

Niño de 3 años...

Emma Segura-Solís,¹ Pedro Alberto Velarde-Hernández,² Pedro F. Valencia-Mayoral³

Si usted participa en estos ejercicios diagnósticos y envía sus respuestas al correo: vamp_48@yahoo.com al finalizar el año el COMMAP le otorgará 2 puntos.

El ejercicio diagnóstico, clínico-patológico, tiene dos propósitos: 1) compartir casos que por sus aspectos clínicos y anatomopatológicos sean de interés por el grado de dificultad diagnóstica, y 2) utilizarlos para formar un acervo que después podamos consultar. En la primera parte se plantea una serie de resultados que deberán responderse con dos opciones: **V** (verdadero) si está de acuerdo y **F** (falso) cuando considere que no está de acuerdo con lo que se afirma. En la segunda parte se encontrarán las respuestas a los enunciados y algunas “perlas” de diagnóstico y recomendaciones de lectura.

¹ Residente de tercer año de Anatomía Patológica, Hospital Juárez de México, Ciudad de México.

² Residente de quinto año de Patología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez Ciudad de México.

³ Médico adscrito al servicio de Patología, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México.

Recibido: mayo 2022

Aceptado: junio 2022

Correspondencia

Pedro F. Valencia Mayoral
vamp_48@yahoo.com

Este artículo debe citarse como:

Segura-Solís E, Velarde-Hernández PA. Niño de 3 años... Patología Rev Latinoam 2022; 60: <https://doi.org/10.24245/patrl.v60id.7867>

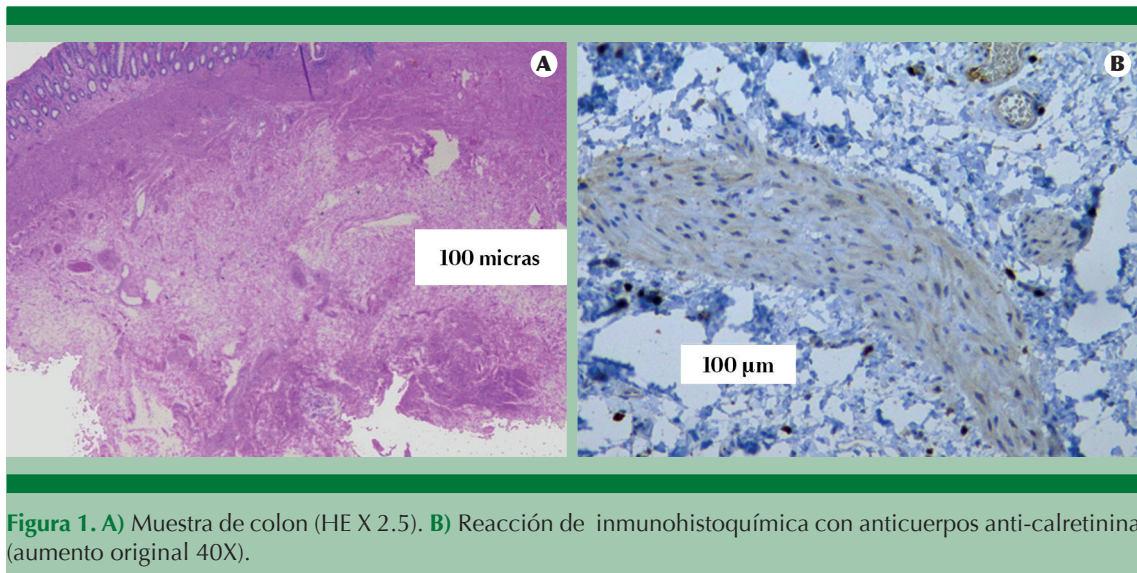


Figura 1. A) Muestra de colon (HE X 2.5). B) Reacción de inmunohistoquímica con anticuerpos anti-calretinina (aumento original 40X).

PRIMERA PARTE

Paciente pediátrico de 3 años, originario y residente del Estado de México, sin antecedentes perinatales de importancia para el padecimiento actual, nacido de embarazo de término. Tenía antecedente de estreñimiento crónico desde el nacimiento, caracterizado por incapacidad para evacuar, teniendo que realizar enemas en múltiples ocasiones. Ingresó a la unidad hospitalaria por desnutrición, hipoalbuminemia, anemia y edema de miembros inferiores. La manometría rectal evidenció retraso en la relajación del esfínter anal interno. La imagen radiológica mostró hallazgos sugerentes de megacolon. Entre otros hallazgos adicionales se sospechó: médula anclada por engrosamiento de *fillum* terminal, sin síntomas urinarios. Se decidió obtener una biopsia de colon.

1. ¿Cuáles son los trastornos neuromusculares del tubo digestivo?

- a) Displasia intestinal neuronal, acalasia del esfínter anal interno, hipoganglionosis,

ganglioneuromatosis y enfermedad de Hirschsprung.

- b) Displasia intestinal neuronal, displasia del esfínter anal externo, ganglioneuroma, ganglioneuromatosis y enfermedad de Hirschsprung.
- c) Enfermedad de Hirschsprung, displasia neuronal, hipoplasia neuronal mientérica
- d) Obstrucción intestinal funcional, malformaciones intestinales, síndrome del tapón de meconio.
- e) Hipoganglionosis, aganglionosis e hiperganglionosis.

2. La displasia neuronal intestinal se caracteriza por:

- a) Hipo-aganglionosis con inmadurez simpática ausente o inmadura, y/o como hiperganglionosis con células gigantes ganglionares (7-10 neuronas).

- b) Enfermedad controversial sin obstrucción, provocada por inmadurez de los nervios entéricos con movilidad intestinal normal.
- c) Hiperganglionosis del plexo submucoso y mientérico con manifestación saltatoria.
- d) Displasia del plexo ganglionar con inmadurez simpática ausente o inmadura, y/o como hiperganglionosis con células gigantes ganglionares (más de 30 neuronas).
- e) Hiperchromatismo, aumento 3 veces mayor del tamaño de una célula normal, atipia celular.

3. La enfermedad de Hirschprung se debe a:

- a) Migración anómala de células mesenquimales de la cresta neural.
- b) Tejido neural ectópico.
- c) Falla en la Migración, proliferación, diferenciación y supervivencia de células neurales entéricas de la cresta neural.
- d) Proliferación neural excesiva.
- e) Proliferación vascular excesiva.

4. El diagnóstico se establece mediante:

- a) Manometría anorrectal, enema contrastado, biopsia rectal por succión-biopsia incisional de todo el espesor de la pared del colon.
- b) Manometría esofágica y anorrectal, TAC con medio de contraste, biopsia en cuña
- c) Biopsia por succión (estudio de referencia).

- d) Biopsia por aguja de corte de 2-4 cm por encima del esfínter anorrectal.
- e) Principalmente por tomografía axial computada.

5. Las manifestaciones clínicas descritas son:

- a) Enfermedad difusa, focal, aganglionosis zonal, enfermedad por áreas salteadas.
- b) Enfermedad de segmento largo y corto.
- c) Enfermedad de segmento corto, largo, ultra corto, aganglionosis zonal colónica, lesión de segmentos salteados.
- d) Enfermedad aganglionica total, segmento corto y largo.
- e) Aganglionosis total y subtotal.

6. ¿Cuál es la etiología de la enfermedad?

- a) Mutación en el gen *RB1*
- b) Traslocación genética t(11;22)
- c) Mutación en el gen *RET*.
- d) Codelección 1p19q
- e) Mutaciones en la vía de señalización *KRAS*.

7. La forma de manifestación de esta patología es:

- a) 70% de los casos relacionados con síndromes familiares y 30% de forma esporádica.
- b) 75% de los casos relacionado con síndromes familiares y 25 % de forma esporádica.

- c) 70% de los casos con manifestación esporádica, 30% relacionado con síndromes familiares.
 - d) 60% de los casos con manifestación esporádica, 40% relacionado con síndromes familiares.
 - e) 20% de los casos con manifestación esporádica, 80% relacionado con síndromes familiares.
- 8. El perfil de inmunohistoquímica que esperamos encontrar en la enfermedad de Hirschsprung es:**
- a) Calretinina negativa, acetilcolinesterasa negativa, NSE, S100, NCAM y PGP9.5 positivo difuso.
 - b) Calretinina positiva difusa, acetilcolinesterasa positiva difusa en el plexo mientérico y PGP9.5 positivo difuso.
 - c) Calretinina Negativa, acetilcolinesterasa positiva difusa en el plexo submucoso y la lamina propia, además de PGP9.5 positivo difuso.
 - d) Calretinina positiva difusa, acetilcolinesterasa positiva difusa en el plexo mientérico, PGP9.5 positivo difuso y BCL2 positivo nuclear difuso.
 - e) SOX10 positivo, PGP9.5 positivo, valretinina positivo focal, y BCL6 positivo.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Yu Q, Du M, Zhang W, Liu L, et al. Mesenteric neural crest cells are the embryological basis of skip segment Hirschsprung's disease. *Cell Mol Gastroenterol Hepatol* 2021; 12 (1): 1-24.
2. Luzón-Toro B, Villalba-Benito L, Torroglosa A, Fernández RM, et al. What is new about the genetic background of Hirschsprung disease? *Clin Genet* 2020; 97 (1): 114-24.
3. Karim A, Tang CS-M, Tam PK-H. The emerging genetic landscape of hirschsprung disease and its potential clinical applications. *Front Pediatr* 2021; 9: 638093.
4. Husain A, Stocker J, Dehner L. Gastrointestinal tract. In: *Pediatric Pathology*. 4th edition. Philadelphia: Wolters Kluwer, 2014; 594-597.
5. Rosai J. Gastrointestinal tract: large bowel. In: *Rosai and Ackerman's Surgical Pathology*, 10th edition. Nueva Delhi: Elsevier; 2011; 736-738.
6. Montgomery E, Voltaggio L. Colon. In: *Biopsy interpretation of the gastrointestinal tract mucosa*. Vol. 1: non-neoplastic. Biopsy interpretation series, 3rd edition. Philadelphia: Wolters Kluwer, 2018; 272-276.
7. Greenson J, Lauwers G, Montgomery E, Owens S, et al. Colon nonneoplastic. In: *Diagnostic pathology gastrointestinal*, 2nd edition. Philadelphia: Elsevier, 2016; 353-359.