

**Universidad de San Carlos de Guatemala  
Facultad de Ciencias Médicas  
Escuela de Estudios de Postgrado**



**“CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CLÍNICAS DE  
LOS NIÑOS CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG”**

**MARIA ALEJANDRA CALVILLO ROSALES**

**Tesis**

**Presentada ante las autoridades de la Escuela de Estudios de Postgrado  
Facultad de Ciencias Médicas**

**Maestría en Cirugía**

**Para obtener el grado de maestro en Ciencias de Cirugía**

**Junio 2014**



ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

La Doctora: María Alejandra Calvillo Rosales

Carné Universitario No.: 100017970

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestra en Ciencias en Cirugía General, el trabajo de tesis "**Características epidemiológicas y clínicas de los niños con enfermedad de hischsprung.**"

Que fue asesorado: Dr. Ery Mario Rodríguez Maldonado MSc.

Y revisado por: Dr. Ery Mario Rodríguez Maldonado MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para agosto 2014.

Guatemala, 24 de julio de 2014

  
Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado



  
Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.  
Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades



/lamo

Guatemala, 23 de Junio de 2014

Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz  
Coordinador General  
Escuela de Estudios de Maestrías y Postgrados  
Universidad de San Carlos de Guatemala

Estimado doctor Ruiz:

Por medio de la presente le informo que he **revisado y aprobado** el informe final de Tesis detallado a continuación:

Título: CARACTERISTICAS EPIDEMIOLOGICAS Y CLINICAS DE LOS NIÑOS CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Autor:

**MARIA ALEJANDRA CALVILLO ROSALES**

Dicha Tesis ha cumplido con todos los requisitos para su aval por parte de esta Coordinación, siendo enviada para los trámites de aprobación e impresión final de tesis a donde corresponda.

Sin otro particular, se suscribe:

Atentamente,



Dr. Ery Mario Rodríguez Maldonado  
REVISOR  
CIRUGIA GENERAL  
IGSS/USAC

Dr. Ery Mario Rodríguez M.  
MEDICO Y CIRUJANO  
CIRUGIA COL. 8584

Cc/Archivo

Guatemala, 23 de Junio de 2014

Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz  
Coordinador General  
Escuela de Estudios de Maestrías y Postgrados  
Universidad de San Carlos de Guatemala

Estimado doctor Ruiz:

Por medio de la presente le informo que he **revisado y aprobado** el informe final de Tesis detallado a continuación:

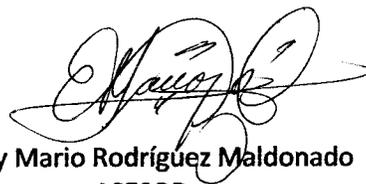
**Título: CARACTERISTICAS EPIDEMIOLOGICAS Y CLINICAS DE LOS NIÑOS CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG**

Autor:  
**MARIA ALEJANDRA CALVILLO ROSALES**

Dicha Tesis ha cumplido con todos los requisitos para su aval por parte de esta Coordinación, siendo enviada para los trámites de aprobación e impresión final de tesis a donde corresponda.

Sin otro particular, se suscribe:

Atentamente,



Dr. Ery Mario Rodríguez Maldonado  
ASESOR  
CIRUGIA GENERAL  
IGSS/USAC

Dr. Ery Mario Rodríguez M.  
MEDICO Y CIRUJANO  
CIRUGIA COL 6584

Cc/Archivo

## INDICE DE CONTENIDOS

<b>INDICE DE TABLAS</b>	<b>I</b>
<b>INDICE DE FIGURAS</b>	<b>II</b>
<b>RESUMEN</b>	<b>III</b>
I. Introducción.....	1 - 2
II. Antecedentes.....	3 - 20
III. Objetivos.....	21
IV. Materiales y Métodos.....	22 - 27
V. Resultados.....	28 - 32
VI. Discusión y Análisis de Resultados.....	33
6.1 Conclusiones.....	34- 35
6.2 Recomendaciones.....	36
VII. Referencias bibliográficas.....	37-39
VIII. Anexos.....	40-42

## INDICE DE FIGURAS

Figura No.1 .....	28
Figura No.2 .....	29
Figura No.3 .....	30
Figura No.4 .....	30
Figura No.5 .....	31

## **RESUMEN**

La enfermedad de Hirschsprung (EH) se considera una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico de Auerbach y submucoso de Meissner en el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente. Esta alteración produce una anomalía de la motilidad intestinal, que se manifiesta más frecuentemente como una obstrucción intestinal.

A nivel latinoamericano existe una alta frecuencia de pacientes pediátricos con problemas de estreñimiento crónico refractario al tratamiento conformando un 67% de los pacientes evaluados en Colombia, de los cuales el 20.59% fueron diagnosticados con enfermedad de Hirschsprung.

El presente estudio tiene como objetivo el determinar las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung, del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, dentro del periodo comprendido de enero 2004 a diciembre 2009.

Para el material y métodos en el presente estudio se accedió al Servicio de Patología y cirugía pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, dentro del periodo comprendido de enero 2004 a diciembre 2009. Al tenerse los resultados, se investigaron en el archivo de dicho hospital, a través de expediente clínico, las características de los pacientes, enfocándonos especialmente en la historia clínica.

Entre los resultados obtenidos por el estudio se reveló que 43 pacientes presentaban enfermedad de Hirschsprung corroborada por biopsia, en el 100% de los pacientes, 36 varones que representan el 85.71% y siete mujeres que conforman el 14.29%; 21 pacientes fueron menores de un año conformando el 48.84% y 22 entre dos y 15 años (47.84%). Seis de los 43 pacientes presentaron sobrepeso, seis pacientes que conforman el 14% tenían un peso adecuado y los 31 restantes con algún grado de desnutrición los cuales conforman el 86% restante. El 70% mostraron síntomas en el primer año de edad: el principal fue distensión abdominal y en segundo lugar estreñimiento. De los pacientes analizados, 35 es decir el 43% presentaron enfermedad de segmento largo, seis es decir el 14% presentaron enfermedad de segmento corto y dos es decir el 5% presentaron enfermedad de segmento ultracorto. El 70% de los pacientes manifestó la enfermedad de manera aislada. El 100% fueron diagnosticados mediante biopsia. Hasta el momento del estudio, 21 pacientes es decir el 49% han sido tratados quirúrgicamente mediante

descenso de Duhamel, (ver apéndice 1) dos es decir el 5% con cirugía de Rehbein (ver apéndice 1) y otros 20 es decir el 47% se encuentran pendientes de corrección quirúrgica.

Se concluye que se debe poner énfasis principalmente en el diagnóstico, ya que varios de los pacientes biopsiados presentan células aganglionares en los cortes histopatológicos; sin embargo, también tienen el cuadro clínico del síndrome de Hirschsprung. Éstos tal vez requieran técnicas más específicas de diagnóstico, como la tinción de acetilcolinesterasa, lo que nos ayudaría a confirmar el diagnóstico en más pacientes.

**Palabras clave:** Enfermedad de Hirschsprung, megacolon congénito.

## I. INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung (EH) se considera una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico de Auerbach y submucoso de Meissner en el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente. Esta alteración produce una anomalía de la motilidad intestinal, que se manifiesta más frecuentemente como una obstrucción intestinal.

La EH puede ser clasificada según el segmento intestinal comprometido. Así puede dividirse en:

- 1.- Segmento Corto: cuando no compromete más allá de la unión rectosigmoidea.
- 2.- Ultracorto: si sólo afecta esfínter interno o algunos centímetros próximos a dicho esfínter.
- 3.-Segmento Largo: cuando el segmento agangliónico afecta más allá de la unión rectosigmoidea.

Otros autores sólo distinguen dos tipos: segmento corto y segmento largo, siendo controversial la existencia de EH de segmento ultracorto, ya que esta compromete menos de 5 cm del recto distal.

La mayoría de los casos corresponde a EH de segmento corto (75 a 80%), una décima parte de ellos sería un aganglionismo ultracorto. El 20% restante pertenecería a EH de segmento largo, incluyéndose en este grupo aquellos que afectan los segmentos proximales al ángulo esplénico.

Los pacientes con antecedente de estreñimiento que inicia en el periodo neonatal o tienen síntomas crónicos refractarios al tratamiento, deben ser remitidos para toma de biopsias rectales con el fin de excluir una neuropatía entérica, especialmente la enfermedad Hirschsprung.

Las neuropatías entéricas también llamadas disganglionosis intestinales son patologías en las que hay alteración de los plexos nerviosos enterales que pueden ser tan diversas como la ausencia de células ganglionares en la enfermedad de Hirschsprung (EH) o la presencia de ganglios gigantes en la displasia neuronal intestinal (DNI).

A nivel latinoamericano es importante destacar que existe una alta frecuencia de pacientes pediátricos con problemas de estreñimiento crónico refractario al tratamiento conformando un 67% de los pacientes evaluados en Colombia, de los cuales el 20.59% fueron diagnosticados con EH. Es importante destacar que a nivel latinoamericano el diagnóstico de elección para Enfermedad de Hirschsprung es la toma de biopsias rectales y el tratamiento de elección es quirúrgico utilizando las diversas técnicas existentes para el tratamiento del mismo.

El presente trabajo pretende informar sobre las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung, por ello se realizó un estudio retrospectivo observacional, el cual tiene como objetivo principal conocer las características clínicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung y evaluar las características epidemiológicas que tienen estos pacientes, todo ello con el propósito de brindar una mejor calidad de vida al paciente.

Durante la realización del estudio se evaluaron un total de 43 expedientes de pacientes post operados por Enfermedad de Hirschsprung por el departamento de cirugía pediátrica del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social del 100% de los pacientes el diagnóstico se corroboró por biopsia, 37 varones y seis mujeres; 21 pacientes fueron menores de un año y 22 entre dos y 15 años. Seis de los 43 pacientes presentaron sobrepeso, seis tuvieron peso normal y los 31 restantes con algún grado de desnutrición. El 70% mostraron síntomas en el primer año de edad: el principal fue distensión abdominal y en segundo lugar estreñimiento. De los pacientes analizados, 35 presentaron enfermedad de segmento largo, seis de segmento corto y dos de segmento ultracorto. El 70% de los pacientes manifestó la enfermedad de manera aislada. El 100% fueron diagnosticados mediante biopsia. Hasta el momento del estudio, 21 pacientes han sido tratados quirúrgicamente mediante descenso de Duhamel, dos con cirugía de Rehbein y otros 20 se encuentran pendientes de corrección quirúrgica

## II. ANTECEDENTES

### ANTECEDENTES HISTÓRICOS:

La enfermedad toma su nombre de Harald Hirschsprung, el médico danés que la describió por primera vez en 1886, describió el caso de dos niños que habían fallecido con una gran distensión abdominal. "La autopsia mostró imágenes idénticas con una gran dilatación e hipertrofia del colon".

Era un estreñimiento grave acompañado de una dilatación e hipertrofia del colon. No se encontró una obstrucción mecánica que justificara el estreñimiento y la zona dilatada se consideró como el asiento primario de la enfermedad. Más tarde pudo verse una ausencia congénita de células ganglionares, en el plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, de la pared del recto y otros tramos del colon en sentido ascendente a una distancia variable e incluso del intestino delgado. También se observó que el tubo digestivo agangliónico conservaba su calibre normal. Otro hallazgo importante fue la hiperplasia de fibras nerviosas colinérgicas en la capa muscular circular, *muscularismucosae* y mucosa, con una actividad alta de la acetilcolinesterasa, al mismo nivel que la zona aganglionar. Estos trastornos de inervación serían responsables de una alteración de la motilidad intestinal consistente esencialmente en una falta de relajación que impide la normal evacuación del contenido intestinal.

La EH o aganglionismo se considera uno de los trastornos conocidos como disganglionismos que incluyen también el hipoganglionismo y la displasia neuronal intestinal. Es una enfermedad genética relativamente frecuente, pero de transmisión compleja, por lo que el mendelismo no es siempre aparente.

La Enfermedad de Hirschsprung tiene aún muchos puntos oscuros. Los pacientes pueden presentar un síndrome obstructivo temprano con riesgo de colitis, sepsis y perforación, por lo que el diagnóstico tiene que ser precoz para realizar el tratamiento. En algunos pacientes el cuadro sólo muestra un estreñimiento de aparición neonatal con eliminación tardía del meconio y su diagnóstico y tratamiento son más tardíos.

Son puntos importantes del diagnóstico el enema con contraste y la manometría recto anal, siendo la biopsia rectal lo que confirma el diagnóstico al encontrarse ausencia de

células ganglionares, hipertrofia de troncos nerviosos e incremento inmunohistoquímico de acetilcolinesterasa.

Su tratamiento es quirúrgico por diferentes técnicas, aunque no se empleó con éxito hasta 1948, y consiste en reseca la zona con la inervación alterada. En estos 50 años se han ido haciendo intervenciones cada vez menos agresivas y más resolutivas.

## **DEFINICIÓN**

La Enfermedad de Hirschsprung es una patología que se presenta con relativa frecuencia dentro de la población pediátrica, dando signos clínicos tan tempranos como en las primeras 48 horas posteriores al nacimiento, es por ello que tanto el conocimiento de dicha patología como su abordaje quirúrgico mediante las distintas técnicas establecidas es de suma importancia, ya que el manejo y tratamiento tempranos de dicha patología proporciona a los pacientes un resultado favorable y evita las complicaciones y repercusiones tanto clínicas como psicosociales que la evolución natural de esta enfermedad pudiese provocar en estos pacientes.

Es de suma importancia por ende conocer los métodos de diagnóstico temprano con los que se cuenta actualmente, con el fin de llevar a cabo el tratamiento quirúrgico lo antes posible, ya que se han publicado estudios que demuestran que la cirugía realizada en un solo tiempo quirúrgico en neonatos es una excelente opción terapéutica y esto evita someter al paciente pediátrico a un segundo estrés quirúrgico.

A lo largo de los años se han creado numerosas técnicas quirúrgicas para el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung, por lo que se debe conocer cada una de ellas tanto la técnica quirúrgica como los riesgos, ventajas y desventajas, así como las complicaciones que conlleva cada una de ellas.

La enfermedad de Hirschsprung se considera una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino grueso. Su incidencia es variable siendo ésta desde 1,0 a 2,8 por 100.000 nacidos vivos. El 70% de los casos es un defecto aislado, constituyéndose en un diagnóstico único, los casos restantes pueden ser asociados a otras patologías, por ejemplo Síndrome de Down, siendo 10 veces más frecuente en estos pacientes.

La enfermedad de Hirschsprung (EH) es considerada una enfermedad congénita caracterizada por una ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, en el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente (de caudal a cefálico) (1). Esta alteración produce una anomalía de la motilidad intestinal, que se manifiesta más frecuentemente como una obstrucción intestinal (2).

#### **CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG:**

La EH puede ser clasificada según el segmento intestinal comprometido. Así puede dividirse en:

- **SEGMENTO CORTO:** Cuando no compromete más allá de la unión rectosigmoidea;
- **ULTRACORTO:** Si sólo afecta esfínter interno o algunos centímetros próximos a dicho esfínter.
- **SEGMENTO LARGO:** Cuando el segmento agangliónico afecta más allá de la unión rectosigmoidea.

Otros autores sólo distinguen dos tipos:

- Segmento corto
- Segmento largo
- Siendo controversial la existencia de EH de segmento ultracorto, ya que esta compromete menos de 5 cm del recto distal (2, 17).

La mayoría de los casos corresponde a EH de segmento corto (75 a 80%), una décima parte de ello sería un aganglionismo ultracorto. El 20% restante pertenecería a EH de segmento largo, incluyéndose en este grupo aquellos que afectan los segmentos proximales al ángulo esplénico.

La EH forma parte de los trastornos conocidos como disganglionismos que incluyen también el hipoganglionismo y la displasia neuronal intestinal.

#### **Epidemiología**

La incidencia varía según la etnia, estimándose en 1.5 por 10.000 nacidos vivos en población caucásica, 2.1 por 10.000 nacidos vivos en afroamericanos, 1.0 por 10.000 nacidos vivos en hispanos y 2.8 por 100.000 nacidos vivos en asiáticos.

Es más frecuente en raza blanca y en recién nacidos de término. En hermanos la incidencia es de aproximadamente del 3.5%, aumentando según la longitud del segmento afectado hasta un 20%. (1, 17)

La EH predomina en varones en una relación de 3-5:1 (17). Esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo.

### **Patologías Asociadas a Enfermedad de Hirschsprung:**

El 70% de los casos de EH es un defecto aislado, constituyéndose en un diagnóstico único.

Los casos restantes pueden ser asociados a otras patologías. Un ejemplo de ellos es la asociación con Síndrome de Down (2, 17), siendo 10 veces más frecuente en estos pacientes el hallazgo de una agnanglionsis congénita. Así mismo el 2% de los pacientes que presentan EH poseen además una trisomía 21. Otras patologías congénitas que han sido asociadas a la EH incluyen: Síndrome de Waardenburg, Síndrome de Laurence-Moon-Biedl, cromosoma X frágil, Síndrome de Goldberg-Shprintren, Síndrome de Kaufman-McKusic, Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, neoplasia endocrina múltiple tipo IIa, cardiopatías congénitas, sordera, dilatación pupilar, pigmentación ocular, displasia ósea, atresias intestinales, retraso mental, microcefalia, malrotación, neuroblastoma, dismorfismo facial, agenesia del cuerpo calloso y Síndrome de Hipoventilación Congénita (Síndrome de Haddad).

Otras anomalías no congénitas que también se han asociado son: hidrocefalia, defecto septal ventricular, agenesia renal, ano imperforado, divertículo de Meckel, poliposis colónica, criptorquidea, epilepsia y resistencia a la insulina.

Una revisión de 3852 pacientes con EH, sugiere una asociación entre esta enfermedad y el bajo peso al nacer. (20)

### **Etiopatogenia**

La EH es producto de una falla en la migración cráneo caudal de las células ganglionares provenientes de la cresta neural, fenómeno producido entre las 5<sup>o</sup> y la 12<sup>o</sup> semana de gestación (1, 17). Mientras más precoz se produzca la alteración en la migración celular, mayor será la longitud del segmento afectado. También se cree que podría estar implicado un defecto en la matriz extracelular de la pared intestinal que impediría que las células procedentes de la cresta neural la colonizaran.

Técnicas tridimensionales de inmuno histoquímica han demostrado que la inervación axonal de la mucosa es anormal, además de existir aganglionsismo, y esto puede ser importante en relación con la capacidad secretora y absortiva del intestino y contribuir tal vez

a la aparición de enterocolitis. Asimismo, se ha podido establecer que los niños afectados tienen la barrera mucosa colónica alterada, independiente de la inervación del intestino, lo que explicaría los episodios de enterocolitis severa de los pacientes. (12)

La EH es considerada una enfermedad poligénica autosómica dominante, de penetrancia incompleta (no todo portador del gen alterado expresa la enfermedad) y expresividad variable (guarda relación con la longitud del segmento afectado), sin embargo, esto no explicaría la mayor frecuencia de EH en el sexo masculino.

Las alteraciones residirían en los cromosomas 2, 10 y 13. Su asociación con Síndrome de Down sugiere la posibilidad de que un locus del cromosoma 21 también pueda estar involucrado. Se han descrito hasta el momento 9 genes afectados: RET, GDNF, NTN, ENDR-B, EDN3, ECE1, SOX10, SMADIP1, ZFH1B. Las interacciones entre estos genes aún no han sido dilucidadas. Uno de los genes más estudiados han sido el gen RET, un receptor con actividad tirosina kinasa, situado en el brazo largo del cromosoma 10, que se detecta hasta en un 50% de los casos familiares y hasta en un 20% de los casos esporádicos, relacionándose más estrechamente con la enfermedad de segmento largo, por lo que se hace recomendable el estudio genético en estas familias (3, 17). Otros productos de los genes mencionados son: receptor para endotelina B, factor neurotrófico derivado de la glía y endotelina 3.

También se ha propuesto que el déficit de expresión de determinados genes en el intestino posterior embrionario (con ausencia de mutaciones), puede no activar determinados sistemas de receptores, causando por esto la detención de la migración de neuroblastos entéricos. (14)

### **Manifestaciones Clínicas:**

Dentro de los síntomas que permiten una sospecha precoz, se encuentra el estreñimiento o constipación, definida en el recién nacido como el retraso en la eliminación de meconio mayor a 48 horas asociada a distensión abdominal, y en los niños mayores como deposiciones infrecuentes de consistencia aumentada (14). El 98% de los lactantes elimina el meconio en las primeras 48 horas de vida. Los prematuros eliminan más tardíamente el meconio, pero la EH es rara en prematuros. De los pacientes con EH, sólo el 60% elimina el meconio después de las 48 horas, por lo que este signo no es patognomónico de la enfermedad.

La mayoría de los niños que presentan aganglionesis congénita, son sintomáticos los primeros días o las primeras semanas luego del nacimiento (2). Alrededor de dos tercios de los pacientes presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida y 80% desarrolla

síntomas dentro del primer año de vida. Sólo un 10% de los pacientes inicia síntomas entre los 3 y 14 años de edad y en general se trata de pacientes con enfermedad de segmento ultracorto. (13)

Los recién nacidos y lactantes pequeños presentan con frecuencia signos de obstrucción intestinal, distensión abdominal, vómitos biliosos e intolerancia a la alimentación. La inspección anal y la radiografía pueden orientarnos hacia una causa mecánica de obstrucción, pero no descartan EH. Si la obstrucción no tiene una causa mecánica, además de pensar en una EH, debe plantearse el diagnóstico diferencial con hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, hipokalemia, hipercalcemia, hipomagnesemia, y en casos excepcionales alteraciones neuromusculares.

Cuando la sintomatología es poco evidente, puede presentarse como un cuadro de constipación crónica, con historia de dificultad en la eliminación de deposiciones, masas fecales palpables en fosa ilíaca izquierda y un tacto rectal en que no se encuentran deposiciones en la ampolla rectal y un esfínter anal hipertónico. En muchas ocasiones la estimulación rectal provoca salida explosiva de heces líquidas de olor fétido (17). Por lo tanto, frente a pacientes con constipación crónica, en los cuales se ha descartado causa mecánica de obstrucción intestinal, que no cede a las medidas dietéticas ni farmacológicas, debe plantearse el diagnóstico de EH. También puede encontrarse dilatación de asas intestinales, adelgazamiento de la pared abdominal, alteraciones de la nutrición y del crecimiento.

En niños mayores, los síntomas más comunes incluyen constipación crónica progresiva, impactación fecal recurrente, mal incremento ponderal y malnutrición (17).

Otras veces puede presentarse como enterocolitis necrotizante, después de un cuadro de constipación no muy llamativo, y suele presentarse en niños menores de dos años de edad. Una revisión de 100 casos de EH durante los últimos 12 años en un Hospital de Madrid, revela que el 50% inició su sintomatología con cuadros graves durante el período neonatal, de los cuales el 25% debió ser tratado quirúrgicamente durante ese período (3).

La enterocolitis se produce debido a que la dilatación progresiva de la pared colónica, provoca una isquemia sobre ella, alterando los mecanismos defensivos y absortivos. Además el estancamiento de contenido fecal provoca proliferación bacteriana incluyendo gérmenes como Clostridium Difficile, Estafilococo, Anaerobios, E. Coli. Los síntomas que orientan a una enterocolitis necrotizante son fiebre, diarrea, distensión abdominal, pudiendo evolucionar rápidamente a una sepsis o una peritonitis. La enterocolitis es más frecuente en los pacientes con Síndrome de Down, debido tal vez a alteraciones

inmunológicas en las líneas T citotóxica y en la secreción de interferón (1). La enterocolitis es la responsable de aproximadamente un 30% de la mortalidad observada en EH.

## **Diagnóstico:**

### **A. Radiografía de Abdomen:**

La primera orientación diagnóstica está dada por la radiología, la que puede ser de gran ayuda al dar un primer acercamiento al diagnóstico. Se solicita radiografía abdominal anteroposterior y lateral, que muestran distribución anormal del aire intestinal, recto vacío y a veces signos de obstrucción (distensión del colon proximal a la obstrucción que se identifica por las haustras y ausencia de gas distal a la obstrucción). (20)

### **B. Enema Contrastado:**

El enema contrastado ha demostrado una sensibilidad del 70% y una especificidad del 83%(16). Debe realizarse inyectando cuidadosamente el medio de contraste y sin preparación previa.

Muestra generalmente una zona estrecha proximal al ano, seguida por una zona de transición semejante a un embudo, y más proximal una zona dilatada. Anatómicamente estos segmentos corresponden respectivamente a la zona agangliónica, hipogangliónica y ganglionar. El signo radiológico más importante de la EH es la zona de transición, aunque no verla no descarta el diagnóstico. Tanto la zona estrecha como la dilatada pueden no apreciarse antes de los 15 días de vida, aunque según otros autores el enema contrastado puede ser normal hasta los 3 meses de vida o ser normal indefinidamente en pacientes con EH total (17). Otro signo radiológico asociado es la retención del contraste por más de 24 horas, el cual no es un signo específico, pero puede ser el único signo sugerente en una EH de segmento largo. Generalmente las anomalías en el enema contrastado motivan la solicitud de biopsia de recto para un diagnóstico definitivo (16).

### **C. Manometría anorectal:**

Para realizar el diagnóstico definitivo, actualmente existen dos pruebas que pueden descartar el diagnóstico: la manometría anorectal y la biopsia de la pared rectal. Por ser

menos invasiva, frente a la sospecha de EH se realiza en primer lugar la manometría. Luego, de resultar esta patológica, se realiza la biopsia rectal para confirmación diagnóstica.

La manometría anorectal consiste en la distensión rectal mediante un balón con presión controlada, y la posterior medición de los cambios de presión provocados en el esfínter anal externo e interno. En forma normal, frente a la dilatación anal, se produce la relajación del esfínter interno y la contracción del esfínter externo. En la EH la relajación del esfínter anal interno no se produce (1,16), pudiendo incluso aumentar su contracción. La manometría anorectal es particularmente útil en EH de segmento ultracorto, ya que estos pacientes pueden tener un estudio con enema baritado normal. La precisión de esta prueba es mayor a un 90%. En revisiones sistemáticas se han observado sensibilidad y especificidad de 91% y 93% respectivamente (16). Sin embargo, en niños constipados crónicamente, quienes tienen una distensión permanente del canal anal por la presencia de heces voluminosas, puede no presentarse la relajación del esfínter anal interno, provocando un falso positivo para esta prueba. Los falsos negativos en algunas revisiones han sido del 8%, contribuyendo a esta cifra, la presencia de pacientes con aganglionismos extensos en los que la diferente inervación intestinal puede justificar variaciones en los resultados de la manometría (3).

Para que las condiciones del canal anal sean óptimas debemos eliminar las manipulaciones del canal anal los días previos y sólo en caso que exista retención fecal, prescribir enemas de limpieza con suero fisiológico 2 ó 3 días previos, el último la noche anterior al registro. Los registros falsos positivos (que no se demuestra reflejo y no sea una EH) se producen generalmente porque las condiciones de reposo del paciente o fisiológicas del canal anal, desde el punto de vista manométrico (presión, fluctuaciones anorectales), son deficientes o, por errores técnicos (el más frecuente utilizar una distensión rectal pequeña, inadecuada).

Los registros falsos negativos (que se demuestra el reflejo y sea un EH) están siempre causados por errores técnicos, y los más frecuentes son; desplazamiento de la sonda al distender el balón y utilizar distensiones demasiados grandes que abren el canal anal cayendo la presión sin que exista reflejo.

La fiabilidad de este método en el recién nacido y neonato han sido objeto de controversia, pero cada año se publican trabajos que apoyan con sus resultados el diagnóstico manométrico en el período neonatal. Esto es importante, ya que la biopsia no está exenta de riesgo y problemas de interpretación, y que el tratamiento definitivo en el

período neonatal es factible siempre y cuando se tenga un diagnóstico seguro de la enfermedad (5).

La ventaja de la manometría anorectal es que su porcentaje de complicaciones es muy bajo, lo que ha llevado a que algunos autores postulen que dada la inocuidad y ausencia de complicaciones del método, debería ser el estudio funcional la primera exploración en todo recién nacido con trastorno de la defecación (10). La desventaja de este método es que requiere un equipo especializado y es muy difícil de realizar en niños menores de un año de edad (16).

#### **D. Biopsia Anorectal:**

El diagnóstico de certeza está dado por el estudio histológico de la pared rectal, que posee una sensibilidad y especificidad cercana al 100%, considerándose como el gold standard (14, 16). Usando las indicaciones actuales para decidir la toma de biopsia, sólo un 12 a 17% de los niños sometidos a biopsia rectal tienen una EH, por lo que cerca de un 80% de los pacientes están siendo sometidos a un procedimiento quirúrgico innecesario (14). Se toman dos o tres muestras generalmente por aspiración a dos o tres centímetros del margen anal.

La profundidad de la biopsia debe ser lo suficientemente profunda como para incluir la submucosa. Si se toman muestras más lejanas, puede pasar desapercibido un aganglionismo de segmento ultracorto, y si se toman más próximas, se puede hacer un diagnóstico errado, ya que normalmente existe junto al ano una zona de 1 a 3 cm que fisiológicamente carece de células ganglionares. La ausencia de células ganglionares teñidas con hematoxilina eosina confirma el diagnóstico. Un hallazgo que apoya el diagnóstico es la hipertrofia de las fibras nerviosas de la submucosa que son prolongaciones de los nervios extrínsecos. La proyección de estos nervios dentro de las muscularis mucosae y la lámina propia puede demostrarse con la tinción de acetilcolinesterasa. El estudio de esta enzima tiene una sensibilidad del 90% y una especificidad del 100%. Otras tinciones que pueden realizarse son las de enolasa neuroespecífica, neuropéptido Y similar, óxido nítrico sintasa, sinaptofisina, proteína S100 y otros, que son usados por algunos autores, pero que no presentan mayores ventajas que la tinción de acetilcolinesterasa.

Las desventajas de la biopsia son: la necesidad de mantener hospitalizado al paciente en espera del resultado de la biopsia, la necesidad de enemas de forma

ambulatoria si el paciente es dado de alta antes de que el resultado esté disponible y la necesidad de biopsias más profundas en caso de que el diagnóstico continúe siendo incierto.

En el caso de aganglionismos extensos, las técnicas utilizadas habitualmente para el diagnóstico, han mostrado resultados confusos, lo que conduce a un diagnóstico tardío y a un elevado número de procedimientos antes del diagnóstico definitivo.(6)

Se ha demostrado que el retraso de la eliminación de meconio, asociado a distensión abdominal y vómitos, asociados al resultado positivo de un enema con contraste logran identificar a todos los pacientes con EH. Del mismo modo, la ausencia de estos 3 síntomas o de un enema contrastado anormal excluye la EH en aproximadamente un 36% de los pacientes con constipación idiopática. (14)

### **Diagnóstico Diferencial:**

La sospecha de neuropatía intestinal agangliónica (EH), neuropatía intestinal gangliónica (neurodisplasia intestinal, NID) o de hipoganglionismo, se produce por los síntomas ya mencionados. El diagnóstico diferencial entre estas entidades es de gran importancia, ya que mientras la EH requiere de tratamiento quirúrgico, la NID es una enfermedad madurativa que tan solo en casos excepcionales precisará derivaciones intestinales sin resección. El hipoganglionismo, de diagnóstico generalmente más tardío, es controvertido en su tratamiento.

La definición de NID expuesta por Meier Ruge en 1971, fue la hiperplasia de plexos mientéricos y submucosos con aumento de células ganglionares, con actividad acetilcolinesterasa (AChE) positiva y ganglios malformados, y fue clasificada posteriormente en tipos A y B según criterios histológicos y de gravedad clínica. En el año 1999 el mismo grupo de autores llega a la conclusión que la AChE, siempre que la biopsia obtenga profundidad suficiente, puede ser útil para el diagnóstico de EH pero no de NID, ya que la evolución de NID es a la negativización de AChE, maduración del plexo submucoso y AChE edad dependiente.

En cuanto a las diferencias clínicas, J.M Gil- Vernet y cols, muestran que en los pacientes con aganglionismo se presentan en un 74.1% como retraso de la evacuación meconial y un 28.5% como estreñimiento, en cambio pacientes con NID se presentan en un 44.4% como oclusiones y en 55.5% como estreñimiento. A pesar de ello la exploración complementaria es fundamental para el diagnóstico diferencial. (4)

En el estudio radiológico con enema baritado, un 73.8% de los pacientes estudiados con este método, presentan zona de transición. Los pacientes con NID presentan zona de transición en un 22.2%, por lo que se hace fundamental el uso de otras pruebas diagnósticas.

La manometría anorectal es diagnóstica para EH en un 97.3% confirmando ausencia de reflejo inhibitor del ano. En pacientes con NID, en un 60% permite descartar la EH al existir el reflejo, y el 40% restante su ausencia o resultado dudoso nos hace pensar en el factor madurativo del mismo en esta patología. En cuanto al estudio histológico, la gran mayoría confirma el diagnóstico de EH al buscar AchE, hiperplasia de fibras y ausencia de ganglios. En los pacientes con NID la biopsia realizó el diagnóstico sólo en el 50% de los casos. Esta diferenciación diagnóstica es trascendental en la elección diagnóstica, ya que solo en casos excepcionales la NID requiere tratamiento quirúrgico. Cuando ello se requiere, se han realizado derivaciones intestinales entre íleon y colon, cerrándose posteriormente sin resección de segmentos al considerar finalizado el proceso madurativo con buen resultado.

### **Tratamiento**

El tratamiento de la EH es quirúrgico y está orientado a la remoción del segmento agangliónico, y anastomosar el segmento normal proximal con el recto distal o canal anal. Los avances en las técnicas operatorias y los cuidados postquirúrgicos han logrado descender la mortalidad que provocaba esta enfermedad. La indicación quirúrgica se realiza tan pronto como se confirma el diagnóstico. Antes de la cirugía es necesario indicar múltiples enemas evacuantes para descomprimir las asas intestinales y prevenir la aparición de enterocolitis necrotizante.

La ileostomía de derivación y la alimentación parenteral juegan un papel importante en el manejo inicial para lograr un estado nutricional adecuado (11).

Los procedimientos que pueden llevarse a cabo son variados, y pueden realizarse en uno o dos tiempos operatorios. La elección de una u otra técnica está determinada también por la presencia de malformaciones digestivas, que pueden asociarse con alguna frecuencia a la EH.

En general los lactantes mayores y niños se operan en un tiempo, y los recién nacidos y lactantes menores se operan en forma diferida, para primero realizar una ostomía de descarga y tomar biopsias, y después de seis meses realizar la cirugía definitiva. En los últimos años la tendencia actual en todo el mundo es a la realización de la operación a más temprana edad y en un solo tiempo quirúrgico.(8)

**Existen varios procedimientos quirúrgicos, los cuales son:**

- **Swenson (rectosigmoidectomía):** Debe existir acceso al abdomen y perineo al mismo tiempo. Se disecan el colon proximal y su mesenterio de manera que se obtenga una longitud suficiente para la reconstrucción sin compromiso del aporte sanguíneo. (20)

Luego se corta el reflejo peritoneal en el recto sigmoide, se identifican ambos uréteres y conductos deferentes y se inicia la disección pélvica. Esta se realiza cerca de la pared rectal. La división del recto sigmoide se realiza con un engrapadora. Después se introduce una pinza larga y curva a través del ano para sujetar el miñón del recto sigmoide e invertirlo. Se traza una incisión oblicua a través de la mitad anterior del recto prolapsado y se introduce una pinza en la pelvis para tomar y tirar del segmento ganglionar proximal a través del ano. Se divide la pared intestinal proximal y se realiza una anastomosis fuera del ano con puntadas separadas de material absorbible que aproximen las primeras capas musculares y luego las capas mucosas. Se permite que la anastomosis regresa a la pelvis.

- **Duhamel (Retrorectal Transanal Pull-Through):** Los principios de esta técnica son la conservación del esfínter anal interno, abertura solo del espacio retrorectal seguida del descenso retrorectal de la parte ganglionar del colon y eliminación del tabique colorrectal. El recto se divide y se cierra justo por arriba del reflejo peritoneal. Se efectúa la resección del colon aganglionar. Se desarrolla el espacio retrorectal con disección roma hasta el piso pélvico.

La mitad posterior del recto se corta justo por arriba de la línea dentada. Se incide la pared posterior 1.5 a 2.5 cm por arriba de la unión mucocutánea. Puede sujetarse la esponja en forma retrógrada con otra pinza curva, la cual se empuja en sentido retrógrado en la pelvis. Se tira del colon a través de la incisión endoanal. Se identifica el nivel hasta el cual se demostró la presencia de células ganglionares, punto donde se secciona el colon y se une con el borde cortado del recto, con lo que se crea la anastomosis colorrectal terminal. La anastomosis latero lateral final de la parte anterior del recto aganglionar y la posterior ganglionar del colon se crea por aplastamiento del tabique o con una engrapadora. (20)

- **Resección Anterior Según Rehbein:** Difiere del procedimiento de Swenson en que la anastomosis es colorrectal, baja y anterior. Se realiza la disección pélvica y rectal pero se dejan los 2 a 3 cm aganglionares finales del recto en lactantes y 4 a 5 cm en niños mayores. Se practica una dilatación vigorosa del esfínter con los dilatadores de Hegar durante la operación hasta llegar a un calibre mayor al tamaño del instrumento elegido para engrapar la anastomosis. La anastomosis se realiza con una engrapadora circular que se introduce a través del ano o por sutura directa en el pelvis. Se coloca un drenaje extraperitoneal, se cierra el peritoneo por arriba de la anastomosis y se introduce un drenaje trans anastomótico a través del ano. Este drenaje puede retirarse después de 10 a 12 días, cuando un enema con medio de contraste demuestre que la anastomosis ya cicatrizó. Luego inicia la dilatación suave con dilatadores. (20)
- **Soave (Endorectal Pull- Through):** Después de abrir el reflejo peritoneal, se disecciona el recto sobre al menos 2 cm más por fuera del peritoneo. Se clorhidrato de procaína en solución salina entre las capas mucosa y muscular de la pared superior del recto para facilitar la disección. Se corta el músculo rectal y se libera el tubo de mucosa en sentido distal. Se continúa la disección mucosa hasta el nivel de la línea dentada. Se corta la mucosa en forma circular a un centímetro por arriba de la línea dentada. La manga mucosa se sujeta y se utiliza con tractor para girar del colon a través del nivel establecido de células ganglionares. Este descenso puede realizarse mediante adhesión de la mucosa a un catéter que se introduce por vía anal o con una pinza de anillos. La parte abdominal de la de la operación se completa al suturar el extremo libre del manguito rectal aganglionar con la capa seromuscular del colon descendido. La etapa peritoneal se completa con el anclaje de la serosa del colon a la mucosa del conducto anal evertido. Se coloca un drenaje de penrose fuera del peritoneo, entra la manga de músculo rectal y colon descendido. Después de 10 días, cuando la serosa del colon ganglionar esté adherida a la manga de músculo rectal, se amputa el muñón protruyente del colon y se efectúa una anastomosis entre mucosa y mucosa. (20)

Nuevas técnicas permiten realizar el procedimiento en un tiempo operatorio sin realizar estomas, el uso de laparoscopia para hacer una cirugía menos invasiva y la

realización de una resección transanal o perineal ayudándose si es necesario con laparoscopia.

Se han mostrado algunas ventajas para la cirugía laparoscópica, dentro de las que se incluyen:

- Buena tolerancia por parte del niño
- Importante disminución del riesgo de complicaciones intraabdominales y parietales ligadas a toda laparotomía (abscesos, bridas, eventraciones, evisceraciones)
- Lesión nerviosa perirrectal mínima
- Confort postoperatorio
- Resultado estético altamente superiores a otras vías de abordaje. (9)

Nuevas técnicas, se han mostrado aún menos invasivas, como descender de manera transrectal el intestino normalmente inervado y realizar la anastomosis del mismo a la región anorectal con técnica prolapsante, con mínimo daño de los esfínteres musculares. Se han publicado varios trabajos que muestran que este abordaje es factible y seguro para el tratamiento de la forma rectosigmoidea clásica de esta entidad.

Esta técnica endoanal ofrece las mismas ventajas que la cirugía de mínimo acceso, reducción o ileo posoperatorio, inicio precoz ausencia del uso de la vía enteral, recuperación y alta hospitalaria más temprana y, a éstas, se adicionan otras ventajas relacionadas con la eliminación de los riesgos asociados a la disección pélvica intraabdominal, como son menor sangrado, menor daño a otros órganos pélvicos, menor formación de adherencias, menor dolor posoperatorio, mejores resultados estéticos y reducción de los costes hospitalarios comparados con técnicas laparoscópicas.(19)

Esta técnica endoanal puede ser asistida laparoscópicamente o por una laparotomía convencional, sin embargo, se ha demostrado que, pese a tener tiempos operatorios similares, la asistencia laparoscópica disminuye la pérdida de sangre y las complicaciones post operatorias que requieren una nueva intervención. Por otro lado también se ha demostrado que la técnica asistida por laparotomía tiene más incidencia de encopresis. (18, 20)

Algunos autores (20) han demostrado que la incisión umbilical es una alternativa segura y rápida a la laparoscopia, ya que tiene todas las ventajas de una aproximación mínimamente invasiva, pero de menor costo y sin la necesidad de equipo ni habilidades especiales.

Los resultados de las distintas técnicas quirúrgicas ha variado poco, siendo la principal diferencia en el tratamiento actual el menor número de enterostomías realizadas, la menor edad del paciente en el momento del tratamiento definitivo y la tendencia del abordaje transanal en las formas rectosigmoideas.(3)

La EH de segmento ultracorto limitada al esfínter anal interno, llamada también acalasia, se trata haciendo una esfinterotomía. Se ha probado recientemente la infiltración del esfínter con toxina botulínica.

Cuando la EH es de segmento largo, y está comprometido todo el colon, y a veces parte del íleon, hay que hacer una anastomosis ileoanal. La técnica de elección en el caso de aganglionismos extensos durante años ha sido la de **Lester Martin** de Cincinnati, Ohio, que se basa en la "transferencia" de motricidad por parte del íleon, conservando la capacidad de absorción de fluidos del colon remanente. Se construye así un tubo distal constituido por una "media caña" de íleon inervado normalmente, unido a una media caña similar del colon izquierdo aganglionar remanente, resecaando el colon afectado restante. Así se logra un intestino capaz de impulsar las materias y de absorber agua (12).

Posteriormente **Boley** describió el descenso ileoendorrectal en un solo tiempo utilizando el colon derecho, que posee mayor capacidad de absorción hidroelectrolítica. Las técnicas en las que se construye un canal largo con intestino agangliónico consiguen una mejor continencia a corto plazo, pero para algunos autores se asocia con mayor frecuencia a episodios de retención fecal, enterocolitis y anemia por déficit de hierro y vitamina B12 (6). El trasplante intestinal es una alternativa a la nutrición parenteral prolongada en pacientes con aganglionismo intestinal casi total.

Aunque la experiencia en este campo es reducida, los resultados iniciales son prometedores (7). Si el niño presenta enterocolitis asociada a EH o tiene una dilatación colónica significativa, es posible realizar una colostomía en espera de recuperación antes de realizar el procedimiento quirúrgico definitivo (17).

### **Complicaciones**

Es importante destacar que luego de la cirugía un importante número de pacientes continúa con dificultades de la defecación (60-70%), alrededor del 10% presenta constipación debido a una neuropatía en la zona de transición. Las células ganglionares están presentes pero las conexiones neuronales son descoordinadas, por lo que estos pacientes presentan contracciones simultáneas de baja amplitud. Los pacientes continúan presentando el reflejo inhibitorio recto esfinteriano incompleto lo que facilita la persistencia de

la constipación.(20) Alrededor del 50% de los pacientes presentan encopresis que puede persistir hasta la vida adulta. La causa más frecuente de encopresis en pacientes operados de Hirschsprung, son las contracciones propulsivas de alta amplitud, las que habitualmente terminan en el sigmoides, pero que en este caso continúan propagándose a través del neorecto hasta el ano porque el área nativa de almacenamiento (restosigmoides) ha sido reseca (20).

La aparición habitual en más de la mitad de los casos de complicaciones tanto inmediatas como tardías, hace que el pronóstico de esta patología no sea del todo favorable.

#### **Complicaciones Inmediatas:**

Entre las complicaciones inmediatas más frecuentes se encuentran las excoriaciones perianales, íleo prolongado, dehiscencias de sutura, obstrucción intestinal e infecciones.

#### **Complicaciones Tardías:**

Entre las tardías destaca, la enterocolitis necrotizante, que puede darse entre 25% a 33% de los casos, contribuyendo por si sola de forma importante a la mortalidad, encontrándose en algunas revisiones, como la única causa de muerte directa en los pacientes con EH, sin observarse cambios en su incidencia con el paso de los años y sin que la mayor extensión del aganglionismo favorezca su aparición (3, 17). Esta enterocolitis, está en relación a las estenosis anastomóticas, malnutrición peri operatoria, EH de segmento largo, enterocolitis previas a la cirugía y malformaciones asociadas. Los pacientes con enterostomías y enterocolitis no tienen menor riesgo de padecer nuevos episodios ni que tampoco el tratamiento quirúrgico definitivo sea un factor protector frente a esta complicación. Otras complicaciones son las estenosis anastomóticas, obstrucción y prolapso rectal. Es excepcional la presencia de alteraciones miccionales o impotencia en estos pacientes después de la cirugía pelviana.

#### **Complicaciones Prevenibles:**

Entre las complicaciones prevenibles se encuentran la infección, retracción (dehiscencia), estenosis, incontinencia fecal; las que teóricamente no deberían suceder cuando se lleva a cabo una técnica depurada.

**Complicaciones Parcialmente Prevenibles:**

Las complicaciones parcialmente prevenibles como la constipación postoperatoria, cuya prevalencia podría disminuirse al resear el colon dilatado normogangliónico, ya que este es casi tan inadecuado y disfuncional como el colon agangliónico. Sin embargo, la resección de este megacolon no ha logrado eliminar completamente el problema de la constipación.

**Complicaciones No Prevenibles:**

Las complicaciones no prevenibles incluirían a la enterocolitis necrotizante, una de las complicaciones más temidas. La sintomatología clínica de la enterocolitis necrotizante asociada a EH puede variar de leve, sin manifestaciones sistémicas, a un cuadro severo, llegando al shock tóxico.

Las características anatomopatológicas varían desde el hallazgo de una mucosa intestinal normal a necrosis y perforación, haciendo difícil el diagnóstico diferencial con colitis ulcerativa (18). El tratamiento de la enterocolitis, está orientado a combatir la retención fecal con irrigaciones y a la utilización de metronidazol, que también se constituye en una ayuda importante. Lamentablemente, aún se desconocen los mecanismos que desencadenan este cuadro. (8)

Para el manejo de la constipación crónica y de la enterocolitis necrotizante en pacientes operados por EH se debe optar por re hacer una cirugía Duhamel o Soave, ya que otras intervenciones como miotomía/miectomía posterior han demostrado un resultado poco satisfactorio. (20) En cuanto a las complicaciones que presentan pacientes con EH y Síndrome de Down, la literatura no es concordante, ya que en 1994, Puri y cols. Pronosticaban una mayor morbimortalidad a corto y largo plazo para estos pacientes. En revisiones más recientes no se ha comprobado mayor morbimortalidad para estos enfermos, demostrándose una incidencia similar para enterocolitis necrotizante y para la continencia a largo plazo. (20)

A pesar de dichas complicaciones el seguimiento con un equipo multidisciplinario, logra que la mayoría de estos pacientes logren una continencia adecuada. Un 30% de los pacientes persiste con una constipación residual o sufre de incontinencia fecal. Esta incontinencia fecal parece no variar en relación al tiempo transcurrido de la cirugía ni de la técnica quirúrgica realizada para el descenso. (3)

**Pronóstico y seguimiento**

Los pacientes con EH deben lidiar con problemas físicos que frecuentemente continúan durante la adultez, como incontinencia fecal y urinaria, constipación y disfunción sexual. Así mismo, también experimentarían problemas psicosociales como sentimientos de culpa, disminución de la autoestima y falta de red de apoyo social. Por esto, los pacientes con EH requieren de cuidados sanitarios a largo plazo, de manera de disminuir el impacto negativo de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Esta atención está frecuentemente a cargo del cirujano pediátrico (necesidad de dilataciones y enemas) y del médico general que completa la atención del cirujano, prescribiendo medicamentos y dietas ricas en fibra para disminuir la incidencia de constipación, y a la vez derivar al paciente en caso de ser necesario a especialistas médicos o no médicos (15, 17).

### III. OBJETIVOS

#### 3.1 OBJETIVO GENERAL:

- 3.1.1 Conocer las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica atendida en el área de cirugía pediátrica del seguro social.

#### 3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- 3.2.1 Evaluar las características epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica atendida en el área de cirugía pediátrica del seguro social.
- 3.2.2 Identificar la relación que existe entre el estado nutricional de los pacientes y la presencia de enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica atendida en cirugía pediátrica del seguro social.
- 3.2.3 Determinar cuál es el mejor método diagnóstico para la Enfermedad de Hirschsprung en el período neonatal de los pacientes pediátricos atendidos en el seguro social.
- 3.2.4 Identificar las enfermedades asociadas con la Enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica del seguro social.
- 3.2.5 Identificar que género se va mayormente afectado por la Enfermedad de Hirschsprung de los pacientes atendidos en cirugía pediátrica del seguro social.
- 3.2.6 Identificar la sintomatología más frecuente presentada por los niños con Enfermedad de Hirschsprung que acuden a cirugía pediátrica del seguro social.
- 3.2.7 Identificar el tipo de procedimiento quirúrgico utilizado con mayor frecuencia en los niños con Enfermedad de Hirschsprung tratados en el seguro social.

## IV. MATERIAL Y METODOS

### 4.1. TIPO Y DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN:

Estudio Retrospectivo Observacional

### 4.2. UNIDAD DE ANÁLISIS:

Expedientes clínicos de pacientes que se evaluaron en la consulta externa de la unidad de cirugía pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con sospecha de enfermedad de Hirschsprung, dentro del periodo comprendido de enero 2004 a diciembre de 2009

### 4.3. POBLACIÓN Y MUESTRA

Pacientes que acudieron a la unidad de cirugía pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y recibieron tratamiento quirúrgico por enfermedad de Hirschsprung, dentro del periodo comprendido de enero 2004 a diciembre 2009. Se tomaron como muestra a los pacientes post operados por enfermedad de Hirschsprung cuyo diagnóstico fue realizado tardía o tempranamente y que acudieron a la unidad de cirugía pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, dentro del periodo comprendido de enero 2004 a diciembre 2009.

### 4.4. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN DE VARIABLES:

#### 4.4.1. Criterios de Inclusión:

- Niños con enfermedad de Hirschsprung cuyo diagnóstico fue realizado tardía (pacientes mayores de 2 años) y tempranamente (niños menores de 2 años) que acudieron a la unidad de cirugía pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en el periodo antes mencionado.

#### 4.4.2. Criterios de exclusión

- Niños que fallecieron por otras morbilidades diferentes a la enfermedad de Hirschsprung.
- Niños que fallecieron por enfermedad de Hirschsprung.

#### 4.5. BOLETA DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN Y PROCEDIMIENTOS PARA LA RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN

Se solicitaron previa autorización en el archivo de registro y estadística del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y se llevó a cabo la revisión de aquellos expedientes clínicos de los pacientes post operados por enfermedad de Hirschsprung cuyo diagnóstico fue realizado tardía o tempranamente dentro del período comprendido entre el 1 de enero de 2004 a 31 de diciembre de 2009.

Se realizó un instrumento colector (Boleta de Recolección de Datos) el cual cuenta con dos secciones diferentes, una referente al diagnóstico y antecedentes del paciente y la otra dirigida hacia el tratamiento quirúrgico y las complicaciones ocurridas en los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.

A través del instrumento de recolección de datos, se llevó a cabo la recolección de datos que se determinaron de acuerdo a las variables establecidas.

#### 4.6. ASPECTOS ETICOS DE LA INVESTIGACION

El presente estudio se realizó con normas de bioética y se siguieron todas las recomendaciones de la declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial y fue presentado previamente a su inicio del mismo al comité docente del Departamento de Cirugía del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social quien aprobó su realización.

#### 4.7 PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE LOS DATOS

Una vez recolectados los datos a través del instrumento de recolección de datos, se creó una base de datos, con la cual se procesaron los datos por EpiInfo, para contar con una herramienta fidedigna para el análisis de dichos datos.

Luego de obtener los resultados, estos se representaron en tablas y gráficas que sirvieron como herramientas para llevar a cabo el proceso final de la investigación.

#### 4.8. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN TEÓRICA	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO	MEDICIÓN	DEPENDIENTE O INDEPENDIENTE
<b>Edad</b>	Tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.	Tiempo medido en años de una persona desde que nace hasta la fecha.	cuantitativa	Intervalo	independiente
<b>Sexo</b>	Sexo biológico con el que se nace que puede ser masculino o femenino	Es el sexo biológico con el que se diferencia a un hombre y a una mujer.	cualitativa	Nominal	Independiente
<b>Enfermedad de Hirschsprung</b>	Enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino grueso.	Enfermedad congénita que produce estreñimiento crónico causada por falta de células ganglionares.	cualitativa	Nominal	Independiente
<b>Tratamiento quirúrgico</b>	Método especial que se emplea para curación o alivio de una enfermedad mediante algún tipo de procedimiento quirúrgico.	Procedimiento quirúrgico para tratamiento de enfermedad de Hirschsprung	cualitativa	Nominal	Dependiente
<b>Procedimiento de Duhamel</b>	Se conserva el esfínter anal interno, se abre solo el espacio retrorectal	Procedimiento quirúrgico utilizado para la corrección de los pacientes con enfermedad	cualitativa	Nominal	Dependiente

	<p>seguido del desce so retrorrectal de la parte ganglionar del colon y eliminación del tabique colorrectal. El resto se divide y se cierra por arriba del reflejo peritoneal. Se reseca el colon aganglionar y se une al recto.</p>	<p>de Hirschsprung en el que se reseca el colon aganglionar y se une al recto.</p>			
<b>Procedimiento de Rehbein</b>	<p>Se hace una anastomosis colorrectal baja y anterior. Se realiza una diseccion pélvica y rectal pero se deja los 2 a 3 cm aganglionar es finales del recto en lactantes y 4 a 5 en niños mayores.</p>	<p>Procedimiento quirúrgico utilizado para la corrección de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung en el cual se realiza una anastomosis colorrectal baja y anterior.</p>	Cualitativa	Nominal	Dependiente
<b>Diagnóstico temprano</b>	<p>Procedimiento por el cual se identifica una enfermedad , entidad nosológica, síndrome, o condición de salud-enfermedad temprana-</p>	<p>Diversos procedimientos utilizados en medicina para identificar una enfermedad de forma temprana (menor de 2 años).</p>	cualitativa	Nominal	Dependiente

	mente.				
<b>Diagnóstico tardío</b>	Procedimiento por el cual se identifica una enfermedad, entidad nosológica, síndrome, o condición de salud-enfermedad tardíamente.	Diversos procedimientos utilizados en medicina para identificar una enfermedad de forma tardía (mayor de 2 años).	cualitativa	Nominal	Dependiente
<b>Estado nutricional</b>	Es la situación en la que se encuentra en relación a su ingesta y adaptaciones fisiológicas que tienen lugar tras la ingestión de nutrientes.	Es la relación que existe entre la alimentación de una persona y su peso, estatura y edad.	Cuantitativa	Intervalo	Dependiente
<b>Sintomatología</b>	Es la referencia subjetiva que da un enfermo por la percepción o cambio que reconoce como anómalo o causado por un estado patológico o enfermedad	Es una referencia que realiza la madre cuando nota algún cambio en su hijo relacionado con una enfermedad.	cualitativo	nominal	Dependiente

<b>Enfermedades asociadas</b>	Enfermedades que se presentan con mayor frecuencia asociadas a otras enfermedades, mayormente de origen genético.	Enfermedades genéticas que se presentan con mayor frecuencia en pacientes con enfermedad de Hirschsprung.	cuantitativo	nominal	Dependiente
-------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------	---------	-------------

## V. RESULTADOS

Figura 1: Edad de los pacientes al momento del diagnóstico

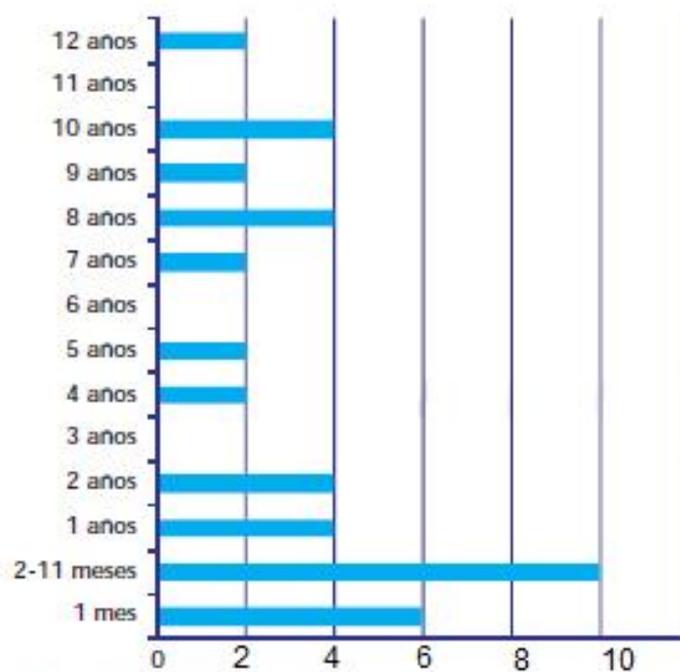


Figura 1. Edad de los pacientes al momento del diagnóstico.

*Fuente: Boleta de recolección de datos*

Figura 2: Porcentaje de pacientes de acuerdo a su estado nutricional según la clasificación de Waterlow

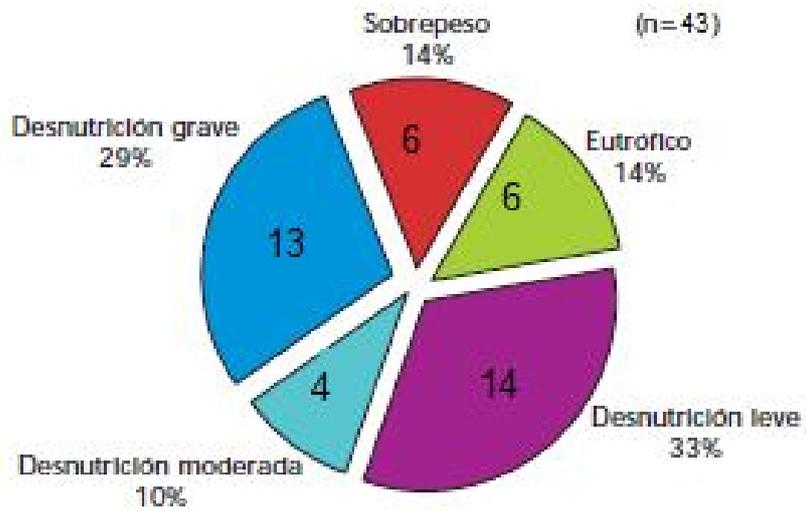


Figura 2. La figura muestra el porcentaje de pacientes de acuerdo a su estado nutricional según la clasificación de Waterlow.

*Fuente: Boleta de recolección de datos*

Figura 3: Tipo de enfermedad de Hirschsprung que presentaron los pacientes

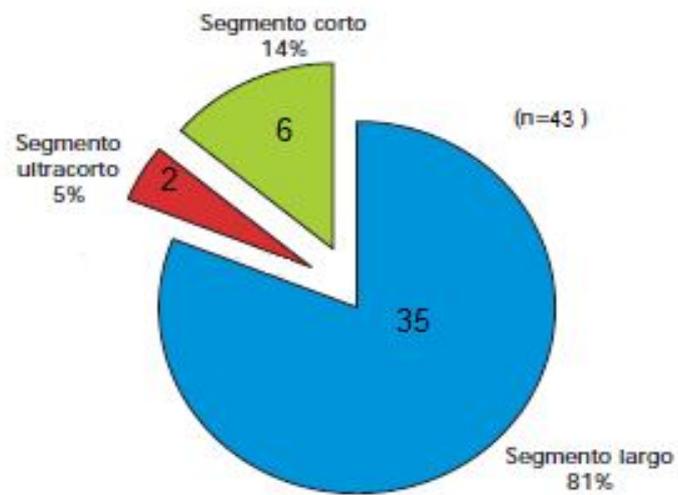


Figura 3. Tipo de enfermedad de Hirschsprung que presentaron los pacientes.

*Fuente: Boleta de recolección de datos*

Figura 4: Distribución por edad de los pacientes al momento del inicio de los síntomas



Figura 4. Distribución por edad de los pacientes al momento del inicio de los síntomas.

Fuente: Boleta de recolección de datos.

Figura 5: Signos y síntomas presentados por los pacientes

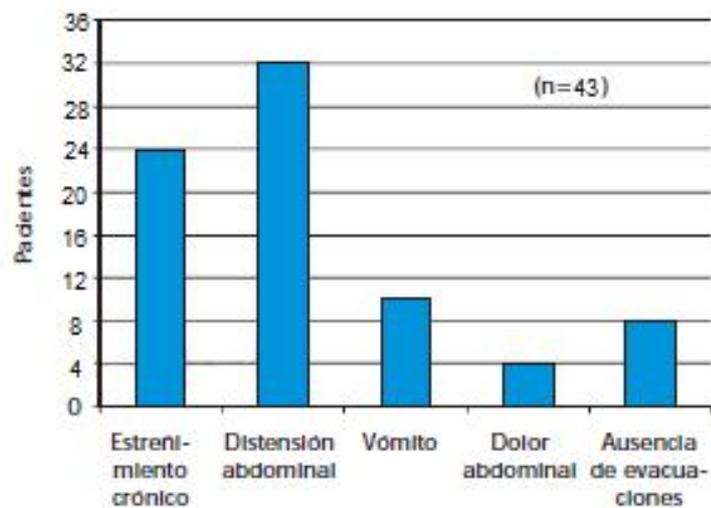


Figura 5. Signos y síntomas presentados por los pacientes: estreñimiento crónico en 25 pacientes (57.1%), distensión abdominal en 33 (76.1%), vómito en 10 (23.8%), dolor abdominal en 4 (9.5%) y ausencia de evacuaciones en 8 (19%). Algunos pacientes presentaron más de un síntoma

*Fuente: Boleta de recolección de datos*

## I. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

El estudio incluyó un total de 43 pacientes a los cuales se les diagnosticó enfermedad de Hirschsprung por medio de biopsia intestinal. Se estudiaron varias características Clínicas y epidemiológicas, como son: edad, estado nutricional, sintomatología más frecuente, edad al momento del diagnóstico, enfermedades asociadas durante el diagnóstico, y tratamiento con el que se resolvió la enfermedad, así como la prevalencia de la misma. De los 43 pacientes se encontró que contaban con una edad promedio de 4.1 años, con una mediana de 11 y una moda de un año (*Figura 1*).

Según su género, entre los 43 pacientes predominó el masculino con un total de 36, lo que representa 85.71% del total de pacientes, y solamente hubo siete pacientes de sexo femenino, que representan 14.29%, lo que da una relación hombre:mujer de 6:1. Se determinó el estado nutricional de los 43 pacientes, tomándose en cuenta la clasificación del estado nutricional de Waterlow, la cual utiliza como parámetros edad, peso y talla, y los agrupa en dos índices: peso con respecto a la talla y talla con respecto a la edad; el primero hace referencia a un déficit de peso con respecto a la estatura actual del niño (desnutrición aguda) y la segunda evidencia la presencia de una estatura menor a la esperada para la edad del niño (desnutrición crónica). Dentro de nuestros resultados, encontramos seis pacientes con sobrepeso, a pesar de la enfermedad; seis pacientes tenían peso normal, 14 se encontraban con desnutrición de primer grado, cuatro resultaron con desnutrición de segundo grado y trece con desnutrición de tercer grado; todos fueron clasificados de acuerdo al peso para la talla y a la talla en relación a la edad, coincidiendo el estado nutricional para ambos índices. El coeficiente de correlación fue de 0.01, lo cual indica que no existe una relación lineal pero es importante indicar que esto no necesariamente indica que las variables son independientes, por lo que podemos observar que en ciertos casos existe relación entre la enfermedad de Hirschsprung y la desnutrición. (*Figura 2*).

En nuestro estudio consideramos la clasificación de la enfermedad de Hirschsprung y de acuerdo a la misma descubrimos que sólo dos pacientes presentaron enfermedad con segmento ultracorto, seis pacientes con afección de segmento corto y 35 afectados con segmento largo (*Figura 3*).

Tomamos en cuenta la edad a la que iniciaron los síntomas, encontrando la más frecuente en menores de un mes, lo que representa 52.38% de la población estudiada (*Figura 4*),

misma a la que se realizó el diagnóstico y tratamiento de forma más temprana; así mismo, se valoró la sintomatología más frecuente encontrando que el 76.19% de la población presentó distensión abdominal, el 57.14% estreñimiento crónico, el 23.8% refirió vómito, el 9.52% dolor abdominal y el 19.04% ausencia de evacuaciones (*Figura 5*). Es importante mencionar que los pacientes que iniciaron con síntomas antes de un mes de edad fueron seis y los mismos manifestaron ausencia de evacuaciones durante las primeras 48 horas de vida; cuatro pacientes presentaron sintomatología antes del año de edad; sin embargo, éstos presentaron evacuaciones en las primeras 24 horas de vida.

Otro objetivo de importancia en este estudio fue determinar la presencia de enfermedades o síndromes asociados a la enfermedad de Hirschsprung; una vez confirmada ésta mediante biopsia, encontramos que 31 de los 43 pacientes presentaron la enfermedad de forma aislada, lo que representa 71.42%, coincidiendo con lo reportado en la literatura internacional que refiere que el 70% de los pacientes diagnosticados se presentan de esta manera; así mismo, entre las patologías asociadas se registra a cuatro pacientes con íleo meconial, cuatro con mal rotación intestinal, uno de los cuales también se asoció a comunicación interauricular; un caso se asoció con enterocolitis y otro con retinoblastoma.

Cabe mencionar que para el presente estudio el 100% de los pacientes fueron diagnosticados con biopsia. Respecto al tratamiento en nuestra población estudiada, 21 pacientes, que representan el 42.85%, se encuentran post operados de descenso de Duhamel (ver apéndice 1); otros 20 están pendientes de intervención quirúrgica; dos pacientes, que representa el 4.76% de la muestra, se encuentra post operado de cirugía Rehbein (ver apéndice 1).

Actualmente, la enfermedad de Hirschsprung está siendo diagnosticada más fácilmente gracias al acceso que se tiene a la biopsia intestinal; sin embargo, en este estudio nos pudimos percatar que varios pacientes con clínica de la enfermedad presentaban células aganglionares, por lo que fueron descartados; dichos pacientes eran candidatos a estudios más específicos como tinción de acetilcolinesterasa que mostraría una hipertrofia de las fibras nerviosas en la submucosa y la proyección de estos nervios dentro de la *Muscularis mucosae* y lámina propia, confirmando así la enfermedad como parte del síndrome de Hirschsprung y no retrasándose el tratamiento; dicho estudio tiene una especificidad del 100%. Lamentablemente en nuestro medio no contamos con este método diagnóstico.

Actualmente, el tratamiento quirúrgico de esta entidad ha evolucionado notablemente en las últimas dos décadas, desde la cirugía en varias etapas hacia una operación en un solo tiempo quirúrgico, en el periodo neonatal y totalmente transanal, sin laparoscopia o laparotomía en la mayor parte de los casos. En la actualidad, el papel de la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung, en un solo tiempo, está bien establecido y sus resultados son comparables o aún mejores que los obtenidos con operaciones en dos o tres tiempos.

Aún falta mucho por hacer en cuanto a esta enfermedad; es importante mencionar que sólo la tercera parte de nuestros pacientes estudiados goza de un estado nutricional adecuado, mientras que el resto de la población en estudio se encuentra con desnutrición en diferentes grados. Haciendo énfasis en lo antes comentado, es importante que se tome en cuenta la cirugía endoanal en un tiempo quirúrgico ya que ésta disminuiría la estancia intrahospitalaria; también disminuiría la necesidad de nutrición parenteral total en pacientes neonatales y se iniciaría más tempranamente la vía oral, con lo que posiblemente se disminuiría de manera concomitante la desnutrición de dichos pacientes.

## 6.1. CONCLUSIONES

- 6.1.1. Se identificaron que las características clínicas de los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica atendida en el área de cirugía pediátrica del seguro social, fueron distensión abdominal en primer lugar y estreñimiento en segundo lugar, lo que permitirá realizar un diagnóstico más temprano de dicha patología.
- 6.1.2. Se identificó la relación existente entre el estado nutricional de los pacientes y la presencia de enfermedad de Hirschsprung de la población pediátrica atendida en cirugía pediátrica del seguro social, identificando un coeficiente de correlación no lineal entre los pacientes con algún grado de desnutrición y la enfermedad de Hirschsprung.
- 6.1.3. Se determinó la biopsia rectal como el mejor método diagnóstico en el 100% de los pacientes con Enfermedad de Hirschsprung de los pacientes pediátricos atendidos en el seguro social.
- 6.1.4. Se identificó que solo el 29% de los pacientes Enfermedad de Hirschsprung tienen alguna enfermedad asociada identificando que la más frecuente fue síndrome de Down, dentro de la población pediátrica del seguro social.
- 6.1.5. Se identificó el género masculino en un 85.71% como el mayormente afectado por la Enfermedad de Hirschsprung de los pacientes atendidos en cirugía pediátrica del seguro social, encontrando una relación hombre:mujer de 6:1.
- 6.1.6. Se identificó que la sintomatología más frecuentemente presentada por los niños con Enfermedad de Hirschsprung en el seguro social es la distensión abdominal conformando un 76.19%.

6.1.7. Se identificó que el tipo de procedimiento quirúrgico utilizado con mayor frecuencia en un 42.85% fue el procedimiento de Duhamel en los niños con Enfermedad de Hirschsprung tratados en el seguro social.

## 6.2 RECOMENDACIONES

- 6.2.1 Esta enfermedad es compleja y si bien actualmente ya se cuenta con muchos avances respecto a la realización del diagnóstico y conocimientos acerca de la fisiopatogenia, aún queda mucho que hacer por parte de nosotros los clínicos, pues muchos pacientes, sobre todo en la etapa escolar, siguen actualmente con problemas de estreñimiento crónico y si bien han sido biopsiados y los resultados se han reportado negativos, éstos pueden estar cursando con síndrome de Hirschsprung, el cual engloba a los que muestran una biopsia con presencia de células ganglionares, aunque se podría tratar de displasia neuronal intestinal o de una hipoganglioneosis, la que del mismo modo se manifestaría con alteraciones de la motilidad intestinal, siendo así mismo motivo de tratamiento quirúrgico. Lo anteriormente comentado sería objeto de investigación, por lo que en adelante seremos más enfáticos en el tema con las generaciones siguientes.
- 6.2.2 Se debe hacer énfasis en los nuevos métodos diagnósticos como la tinción de acetilcolinesterasa y la manometría anorectal con el fin de obtener un diagnóstico más certero y menos invasivo en los pacientes pediátricos que padecen dicha enfermedad.
- 6.2.3 Debe prestarse atención especial en el estado nutricional de los pacientes diagnosticados con enfermedad de Hirschsprung ya que como pudimos observar la mayoría de ellos, el 72% de ellos presentaron algún grado de desnutrición lo cual puede interferir tanto en el tratamiento operatorio como en el resultado post operatorio, es por ende que debe aplicarse a todo paciente mediciones como la escala de waterlow al momento del diagnóstico para que previo al tratamiento quirúrgico pueda considerarse el tratamiento para recuperación del estado nutricional con medidas como lo son la nutrición parenteral en casos de desnutrición extrema, lo que mejoraría los resultados post operatorios de los pacientes.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. O'Neill JA, Coran AG. Hirschsprung's disease, *Ped Surg* 2006; 6: 1514-1550.
2. De Manueles JJ, De la Rubia FL. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos diagnósticos y terapéuticos de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica. Asociación Española de Pediatría. 2010: 47-52. ISBN:978-84-8473-869-5.
3. Feldmon T, Wershil B. Hirschsprung disease, *Ped Review* 2006; 27: e56-e57.
4. Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management, *American Family Physician* 2006; 24: 1319-1323.
5. Encinas LLA, Ávila LF et al. Enfermedad de Hirschsprung: enseñanzas de los últimos 100 casos, *Cir Pediatr* 2006; 19: 177-181.
6. Gil-Vener JM et al. Diagnóstico diferencial de Hirschsprungneurodisplasia intestinal. Fiabilidad de las pruebas diagnósticas, *Cir Pediatr* 2006; 19: 91-94.
7. López M et al. Índices de fiabilidad de la manometría anorrectal para el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung en cualquier edad, *Cir Pediatr* 2005; 18: 13-16.
8. Diamond I, Casadiego G, Traubici J, Langer J, Wales P. The contrast enema for Hirschsprung disease: predictors of a falsepositive result, *J Pediatr Surg* 2007; 42: 792-795.
9. Hernández F, Rivas S, Ávila LF, Díaz M et al. Aganglionismos extensos. Tratamiento y resultado a largo plazo, *Cir Pediatr* 2003; 16: 54-57.
10. Goulet O et al. Intestinal transplantation in children: preliminary experience in Paris, *J Parenter Enteral Nutr* 1999; 23(Suppl): S121-S125.

11. Pérez L, Benedicetti J, Gutiérrez C, Gutiérrez H. Enfermedad de Hirschsprung con afectación total de colon: primer caso nacional con la técnica quirúrgica de Lester Martin modificada, Arch Pediatr Urug 2001; 72: 34-37.
12. Massardo T, Jaimovich R, Rodríguez C et al. Tromboembolismo pulmonar en lactante menor, portadora de enfermedad de Hirschsprung: caso clínico, Rev Chil Radiol 2005; 11: 32-35.
13. Fantobal-Rojas A, García-Bruce C. Constipación crónica en el niño. Rol del estudio por imágenes, Rev Per Radiol 2003; 18: 59-66. Lewis E, Levitt M, Zallen G, Zafar M, Iacono K, Rossman J et al. Diagnosing Hirschsprung's disease: increasing the odds of a positive rectal biopsy result, J Pediatr Surg 2003; 38: 412-416.
14. Hartman E, Sprangers M, Visser M, Oort F, Hanneman M, Van Heurn LW et al. Hirschsprung's disease: Healthcare meets the needs. J Pediatr Surg 2006; 41: 1420-1424.
15. Ghossein SI, Squire BR, Stringer MD, Batcup G, Crabbe DCG. Hirschsprung's disease: problems with transition-zone pullthrough, J Pediatr Surg 2000; 35: 1805-1809.
16. Kubota A, Kawahara H, Okuyama H, Oue T, Tazuke Y, Okada A. Clinical outcome of laparoscopically assisted endorectal pullthrough in Hirschsprung's disease: Comparison of abdominal and perineal approaches, J Pediatr Surg 2004; 39: 1835-1837.
17. Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's disease, J Pediatr Surg 2000; 35: 1017-1025.
18. Sauer JE, Langer J, Wales P. The versatility of the umbilical incision in the management of Hirschsprung's disease, J Pediatr Surg 2005; 40: 385-389.

19. Suita S, Taguchi T, Ieiri S, Nakatsuji T. Hirschsprung's disease in Japan: analysis of 2,852 patients based on a nationwide survey in 30 years, *J Pediatr Surg* 2005; 40: 197-202.
20. Wildhaber B, Pakarinen M, Rintala R, Coran A, Teitelbaum D. Posterior myotomy/myectomy for persistent stooling problems in Hirschsprung's disease, *J Pediatr*
21. Fiorino K, Liacouras CA. *Congenital aganglionic megacolon (Hirschsprung disease)*. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 19th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2011:chap 324.3
22. Amiel J y Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet* 2001; 38: 729-39.
23. Coran AG, Teitelbaum DH. Recent advances in the management of Hirschsprung's disease. *Am J Surg* 2000; 180: 382-7
24. Kuyk EM van, Brugman-Boezeman ATM, Wissink- Essink M, Severijnen RSUM, Festen C, Bleijenberg G. Defection problems in children with Hirschsprung's disease: a biopsychosocial approach. *Pediatr Surg Int* 2000; 16: 1312-16.
25. Gao Y, Li G. Zhang X, Xu Q, Guo Z, Zheng B, Li P, Li G. Primary transanal rectosigmoidectomy for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 2001; 36: 1816-9.
26. Moog R, Becmeur F, Kauffmann-Chevalier P, Sauvage P. *La chirurgie mini-invasive dans le traitement de la maladie de Hirschsprung*. *Ann Chir* 2001; 126: 756-1.

## VIII. ANEXOS

### 8.1 ANEXO No.1: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS



Universidad de San Carlos de Guatemala  
Facultad de Ciencias Médicas  
Escuela de Estudios de Postgrado  
Especialidad de Cirugía  
BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

EDAD: \_\_\_\_\_

SEXO: \_\_\_\_\_

PESO: \_\_\_\_\_

TALLA: \_\_\_\_\_

#### CUADRO CLINICO DEL PACIENTE

1. Historia de meconio en el primer día de nacido  
Si No
2. Días a los que presenta el recién nacido primer episodio de meconio \_\_\_\_\_
3. Antecedente de estreñimiento en el primer año de vida del niño  
Si No
4. Antecedente de hermanos con estreñimiento  
Si No

#### DIAGNOSTICO

5. Edad de diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung \_\_\_\_\_
6. Tipo de estudios diagnóstico realizado \_\_\_\_\_

ENFERMEDADES ASOCIADAS \_\_\_\_\_

#### TRATAMIENTO

7. Se realizó colostomia  
Si No
8. Si la respuesta fue sí cuánto tiempo tubo colostomía el bebé \_\_\_\_\_
9. Qué operación definitiva se utilizó como tratamiento  
Duhamel  
Soave  
Swenson
10. Historia de complicaciones en el post operatorio  
Si No
11. Si la respuesta fue sí qué complicación se presentó

**“ID Y ENSEÑAD A TODOS”**

## 8.1 ANEXO 2: APENDICE

### APENDICE 1

#### PROCEDIMIENTOS QUIRURGICOS:

- **Duhamel (Retrorectal Transanal Pull-Through):** Los principios de esta técnica son la conservación del esfínter anal interno, abertura solo del espacio retrorectal seguida del descenso retrorectal de la parte ganglionar del colon y eliminación del tabique colorrectal. El recto se divide y se cierra justo por arriba del reflejo peritoneal. Se efectúa la resección del colon aganglionar. Se desarrolla el espacio retrorectal con disección roma hasta el piso pélvico.  
La mitad posterior del recto se corta justo por arriba de la línea dentada. Se incide la pared posterior 1.5 a 2.5 cm por arriba de la unión mucocutánea. Puede sujetarse la esponja en forma retrógrada con otra pinza curva, la cual se empuja en sentido retrógrado en la pelvis. Se tira del colon a través de la incisión endoanal. Se identifica el nivel hasta el cual se demostró la presencia de células ganglionares, punto donde se secciona el colon y se une con el borde cortado del recto, con lo que se crea la anastomosis colorrectal terminal. La anastomosis latero lateral final de la parte anterior del recto aganglionar y la posterior ganglionar del colon se crea por aplastamiento del tabique o con una engrapadora. (20)
- **Resección Anterior Según Rehbein:** Difiere del procedimiento de Swenson en que la anastomosis es colorrectal, baja y anterior. Se realiza la disección pélvica y rectal pero se dejan los 2 a 3 cm aganglionares finales del recto en lactantes y 4 a 5 cm en niños mayores. Se practica una dilatación vigorosa del esfínter con los dilatadores de Hegar durante la operación hasta llegar a un calibre mayor al tamaño del instrumento elegido para engrapar la anastomosis. La anastomosis se realiza con una engrapadora circular que se introduce a través del ano o por sutura directa en al pelvis. Se coloca un drenaje extraperitoneal, se cierra el peritoneo por arriba de la anastomosis y se introduce un drenaje trans anastomótico a través del ano. Este drenaje puede retirarse después de 10 a 12 días, cuando un enema con medio de contraste demuestre que la anastomosis ya cicatrizó. Luego inicia la dilatación suave con dilatadores. (20)

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada “CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CLÍNICAS DE LOS NIÑOS CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG” para propósitos de consulta académica. Sin embargo, pueden reservarse los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea de otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.