en particular, genera inicialmente abundantes evacuaciones líquidas, lo que da lugar a una rápida deshidratación, a desequilibrio electrolítico y a corto plazo, desnutrición y daño severo en la piel periestomal. Por lo anterior, los recién nacidos con ileostomía requieren un manejo intrahospitalario antes de ser tratados de manera ambulatoria para establecer de manera individual su régimen dietético-nutricional y farmacológico así como un adiestramiento de la madre sobre el cuidado de la ileostomía.

Comentario clínico

En esta recién nacida con obstrucción ileal congénita, desde la laparotomía inicial se descartó una atresia intestinal y malrotación como causa de la obstrucción. Las dos posibilidades que quedaban eran un íleo meconial o una aganglioneosis total de colon; ambas presentan una anatomía patológica diferente que puede ser determinada durante la exploración quirúrgica.

El informe inicial del patólogo permite desde el principio establecer el diagnóstico presunto de íleo meconial; sin embargo, el error fue interpretar el informe histológico de "ausencia de células ganglionares" en un segmento proximal a uno "normogangliónico" como enfermedad de Hirschsprung, cuando esta situación debe alertar al cirujano a una posible falla de la biopsia ya sea en su toma o en su interpretación.

Asimismo, el informe de una biopsia muy superficial que señala como diagnóstico "biopsia de recto sin plexos" puede interpretarse de dos maneras: La primera, errónea pero la más común, es que la biopsia corresponde a una enfermedad de Hirschsprung y la segunda correcta, pero infortunadamente menos común, como biopsia inadecuada.

La paciente tuvo todas las complicaciones de una ileostomía mal manejada: deshidratación, desequilibrio electrolítico, desnutrición con sus consecuencias y dermatitis periestomal severa. Esto indica que todo niño con ileostomía debe ser tratado por alguien con experiencia con estas derivaciones.

Las biopsias estudiadas por el patólogo del INP mostraron hiperplasia de células caliciformes y retención de moco en las glándulas, lo que sugirió el diagnóstico de mucoviscidosis. Por esta razón, se determinaron cloruros en sudor y se buscó en los padres la mutación delta F508; ambos hechos confirmaron la sospecha.

Cuatro meses después de su egreso se cerró la ileostomía; se reseccó y anatomizó la estenosis isquémica del colon. Su evolución a cuatro años de seguimiento es normal; la paciente recuperó peso y talla y está bajo control con enzimas pancreáticas suplementarias.

Este caso nos enseña una patología poco común, pero sobre todo, nos permite señalar los errores que se pueden cometer cuando los niños no son tratados por un cirujano pediatra o por alguien sin experiencia. Además, nos permite señalar que la enfermedad de Hirschsprung, al menos en nuestro medio, sigue siendo muy mal conocida y estudiada, tanto por el cirujano como por los patólogos, lo cual genera errores diagnósticos que llevan al fracaso los tratamientos o a tratamientos innecesarios².

Diagnósticos clínicos finales

Íleo meconial.

Fibrosis quística.

Desnutrición severa secundaria a mal manejo de ileostomía.

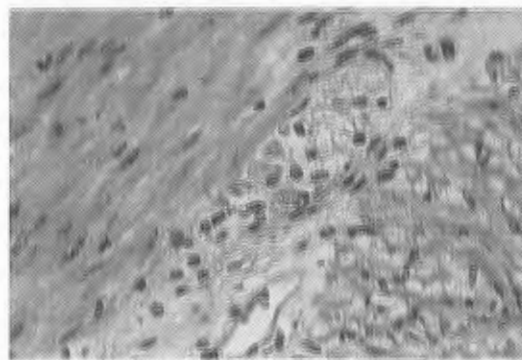


Figura 1. Plexo mientérico en biopsia de colon sigmoides que muestra células ganglionares normales después de cortes seriados (H&E, 25x).

Discusión anatomopatológica

En esta paciente con cuadro obstructivo intestinal neonatal, estudiamos laminillas y tejido embebido en parafina previamente procesado y analizado en otro hospital. En las laminillas iniciales correspondientes a la biopsia de colon ascendente se observaron plexos mientéricos agangliónicos, pero al obtener los bloques del tejido embebido en parafina y efectuar nuevos cortes se puso en evidencia la presencia de células ganglionares en los plexos mientéricos (Figura 1). Esto resalta la importancia de ser cauto en establecer un diagnóstico de aganglioneosis sin haber efectuado los cor-



Figura 2. Íleo distendido con abundante meconio en la luz intestinal (íleo meconial). (Tinción de azul alciano, 25x).

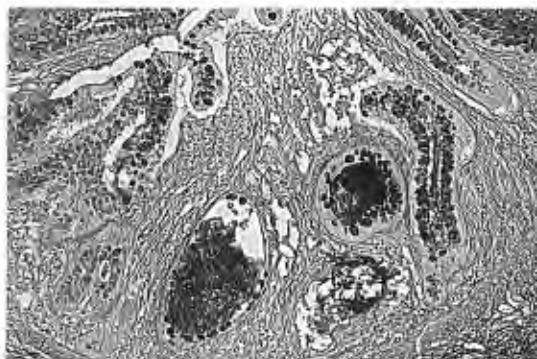


Figura 3. Glándulas mucosas en íleo con retención de secreciones. (Tinción de azul alciano. 25x).

tes seriados suficientes (algunos autores recomiendan hasta 50 cortes). En todas las biopsias estudiadas de colon a diferentes niveles: colon ascendente, transverso, sigmoide e íleon terminal, se encontraron células ganglionares en los plexos nerviosos, con lo que se descartó enfermedad de Hirschsprung. En los cortes de colon sigmoide se encontró un proceso isquémico-inflamatorio agudo con una zona ulcerada en la mucosa, infiltrado polimorfonuclear y depósito de fibrina en peritoneo; además se encontró calcificación focal y presencia de macrófagos. En el colon a nivel del ángulo esplénico la biopsia mostró inflamación crónica, fibrosis y estenosis. Un

fenómeno llamativo en colon e íleon fue la presencia de hiperplasia de células caliciformes y de moco retenido en algunas glándulas mucosas. Esto motivó que se recomendara descartar mucoviscidosis (fibrosis quística). Nuevos cortes de íleon terminal mostraron distensión acentuada por presencia de abundante meconio, así como retención y espesamiento de secreciones, con lo que se afinó el diagnóstico de íleo meconial (Figuras 2, 3).

Diagnósticos anatómicos

Íleo meconial.

Colitis isquémica perforada.

Peritonitis meconial.

Comentario anatomopatológico

El íleo meconial se define como la obstrucción de la luz del íleon en el neonato por meconio espeso y viscoso anormal, con un nivel alto en albúmina. Casi todos los casos son la manifestación inicial de mucoviscidosis (fibrosis quística); sólo un 5% de los casos es secundaria a anomalías pancreáticas^{3,4}. En esta paciente el análisis genético efectuado en los padres y en la paciente demostró la presencia de una mutación común en 3 pares de bases del gen de la fibrosis quística denominado CFTR por sus siglas en inglés (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) localizado en el brazo largo del cromosoma 7 región 3 bandas 1 y 2 (7q31-32). Dicha mutación conlleva a una delección de un codón para el aminoácido fenilalanina en la posición 508 (Delta F.508). Es necesario resaltar que esta mutación es la más común en la mucoviscidosis ya que se encuentra en el 70% de los alelos de individuos con fibrosis quística⁵.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rescorla FJ. Meconium Ileus. In: O'Neill JA, Rowe MI; Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG. Pediatric Surgery. Eds. Mosby Year Book Inc. St. Louis Missouri 1998;pp1159-72
2. De la Torre ML, Torres MT. Enfermedad de Hirschsprung. Problemas de diagnóstico y tratamiento en México. Acta Pediatr Mex 1999;20:273-9
3. Zielgler MM. Meconium Ileus. Curr Probl Surg 1994;31:731-7
4. Orenstein D, Winnie G, Altman H. Cystic fibrosis: A 2002 update. J Pediatr 2002;140:156-64
5. Rosenbluth D, Brody S. Cystic Fibrosis. En: Jameson JL. Ed. Principles of Molecular Medicine. Totowa, New Jersey. Humana Press 1988;pp329-38