

**XXVII Congreso Nacional de Enfermería
Especialistas en Análisis Clínicos**

"Importancia de los Análisis Clínicos en el diagnóstico de las Enfermedades Raras"

Ávila 4 a 7 de junio 2008

Título de comunicación:

**PROTAGONISMO DE LA ENFERMERÍA DE
ANATOMÍA PATOLÓGICA EN EL
DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE
HIRSCHSPRUNG**

**FRANCISCO BORRÁS GARROTE, MANUEL MOLINA ARANDA, CRISTINA
ORTIZ EGEA, ISABEL RODRÍGUEZ HERNÁNDEZ, NURIA TORÁN
FUENTES.**

**HOSPITAL UNIVERSITARIO VALL D'HEBRON
ANATOMÍA PATOLÓGICA
BARCELONA**

INTRODUCCIÓN

En 1691 el Dr. Frederick Ruysch , famoso anatomista y botánico holandés, observó anomalías digestivas en sus estudios de disecciones en cadáveres de recién nacidos.

No fue hasta 1886 cuando el Pediatra de Copenhague Harald Hirschsprung describió por primera vez la enfermedad en dos lactantes. Consistía en un estreñimiento grave acompañado de una dilatación e hipertrofia de colon.

En la década de los 40 se investigó en la posibilidad de la existencia de una zona no inervada (zona agangliónica) en el intestino. Swenson en 1949 desarrolló técnicas quirúrgicas para su curación.

Pero no es hasta los últimos 20 años cuando no solo se diagnostican más enfermos, ya que los métodos son más precisos, sino también porque a los pacientes se les puede ofrecer un tratamiento quirúrgico en ocasiones menos agresivo, mejores cuidados post-quirúrgicos, controles incruentos y actualmente, la posibilidad de estudio genético para conocer las probabilidades hereditarias de la familia y facilitar su asesoramiento.

EPIDEMIOLOGÍA

La enfermedad de Hirschsprung o megacolon agangliónico es una enfermedad rara por su incidencia de 1: 5000 nacidos vivos y predominio del sexo masculino en proporción 4:1 y más frecuente en la raza blanca.

FISIOPATOLOGÍA

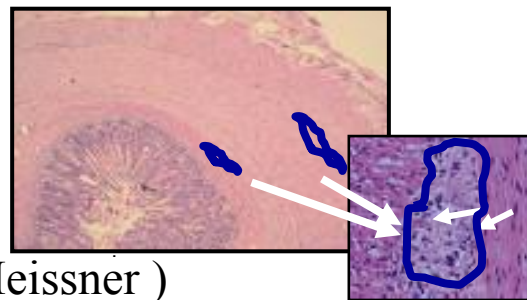
Debido a la ausencia de células ganglionares en los plexos, submucoso (Meissner) y mientérico (Auerbach), no hay peristaltismo en la zona afectada. Esta inervación anormal del intestino es consecuencia de la detención de la migración de los neuroblastos, comenzando en el esfínter anal interno, y extendiéndose en sentido proximal para afectar a una longitud variable de intestino. Esta anomalía se produce en las primeras semanas de gestación.

Se produce un incremento del tono de la musculatura lisa intestinal por dilatación y una obstrucción funcional.

En esta fotografía mostramos una sección histológica de la pared intestinal normal, con sus diferentes partes.

De dentro hacia fuera:

- Luz
- Mucosa
- Musculares mucosae
- Submucosa (plexo de Meissner)
- Plexo mientérico (plexo de Auerbach)
- Musculares propias
- Serosa



En la zona submucosa y en el plexo mientérico están las neuronas en su interior.

GENÉTICA

Es una enfermedad genética de transmisión compleja por lo que el mendelismo no es siempre aparente.

En los casos en que uno de los padres tiene la enfermedad, hay mayor probabilidad de transmitirla, sobre todo si es la madre quien la padece. También puede darse la posibilidad de que sean varios hermanos los que la padezcan.

Los niños con Síndrome de Down tienen más riesgo de padecer la enfermedad de Hirschsprung.

Se han visto alteraciones del cromosoma 10, también en el 2 y el 13 y se han descrito hasta el momento nueve genes que pueden estar relacionados con la enfermedad: RET , GDNF , NRTN , ENDR – B , EDN3 , ECE1 , SOX10 , ZFHX1B , PHOX2B.

Hasta ahora, las mutaciones más importantes son las del gen RET, situado en el brazo largo del cromosoma 10 que se detectan hasta en el 50 % de los casos familiares. Este gen juega un papel sobresaliente en la formación del sistema nervioso entérico.

CLÍNICA :

- Estreñimiento de aparición temprana
- En el nacimiento con un retraso en el tránsito de meconio
- Clínica de obstrucción intestinal



- Distensión abdominal
- Vómitos biliosos
- Enterocolitis
- Sepsis
- Perforación intestinal



DIAGNÓSTICO

- Imágenes radiológicas de abdomen
- Manometría rectal
- Biopsia de la pared rectal

El diagnóstico se apoya en el resultado de las tres pruebas. El estudio histológico de la pared rectal tiene una sensibilidad y especificidad de casi el 100% .

OBJETIVO

Dado que para el diagnóstico definitivo , la biopsia rectal por succión (tamaño 2-3 mm) tiene gran importancia , nuestro objetivo es presentar el proceso protocolizado de unas perfectas preparaciones histológicas que permitan una correcta valoración anatomopatológica.

MATERIAL Y MÉTODOS

En los últimos cinco años se ha procedido al estudio de 128 biopsias procedentes de 56 pacientes del Hospital Materno Infantil Vall d'Hebrón de Barcelona y esporádicamente de otros centros hospitalarios de Cataluña.

Los instrumentos utilizados deben garantizar la recogida de la biopsia que contenga en un solo fragmento, mucosa, muscularis mucosae , y parte de la submucosa rectal.

Algunos aparatos modernos como el Solo-BTR mejoran una técnica que no es fácil. En todos los casos se ha procedido al estudio de dos biopsias rectales obtenidas por succión.



Recepción de las muestras

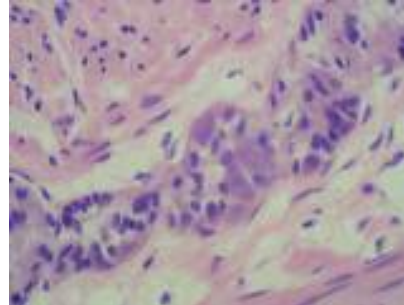
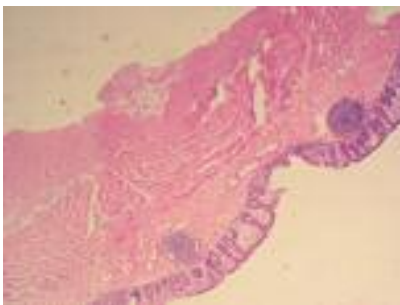
Una muestra se recibe en formol para procesar convencionalmente en parafina, tiñéndose posteriormente 25 – 30 cortes seriados con Hematoxilina – Eosina.

Con la otra muestra, que llega congelada en nitrógeno líquido en el seno de un criomolde de OCT , se procederá a realizar inmediatamente unos cortes en el criostato con

tinción de Hematoxilina –Eosina para verificar la correcta orientación de la muestra dentro del molde.

Ya verificada la orientación haremos 7 nuevos cortes seriados para proceder a la tinción enzimática de

ACETILCOLINESTERASA.



En la muestra convencional con H / E se busca la presencia o ausencia (enfermedad de Hirschsprung) de células ganglionares en el plexo mientérico submucoso , situado inmediatamente por debajo de la muscularis mucosae. La tinción enzimática de acetilcolinesterasa permite identificar fibras colinérgicas positivas entre la musculares mucosae y la lámina propia de la mucosa rectal.

El diagnóstico definitivo nos lo proporciona el estudio histológico y enzimático de la pared rectal, con una sensibilidad y especificidad casi del 100%.

COMENTARIOS / DISCUSIÓN

El diagnóstico por parte del patólogo no es complicado, si se dispone de correctas preparaciones histológicas. Son biopsias muy pequeñas en las que es fundamental la orientación. El protagonismo reside en quienes participan en la preparación de las mismas.

En la calidad de la técnica enzimática juegan además otros factores como son:

- La rapidez en la congelación después de la extracción de la muestra para no perder actividad enzimática
- La habilidad para orientar los cortes que se practican en el criostato.
- La garantía de contar con reactivos adecuados.
- El uso de una biopsia de control.