



Enfermedad de Hirschsprung

Internos: Marco Poza- Roberto Rehbein



Hoja de ruta

01

Introducción

02

Etiología y
clasificación

03

Presentación y
diagnóstico

04

Enfrentamiento
/Tratamiento

05

Complicaciones

06

Conclusiones

01 Introducción

La **enfermedad de Hirschsprung** es la neuropatía entérica congénita más común. Afecta aproximadamente a 1 de cada 5000 recién nacidos, más en varones con una relación 4:1 respecto a las mujeres.

Patrón hereditario multifactorial. Aislado en un 70% de casos pero con alta asociación con otros síndromes y cromosomopatías.

02 Etiología y clasificación

Durante el desarrollo **embrionario: 5-12 SDG.**

Ocurre una interrupción del proceso de migración que conduce a **disganglionosis.**

Tiene como consecuencias falta de relajación intestinal, estasis fecal o estreñimiento.

Plexo Submucoso (de Meissner)

Control de la Secreción Gastrointestinal: Regula la actividad de las glándulas en la mucosa intestinal, controlando la secreción de enzimas digestivas, moco y otros fluidos. Influencia sobre la producción de hormonas digestivas locales.

Control del Flujo Sanguíneo: Modula el flujo sanguíneo a la mucosa intestinal, asegurando un adecuado suministro de nutrientes y oxígeno a las células de la mucosa y facilitando la absorción de nutrientes.

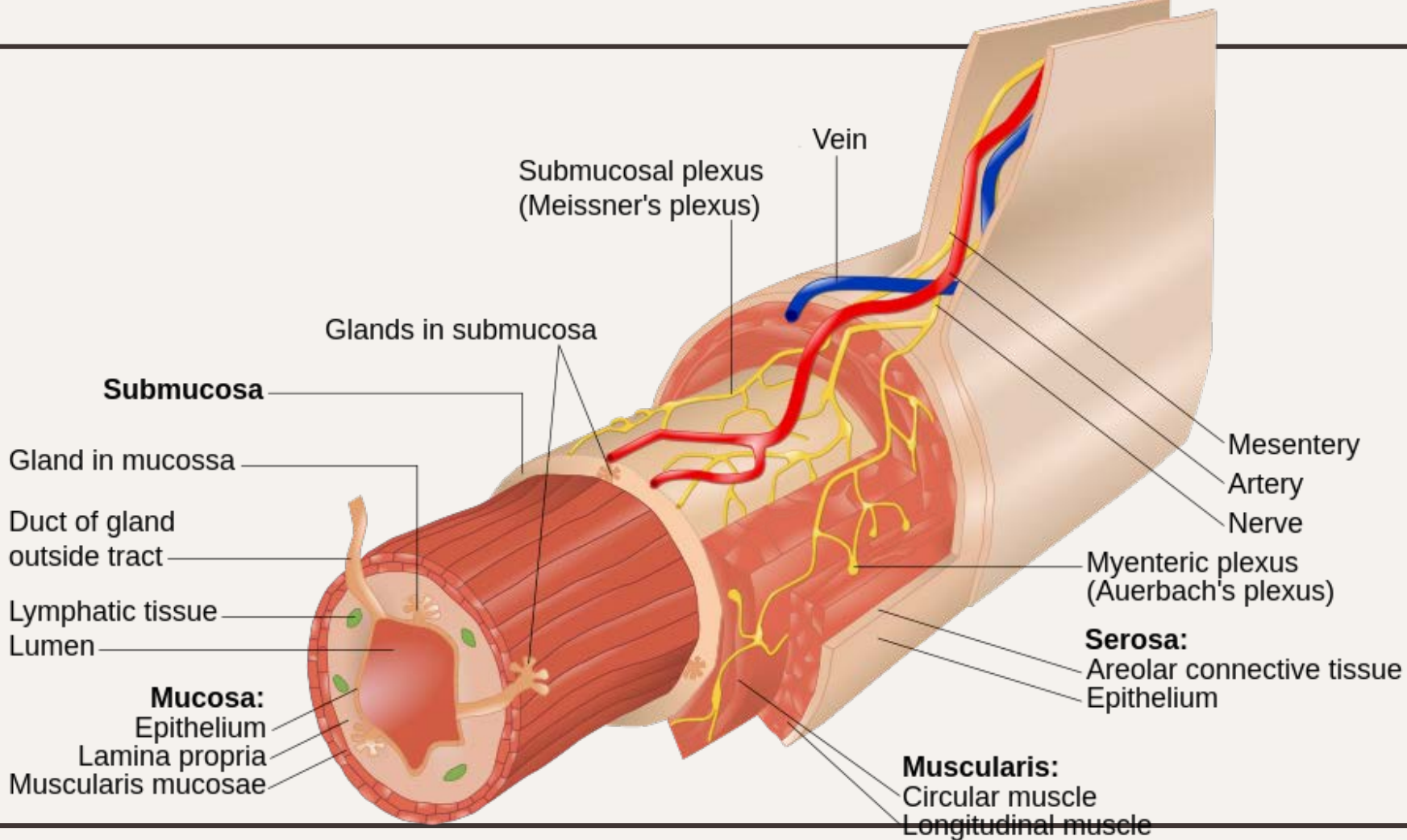
Percepción Sensitiva: Contiene neuronas sensoriales que detectan el contenido luminal, incluyendo la composición química del quimo (contenido intestinal) y la distensión de la pared intestinal. Estas señales son cruciales para la regulación local de las funciones digestivas y la coordinación con el sistema nervioso central.

Plexo Muscular (de Auerbach)

Control de la Motilidad Intestinal: Regula las contracciones de las capas musculares circulares y longitudinales, coordinando los movimientos peristálticos y segmentarios que impulsan y mezclan el contenido intestinal. Coordina la actividad muscular para asegurar un tránsito intestinal eficiente y evitar la estasis (detención) del contenido intestinal.

Reflejos Peristálticos: Facilita los reflejos peristálticos, donde la contracción de la musculatura circular detrás de un bolo alimenticio y la relajación delante del mismo permiten su avance a lo largo del tracto gastrointestinal. Integra las señales que inician y modulan estos movimientos, asegurando una progresión coordinada del contenido intestinal.

Modulación de la Actividad Muscular: Ajusta la tonicidad y la fuerza de las contracciones musculares según las necesidades digestivas, como en respuesta a la presencia de alimentos o al estrés.



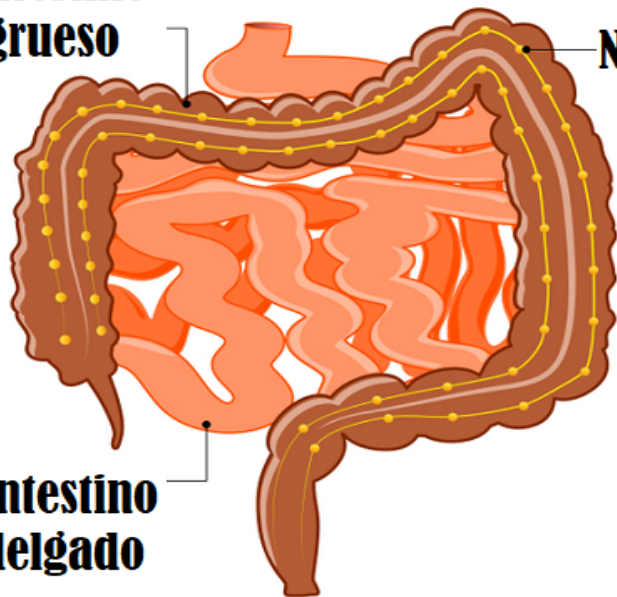
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Intestino grueso

Nervios

Intestino delgado

Colon y recto normales

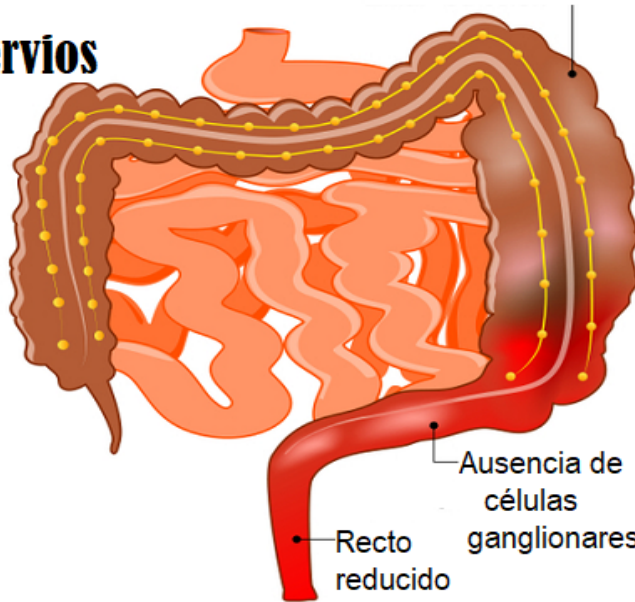


Colon agrandado

Ausencia de células ganglionares

Recto reducido

Enfermedad de Hirschsprung



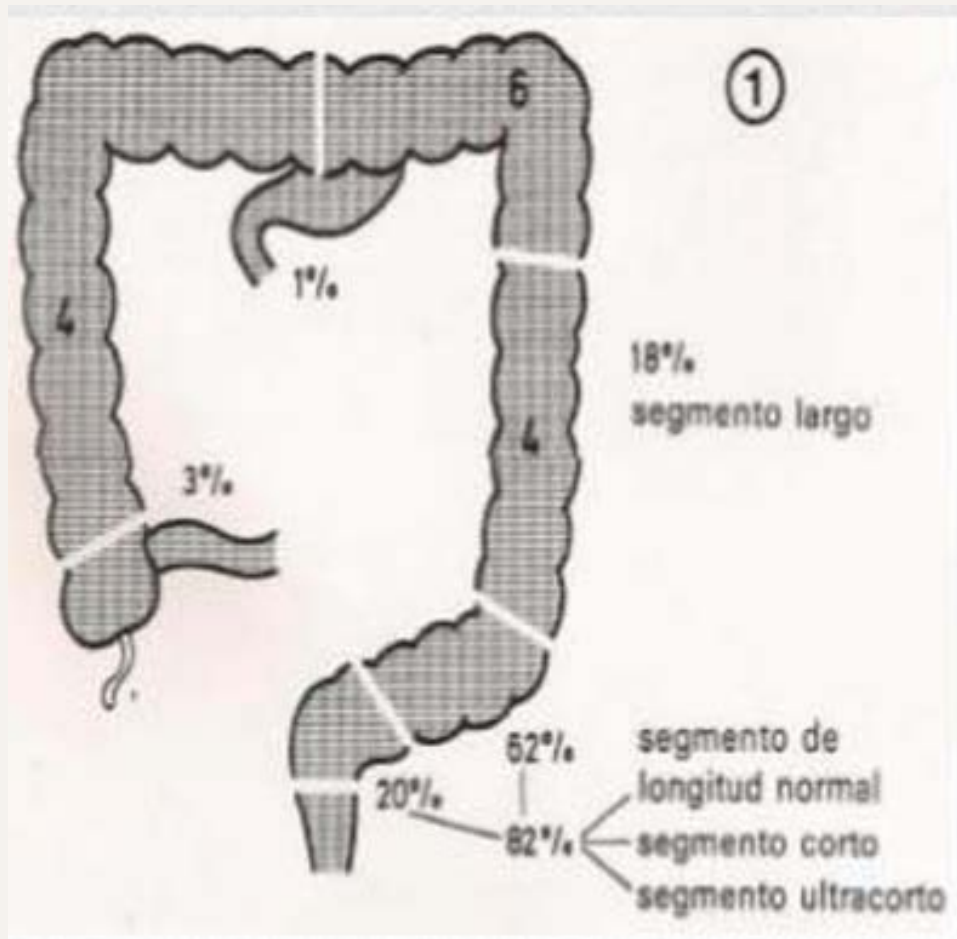
La enfermedad de Hirschsprung | Familia y Salud



Se clasifica principalmente en **4 tipos según el alcance de la aganglionosis.**

- 1) Segmento corto (80%)
- 2) Segmento largo (10%)
- 3) Segmento ultracorto (5%)
- 4) Aganglionosis coli (5%). **Mayor tasa de complicaciones.**

Existen otras entidades que no entran en la clasificación como tal (**cambia según literatura**).

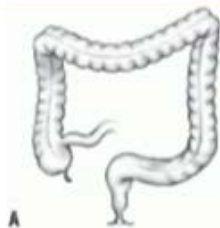


Protooncogen RET

Esporádico 15-35%.

Familiar 50%.

**GDNF
GFRa1**



A



B



C



D



E

03 Presentación y diagnóstico

Contracción sostenida
del segmento
denervado

Existe una
triada de
presentación

A ——— B ——— C ——— D

Dismotilidad
intestinal

Obstrucción
funcional

- Sintomatología típica:

- Demora de evacuación de meconio (sobre 48 hrs)

- Sintomatología de obstrucción intestinal (baja):

A.- Vómitos biliosos

B.- Dificultad de evacuación de heces

C.- No canalización de gases

D.- Signo de blast (Test de blast)**

- Distensión abdominal

En amarillo triada
clásica

La sintomatología varía según el tipo de presentación de la enfermedad.

Se puede debutar con enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung → **Complicación más grave.**

Es esencial evaluar características dismórficas asociadas, recordando la alta asociación de esta enfermedad con otros síndromes y/o cromosomopatías.



Poca o nula
evacuación meconial
>24 horas.



Estreñimiento
crónico.



Distensión
abdominal
progresiva.



Vómito biliar.



Hiporexia,
anorexia.



Irritabilidad.



Crecimiento
desfavorable.

Wall, J. Albanese, CT. Cirugía pediátrica. Diagnóstico y
tratamiento quirúrgicos. 14e New York, NY: McGraw-Hill.

Sx frecuente en
neonatos



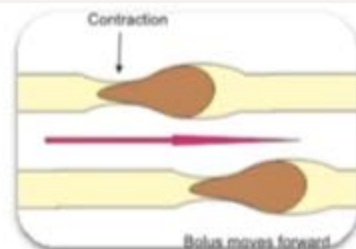
Encopresis.



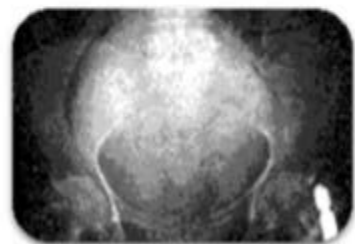
Estreñimiento crónico.



Distensión abdominal.



Ondas peristálticas percibibles.



Masas fecales palpables.



Heces malolientes.



Letargia.



Retraso del crecimiento.

Wall, J. Albanese, CT. Cirugía pediátrica. Diagnóstico y tratamiento quirúrgicos. 14e New York, NY: McGraw-Hill.

Sx frecuente en niños

	Enfermedad de Hirschsprung	Estreñimiento funcional
Retardo en la eliminación de mecánico	87%	7%
Distensión abdominal	85%	20%
Vómito	72%	21%
Obstrucción intestinal	49%	0%
Falla para crecer	27%	11%
Estimulación rectal <1 año	30%	6%

Etiología orgánica o secundaria

Pseudotrucción intestinal.

Hipotiroidismo.

Diabetes insípida.

Fibrosis quística.

Enfermedad celiaca.

Malformaciones congénitas ano-rectales: ano imperforado, estenosis anal, ano anterior.

Anormalidades de la médula espinal, tumores, mielomeningocele.

Estreñimiento crónico refractario

Enfermedad de Hirschsprung

Enfermedad celiaca

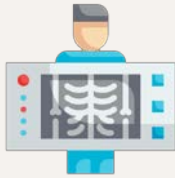
Alergia a la proteína de leche de vaca

Hipotiroidismo

Maltrato infantil

Guía de práctica clínica. Abordaje diagnóstico del estreñimiento en el niño. México: Secretaría de Salud; 2013.

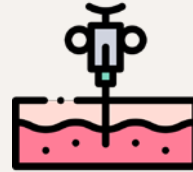
Exámenes para diagnóstico:



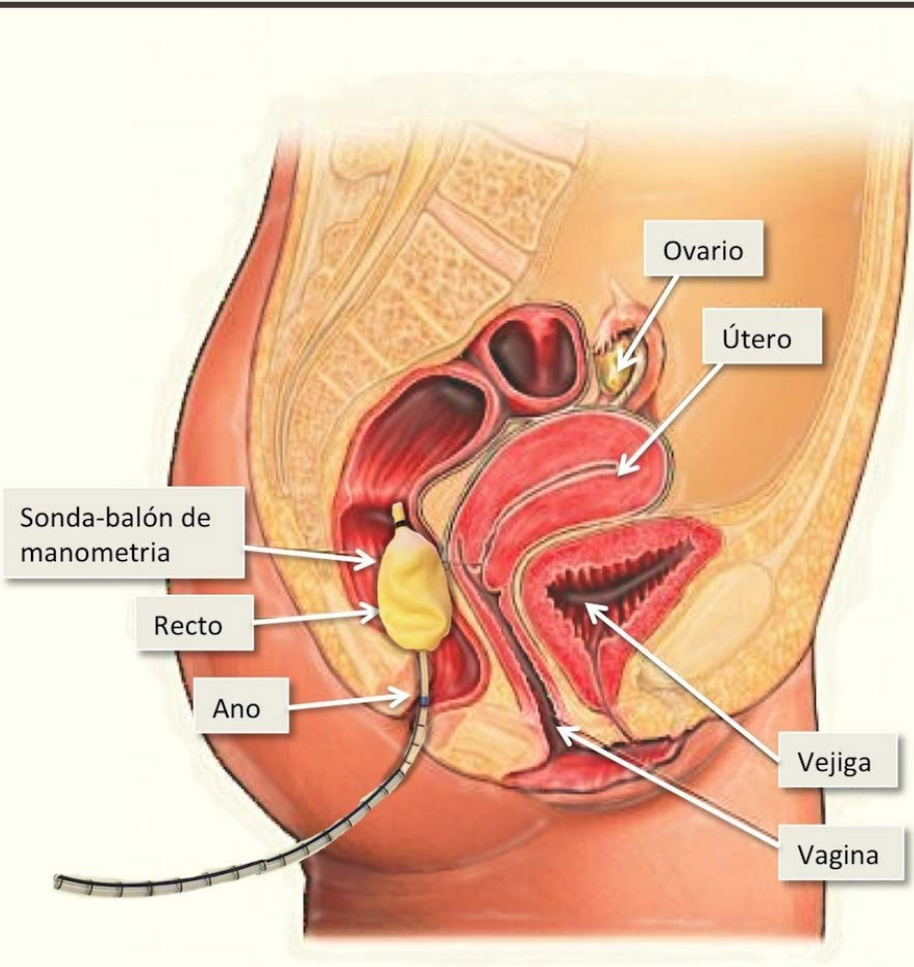
Radiografía de
abdomen
simple



Enema de
contraste y/o
manometría
rectal



Biopsia rectal
(Gold Standard)



04 Enfrentamiento/Tratamiento

- Tacto rectal.
 - Sonda rectal (hasta zona aganglionar).
 - Ayuno.
 - Hidratación.
 - Antibióticos.
 - Correspondiente derivación.
-



Implica varios enfoques, se debe iniciar cuanto antes un **antibiótico endovenoso (metronidazol , vancomicina, gentamicina, ampicilina)**.

Descompresión gástrica: **Sonda nasogástrica y colónica.**

Una vez confirmado el diagnóstico, **la cirugía es el tratamiento definitivo.**

Existen diversos abordajes quirúrgicos los cuales pueden realizarse en uno o dos tiempos operatorios.

Técnica dependerá de presencia de otras malformaciones digestivas, edad y necesidad de colostomía.

Clásicamente se describen 4 procedimientos: **Swenson;**
Duhamel; Soave y Soave Boley.

Los objetivos son reseca el segmento afectado del recto y el colon, llevar el intestino ganglionar normal hasta una anastomosis con el recto distal cerca del ano y preservar la función del esfínter anal interno.

Diferencias del tratamiento quirúrgico:

-Swenson (1948) : Disección retrosigmoidea.

-Soave (1960 1964): Disección endorectal intramural-mucosectomia-Boley- anastomosis por via abdominal.

-Duhamel (1956): Diseccion retrorectal.

-Rehbein : Disección baja anterior.

-La Torre-Mondragón (1998): Anoplastía sagital posterior mucosectomia , colectomia y descenso todo por via endorectal sin necesidad de laparotomia



A

Swenson



B

Duhamel



C

Soave



Duhamel.

Deja un manguito del recto agangliónico a lo largo del cual se engrapa el intestino gangliónico, creando un minirreservorio.



Swenson.

Resección con anastomosis terminoterminal realizada mediante la esterilización del intestino a través del ano.



Soave

Disección endorrectal llevando el intestino con células ganglionares hacia el ano a través de un túnel seromuscular.

Segmento corto:
mucosectomía transanal.

Colon agangliónico total: ileostomía.

Objetivos de LOS PROCEDIMIENTOS QUIRÚRGICOS:

-**Remosion** del segmento intestinal aganglionico.

-**Descenso y anastomosis** del segmento ganglionico.

-Preservacion del **canal anal**.

-Preservación del **mecanismo esfinteriano**, evitando el estreñimiento o la incontinencia fecal.

En una revisión sistemática y un metanálisis que comparó el procedimiento de extracción completamente transanal, endorrectal y asistido por laparoscopia se encontró que el **tiempo operatorio era más corto para el procedimiento transanal** en comparación con el laparoscópico.

Incidencia de **complicaciones no difiere** entre los dos procedimientos.

La frecuencia de defectos P.O. del esfínter anal interno fueron mayores en pacientes sometidos a un abordaje transanal (69% vs 19%).

05 Complicaciones

Pueden ser tempranas o tardías. Incluyen la **excoriación perianal, constipación, suciedad, diarrea, incontinencia fecal y enterocolitis (mayor gravedad)**.

Estreñimiento o síntomas obstructivos son comunes después de la cirugía, afectando entre **10-30% de los pacientes**.

La enterocolitis asociada a Hirschsprung (HAEC) puede ocurrir hasta en 45% de los casos, especialmente dentro del primer año P.O. Enfermedad de segmento largo aumenta el riesgo.

-Enterocolitis: 5-45%. Aparición durante el primer año tras reparación quirúrgica.

-Incontinencia fecal: Promedio del 45%. Post operatorio inmediato. Normalización durante los primeros 6 meses.

-Estreñimiento: 10-30%.

-Enuresis: Poco frecuente. **Lesión quirúrgica de la inervación pélvica o neuropatías.** Abordaje laparoscópico y el abordaje trasanal reducen el riesgo.



Paciente HPM



01

Zona de alta
presión

02

Obstrucción

03

Proliferación
bacteriana

04

Inflamación

**ENTEROCOLITIS ASOCIADA A ENFERMEDAD
DE HIRSHSPRUNG (Fisiopatología)**

05

Disminución del
movimiento
intestinal

Prevención EAEH

-**Consumo de probióticos.**

-**Lavados rectales** de rutina en pacientes post operados (Irrigación?).

-Vigilancia de síntomas y/o signos característicos.

Conclusiones

TABLA 2. Guía diagnóstica y clasificatoria para la enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung

Grado	Clínica	Examen físico	Hallazgos radiográficos
I Posible EAEH	Anorexia, diarrea.	Distensión abdominal leve - moderada	Normal o con leve acumulo de gas en ileon.
II EAEH Definitiva	Antecedente de EAEH, diarrea explosiva, fiebre, letargia.	Fiebre, taquicardia, distensión abdominal, heces o gases explosivos tras tacto rectal.	Gas ileal, niveles hidroaéreos, dilatación de asas intestinales.
III EAEH Severa	Obnubilación	Disminución de la perfusión perineal, hipotensión, alteración del estado mental, distensión abdominal marcada, peritonitis	Neumatosis, neumoperitoneo

Fuente: Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, Horton J, Levitt M, Rothstein DH, et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int.* 2017;33(5):517-21.

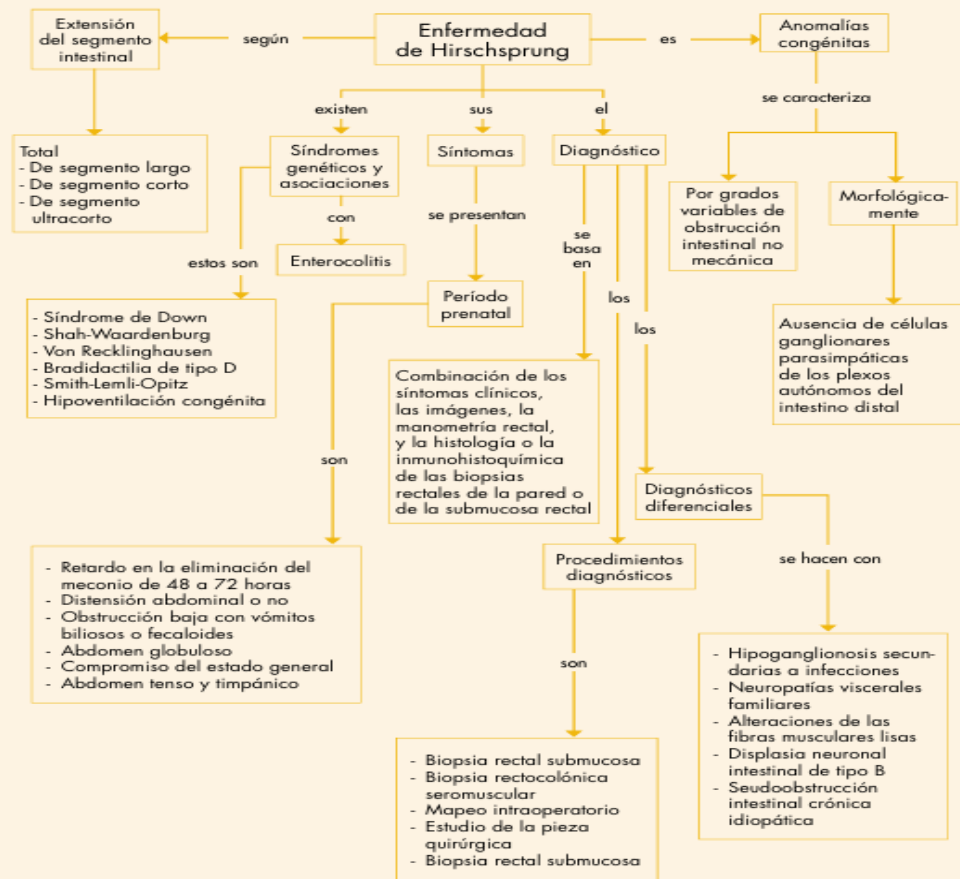
TABLA 3. Guía para el manejo de enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung basada en el grado de severidad

Grado	Manejo	Dieta	Antibióticos	Irrigación rectal
I Posible EAEH	Ambulatorio	Hidratación VO	Metronidazol VO	Considerar irrigación rectal
II EAEH Definitiva	Ambulatorio o Intrahospitalario	Líquidos claros o NVO, Hidratación IV	Metronidazol VO o IV Considerar AB de amplio espectro	Irrigación rectal
III EAEH Severa	Intrahospitalario	NVO, hidratación IV	Metronidazol IV. AB de amplio espectro	Irrigación rectal

Abreviaturas: VO: Vía oral, IV: Intravenoso, NVO: Nada vía oral, AB: Antibiótico

Fuente: Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, Horton J, Levitt M, Rothstein DH, et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int.* 2017;33(5):517-21.

Esquema conceptual



Bibliografía

- A) Zuluaga Arbeláez, N., & Posada, S. (2022). Enfermedad de Hirschsprung, un enfoque practico . *Pediatría*, 55(2), 91–97. <https://doi.org/10.14295/rp.v55i2.312>
- B) Amiel J y Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet* 2001; 38: 729-39.
- C) Castañeda Espinosa, S., García Giraldo, A., Jaimes de la Hoz, P., Jaramillo Barberi, L., Perilla López, M.A., Méndez Manchola, M., Niño Salcedo, J.A., & Fierro Ávila, F. (2014). Enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung: Experiencia en un Hospital Universitario Pediátrico. *Cirugía Pediátrica*, 27, 78-83.
- D) Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, Horton J, Levitt M, Rothstein DH, et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int*. 2017;33(5):517-21.
- E) López, M. E., Nagler, J., Li, E. R. U., & Hoppin, A. G. (2024). Megacolon agangliónico congénito (enfermedad de Hirschsprung).
- F) Castañeda Espinosa, S., García Giraldo, A., Jaimes de la Hoz, P., Jaramillo Barberi, L., Perilla López, M.A., Méndez Manchola, M., Niño Salcedo, J.A., & Fierro Ávila, F. (2014). Enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung: Experiencia en un Hospital Universitario Pediátrico. *Cirugía Pediátrica*, 27, 78-83.
- G) [Unidad Didáctica 4-hirschsprung - Dra. Davila.pdf \(patologia.org.ar\)](#)