

## PROCTALGIA Y ESTREÑIMIENTO SECUNDARIOS A MIOPATÍA HIPERTRÓFICA DEL ESFÍNTER ANAL INTERNO: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

Gabriela Saldaña Pazmiño, Guiomar Moral Villarejo,  
Antonio Ruiz de León San Juan, Julio Pérez de la Serna y Bueno,  
Concepción Sevilla Mantilla, Constanza Ciriza de los Ríos, Ana Zatarain Valles,  
Marta Aparicio Cabezudo, Enrique Rey Díaz-Rubio

*Unidad de Motilidad. Servicio de Aparato Digestivo.  
Hospital Clínico San Carlos. Madrid.*

**Introducción:** La hipertrofia del esfínter anal interno (HEAI) asociada a proctalgia es un síndrome descrito por primera vez hace 30 años, poco conocido, con publicaciones de casos aislados, infradiagnosticado, y de difícil diagnóstico y tratamiento.

### CASOS CLÍNICOS:

**Caso 1:** Hombre de 75 años con antecedentes familiares de madre con episodios de dolor anal que precisó de tratamiento quirúrgico. Refiere episodios de dolor anal nocturno, cada hora, sin relación con la defecación, desde hace 25 años con aumento en intensidad y frecuencia en los últimos 6. Ritmo defecatorio estreñido, con esfuerzo moderado. Exploraciones: colonoscopias, enema opaco y TAC normales; ecografía endoanal: HEAI (5 mm), y manometría anorrectal: marcada actividad de ondas ultralentas (OUL) de gran amplitud. Valoración urológica normal. No mejoría a pesar de múltiples tratamientos (buscapina, diacepam, tolterodina, fluoxetina, nitroglicerina tópica, ...), inyecciones de toxina botulínica intraesfínterianas, y esfín-

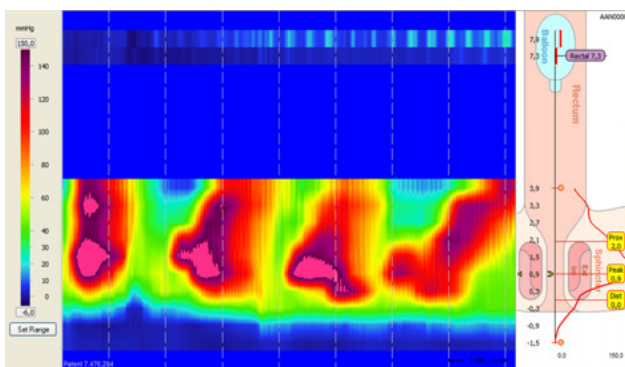
terotomía lateral interna realizada en 2 ocasiones.

**Caso 2:** Mujer de 53 años. Antecedentes personales: prolapso genital de grado III, septoplastia, hemorroidectomía y ligadura de trompas. Úlcera rectal solitaria en 2 ocasiones. Historia de dolor anal de predominio nocturno y estreñimiento con esfuerzo defecatorio precisando extracción manual y enemas desde hace más de 10 a.

Exploraciones: Colonoscopia: cicatriz de úlcera rectal, hemorroides grado I. Resonancia Magnética, cistografía, y videodefecografía: descenso del suelo pélvico, rectocele, enterocele y cistocele. Ecografía endoanal: HEAI > 6 mm, Manometría anal: Importante actividad de OUL de gran amplitud que interfieren la dinámica defecatoria. No respondió a tratamiento médico, ni a la inyección intraesfínteriana de toxina botulínica. El tratamiento quirúrgico con corrección de enterocele, histerectomía y esfínterotomía interna lateral condujo a una mejoría incompleta. Tras tratamiento posterior con biofeedback persisten las OUL.

**Discusión:** La asociación de HEAL, proctalgia y dificultad defecatoria, forman parte de un síndrome hereditario autosómico dominante con penetrancia incompleta, poco conocido e infradiagnosticado, que conduce a un retardo en el diagnóstico y realización de múltiples procedimientos diagnósticos y terapéuticos innecesarios. El hallazgo histológico más frecuente, aunque inconstante, es la presencia de cuerpos de inclusión de poliglucosano en el esfínter anal interno.

**Figura 1.** Manometría anorrectal de alta resolución del caso 1. Ondas ultralentas de muy elevada amplitud



La respuesta al tratamiento farmacológico es pobre e impredecible y no es eficaz la inyección de toxina botulínica. El tratamiento quirúrgico es el más efectivo si bien solo logra una mejoría incompleta en la mayoría de las ocasiones.

**Figura 2.** Ecografía endoanal del caso 2. Hipertrofia de la capa muscular del esfínter interno

