Diagnóstico del estreñimiento en niños

Frédérique Sauvat

Departamento de Cirugía Pediátrica, UFR Necker-Enfants Malades, Universidad René Descartes París V, París, Francia

Palabras clave

Estreñimiento • Enfermedad de Hirschsprung • Pediatría

Resumen

El estreñimiento es un motivo frecuente de consulta con el pediatra. Como síntoma el estreñimiento puede deberse a diversas causas en términos de frecuencia, naturaleza y gravedad. El estreñimiento puede ser de origen médico o quirúrgico o bien idiopático. Las etiologías quirúrgicas están representadas principalmente por la enfermedad de Hirschsprung. Este es el diagnóstico diferencial principal a pesar de ser 50 veces menos frecuente que el estreñimiento idiopático o funcional. La mejor manera de establecer un diagnóstico es la realización de una historia clínica y una exploración física detalladas con inclusión de la exploración anal. En la mayoría de los casos no se precisan otras exploraciones y todas las investigaciones se han realizado en conformidad con las consideraciones clínicas.

Copyright © 2008 Nestec Ltd., Vevey/S. Karger AG, Basel

El estreñimiento es motivo de consulta con un pediatra en el 3% de los casos y con un gastroenterólogo en más del 25% [1, 2]. La primera dificultad con respecto al estreñimiento consiste en definir el número normal de deposiciones que debe evacuar un niño. De hecho, este número varía en función de la edad y el tipo de alimento. El estreñimiento puede definirse como una frecuencia de deposiciones espontáneas inferior a 3 por semana. Puede

acompañarse de otros signos (dolores abdominales), que son más o menos discapacitantes y producen un impacto sobre la vida social y escolar [3]. Como síntoma el estreñimiento podría cubrir diversas etiologías en términos de frecuencia, naturaleza y gravedad [4]. Estas etiologías pueden dividirse en causas médicas y quirúrgicas; lo más frecuente es que el estreñimiento sea idiopático o funcional [5].

Estreñimiento idiopático

Esta es, con mucho, la primera causa de estreñimiento [6]. A medida que los niños se hacen mayores aparecen cambios fisiológicos normales en los intestinos y el colon que reducen el número de deposiciones en un día, desde una media de 2,2 en lactantes de edades inferiores a un año hasta una media de 1,4 en niños de un año [7]. El estreñimiento puede ser definido como menos de una deposición al día durante los primeros meses de vida y tres por semana en el niño mayor. La frecuencia máxima de estreñimiento corresponde a la edad en la cual el niño recibe adiestramiento del retrete (2 a 4 años), siendo mayor la prevalencia en los niños que en las niñas. El diagnóstico de estreñimiento funcional puede basarse en los criterios de Roma, de acuerdo con la edad del paciente [2, 8].

El diagnóstico se confirma cuando persisten por lo menos dos de los síntomas siguientes durante un mes como mínimo: (1) Dos deposiciones o menos por semana;

(2) por lo menos un episodio de incontinencia por semana; (3) antecedentes de comportamiento de retención de las heces; (4) dolor abdominal; (5) fecaloma en el recto; (6) presencia de deposiciones voluminosas capaces de obturar los retretes.

Aproximadamente el 40% de los niños afectados de estreñimiento funcional presentan síntomas durante el primer año de vida. También se cree que en niños menores de cuatro años el pronóstico es mejor si el tratamiento se instaura antes de los dos años de edad. Aparecen episodios de incontinencia en el 84% de los pacientes (9). En casos característicos no es necesaria ninguna evaluación complementaria, siendo una radiografía abdominal simple suficiente para evaluar la retención fecal si la exploración clínica es difícil (obesidad) [10]. Es preciso confirmar la ausencia de anomalías vertebrales o medulares (ver a continuación). Del mismo modo, debe realizarse un tacto anorrectal para excluir una malformación anorrectal mínima, examinar la tonicidad del esfínter anal y la presencia de un fecaloma [11]. El tratamiento se basa en una evacuación lo más completa posible del colon, el ablandamiento de la consistencia de las deposiciones y la modificación, tanto de la ingestión alimentaria como de los hábitos de vida. Los errores dietéticos (deshidratación, alimentación pobre en residuos, etc.), así como causas locales pueden mantener el estreñimiento, haciendo que la evacuación fecal sea difícil o dolorosa.

Causas médicas del estreñimiento

En casos más infrecuentes, el estreñimiento infantil es debido a una disfunción endocrina o una causa metabólica o tóxica.

La principal causa endocrina del estreñimiento es el hipotiroidismo. No obstante, la detección sistemática en el periodo neonatal (prueba de Guthrie) permite establecer un diagnóstico precoz, reduciendo de este modo las consecuencias neurológicas de un diagnóstico más tardío. Aunque también se han mencionado la diabetes [12] y el hipoparatiroidismo como causas de estreñimiento, los trastornos del tránsito son en raras ocasiones el primer signo.

Los desequilibrios electrolíticos pueden provocar lentitud en los movimientos del intestino, como sucede en presencia de hipocalcemia o hipercalcemia [13, 14].

La posibilidad de una intoxicación debe considerarse siempre en el momento de tomar la historia clínica, sin olvidar ningún tratamiento tomado por la madre lactante. Los principales tratamientos responsables de estreñi-

miento durante la lactancia son los siguientes: anticolinérgicos, espasmolíticos y ciertas resinas (colestiramina). La adición de un espesante (Gumilk®) a la fórmula para lactantes no debe pasar inadvertida, dado que puede ser el origen del estreñimiento, incluso de un verdadero síndrome oclusivo debido a la acumulación de heces compactas, especialmente en el ciego.

Como ya se ha comentado, una alimentación inapropiada puede inducir al estreñimiento. Las etiologías principales son: (1) Malnutrición, anorexia; (2) deshidratación [15]; (3) exceso de leche de vaca [16]; (4) insuficiencia de residuos, sobre todo en niños de mayor tamaño.

La celiaquía [17] (intolerancia al gluten) puede acompañarse de episodios de estreñimiento.

La fibrosis quística puede acompañarse de estreñimiento en el periodo neonatal (íleo meconial) o posteriormente durante la lactancia, debido a insuficiencia pancreática exocrina. En el curso del periodo prenatal cabe sospechar una fibrosis quística cuando un síndrome oclusivo se asocia a hipereconicidad digestiva (y permite establecer el diagnóstico prenatal por amniocentesis). En el parto, el íleo meconial constituye una oclusión del íleon con retraso de la eliminación de meconio y distensión abdominal. El aspecto radiográfico es característico en presencia de opacidades en la parte derecha del abdomen. La inyección rectal de gastrograffin muestra que el colon no es funcional, que el ciego presenta un aspecto típico y que en el íleon el producto forma bolitas de meconio. En caso de intervención, que debe ser evitada por todos los medios, el aspecto macroscópico descolorido del meconio es característico. La tripsina inmunorreactiva y la biología molecular confirman el diagnóstico. Igual que en el caso del hipotiroidismo, la detección sistemática es actualmente obligatoria en Francia durante el periodo neonatal.

Causas quirúrgicas del estreñimiento

La principal causa orgánica del estreñimiento es la enfermedad de Hirschsprung (EH); sin embargo, conviene no olvidar que la EH es 50 veces menos frecuente que el estreñimiento idiopático.

Enfermedad de Hirschsprung

La EH o megacolon congénito es una malformación congénita que se caracteriza por la ausencia de células ganglionares entéricas en un segmento variable del intestino. Independientemente de la longitud de la región afectada, la inervación intrínseca intestinal comienza siempre por encima de la región anal y se extiende más o

menos hasta el colon, o incluso al intestino delgado. En el 75 al 80% de los casos, la EH afecta al recto y al sigmoide [18]. La forma colónica total se detecta en el 10% de todos los casos y la aganglioneosis intestinal total (incluyendo al yeyuno) es inferior al 1%. La anomalía está causada por la ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico y submucoso de Meissner y Auerbach y se asocia a hipertrofia de las fibras amielínicas. Esta aganglioneosis es responsable de la hipertonicidad del intestino patológico.

Epidemiología de la EH

La frecuencia de la EH en la población general es de 1 caso por cada 5.000 nacimientos [19]. Se observa predominantemente en niños (varones), en una proporción de 4:1, en la forma corta (rectosigmoide). El riesgo de recurrencia para los parientes de primer grado es bajo (4%), si bien aumenta significativamente cuando el caso inicial es femenino o se presenta en forma extendida. La mayoría de los casos son esporádicos; la forma familiar representa del 6 al 15% de los casos, con transmisión autosómica dominante y penetrancia incompleta [20–22].

Presentación clínica

Los síntomas varían en relación con la edad y la extensión de la enfermedad. En todos los casos se trata de una obstrucción funcional.

Diagnóstico neonatal sin EH complicada [23, 24]

La posibilidad de EH se sospecha sistemáticamente en neonatos con obstrucción funcional, especialmente si se trata de un recién nacido a término que presenta una ecografía prenatal normal.

Los signos clínicos habituales son los siguientes: (1) Retraso en la emisión meconial, al cabo de 24 a 48 h; (2) incremento progresivo de distensión abdominal en los dos primeros días de vida; (3) el vómito alimentario y el vómito bilioso frecuentemente se retrasan.

El mejor signo clínico para establecer un diagnóstico positivo de EH es la evacuación súbita de gas y meconio tras el tacto anorrectal o la inserción de una sonda rectal. En la forma rectosigmoidea, la sonda rectal colocada por encima de la parte aganglionar permite la evacuación de heces retenidas y una rápida disminución de la distensión abdominal [25]. La sonda debe insertarse después de practicar una radiografía (ausencia de pneumoperitoneo) y debe actuarse con sumo cuidado para evitar la perforación, especialmente si se sospecha enterocolitis. En el caso de una forma larga, la falta de evacuación súbita no excluye el diagnóstico. La EH se diagnostica en la mayoría de los casos durante el primer trimestre [26].

Diagnóstico de EH en lactantes

Debe sospecharse la posibilidad de EH en neonatos con estreñimiento, especialmente si el trastorno de la motilidad aparece o aumenta después del destete y la diversificación alimentaria, cuando las deposiciones llegan a ser compactas. La frecuencia defecatoria es variable, en ocasiones con ausencia de defecación durante varios días. El abdomen está crónicamente distendido pero mejora después de una estimulación (laxante, etc.). La exploración rectal excluye malformaciones anorrectales inferiores (estenosis anal in situ) y ayuda a detectar una impacción fecal superior. El crecimiento suele ser deficiente.

Diagnóstico más tardío

En casi todos los casos, las formas cortas de EH pueden diagnosticarse. Los niños presentan una larga historia de estreñimiento contumaz con episodios recurrentes de suboclusión y distensión de toda la pared abdominal. El estreñimiento se conoce desde el nacimiento, con deposiciones estimuladas sólo a intervalos de varios días. A menudo las heces resecaadas se mezclan con líquido y heces pestilentes causadas por la retención crónica. Un aspecto clínico importante es que la continencia es siempre normal en la EH; jamás se asocia encopresis a la EH. En algunos casos, la EH ejerce un impacto importante sobre el crecimiento y el desarrollo psicológico a largo plazo [27].

EH extendida [28, 29]

El diagnóstico de la forma larga de EH es a menudo difícil y se establece con retraso [30]. El cuadro clínico puede ser muy variable: (1) Oclusión neonatal intestinal (ileal), a veces incompleta, con o sin evacuación espontánea de meconio. Signos clínicos, como los radiográficos, pueden contribuir a diagnosticar el íleo meconial; (2) la enterocolitis neonatal [31, 32] puede vincularse a la EH extendida en ausencia de prematuridad o cardiopatía grave; (3) presentación aguda con perforación apendicular o cecal [33]; (4) estreñimiento grave en neonatos, debido en particular a la mala tolerancia, con un efecto importante sobre el crecimiento.

EH complicada

Las dos complicaciones principales de la EH son la perforación intestinal y la enterocolitis. Estas complicaciones pueden revelar la EH o aparecer durante el curso de la enfermedad; pueden conllevar riesgo vital.

La enterocolitis [34] puede considerarse una septicemia de origen intestinal, secundaria a proliferación microbiana endoluminal inducida por estasis y asociada a

Fig. 1. Aspecto característico de la enfermedad de Hirschsprung rectosigmoidal en la opacidad radiológica baritada.

ulceración de la pared intestinal e isquemia por distensión. En términos clínicos, el niño se presenta con una distensión abdominal dolorosa importante y sepsis profunda. Las deposiciones son líquidas y de olor fétido o sanguinolentas. La radiografía muestra dilatación global, pero la pneumatosis es exigua. El tratamiento de la enterocolitis en la EH se basa en la administración de antibióticos de amplio espectro (contra gérmenes gramnegativos y anaerobios) y derivación quirúrgica (en una zona con innervación normal).

La perforación puede aparecer en una zona normalmente innervada [35]. Es necesaria una intervención quirúrgica de urgencia en presencia de pneumoperitoneo. Un diagnóstico positivo de EH puede ser difícil debido a la posible falta de disparidad de calibres. En tal situación, el diagnóstico debe tenerse en cuenta y efectuar una biopsia rectal asociada a un estoma por encima de la perforación [36].

Diagnóstico de la EH

El diagnóstico de la EH se basa en la opacidad colónica pero predominantemente en la biopsia rectal, que es el único medio para establecer un diagnóstico evidente en ausencia de células ganglionares.

Opacidad radiológica [37, 38]

El objetivo de la opacidad colónica es mostrar la disparidad de diámetro entre la parte aganglionar estrechada y el segmento normal dilatado. Además, permite estimar la longitud del colon afectado. En neonatos, esta exploración es a menudo difícil de interpretar.

Debe realizarse en buenas condiciones y en ausencia de pneumoperitoneo y enterocolitis. Se monitoriza la progresión del contraste (preferentemente bario) mediante un laparoscopia, con proyección frontal y lateral, enfocando la disparidad del diámetro. A menudo, las mejores placas son las simples (y al cabo de 1 hora).

En la forma rectosigmoide, la parte rectal presenta un aspecto normal seguido de una parte de transición que se ensancha hasta el colon normal dilatado. Esta disparidad del calibre es específica de la EH (fig. 1).

En la forma colónica total, la opacidad puede presentar aspectos diferentes [39]: (1) Colon corto en forma similar a un signo de interrogación, con desaparición de las flexuras colónicas derecha e izquierda (fig. 2); (2) microcolon asociado a una dilatación más o menos acusada del íleon; en esta forma, el diagnóstico diferencial se establece con el íleo meconial o el síndrome microcolónico megavesical; (3) aspecto normal (30%).

Manometría anorrectal [40, 41]

Con el uso de la manometría, la abolición del efecto inhibidor rectoanal es el signo principal para el diagnóstico de la EH. Sin embargo, la presencia de un reflejo falso-positivo convierte la biopsia rectal en un procedimiento esencial. Habitualmente, se cree que la utilidad de la manometría en los neonatos es escasa (antes de los tres meses de vida).

Biopsia rectal

El examen histológico permite un diagnóstico evidente y, en consecuencia, es crucial. La biopsia rectal debe efectuarse como mínimo a una distancia de 3 cm por encima del borde anal para evitar un resultado falso-positivo (una biopsia demasiado baja podría efectuarse en una parte hipoganglionar normal). Esta biopsia puede realizarse de dos maneras:

- (1) La biopsia por succión rectal (con el dispositivo asidor de H. Noblett) se efectúa sin anestesia. Habitualmente se extraen dos piezas a 3 y 6 cm del borde anal. Las limitaciones de esta técnica consisten en la necesidad de contar con un anatómo-patólogo experimentado y que la biopsia debe contener muscularis mucosa y, en la medida de lo posible, submucosa.
- (2) La biopsia quirúrgica debe contener toda la pared rectal (técnica de Swenson). Aunque exige anestesia general, permite una biopsia más profunda y contributiva.

Los resultados histológicos que respaldan el diagnóstico de EH son los siguientes [42]: (1) En piezas fijas y con histología estándar, la falta de células ganglionares y la hipertrofia de fibras amielínicas (a menudo ausentes en los neonatos) [43]; (2) por inmunohistoquímica (piezas congeladas) se observa la hiperplasia de las fibras colinérgicas en las partes submucosa y muscular, junto al ascenso de las fibras nerviosas por la mucosa.

Tratamiento

El tratamiento de la EH es quirúrgico y consiste en la eliminación de la zona aganglionar y la anastomosis entre el ano y el intestino normalmente innervado [44]. En el periodo preoperatorio las heces deben ser evacuadas, bien sea por evacuación rectal o estoma.

Tratamiento preoperatorio

La evacuación rectal es útil para evacuar heces a través de una sonda rectal impulsada por encima del colon aganglionar. La sonda debe insertarse una a tres veces al día, lo que permite una disminución de la distensión abdominal y la corrección de la curva de crecimiento. El

Fig. 2. Opacidad radiológica en la forma colónica de la EH.

enfoque simple sólo puede considerarse en la forma corta de EH. Permite que el paciente regrese a su domicilio a la espera de la intervención quirúrgica, siempre que la familia sea capaz de realizar el tratamiento y constatar si la evacuación rectal es ineficiente o el abdomen está distendido.

Estoma

La regla consiste en que el estoma debe realizarse en un intestino con innervación normal y lo más distalmente posible, evitando la parte de transición. El estoma será invaginado durante la operación final. Las indicaciones para el estoma en el momento del diagnóstico son las siguientes: forma larga, forma corta con evacuación rectal ineficiente y forma complicada (enterocolitis).

En el curso de la intervención, con la colaboración de un anatómo-patólogo se confirma la colocación correcta del estoma. En la forma larga, las biopsias deben ser numerosas, incluyendo el apéndice, y a menudo es necesaria la ileostomía.

Invaginación enteroanal

Han sido descritas tres técnicas correctivas por Swenson, Duhamel y Soave, respectivamente. Estos abordajes pueden realizarse con resultados equivalentes a corto y

largo plazo, independientemente de la forma y la duración de la enfermedad. Entre las innovaciones quirúrgicas destacan el empleo de laparoscopia para biopsia o disección intraabdominal e invaginación por el abordaje transanal.

Independientemente de la técnica utilizada, es importante centrarse en: (1) La preparación preoperatoria del colon; (2) un examen histológico perfecto durante la intervención para evitar la invaginación en la parte de transición; y (3) la profilaxis antibiótica.

Tras la intervención, aparecen algunas complicaciones tempranas: (1) Fístula en la anastomosis, que se manifiesta por un absceso pélvico, cuadro que requiere la administración de antibióticos y, a menudo, la práctica de un estoma; (2) la estenosis de la anastomosis es frecuente y habitualmente benigna con respuesta favorable tras la dilatación [45]; (3) la enterocolitis sigue siendo una complicación más grave, que podría aparecer hasta dos años después de la intervención [46]. Tal como se ha descrito previamente, los signos clínicos son distensión abdominal, diarrea y alteraciones del estado general; (4) la erosión cutánea en torno al ano se observa en casi todos los casos y responde en forma variable al tratamiento local; (5) los trastornos de la defecación pueden observarse en el seguimiento a largo plazo, incluso en ausencia de complicaciones quirúrgicas [47].

Técnicas quirúrgicas

Invaginación de Duhamel. Esta técnica se describió en 1956 y se basa en la conservación rectal utilizando una invaginación retrorrectal del intestino normalmente inervado. Sigue siendo interesante debido a su simplicidad quirúrgica y a la disección limitada de las estructuras (nervios pélvicos) alrededor del recto. La anastomosis puede realizarse al mismo tiempo, mediante grapas automáticas como el GIA. La complicación principal de la operación de Duhamel es un espólón colorrectal responsable de un fecaloma [48, 49].

Invaginación de Swenson. Descrita en 1948, esta operación comprende la resección completa del segmento aganglionar y anastomosis anal. Las dos complicaciones principales son el deterioro neurológico de la vejiga urinaria (lesión del nervio pélvico) y la estenosis de la anastomosis.

Invaginación de Soave. Descrita en 1963, el principio estriba en una invaginación colónica en un cilindro muscular rectal. La ventaja es la ausencia de disección pélvica, si bien la complicación sigue siendo el estreñimiento cuando el cilindro es demasiado largo.

Invaginación transanal [50]. El principio consiste en la realización de la técnica de Soave sin laparotomía. Es especialmente interesante en neonatos, pero debe reservarse para la forma corta [51].

Laparoscopia. Puede utilizarse la laparoscopia para obtener muestras destinadas a biopsia o para la disección durante las intervenciones de Duhamel o Swenson.

Otras obstrucciones funcionales

En presencia de una distensión abdominal en un recién nacido con retraso en la emisión de meconio, deben excluirse otras causas de obstrucción orgánica o funcional: imperforación anal; atresia colónica o ileal (observada en ocasiones con hernia de Morgagni); íleo meconial (asociado a fibrosis quística, fig. 3); síndrome del colon izquierdo pequeño o un tapón de meconio [52].

El síndrome de colon izquierdo pequeño y el tapón de meconio se caracterizan por el diámetro reducido del rectosigmoide y el colon izquierdo hasta la flexura izquierda y el sigmoide o colon ilíaco. Durante la opacificación se elimina un tapón tras una inyección rectal (la cabeza de este tapón es a menudo grisácea y el resto del meconio es normal). Subsiguientemente, el tránsito es estrictamente normal. No obstante, es necesario volver a examinar a estos niños durante los primeros meses de vida y realizar una biopsia rectal para excluir cualquier sospecha de EH [53].

Pseudo-obstrucción intestinal crónica

El síndrome de pseudo-obstrucción intestinal crónica (SPOIC) es una causa muy infrecuente en el estreñimiento. Este diagnóstico podría considerarse en casos graves de estreñimiento y fallo del tratamiento médico.

El SPOIC se caracteriza por episodios repetidos o síndromas y signos continuos de obstrucción intestinal, incluyendo demostración radiográfica de intestino dilatado (fig. 4), en ausencia de una lesión fija que ocluya la luz [54].

Independientemente del tipo histológico (miógeno o neurógeno) [55], el SPOIC implica siempre alteraciones en la función contráctil de la musculatura lisa, dando lugar a peristalsis anormal del tracto intestinal y, por último, trastornos nutricionales cuyo origen es tanto la insuficiencia intestinal como la sepsis recurrente. Debe indagarse la presencia de uropatías colaterales en todos los pacientes afectados de SPOIC. El impacto clínico de estas uropatías (megavejiga, dilatación renal, etc.) puede ser importante y en ocasiones requiere vesicostomía. Esta asociación explica la necesidad de practicar una ecografía urológica cuando el diagnóstico etiológico de estreñi-

Fig. 3. Aspecto característico del íleo meconial en la fibrosis quística en el momento del nacimiento.

Fig. 4. Dilatación del intestino delgado en el SPOIC.

miento es difícil. Del mismo modo, podrían ser necesarias la biopsia rectal y la manometría anorrectal para demostrar la presencia de células ganglionares y reflejo rectoanal.

Malformaciones anorrectales

La exploración anal es esencial en el recién nacido en el momento del nacimiento para determinar la permeabilidad rectal. Especialmente en niñas (fig. 5), las malformaciones anorrectales con fístula perineal podrían pasar inadvertidas durante varios meses o años, a pesar de que el diagnóstico es clínico. El ano se encuentra en la proximidad de la región vulvar o escrotal. El esfínter externo se localiza detrás de la fístula anal. El tacto rectoanal es imposible de realizar incluso con el dedo meñique.

Como ya se ha explicado, para el diagnóstico del estreñimiento se exige siempre por lo menos una sola exploración anal bien realizada.

El estreñimiento es también frecuente tras el tratamiento de las malformaciones anorrectales [56]. El riesgo aumenta en casos con forma anorrectal alta asociada a anomalías sacras y medulares [57]. Por ejemplo, la continencia se considera socialmente normal en el 75 al 85% con malformaciones inferiores y sólo en el 50% tras el tratamiento de malformaciones anorrectales superiores.

Fig. 5. Malformación anorrectal baja en una niña (ano en posición vulvar).

El tratamiento del estreñimiento en estos pacientes es específico y se vincula al tratamiento médico, a la reeducación perineal y, en algunos casos, a la cirugía (cecostomía [58] para realizar un lavado anterógrado).

Malformaciones medulares y sacras

El estreñimiento podría tener un origen neurológico tras una lesión medular (traumatismo, tumores, infecciones, etc.) [59]; sin embargo, el diagnóstico en estos casos genera algunos problemas.

Anomalías aisladas del sacro, o filum terminale, pueden ser reveladas por el estreñimiento. La exploración se centra en la región sacra (hoyuelo, lipoma, angioma, etc.). Después de realizar radiografías abdominales debe estudiarse el sacro y, en los recién nacidos, la ecografía o el

examen por IRM debe completar las exploraciones radiológicas.

Por ejemplo, el síndrome de Currarino se asocia a tumor presacro (habitualmente teratoma), anomalías del sacro (sacro cementerio) y malformaciones anorrectales (desde un ano casi normal hasta malformaciones anorrectales superiores) [60]. Los primeros signos clínicos podrían consistir en estreñimiento o problemas urinarios.

En conclusión, el estreñimiento es un motivo frecuente de consulta durante la infancia y sus causas son muy variables. Sin embargo, la evaluación metódica de la historia clínica y la exploración física son el mejor medio para establecer un diagnóstico. No se necesitan otras exploraciones y todas las investigaciones deben efectuarse basándose en consideraciones clínicas.

Bibliografía

- 1 Constipation Guideline Committee of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition: Evaluation and treatment of constipation in infants and children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2006;43:e1-e13.
- 2 van den Berg MM, Benninga MA, Di Lorenzo C: Epidemiology of childhood constipation: a systematic review. *Am J Gastroenterol* 2006;101:2401-2409.
- 3 Khan S, Campo J, Bridge JA, et al: Long-term outcome of functional childhood constipation. *Dig Dis Sci* 2007;52:64-69.
- 4 Singh SJ, Arbuckle S, Little D, et al: Mortality due to constipation and short-segment Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int* 2004;20:889-891.
- 5 Nurko S: What's the value of diagnostic tools in defecation disorders? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005;41(suppl 1):S53-S55.
- 6 Drost J, Harris LA: Diagnosis and management of chronic constipation. *JAAPA* 2006;19:24-29.
- 7 Biggs WS, Dery WH: Evaluation and treatment of constipation in infants and children. *Am Fam Physician* 2006;73:469-477.
- 8 Drossman DA, Dumitrascu DL: Rome III: New standard for functional gastrointestinal disorders. *J Gastrointest Liver Dis* 2006;15:237-241.
- 9 Rubin G, Dale A: Chronic constipation in children. *BMJ* 2006;333:1051-1055.
- 10 Remes-Troche JM, Rao SS: Diagnostic testing in patients with chronic constipation. *Curr Gastroenterol Rep* 2006;8:416-424.
- 11 Safder S, Rewalt M, Elitsur Y: Digital rectal examination and the primary care physicians: a lost art? *Clin Pediatr* 2006;45:411-414.
- 12 Narbonne H, Paquis-Fluckinger V, Valero R, et al: Gastrointestinal tract symptoms in Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD). *Diabetes Metab* 2004;30:61-66.
- 13 Barrueto F Jr, Wang-Flores HH, Howland MA, et al: Acute vitamin D intoxication in a child. *Pediatrics* 2005;116:e453-e456.
- 14 Wu MJ, Chang CS, Cheng CH, et al: Colonic transit time in long-term dialysis patients. *Am J Kidney Dis* 2004;44:322-327.
- 15 Manz F, Wentz A: The importance of good hydration for the prevention of chronic diseases. *Nutr Rev* 2005;63:S2-S5.
- 16 Kawai M, Kubota A, Ida S, et al: Cow's milk allergy presenting Hirschsprung's disease-mimicking symptoms. *Pediatr Surg Int* 2005;21:850-852.
- 17 Rashid M, Cranney A, Zarkadas M, et al: Celiac disease: evaluation of the diagnosis and dietary compliance in Canadian children. *Pediatrics* 2005;116:e754-e759.
- 18 Kessmann J: Hirschsprung's disease: diagnosis and management. *Am Fam Physician* 2006;74:1319-1322.
- 19 Attie T, Salomon R, Amiel J, et al: Genetics of Hirschsprung disease (in French). *CR Seances Soc Biol Fil* 1996;190:549-556.
- 20 Lyonnet S, Bolino A, Pelet A, et al: A gene for Hirschsprung disease maps to the proximal long arm of chromosome 10. *Nat Genet* 1993;4:346-350.
- 21 Blok S, Salomon R, Pelet A, et al: Segregation of three loci explains familial and population risks in Hirschsprung disease. *Nat Genet* 2002;31:89-93.
- 22 Amiel J, Lyonnet S: Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *J Med Genet* 2001;38:729-739.
- 23 Swenson O: Hirschsprung's disease: a review. *Pediatrics* 2002;109:914-918.
- 24 Reding R, de Ville de Goyet J, Gosseye S, et al: Hirschsprung's disease: a 20-year experience. *J Pediatr Surg* 1997;32:1221-1225.
- 25 Polley TZ Jr, Coran AG, Wesley JR: A ten-year experience with ninety-two cases of Hirschsprung's disease. Including sixty-seven consecutive endorectal pull-through procedures. *Ann Surg* 1985;202:349-355.
- 26 Coran AG, Teitelbaum DH: Recent advances in the management of Hirschsprung's disease. *Am J Surg* 2000;180:382-387.
- 27 Stam H, Hartman EE, Deurlloo JA, et al: Young adult patients with a history of pediatric disease: impact on course of life and transition into adulthood. *J Adolesc Health* 2006;39:4-13.
- 28 Tsuji H, Spitz L, Kiely EM, et al: Management and long-term follow-up of infants with total colonic aganglionosis. *J Pediatr Surg* 1999;34:158-162.
- 29 Jasonni V, Martucciello G: Total colonic aganglionosis. *Semin Pediatr Surg* 1998;7:174-180.
- 30 Escobar MA, Grosfeld JL, West KW, et al: Long-term outcomes in total colonic aganglionosis: a 32-year experience. *J Pediatr Surg* 2005;40:955-961.
- 31 Elhalaby EA, Teitelbaum DH, Coran AG, Heidelberger KP: Enterocolitis associated with Hirschsprung's disease: a clinical histopathological correlative study. *J Pediatr Surg* 1995;30:1023-1027.

- 32 Elhalaby EA, Coran AG, Blane CE, et al: Enterocolitis associated with Hirschsprung's disease: a clinical-radiological characterization based on 168 patients. *J Pediatr Surg* 1995;30:76-83.
- 33 Sarioglu A, Tanyel FC, Buyukpamukcu N, Hicsonmez A: Appendiceal perforation: a potentially lethal initial mode of presentation of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1997;32:123-124.
- 34 Teitelbaum DH, Coran AG: Enterocolitis. *Semin Pediatr Surg* 1998;7:162-169.
- 35 Courvoisier S, Piolat C, Durand C, et al: Pseudo-'isolated' intestinal perforation in a very low birth weight infant: exceptional presentation of Hirschsprung's disease (in French). *Arch Pediatr* 2006;13:1320-1322.
- 36 Arliss J, Holgersen LO: Neonatal appendiceal perforation and Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1990;25:694-695.
- 37 Faure F, Panuel M, Petit PH, et al: Methodes d'explorations radiologiques de l'ano-rectum; in *Le rectum pédiatrique. Monographie du college national de chirurgie pédiatrique*. Montpellier, Sauramps Médical, 1996, pp 43-49.
- 38 Fotter R: Imaging of constipation in infants and children. *Eur Radiol* 1998;8:248-258.
- 39 Fondelli P, Martucciello G, Taccone A, Dodero P: The radiologic picture of total colonic aganglionosis (in Italian). *Radiol Med (Torino)* 1989;77:207-210.
- 40 Fink RL, Roberts LJ, Scott M: The role of manometry, electromyography and radiology in the assessment of intractable constipation. *Aust NZ J Surg* 1992;62:959-964.
- 41 Meunier P, Marechal JM, Mollard P: Accuracy of the manometric diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1978; 13:411-415.
- 42 Kapur RP: Can we stop looking? Immunohistochemistry and the diagnosis of Hirschsprung disease. *Am J Clin Pathol* 2006;126:9-12.
- 43 Matsuda H, Hirato J, Kuroiwa M, Nakazato Y: Histopathological and immunohistochemical study of the enteric innervations among various types of aganglionoses including isolated and syndromic Hirschsprung disease. *Neuropathology* 2006;26:8-23.
- 44 Hartman EE, Sprangers MA, Visser MR, et al: Hirschsprung's disease: healthcare meets the needs. *J Pediatr Surg* 2006;41:1420-1424.
- 45 Catto-Smith AG, Trajanovska M, Taylor RG: Long-term continence in patients with Hirschsprung's disease and Down syndrome. *J Gastroenterol Hepatol* 2006; 21:748-753.
- 46 Menezes M, Puri P: Long-term outcome of patients with enterocolitis complicating Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int* 2006;22:316-318.
- 47 Hyman PE: Defecation disorders after surgery for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005;41(suppl 1):S62-S63.
- 48 Saleh W, Rasheed K, Mohaidly MA, et al: Management of Hirschsprung's disease: a comparison of Soave's and Duhamel's pull-through methods. *Pediatr Surg Int* 2004;20: 590-593.
- 49 Minford JL, Ram A, Turnock RR, et al: Comparison of functional outcomes of Duhamel and transanal endorectal coloanal anastomosis for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 2004;39:161-165.
- 50 Dasgupta R, Langer JC: Transanal pull-through for Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg* 2005;14:64-71.
- 51 Podevin G, Lardy H, Azzis O, et al: Technical problems and complications of a transanal pull-through for Hirschsprung's disease. *Eur J Pediatr Surg* 2006;16:104-108.
- 52 Yamauchi K, Kubota A, Usui N, et al: Benign transient non-organic ileus of neonates. *Eur J Pediatr Surg* 2002;12:168-174.
- 53 Cowles RA, Berdon WE, Holt PD, et al: Neonatal intestinal obstruction simulating meconium ileus in infants with long-segment intestinal aganglionosis: radiographic findings that prompt the need for rectal biopsy. *Pediatr Radiol* 2006;36:133-137.
- 54 Joly F, Amiot A, Coffin B, et al: Chronic intestinal pseudo-obstruction (in French). *Gastroenterol Clin Biol* 2006;30:975-985.
- 55 Meier-Ruge WA, Bruder E: Pathology of chronic constipation in pediatric and adult coloproctology. *Pathobiology* 2005;72:1-102.
- 56 Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, et al: Critical factors affecting quality of life of adult patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease. *Am J Gastroenterol* 2004;99:907-913.
- 57 Hamid CH, Holland AJ, Martin HC: Long-term outcome of anorectal malformations: the patient perspective. *Pediatr Surg Int* 2006;Epub ahead of print.
- 58 Yagmurlu A, Harmon CM, Georgeson KE: Laparoscopic cecostomy button placement for the management of fecal incontinence in children with Hirschsprung's disease and anorectal anomalies. *Surg Endosc* 2006;20: 624-627.
- 59 Valles M, Vidal J, Clave P, Mearin F: Bowel dysfunction in patients with motor complete spinal cord injury: clinical, neurological, and pathophysiological associations. *Am J Gastroenterol* 2006;101:2290-2299.
- 60 Kilickesmez O, Gol IH, Uzun M, Oruk C: Complete familial Currarino triad in association with Hirschsprung's disease: magnetic resonance imaging features and the spectrum of anorectal malformations. *Acta Radiol* 2006;47:422-426.