

# Utilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico neonatal de la enfermedad de Hirschsprung\*

R. Núñez<sup>1</sup>, R. Cabrera<sup>1</sup>, C. Moreno<sup>1</sup>, E. Agulla<sup>2</sup>, I. Vargas<sup>1</sup>, E. Blesa<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. <sup>2</sup>Departamento de Pediatría, Hospital Universitario Materno-Infantil «Infanta Cristina», Badajoz.

**RESUMEN:** Entre 1992 y 1998 se han realizado estudios anomanométricos a 32 recién nacidos con edades comprendidas entre 48 horas y 28 días de vida y peso entre 1.400-4.200 gramos. La prueba se ha indicado por retraso meconial en 32 pacientes, presentando 13 de éstos, además, cuadro de suboclusión u obstrucción intestinal. La manometría anorrectal se realizó con una sonda diseñada por nosotros para neonatos y polígrafo Hellige. Se valoran, fundamentalmente, la presencia o ausencia del RIA. El estudio se repite a la semana y a las tres semanas de la primera manometría, en los pacientes con ausencia del RIA. En los enfermos con ausencia del RIA se realiza enema con contraste.

De los 32 recién nacidos, el RIA estuvo presente en 20, en el primer estudio, lo que permitió la exclusión de la EH en estos niños. De los 12 pacientes restantes, en 11 se demostró la ausencia del RIA en el primer estudio manométrico, haciendo posible el diagnóstico precoz de EH en 9 pacientes y en 2 neonatos el de obstrucción transitoria del colon, corroborado éste por los hallazgos del enema que mostraban un colon izquierdo pequeño y la aparición del RIA en un control manométrico posterior. Hubo un resultado dudoso en el primer estudio, demostrándose posteriormente la ausencia de RIA. El primer enema de contraste de los 11 recién nacidos con ausencia del RIA fue considerado normal en tres pacientes, con zona de transición en cuatro neonatos y microcolon en un paciente. El diagnóstico final ha sido en 10 pacientes de EH y en dos, de obstrucción funcional transitoria de colon.

**PALABRAS CLAVE:** Manometría anorrectal; Enfermedad de Hirschsprung; Obstrucción funcional transitoria del colon en el recién nacido.

## USEFULNESS OF ANORECTAL MANOMETRY IN THE NEONATAL DIAGNOSIS OF THE HIRSCHSPRUNG'S DISEASE

**ABSTRACT:** During 1992 through 1998 anorectal manometry studies have been carried out on 32 newborn, with age between 48 hours and 28 days and weight range of 1,400 and 4,200 g at the test moment. The test has been prescribed due to a retard in meconial evacuation in the 32 patients, moreover, 13 out of them also presented an intestinal obstruction or subobstruction. The anorectal manometry is carried out with a probe especially designed by us for newborn and a Hellige® polygraph. Presence or absence of rectoanal inhibitory reflex (RAIR) is as-

sessed. The test is repeated after one and three weeks from the first study in the cases of RAIR absence. A barium enema was carried out in case of RAIR absence.

The RAIR was present in 20 out of the 32 newborn, which allowed the exclusion of Hirschsprung's disease (HD) in these patients. Of the remaining 12 patients, in 11 it was shown the absence of RAIR in the first anorectal manometry study, making it possible the early diagnosis of HD in 9 patients and transient functional obstruction of the colon in 2 newborns. This former diagnosis was corroborated by the findings of the enema, which showed a small left colon and by the presence of RAIR in a later anorectal manometry control. There was a doubtful case in the first study, showing later the absence of RAIR. The first enema in 10 newborn with HD was considered normal in 3 cases and with transitional zone in 4 newborns and microcolon in 1 case.

**KEY WORDS:** Anorectal manometry; Hirschsprung's disease; Transient functional obstruction of the colon in the newborn.

## INTRODUCCIÓN

El diagnóstico precoz de la enfermedad de Hirschsprung (EH) permite, además de mejorar el manejo de los pacientes con esta patología, prevenir complicaciones tan graves como la enterocolitis<sup>(1)</sup>. Sin embargo, el diagnóstico de la EH en el período neonatal continúa siendo difícil debido a las limitaciones de sus métodos de estudio, tanto del enema con contraste<sup>(2)</sup>, como de la biopsia rectal<sup>(3)</sup> o de la manometría anorrectal<sup>(4,5)</sup>. El uso de la manometría anorrectal en el recién nacido es escaso, a pesar de ser el método menos traumático, debido en parte a su menor disponibilidad y por ser considerado tradicionalmente menos eficaz en el neonato<sup>(1,4-6)</sup>.

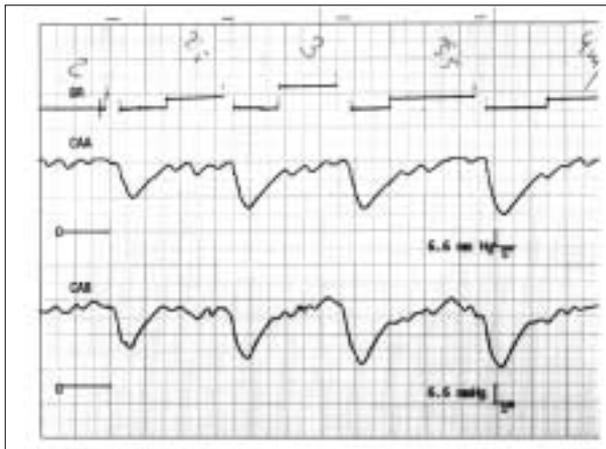
El objetivo de este trabajo es conocer la utilidad de la manometría anorrectal como prueba diagnóstica de la EH en el período neonatal, y si su uso puede hacer innecesarios otros métodos más agresivos como la biopsia rectal, no exenta de complicaciones en el neonato.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Entre 1992 y 1998 se han realizado estudios de mano-

**Correspondencia:** R. Núñez, C/ Fco. Vaca Morales 3, 8º B, 06011 Badajoz.

\*Trabajo presentado al XXXVII Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica. Alicante.



**Figura 1.** Reflejo inhibitor del ano (RIA) positivo en RN de 5 días de vida con retraso meconial.

metría anorrectal a 32 recién nacidos con edades comprendidas entre 48 horas y 28 días de vida, siendo la media de edad  $13,61 \pm 8,81$  días, y un peso entre 1.200-4.200 gramos ( $2.906,03 \pm 897,18$  g). En este estudio no se ha utilizado sedación para realizar la prueba. Se ha aprovechado en los recién nacidos con alimentación oral el período post-prandial inmediato.

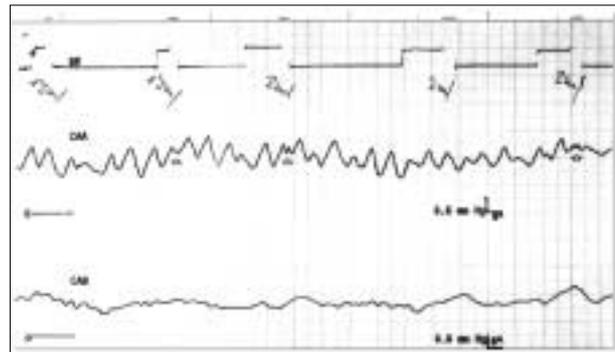
La manometría anorrectal se realizó con una sonda diseñada por nosotros para neonatos y polígrafo Hellige<sup>(7)</sup>.

Se valora en reposo el perfil del canal anal (PCA), las presiones en ampolla rectal (AR), canal anal alto (CAA), o zona de mayor influencia del esfínter anal interno y canal anal bajo (CAB), o zona de mayor influencia del esfínter anal externo, así como las fluctuaciones anorrectales. A continuación, en la fase de estimulación, se realizan distensiones con aire del balón rectal de la sonda de 1 a 5 mililitros y de 2 a 3 segundos de duración, para estudiar la presencia o ausencia del reflejo inhibitor del ano (RIA). Se considera que el RIA está presente cuando la onda de relajación del canal anal aparece después del estímulo, es progresiva a mayor volumen de distensión rectal y es reproducible. En los enfermos con ausencia del RIA, la manometría se repite a la semana y tres semanas del primer estudio. En los pacientes con ausencia del RIA se realiza enema de contraste y biopsia rectal en los neonatos en los que la manometría anorrectal y el enema de contraste no son concluyentes.

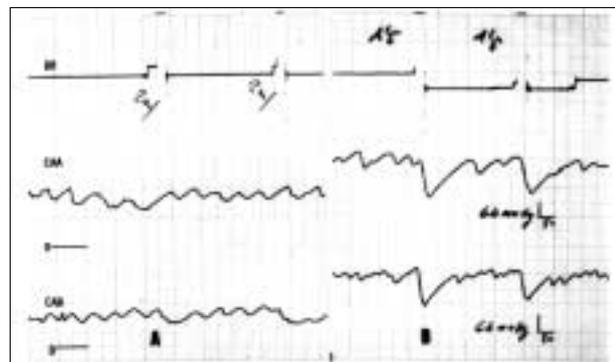
Cuando ha procedido, los resultados se tratan mediante la media, desviación típica y test de Man Witney.

## RESULTADOS

De los 32 recién nacidos, el RIA estuvo presente en 20 pacientes en el primer estudio manométrico (Fig. 1). En los 12 restantes el RIA estuvo ausente en 11, lo que permitió la



**Figura 2.** Ausencia de RIA en neonato de 25 días de vida con enfermedad de Hirschsprung.



**Figura 3.** RN con obstrucción funcional transitoria de colon. A) 3 días de vida, ausencia de RIA. B) 23 días, RIA positivo.

sospecha precoz de la EH en nueve (Fig. 2), y en dos, obstrucción funcional transitoria de colon, corroborado este diagnóstico por el enema de contraste que mostraba un colon izquierdo pequeño y la aparición del RIA en el control manométrico (Fig. 3). Hubo un resultado dudoso en el primer estudio (Fig. 4A) pero el control manométrico demostró ausencia del RIA (Fig. 4B). El estudio del PCA y de las presiones en reposo, fluctuaciones anorrectales del grupo de pacientes con presencia del RIA y con EH se expone en la tabla I. Los resultados del primer enema de contraste de los pacientes con ausencia de RIA se resumen en la tabla II. Sólo en dos pacientes se hizo biopsia rectal, siendo compatible con EH en un enfermo y normal en otro.

En resumen, en el primer estudio manométrico el número de verdaderos negativos fue de 20 pacientes, el de verdaderos positivos para la EH fue de 9 pacientes (2 pacientes de los 11 con ausencia del RIA padecían obstrucción funcional transitoria del colon) y un paciente con resultado dudoso. No hubo resultados de falsos positivos.

## DISCUSIÓN

La manometría anorrectal en el recién nacido es un método sencillo, pero requiere paciencia y un utillaje adecuado.



**Figura 4.** RN con enfermedad de Hirschsprung. A) Primer estudio, 15 días de vida. Seudorrelajaciones del CAA. B) Control 30 días. Ausencia de RIA.

La sonda utilizada, que ha sido diseñada en nuestra Unidad<sup>(7)</sup>, tiene la ventaja sobre otras con balones, que al ser un sistema abierto y con un calibre de 5 mm, no distiende el canal anal y, por tanto, no distorsiona su función.

La manometría anorrectal ha permitido excluir la EH en 20 de los 32 recién nacidos con trastornos de la defecación, al demostrar en el primer estudio la presencia del RIA, evitando la utilización de otros procedimientos diagnósticos como la biopsia rectal o el enema de contraste no exentos de complicaciones en neonatos<sup>(8, 9)</sup>. Todos estos pacientes evolucionaron clínicamente de forma favorable.

En los 12 pacientes restantes hubo ausencia del RIA en 11, en el primer estudio, haciendo posible el diagnóstico precoz de EH en 9 recién nacidos, y en dos, de obstrucción funcional transitoria del colon, corroborado éste por los resultados del enema con contraste que mostraba un colon izquierdo pequeño, así como una evolución clínica favorable. Este hallazgo, ya descrito por otros autores<sup>(10)</sup>, demuestra que la ausencia del RIA en el recién nacido no es patognomónico de la EH, sino que puede tratarse también de una obstrucción funcional transitoria del colon, lo que unido a la ausencia del RIA en algunas formas de displasia neuronal intestinal<sup>(10)</sup>, hacen descender la especificidad de la manometría anorrectal como método para diagnosticar la EH. El tiempo de maduración del reflejo en estos casos es muy variable, desde algunos días o semanas, como en nuestros casos, hasta 24 meses, como el paciente descrito por Lassmann<sup>(10)</sup>. Para este autor, en los casos que es necesario la realización de la colostomía, la manometría anorrectal es de gran utilidad para comprobar la aparición del RIA, requisito imprescindible para poder realizar el cierre de la misma.

En el resultado dudoso, en el primer estudio, se apreciaban pseudorrelajaciones del canal anal, un hallazgo que siempre nos debe hacer dudar y repetir el estudio. Estas pseudorrelajaciones del canal anal son debidas probablemente a distensiones del mismo por el balón rectal de una sonda mal colocada y se identifican porque coinciden con la insuflación del balón.

**Tabla I** Estudio en reposo

Parámetros manométricos	Grupo RIA + (n = 20)	Grupo RIA - (EH) (n = 10)
Perfil canal anal (mm)	15,60 ± 3,20	15,20 ± 1,67
AR	7,90 ± 1,74	6,41 ± 2,10*
Presiones (mmHg) CAA	26,85 ± 6,02	21,33 ± 6,37**
CAB	40,65 ± 7,72	33,60 ± 13,22*
Fluctuaciones/min	8,61 ± 2,30	8,70 ± 2,60

\*p < 0,05; \*\*p < 0,01; EH = Enfermedad de Hirschsprung

**Tabla II** Resultados primer enema de contraste en RN con RIA negativo

Zona de transición	4/12 casos
Índice rectosigmoideo	3/12 casos
Retraso evacuación contraste	3/3 casos
Contracciones irregulares	1/12 casos
Bordes en sierra	1/12 casos
Microcolon	2/12 casos
Normal	3/12 casos

No se observan diferencias del perfil del canal anal entre los pacientes con presencia de RIA y los enfermos con ausencia de RIA (EH), debido a que los pesos de los recién nacidos de ambos grupos son similares. Sin embargo, las presiones en reposo son menores en los pacientes con EH, con diferencias significativas tanto en la AR, CAA como CAB. Este hallazgo, ya referido por otros autores<sup>(1)</sup>, es probable que se deba a la manipulación del anorrecto por el tacto rectal o las irrigaciones del mismo. En nuestro estudio, al igual que en el de Loening-Bauke<sup>(1)</sup>, no observamos diferencias en la frecuencia de las fluctuaciones entre los recién nacidos con EH y recién nacidos normales; en niños de más edad con EH se ha descrito una mayor frecuencia de las mismas<sup>(9)</sup>.

El enema de contraste, ofrece poca información para el diagnóstico de la EH en el recién nacido, debido a que la zona de transición suele observarse, en muchos pacientes, fuera del período neonatal<sup>(9)</sup>. Sin embargo, el enema es imprescindible para el diagnóstico de colon izquierdo pequeño. Consideramos como elementos diagnósticos suficientes de la EH la presencia de zona de transición y ausencia de RIA. En los pacientes que el estudio manométrico es sugestivo de EH pero el enema no es concluyente se debe realizar biopsia rectal por succión.

Finalmente, dada la inocuidad y ausencia de complicaciones de la manometría anorrectal frente a otros métodos, el estudio funcional debiera ser la primera exploración en todo recién nacido con trastorno de la defecación.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Loening-Bauke V, Pringle KL, Ekwo EE. Anorectal manometry for the exclusion of Hirschsprung's disease in neonates. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1985;**4**:596-603.
2. Donovan AN, Habra G, Somers S, Malone DE, Rees A, Winthrop AL. Diagnosis of Hirschsprung's disease. *A J R* 1996;**167**:517-520.
3. De Mingo Misenal L, Alvarez Berbal do Dequirós M, Cortés Gómez MJ, Rodríguez Troncoso V, García Mediero I, Colomar P, Ollero Fresno JL, Rollán Villamarín V. Diagnóstico histopatológico de la enfermedad de Hirschsprung. Nuestra experiencia en dieciocho años. *Cir Pediatr* 1991;**4**:181-189.
4. Nagasaki A, Sumitomo K, Stono, Ikeda K. Diagnosis of Hirschsprung's disease by anorectal manometry. *Prog Pediatr Surg* 1989;**24**:40-48.
5. Penninckx F, Lester B, Kerremaus R. Pitfalls and limitations of testing the rectoanal inhibitory reflex in screening for Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int* 1990;**5**:260-265.
6. López-Alonso M, Ribas J, Hernández A, Anguita FA, Gómez Torrores F, Martínez Caro A. Efficiency of the anorectal manometry for the diagnosis of Hirschsprung's disease in the newborn period. *Eur J Pediatr* 1995;**5**:160-163.
7. Núñez R, Vargas I, Rubio I, Cabrera R, Blesa E. Anorectal manometry in newborns. *Pediatr Surg Int* 1995;**10**:105-107.
8. Pusick EL, Buick RG. Injury to the common iliac artery during suction rectal biopsy. *J Pediatr Surg* 1995;**3**:111-112.
9. Lanfranchini GA, Bazzocchi G, Federici S, Brinola C, Campieri M, Rossi F, Domini R, Labó A. Anorectal manometry in the diagnosis of Hirschsprung's disease: comparison with clinical and radiological criteria. *Am J Gastroenterol* 1984;**79**:270-275.
10. Lassmann G, Kees A, Körner K, Wurnin P. Transient functional obstruction of the colon in neonates: Examination of its development by manometry and biopsies. *Prog Pediatr Surg* 1989;**24**:202-215.