



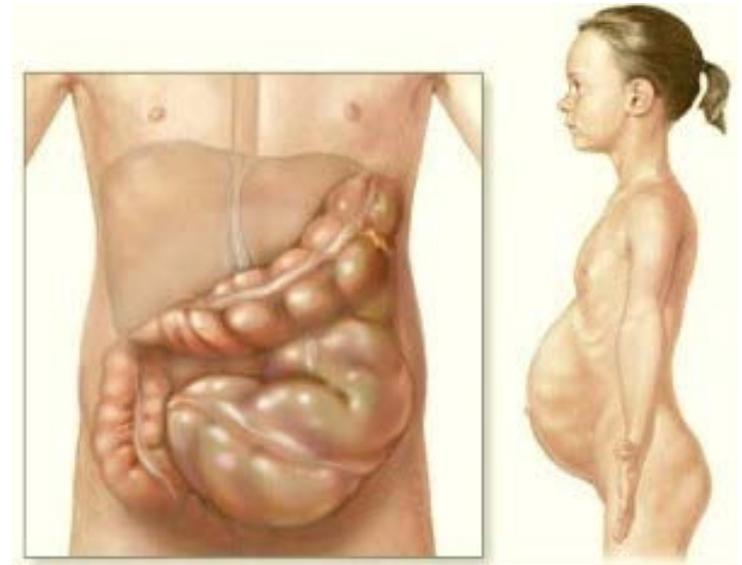
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Rosminia Arellano Pajaro

Residente de Pediatría 1º año - USS

HOJA DE RUTA

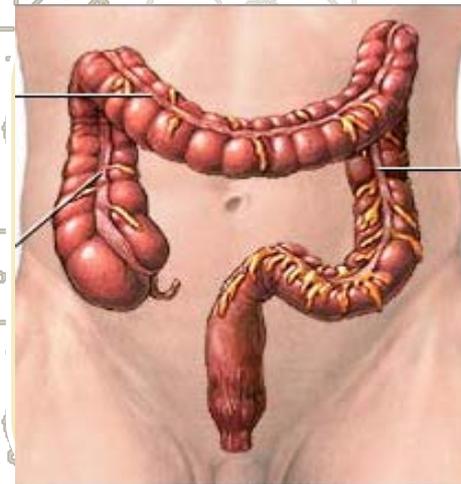
- 🔦 DEFINICIÓN E INCIDENCIA
- 🔦 ETIOPATOGENIA
- 🔦 ASOCIACIONES
- 🔦 CLASIFICACIÓN
- 🔦 EXPRESIÓN CLÍNICA
- 🔦 DIAGNÓSTICO
- 🔦 TRATAMIENTO
- 🔦 COMPLICACIONES
- 🔦 BIBLIOGRAFÍA



DEFINICIÓN E INCIDENCIA

- También conocida como megacolon aganglionic o congénito, fue descrita inicialmente por el pediatra Herald Hirschsprung en 1888.
- Es una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares de los plexos mientéricos y submucosos del intestino grueso.
- La incidencia varía según la etnia, 1.5 x 10.000 nacidos vivos en población caucásica, 2.1 x 10.000 nacidos vivos en afroamericanos, **2.8 x 10.000 nacidos vivos** en asiáticos y 1.0 x 10.000 nacidos vivos en hispanos, más frecuente en **raza blanca** y en **recién nacidos de término**, predomina en **varones** en una relación 3-5:1, la cual disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo.

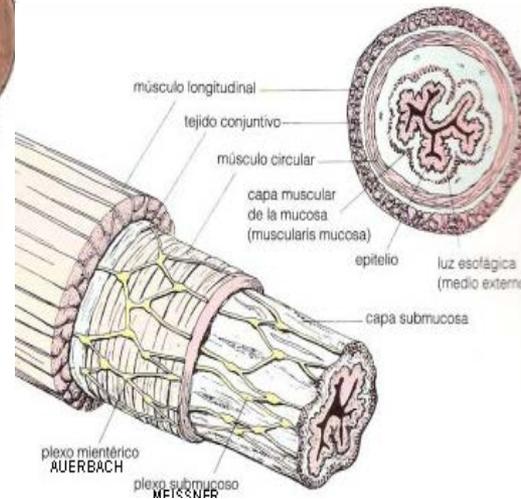
ETIOPATOGENIA



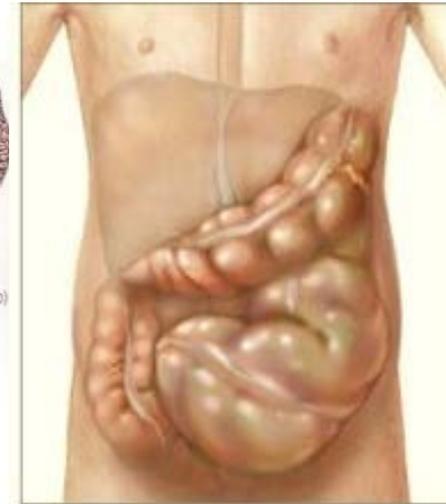
Normalmente existe diferenciación de células ganglionares derivadas de la cresta neural a nivel de la pared intestinal entre las semanas 7-8 VIU



La agangliosis puede extenderse en sentido proximal desde el canal anal. Recto sigmoides 75%, recto 17%, colon total 8%

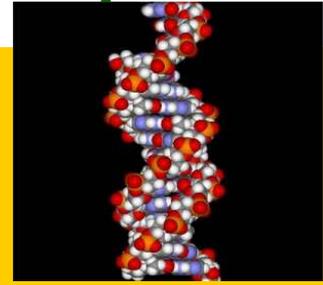


En examen histológico hay ausencia de células ganglionares en plexos mientéricos y submucosos



La parte proximal del área afectada, aunque está muy dilatada e hipertrófica, tiene una celularidad ganglionar normal

ETIOPATOGENIA



Alteración en
Migración de
Células de la Cresta
Neural

6-12
semanas

Precusores embrionarios de células
ganglionares intestinales

Anormalidades de la
Inervación

Falta de
propagación de las
ondas de propulsión

Relajación anormal
o ausente del
Esfínter Anal Interno

Obstrucción
Funcional Distal
del Intestino

ASOCIACIONES

- Aparece de forma aislada hasta en un 70% de los casos, un 30% a un 35% se asocian a malformaciones, de las cuales hasta un 12% en anomalías cromosómicas.
- La malformación cromosómica que más se relaciona con la EH es la trisomía 21 (síndrome de Down).
- Se han descrito numerosos genes: RET (Gen receptor tirosina quinasa) es un protooncogen en el cromosoma 10, se detecta en un 50% en los casos familiares y un 20% en los esporádicos.

CLASIFICACIÓN

Tabla 1. Clasificación de la enfermedad de Hirschsprung

Tipo	Límites	Presentación
Segmento corto o clásica	El segmento agangliónico se extiende al sigmoide proximal	80 % de los casos
Segmento largo	El segmento agangliónico alcanza la flexión esplénica o el colon transversal	20 % de los casos
Segmento ultracorto	El segmento agangliónico ocupa solo el recto distal, por debajo del suelo de la pelvis	Minorías
Colónica o total	El segmento agangliónico se extiende desde el ano hasta, a lo sumo, 50 cm proximales a la válvula ileocecal	Minorías
Intestinal	Abarca todo el intestino	Minorías

Fuente: de Manueles y de la Rubia, 2010; Neves Romaneli et al., 2016.

EXPRESIÓN CLÍNICA

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Enfermedad de Hirschsprung

- Retraso en la eliminación de meconio
- Distensión abdominal
- Dolor abdominal a la palpación
- Dolor abdominal tipo cólico
- Emesis biliosa o fecaloide

Enterocolitis asociada a la enfermedad de Hirschsprung

- Mal estado general
- Fiebre
- Distensión abdominal
- Vómitos
- Letargo
- Anorexia
- Diarrea

Fuente: Castañeda Espinosa et al., 2014.

EXPRESIÓN CLÍNICA

Generalmente se trata de niños nacidos a término, son asintomáticos los primeros días o las primeras semanas, 2/3 presentan síntomas dentro de los primeros 3 meses de vida, y 80% desarrolla síntomas dentro del primer año de vida, solo un 10% inicia síntomas entre los 3 y 14 años.

Retardo de la primera evacuación (después de 48hrs)
60%

Los recién nacidos y lactantes pequeños con frecuencia presentan signos de obstrucción intestinal

Cuando hay sintomatología poco evidente, se presenta cuadro de constipación crónica, historia de dificultad en la eliminación de deposiciones, masas fecales palpables

Puede presentarse como enterocolitis necrotizante, generalmente en niños menores de 2 años

Perforación intestinal (23%. Suele ocurrir en un sitio proximal al segmento estrecho aganglionar)

DIAGNÓSTICO



Rx simple de abdomen; nos da la primera orientación diagnóstica.

- Nos muestra distribución anormal del aire intestinal, recto vacío y a veces signos de obstrucción intestinal.

DIAGNÓSTICO



- ✿ El **Enema Baritado** tiene un rol diagnóstico, pero no es esencial para su confirmación.
- ✿ Se debe realizar sin preparación previa, sin haber realizado maniobras de desimpactación.
- ✿ Puede delimitar una zona estrecha proximal al ano seguida por una transición en forma de embudo y mas anteriormente una zona dilatada, lo que se conoce como zona agangliónica o de transición.
- ✿ Retraso de la evacuación del contraste después de 24 horas y distensión ausente del ano-recto.
- ✿ Sensibilidad del 86% y especificidad del 90%.

DIAGNÓSTICO

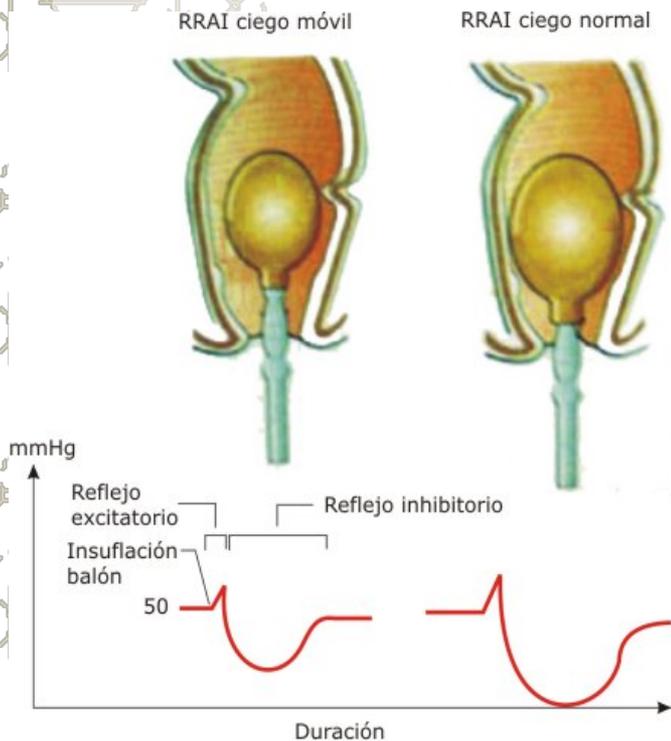


Fig. 3. Comparación entre un reflejo recto anal inhibitorio incompleto y normal.

- ✦ **Manometría Rectal:** Es un método objetivo para estudiar la fisiología de la defecación, incluye el esfínter anal interno y el esfínter anal externo.
- ✦ En la EH el reflejo ano rectal inhibitorio está ausente, la presión del esfínter anal interno no desciende e incluso puede aumentar.
- ✦ La sensibilidad es alta reportando un 91% con especificidad del 94%.

DIAGNÓSTICO

- **Biopsia Rectal:** Es el Gold estándar para el diagnóstico de EH, significa un 93% de sensibilidad y un 98 de especificidad.
- De forma inicial se debe realizar una biopsia por aspiración a 3 cms de la línea dentada, para evitar la zona que fisiológicamente es agangliónica, adquiriendo tejido mucoso y submucoso, se aconseja tomar una segunda muestra proximal a la primera.
- Cuando se obtiene un resultado patológico no concluyente o de tejido insuficiente, se sugiere la realización de una segunda biopsia de espesor total.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la EH busca mejorar la calidad de vida del paciente, restablecer su continuidad digestiva y evitar o disminuir las complicaciones.

TRATAMIENTO

MÉDICO

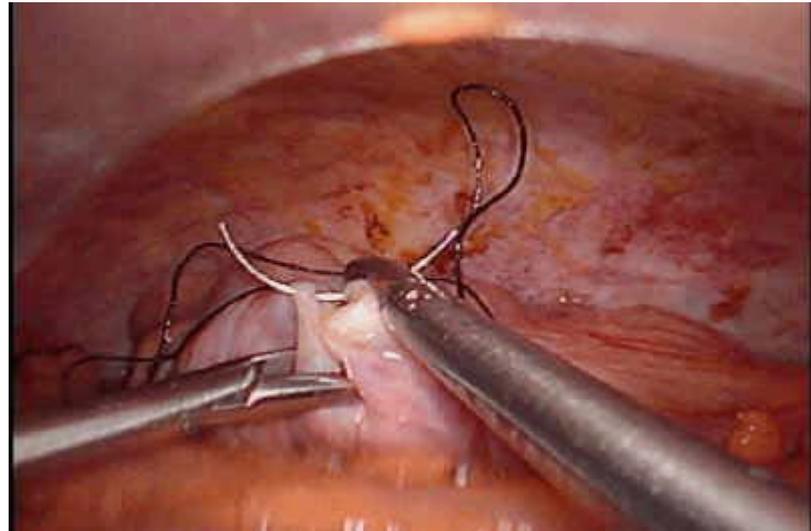
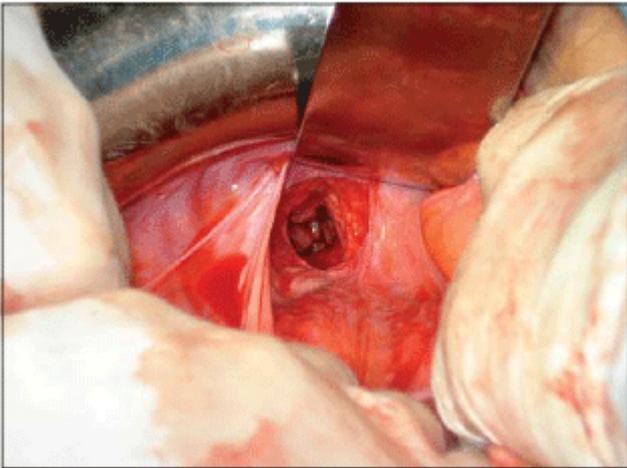
Medidas de reanimación inicial, evaluar hidratación, colocar sonda nasogástrica, administrar antibióticos de amplio espectro, estimulación rectal

QUIRÚRGICO

La decisión de un abordaje quirúrgico depende de la edad del paciente, el estado nutricional, de la longitud de la zona aganglionar

TRATAMIENTO

- ✦ El manejo inicial es controlar la constipación mediante tratamiento médico y limpieza intestinal, mientras que lo definitivo es la rectosigmoidectomía y el descenso abdomino-anal en cualquiera de sus diferentes técnicas



COMPLICACIONES

- La **Enterocolitis** es la complicación mas importante y es la causante de la mortalidad en el desarrollo de la EH, su incidencia se encuentra en el 5 – 45%, usualmente se presenta en el primer año posquirúrgico, los pacientes con mayor riesgo de manifestar esta complicación son los pacientes con EH de segmento largo y los pacientes con trisomía 21, déficit nutricional, estenosis anastomóticas.
- **Incontinencia fecal** suele ser otra complicación frecuente durante el posoperatorio temprano, 6 meses después de la cirugía pueden mejorar.
- **Enuresis** es una complicación menos frecuente, suele ocurrir secundaria a daño a la inervación pélvica o a neuropatías.

BIBLIOGRAFÍA

- David E Wesson MD, Mónica Esperanza López MD, Congenital aganglionic megacolon (Hirschsprung disease), for UptoDate, Septiembre 2021.
- Caro – Pizarro V, Rockbrand – Campos L, Enfermedad de Hirschprung, Crónicas Científicas, 2019, Vol 13 N° 13.
- Cathia Selman, Constanza Alzola, Enfermedad de Hirschprung: avances en el diagnostico, Revista Pediátrica Electrónica 2016, Vol 13 N° 2.
- Arriagada María Paz, Alfaro Gonzalo, Revisión: Enfermedad de Hirschprung, Revista Pediátrica Electrónica 2008, Vol 5 N° 1.