



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN NIÑO DE 2 AÑOS CON  
DIAGNÓSTICO INICIAL DE ABDOMEN OBSTRUCTIVO”**

Requisito previo para optar por el Título de Médico

**Autora:** Iza Tutillo, Johanna Maribel

**Tutor:** Dr. Esp. Reina Naranjo, José Patricio

Ambato-Ecuador

Febrero - 2017

## **APROBACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de Tutor del Análisis de Caso Clínico sobre el tema:

**“ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN NIÑO DE 2 AÑOS CON DIAGNÓSTICO INICIAL DE ABDOMEN OBSTRUCTIVO”** de Johanna Maribel Iza Tutillo, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Noviembre 2016

**EL TUTOR**

.....  
Dr. Esp. Reina Naranjo, José Patricio

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico; **“ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN NIÑO DE 2 AÑOS CON DIAGNÓSTICO INICIAL DE ABDOMEN OBSTRUCTIVO”**, como también los contenidos presentados, ideas, análisis y síntesis son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autor de este Trabajo de Grado.

Ambato, Noviembre 2016

## **LA AUTORA**

.....

Iza Tutillo, Johanna Maribel

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autor.

Ambato, Noviembre 2016.

## **LA AUTORA**

.....

Iza Tutillo, Johanna Maribel

## **APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso Clínico, sobre **“ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN NIÑO DE 2 AÑOS CON DIAGNÓSTICO INICIAL DE ABDOMEN OBSTRUCTIVO”**, el tema de Johanna Maribel Iza Tutillo estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Febrero 2017

Para constancia firman

.....  
1er VOCAL

.....  
2do VOCAL

.....  
PRESIDENTE/A

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo va dedicado al ser supremo “Dios” y a la Virgen, que me han brindado la dicha de vivir, derramando bendiciones en mi camino y colocando ángeles en mi vida.

A mis padres Carlos y Narcisa, que han sido pilar fundamental en mi desarrollo tanto personal, como estudiantil los cuales han sabido guiarme, aconsejarme, ser mi fuerza en momentos de adversidad y han compartido conmigo las alegrías de esta larga travesía.

A mis abuelitos, mis segundos padres, a mis tíos, en especial a mi Papito Antonio, tía Hilda y a ti pequeño Isaac quienes desde el cielo me han dado las fuerzas necesarias para seguir adelante pese a las adversidades de la vida gracias por haber sido parte de este sueño y por su apoyo incondicional.

A Luis mi compañero de locuras, alegrías, lágrimas, él que siempre me brindado una palabra de aliento y amor en el momento indicado , gracias por el apoyo incondicional en esta ardua lucha para obtener mi Título de Médica

Y finalmente a mi hermana por su apoyo , mis primas y primos en especial a mi gran amor Mateo quien, con sus locuras, su ternura de niño siempre me ha sacado una sonrisa.

Para ustedes va este trabajo.

Johanna Iza

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco primeramente a mis padres por la confianza y el apoyo que me han brindado durante este largo camino, corrigiendo mis faltas y celebrando mis triunfos, por sus palabras de aliento, por no dejarme desmayar y por confiar en mí. Mis agradecimientos infinitos.

A la prestigiosa Universidad Técnica de Ambato, que me acogió durante los años de formación académica y a cada uno de los docentes que me brindaron sus conocimientos sobre la noble carrera de Medicina.

Al Doctor Patricio Reina, por guiarme con gran sabiduría en el proceso de investigación.

Al Hospital Provincial General Latacunga que fue mi segundo hogar, donde realicé mi año de internado rotativo adquiriendo a diario nuevos conocimientos y me permitió conocer a grandes personas en especial a mi compañera de locuras que con el pasar de los días se convirtió en una hermana Karen Trujillo.

Mi efusivo agradecimiento a cada una de las personas que han colaborado en mi proceso de formación tanto académico como estudiantil: amigos, compañeros, doctores, a cada uno de ellos los llevaré en mi corazón.

Hoy se cristaliza una meta, pero solo es el inicio de un largo camino lleno de sueños.

## ÍNDICE GENERAL

PORTADA .....	i
APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	iii
DERECHOS DE AUTOR.....	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR .....	v
DEDICATORIA.....	vi
AGRADECIMIENTO .....	vii
ÍNDICE DE GRÁFICOS .....	x
ÍNDICE DE TABLAS .....	xi
RESUMEN .....	xii
SUMMARY .....	xiv
I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. OBJETIVO .....	8
OBJETIVO GENERAL .....	8
OBJETIVO ESPECIFICO .....	8
III. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS. ....	9
IV. DESARROLLO .....	10
4.1DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO.....	10
4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO .....	28



4.2.1 RIESGO BIOLÓGICO: .....	28
4.3 ANÁLISIS DE FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD .....	30
4.3.1 OPORTUNIDAD EN LA SOLICITUD DE CONSULTA:.....	30
4.3.2 ACCESO:.....	30
4.3.2 CARACTERÍSTICAS DE LA ATENCIÓN: .....	30
4.3.3 OPORTUNIDADES DE REMISIÓN:.....	32
4.3.4 TRÁMITES ADMINISTRATIVOS: .....	32
4.4 IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS: .....	33
4.5 CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA .....	34
4.6 PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO.....	35
REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA.....	38
V. CONCLUSIONES:.....	67
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	68
BIBLIOGRAFÍA .....	68
LINKOGRAFIAS.....	68
CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA.....	71
VI. ANEXOS:.....	73

## ÍNDICE DE GRÁFICOS

<b>Gráfico N° 1.</b> Receptor del Gen RET.....	3
<b>Gráfico N° 2</b> Comparación del balance de contracción y relajación del músculo liso.....	47
<b>Gráfico N° 3</b> Abdomen Distendido.....	49
<b>Gráfico N° 4</b> Radiografía de Abdomen.....	50
<b>Gráfico N° 5</b> Enema Contrastado.....	51
<b>Gráfico N° 6</b> Manometría Ano- Rectal. ....	54
<b>Gráfico N° 7</b> Toma de Biopsia por Succión.....	55
<b>Gráfico N° 8</b> Capas Histológicas del Recto.....	56
<b>Gráfico N° 9</b> Colon por enema : .....	74
<b>Gráfico N° 10</b> Curva De Talla Para La Edad.....	75
<b>Gráfico N° 11</b> Curva De Peso Para La Edad .....	76
<b>Gráfico N° 12</b> Índice De Masa Corporal.....	76
<b>Gráfico N° 13</b> Radiografía De Abdomen. ....	77
<b>Gráfico N° 14</b> Radiografía De Abdomen .....	78
<b>Gráfico N° 15</b> Colon Por Enema.....	78
<b>Gráfico N° 16</b> Eco Abdominal.....	79
<b>Gráfico N° 17</b> Esquema Conceptual De Enfermedad De Hirschsprung.....	80

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla N° 1:</b> Patología asociada en pacientes con enfermedad de Hirschsprung, HNN 2000-2010(6) .....	40
<b>Tabla N° 2</b> Diagnóstico diferencial de la enfermedad de Hirschsprung en relación con la edad del paciente.....	58
<b>Tabla N° 3</b> Biometría Hemática: .....	73
<b>Tabla N° 4</b> Hormonas Tiroideas: .....	73
<b>Tabla N° 5</b> Coprológico:.....	73
<b>Tabla N° 6</b> Ecografía .....	74
<b>Tabla N° 7</b> Ecografía .....	74
<b>Tabla N° 8</b> Ecografía .....	74
<b>Tabla N° 9</b> Anatopatológico .....	75

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

**“ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG EN NIÑO DE 2 AÑOS CON  
DIAGNÓSTICO INICIAL DE ABDOMEN OBSTRUCTIVO”**

**Autora:** Iza Tutillo, Johanna Maribel

**Tutor:** Dr. Esp. Reina Naranjo, José Patricio

**Fecha:** Noviembre del 2016

**RESUMEN**

La enfermedad de Hirschsprung o aganglionismo es considerada una enfermedad congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en el plexo mientéricos de Auerbach y en el submucoso de Meissner, se produce por una detención en la migración de las células de la cresta neural durante el periodo embriológico en la duodécima semana de gestación, mientras más precoz sea esta detención, mayor será la longitud del segmento afectado, siendo la línea pectínea el límite inferior de la enfermedad afectando así el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente.

Esta alteración produce una anormalidad de la motilidad intestinal, que se manifiesta frecuentemente como una obstrucción intestinal funcional con una incidencia de 1 caso por cada 5.000 nacidos vivos, más frecuente en el sexo masculino en una relación de 3-5:1. Esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo.

La enfermedad se presenta generalmente con distensión abdominal, constipación progresivamente acentuada, vómitos, anorexia, fatiga, inactividad física, déficit ponderoestatural, tendencia a infecciones enterales. La enfermedad puede asociarse con otros síndromes, más del 90% corresponde con el síndrome de Down.

Es importante realizar un diagnóstico oportuno, especialmente en el periodo neonatal.

La orientación diagnóstica está dada por la radiografía, 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, para el diagnóstico definitivo, se realiza una biopsia intestinal en la cual se evidencia ausencia de ganglios del plexo parasimpático y del plexo entérico.

Su tratamiento siempre es quirúrgico con la finalidad de eliminar el segmento colónico afectado.

El presente caso es de un niño de 2 años de edad, que consulta el servicio de Emergencia del Hospital Provincial General Latacunga, por presentar vómitos, distensión abdominal además no realiza deposiciones desde hace 6 días, tras ser valorado se decide su ingreso con el diagnóstico presuntivo de abdomen obstructivo.

Para corroborar el diagnóstico se solicitó urgentemente exámenes de laboratorio y una radiografía abdominal.

**PALABRAS CLAVES:** ENFERMEDAD\_HIRSCHSPRUNG, OBSTRUCCIÓN\_INTESTINAL, ESTREÑIMIENTO, MANOMETRÍA\_ ANORECTAL, BIOPSIA.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO  
FACULTY OF HEALTH SCIENCES  
MEDICAL CAREER

**"HIRSCHSPRUNG DISEASE IN CHILD 2 YEARS WITH INITIAL  
DIAGNOSTIC OBSTRUCTIVE ABDOMEN"**

**Author:** Iza Tutillo, Johanna Maribel

**Tutor:** Dr. Reina Naranjo, José Patricio

**Date:** November 2016

**SUMMARY**

Hirschsprung disease or aganglionism is considered a congenital disease characterized by the absence of ganglion cells in the myenteric plexus of Auerbach and in the submucosal of Meissner, it is produced by a halting in the migration of the cells of the neural crest during the embryological period. At the twelfth week of gestation, the earlier this arrest is, the longer the segment will be affected, the pectine line being the lower limit of the disease, thus affecting the rectum and other segments of the colon in ascending form.

This alteration produces an abnormality of intestinal motility, which frequently manifests as a functional intestinal obstruction with an incidence of 1 case per 5,000 live births, more frequent in males in a 3-5: 1 ratio. This ratio decreases to 2: 1 when the affected segment is longer.

The disease usually presents with abdominal distention, progressively constipation, vomiting, anorexia, fatigue, physical inactivity, pondoestatural deficit, tendency to enteral infections. The disease can be associated with other medical syndromes, more than 90% corresponds to Down syndrome.

It is important to make a timely diagnosis, especially in the neonatal period. The first diagnostic orientation is given by radiography, which can be very helpful in giving a first approach to diagnosis. Anteroposterior and lateral abdominal radiographs, which show abnormal distribution of intestinal air, rectum empty and sometimes signs of obstruction, are required for the definitive diagnosis. An intestinal biopsy is performed in which there is absence of parasympathetic plexus ganglia and the enteric plexus.

Its treatment is always surgical in order to eliminate the affected colonic segment.

The present case is a 2-year-old boy, who consults with the Emergency Service of the General Provincial Hospital Latacunga, for having vomiting, abdominal distention, and has not performed bowel movements for 6 days. After being assessed, he is admitted to the diagnosis Presumptive obstructive abdomen.

In order to corroborate the diagnosis, laboratory tests and an abdominal radiograph were urgently requested.

**KEYWORDS:** HIRSCHSPRUNG DISEASE, INTESTINAL OBSTRUCTION, CONSTIPATION, ANORECTAL MANOMETRY, BIOPSY.

## I. INTRODUCCIÓN

El megacolon congénito o enfermedad de Hirschsprung (EH) es una malformación congénita del sistema nervioso entérico caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso en la pared distal del colon, en forma ascendente, (de caudal a cefálico).<sup>(1,2)</sup> La ausencia de estos plexos genera una espasticidad de la zona, lo que produce una obstrucción intestinal funcional en el neonato.<sup>(2)</sup>

Es sin embargo una patología poco frecuente. Desde su descripción realizada por Harald Hirschsprung en el siglo XIX, se conoce el comienzo infantil de esta enfermedad.<sup>(1)</sup>

La incidencia varía según la etnia, estimándose en 1.0 por cada 10.000 nacidos vivos en hispanos, 1.5 por cada 10.000 nacidos vivos en población caucásica, 2.1 por cada 10.000 nacidos vivos en afroamericanos, y 2.8 por cada 100.000 nacidos vivos en asiáticos.<sup>(3)</sup>

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%. Predomina en varones en una relación de 3-5:1 esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo.<sup>(3)</sup>

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

- a) Segmento corto: cuando no compromete más allá de la unión rectosigmoidea.
- b) Segmento ultracorto: Si sólo afecta esfínter interno o algunos centímetros próximos a dicho esfínter.
- c) Segmento largo: cuando el segmento aganglionico 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.<sup>(5)</sup>



La EH es producto de una falla en la migración craneocaudal de las células ganglionares provenientes de la cresta neural, fenómeno producido entre las 5° y la 12° semana de gestación. 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. (4)

Técnicas tridimensionales inmunohistoquímicas han demostrado que la inervación axonal de la mucosa es anormal, independiente de la inervación del intestino, además que existe aganglionismo, y esto puede ser importante en relación con la capacidad secretora y absorptiva del intestino, que explicaría los cuadros de enterocolitis severa que pueden afectar a los pacientes. (3,4)

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. (4)

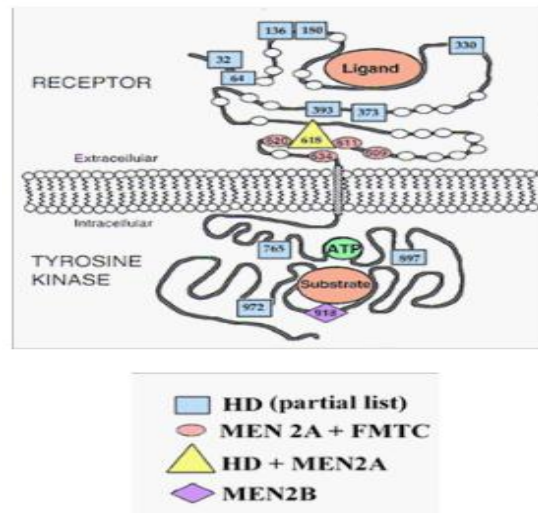
Las alteraciones residirían en los cromosomas 2, 10 y 13. Su asociación con Síndrome de Down sugiere la posibilidad de que un locus del cromosoma 21 también pueda estar involucrado. (3)

Se han descrito hasta el momento once genes en diferentes cromosomas cuyas mutaciones pueden estar relacionados con la enfermedad: RET, GDNF, NTN, EDNR- B, EDN3, ECE1, SOX10, ZFHX1B, PHOX2B, TCF- 4, NTRK-3. Las interacciones entre estos genes aún no han sido dilucidadas. Uno de los genes más estudiados han sido el gen RET, Receptor transmembrana de la tirosina- cinasa), situado en el brazo largo del cromosoma 10, que se detectan hasta en un 50% de los casos familiares de EH y hasta en un 20% de los esporádicos, estando más relacionado con el trastorno de segmento largo. (4,5)

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. (4)

**Gráfico N° 1. Receptor del Gen RET.**



**Tomado de:** Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica

La base fisiopatológica de la enfermedad de Hirschsprung es la falta de propagación de la onda peristáltica y de la relajación del esfínter interno, debida a una aganglionosis, hipoganglionosis o desganglionosis del intestino.

Recientemente se ha descubierto la medición de óxido nítrico como neurotransmisor que induce relajación intestinal, se ha demostrado su ausencia y de otros neurotransmisores en la enfermedad de Hirschsprung, la relajación del esfínter interno abre el canal anal al iniciarse la defecación, así, su funcionamiento anormal en el megacolon aganglionar congénito y en otros trastornos neuronales indica una alteración en el sistema nerviosos intrínseco del intestino. (6)

La EH se manifiesta de forma precoz con síntomas de obstrucción intestinal baja, como retraso en la expulsión del meconio en las primeras 48 horas de vida asociada a distensión abdominal. 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. (4)

Alrededor de los dos tercios de los pacientes presenta síntomas dentro de los tres primeros meses de vida, el 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. (3)

Los recién nacidos y lactantes pequeños presentan con frecuencia signos de obstrucción intestinal, distensión abdominal, vómitos biliosos e intolerancia a la alimentación.

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 esfínter anal hipertónico. En muchas ocasiones la estimulación rectal provoca salida explosiva de heces líquidas de olor fétido. (6)

También puede encontrarse dilatación de asas intestinales, adelgazamiento de la pared abdominal, alteraciones de la nutrición y el crecimiento. En niños mayores, los síntomas más comunes incluyen constipación crónica progresiva, impactación fecal recurrente, mal incremento ponderal y malnutrición. (4)

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. (4)

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. (3,4)

En un porcentaje de casos de la enfermedad de Hirschsprung se asocia con anomalías cromosómicas, principalmente con el síndrome de Down, siendo 10 veces más frecuente en estos pacientes el hallazgo de una aganglionosis congénita. 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 .(4)

Es útil el diagnóstico por imágenes, la primera orientación diagnóstica está dada por una radiografía abdominal anteroposterior y lateral, la que puede mostrar 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). Se debe tomar en cuenta: la anchura del segmento distal próximo al canal anal, tanto en anteroposterior, como lateral; espesor del espacio presacro, indica hipertrofia pared rectal; mayor diámetro anteroposterior del recto. (3)

El enema contrastado ha demostrado una sensibilidad de 70% y una especificidad del 83%. 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 disganglionar. El signo más importante 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. (3,6)

Existen solo dos pruebas que nos ayudan a descartar el diagnóstico la Enfermedad de Hirschsprung: la manometría Rectoanal y la biopsia de la pared rectal. Por ser menos invasiva, frente a la sospecha de EH se realiza en primer lugar la manometría de resultar esta patológica, se realiza la biopsia rectal para confirmación diagnóstica. (8)

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, pudiendo incluso aumentar su contracción. La manometría anorrectal es particularmente útil en EH de segmento ultracorto, ya que estos pacientes pueden tener un estudio con enema baritado normal. En revisiones sistemáticas se han observado sensibilidad y especificidad de 91% y 93% respectivamente. (3)

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. (7)

Se toman dos o tres muestras generalmente por aspiración a dos o tres centímetros del margen anal. La biopsia debe ser lo suficientemente profunda como para incluir la submucosa, si se toman muestras superficiales, puede pasar desapercibido un aganglionismo de segmento ultracorto y si se toman más profundas, 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. (5)

El diagnóstico diferencial incluye malformaciones gastrointestinales como la atresia anorrectal, pseudo-obstrucciones intestinales crónicas, íleo meconios, estenosis anorrectal y tumores pélvicos. (17)

Confirmado el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung, el tratamiento es siempre quirúrgico siendo uno de los principios básicos anastomosar el intestino aganglionico con el ano, resecaando el intestino aganglionico no funcionante. La evolución de las técnicas quirúrgicas a mostrado un gran avance en las últimas décadas, lo que permite la realización de un tratamiento en un tiempo quirúrgico, reduciendo costos.

Clásicamente existen varios procedimientos quirúrgicos, los cuales se describen a continuación:

- a) La técnica de Duhammel descrita en 1956 en Francia y en la actualidad la técnica más utilizada consiste en una colectomía cerrando el recto en una bolsa de Hartman y una anastomosis colorectal termino-lateral en la pared posterior del recto.
- b) Técnica de Soave: (Pullthrough endorrectal) fue realizado por primera vez en 1960 y fue diseñado para evitar el daño de los vasos y nervios pélvicos y proteger el esfínter interno. Consiste en una mucosectomía rectal con preservación del esfínter interno y una anastomosis Colon – Anal justo antes de la línea dentada. (2)
- c) La técnica Swenson (rectosigmoidectomía) se practica con dos equipos, uno de los cuales trabaja en el abdomen y el otro en la región perineal, se secciona el intestino en la parte dilatada, generalmente en la parte media de la S. sigmoidea. La extremidad distal es evertida a través del ano y se secciona a d 2,5 cm del margen anal, la extremidad proximal es traccionada a través del ano y se sutura en dos planos con el resto de la extremidad distal en la proximidad del esfínter anal. (1)
- d) La técnica de Resección Anterior Según Rehbein consiste en una anastomosis 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. (5)

El procedimiento de elección es la resección del segmento afectado transanal y sin movilización intra abdominal, llevando el intestino con células ganglionares hasta el ano preservando la continencia. (1)

En general el pronóstico es bueno en la mayoría de casos, a pesar de los problemas de estreñimiento y continencia intestinal , incluso tras la corrección quirúrgica. El pronóstico en los niños con aganglioneosis intestinal total es desfavorable, aunque el trasplante intestinal puede ofrecer una supervivencia a largo plazo. También puede darse una enterocolitis de Hirschsprung, potencialmente mortal. (7)

## **II. OBJETIVO**

### **OBJETIVO GENERAL**

- Determinar la importancia de los hallazgos clínicos en el planteamiento del diagnóstico presuntivo de enfermedad de Hirschsprung.

### **OBJETIVO ESPECIFICO**

- Revisar bibliografías de manera exhaustiva actual y con evidencia de la enfermedad de Hirschsprung.
- Analizar si el tratamiento que recibió y recibe actualmente el paciente es acorde con su patología.
- Adaptar guías de protocolo, para la valoración inicial, evaluación, diagnóstico y terapéutica de la patología.

### **III. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS.**

- ✓ Historia Clínica del paciente: solicitada en el servicio de estadística del Hospital Provincial General Latacunga en la que no se detallan todos los aspectos necesarios de la anamnesis.
- ✓ Entrevista a familiares del paciente (padre y madre): muy útil en la recopilación completa de los datos y consentimiento para el seguimiento y presentación del presente caso.
- ✓ Entrevista al médico tratante: que fue consultado durante los últimos pases de visita del paciente.
- ✓ Guías de manejo de enfermedad de Hirschsprung actualizadas que ayudan a identificar, manejo y tratamiento.
- ✓ Protocolos de manejo de enfermedad de Hirschsprung estandarizados y actualizados con los que se compararon en cada una de las atenciones que recibió la paciente.
- ✓ Revisiones Bibliográficas, Linkografía, y Base de Datos de la Universidad Técnica de Ambato, para la actualización teórica de la patología presentada en el paciente.



## IV. DESARROLLO

### 4.1 DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO

#### DATOS DE IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE.

Paciente de sexo masculino de 2 años 3 meses de edad, mestizo, nacido y residente en Latacunga, provincia de Cotopaxi, grupo sanguíneo O Rh positivo.

#### DATOS DE FILIACIÓN DE PADRE

- Edad: 29 años de edad
- Residencia: Latacunga
- Ocupación: guardia de seguridad
- Instrucción: primaria incompleta
- Estado civil: casado
- Religión: católico
- GS: O Rh positivo

#### DATOS DE FILIACIÓN DE LA MADRE

- Edad: 30 años de edad
- Residencia: Latacunga
- Ocupación: quehaceres domésticos
- Instrucción: primaria incompleta
- Estado civil: casado
- Religión: católico
- GS: B Rh negativo

**ANTECEDENTES PRENATALES:**

Cuarta gesta, embarazo a los 27 años de edad, no planeado, pero si deseado, con 9 controles prenatales, ecos 6 sin patología y cuidados prenatales completos.

**ANTECEDENTES NATALES:**

Producto de la cuarta gesta, nacido por cesárea a término, sin complicaciones, con medidas antropométricas iniciales peso: 3220 gramos, talla 49 centímetros, perímetro cefálico: 33.5 centímetros, llanto inmediato nace en el Hospital Provincial General Latacunga.

**ANTECEDENTES POSTNATALES:**

Alojamiento conjunto, eliminación del primer meconio a los 4 días de vida, seno materno exclusivo hasta los 8 meses, ablactación a los 7 meses, desarrollo psicomotriz adecuado, esquema de vacunas completas para la edad.

**HÁBITOS:**

Alimentación 5 veces al día, micción 5 cambios de pañal al día, deposiciones cada 3 o 4 día, sueño 16 horas, alergias si a los animales.

**ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES:**

Abuela materna con hipertensión arterial en tratamiento que no especifica.

**CONDICIÓN SOCIOECONÓMICA:**

Media paciente vive en casa propia que cuenta con todos los servicios básicos, comparte con 6 personas en el hogar, padres, sus tres hermanos y su abuela materna, comparte habitación con sus padres, buenas relaciones intrafamiliares.

## DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DEL CASO

Paciente con antecedentes de estreñimiento desde el nacimiento.

### MOTIVO DE CONSULTA:

Vómito.

### ENFERMEDAD ACTUAL:

Madre del paciente que refiere que desde hace 10 horas y sin causa aparente, presenta vómito de contenido alimentario, de color blanquecino, de mal olor, en abundante cantidad, por 10 ocasiones se acompaña de distensión abdominal. Además, que su niño no realiza deposiciones desde hace 6 días, razón por la cual acude a emergencia del Hospital Provincial General Latacunga en donde tras ser valorado se decide su hospitalización.

## EXAMEN FÍSICO

### Signos vitales:

Temperatura	Saturación de oxígeno	Frecuencia cardíaca	Frecuencia respiratoria
36.5	93%	135 por minuto	35 por minuto.

### Medidas antropométricas

Peso	Talla	IMC	Perímetro Cefálico
12Kg	85 cm	1,6	-----
Z 0	Z-2	Z 0	

### **APARIENCIA GENERAL**

Paciente masculino, biotipo normosómico, cuya apariencia concuerda con edad real, irritable al manejo, álgico, afebril.

### **EXAMEN FÍSICO REGIONAL**

**Piel:** palidez generalizada, elasticidad conservada.

**Cabeza:** normocefálica. Ojos, pupilas isocóricas, normoreactivas a la luz y acomodación.

**Boca:** mucosas orales semihúmedas.

**Cardiopulmonar:** Ruidos Cardiacos rítmicos no soplo. Pulmones Murmullo vesicular conservado, sin ruidos agregados.

**Abdomen:** a la inspección abdomen globoso, no se observan cicatrices, auscultación ruidos hidroaéreos disminuidos, palpación abdomen suave depresible doloroso a nivel de mesogastrio e hipogastrio.

**Extremidades:** simétricas, no edemas.

### **IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA EN EMERGENCIA**

Abdomen obstructivo.

#### **Indicaciones:**

1. Nada por vía oral.
2. Radiografía de abdomen.
3. Valoración por cirugía.
4. Valoración por pediatría.

### **Valoración por cirugía general 27/03/2016**

Paciente de 2 años 3 meses de edad, motivo de consulta distensión abdominal y estreñimiento, paciente que acude por presentar desde más o menos 5 días distensión abdominal y estreñimiento, madre refiere que, desde su nacimiento, además dificultad para la defecación.

Al examen físico abdomen ruidos hidroaéreos conservados, presencia de leve distensión abdominal.

Al tacto rectal se evidencia abundantes heces fecales en ampolla rectal, se remueven con dificultad.

Radiografía de abdomen: se aprecia heces fecales en todo marco colonico más presencia de impactación en ampolla rectal.

### **INDICACIONES:**

1. Lavado con enema 200 mililitros.
2. Solución salina 0,9 % de mantenimiento.
3. Glicemia capilar en este momento.
4. Examen de laboratorio.
5. Ordenes de emergencia.
6. Ordenes de pediatría.

### **Valoración por pediatría: 27/03/2016**

Paciente acude por presentar con vómitos y distensión abdominal Mucosas orales semihúmedas.

**Impresión diagnóstica:** abdomen obstructivo.

**Plan:** ingreso, hidratación, exámenes de laboratorio e imagenología.

**Indicaciones:**

1. Ingreso a pediatría
2. Nada por vía oral
3. Control de signos vitales y saturación de oxígeno cada 6 horas
4. Dextrosa al 5 % en agua 1100 mililitros más 36 miliequivalentes de sodio más 24 miliequivalentes de potasio intravenoso pasar en 24 horas.
5. Sonda nasogástrica
6. Reponer líquidos 1 mililitro por mililitro de pérdidas por sonda con solución salina al 0.9%
7. Radiografía de abdomen en dos posiciones
8. Biometría hemática, TP, TTP .
9. Elemental y microscópico de orina.
10. Corproparasitario mas investigación de polimorfonucleares.
11. Valoración por cirugía
12. Novedades.

**Hospitalización.****Evolución 28/03/2016**

Día de hospitalización: 1

Dg: abdomen obstructivo.

Paciente en condición estable, madre refiere vómitos por dos ocasiones, de

contenido alimentario, con signos vitales frecuencia cardiaca de 113 por minuto, frecuencia respiratoria de 30 por minuto, saturación 88%, temperatura 36°.

**Indicaciones:**

1. Dieta líquida estricta.
2. Control de signos vitales y saturación de oxígeno cada 6 horas.
3. Dextrosa al 5% 1000 mililitros más 36 miliequivalentes de sodio y 24 miliequivalentes de potasio intravenoso en 24 horas.
4. Nulitely (macrogol 3350 –Bicarbonato de sodio –cloruro de sodio-cloruro de potasio.) medio sobre diluido en un litro de agua y dar a sorbos en dos horas.
5. Sales de rehidratación oral 100 mililitros después de cada diarrea.
6. Colon por enema.
7. T3, T4 Y TSH.
8. Ecografía tiroidea
9. Vigilar hidratación cada 6 horas.
10. Novedades.

**Evolución 29/03/2016**

Día de hospitalización: 2

Dg: abdomen obstructivo

Paciente descansa tranquilo.

Al examen físico se evidencia obstrucción de fosas nasales por residuos mucosos, faringe granular con secreción blanquecina, pulmones limpios, abdomen blando, suave, depresible con distendido.

Se recibe radiografía de abdomen se evidencia colon distendido de tamaño, con abundante material fecal, se sospecha clínicamente en un síndrome de Hirschsprung.

**NOTA:** madre informa que se encuentra realizando trámite para la autorización para seguro social para validación de códigos.

### **Indicaciones**

1. Dieta líquida estricta.
2. Control de signos vitales y saturación de oxígeno cada 6 horas.
3. Dextrosa al 5% 1000 mililitros más 36 miliequivalentes de sodio más 24 miliequivalentes de potasio intravenoso en 24 horas.
4. Nulitely medio sobre diluido en 1 litro de agua y dar en dos horas.
5. Colon por enema
6. Vigilar hidratación cada 6 horas.
7. Nebulizaciones con solución salina 2,5 mililitros cada 8 horas.
8. Loratadina 2,5 miligramos vía oral cada 8 horas.
9. Novedades.

### **Evolución 30/03/2016**

Día de hospitalización: 3

Dg: enfermedad de Hirschsprung más faringitis.

Madre informa una deposición diarreica desde el día del ingreso.

Nota: 30/03/206 16:30

Con técnica de Hirschsprung se administra medio de contraste hidrosoluble y se



visualiza que existe imagen que sugiere zona de transición en la porción distal del recto con incremento del diámetro y de la longitud del sigma (dolico megasigma), llama la atención que el sigma es anormalmente más ancho que el recto el índice recto sigmoide es menor de 0,86.

Por signos radiográficos se sugiere investigar enfermedad de Hirschsprung se recomienda manometría rectal y biopsia por aspiración de la porción distal del recto.

**Plan:** referencia a Hospital del Seguro Social Latacunga para referencia a tercer nivel.

A las indicaciones se suma líquidos intravenosos suspender, dispositivo intravenoso sin heparina, mantener resto de indicaciones.

**Evolución: 31/03/2016**

Día de hospitalización: 4

Dg: enfermedad de Hirschsprung.

Paciente descansa tranquilo, con signos vitales estables.

**Indicaciones:**

1. Alta por pediatría.
2. Dieta para Hirschsprung
3. Esquema dietético por personal de nutrición.
4. Trimebutina 40 miligramos vía oral antes de desayuno, almuerzo y merienda.
5. Novedades.

## **DIAGNÓSTICOS:**

### **DIAGNOSTICO DE INGRESO:**

a) Abdomen Obstructivo

### **DIAGNOSTICO EN ESTANCIA HOSPITALARIA:**

- a) Enfermedad de Hirschsprung
- b) Faringitis

### **Diagnóstico del alta:**

- ✓ Enfermedad de Hirschsprung

Madre decide seguir el tratamiento de su niño en Hospital IESS Latacunga ya que padre del niño cuenta con seguro en su trabajo. Madre solicita turno para pediatría.

### **Control por Consulta Externa de Pediatría Hospital IESS Latacunga**

**01/04/2016**

**Motivo de consulta:** Estreñimiento

Madre refiere que hace seis días presento constipación y le ingresaron en el Hospital Provincial General Latacunga y le realizaron enema. Al momento se encuentra recibiendo medicación con lo que realiza la deposición normal.

### **Examen físico: signos vitales**

Temperatura	36.5	°C
Peso	11.9	kg
Talla	87.6	cm

Paciente al comento consiente orientado, afebril activo y reactivo al manejo.

Abdomen distendido, suave, depresible, no doloroso a la palpación superficial y

profunda.

### **Diagnóstico probable**

Enfermedad de Hirschsprung

### **Indicaciones:**

1. Modificación de los hábitos alimentarios
2. Lactulosa una cucharadita después de las comidas
3. Ayudar agendar turno con cirugía pediátrica

### **Consulta externa de Cirugía Pediátrica Hospital Carlos Andrade Marín**

**08/04/2016**

Paciente de 2 años 4 meses de edad.

**Antecedentes patológicos personales:** estreñimiento crónico, requirió hospitalización para enema por una ocasión hace un mes atrás.

**Alergias:** no refiere

**Vacunas:** completas

**Motivo de consulta:** estreñimiento

**Enfermedad actual:** madre indica que desde el nacimiento presenta deposiciones cada 48 horas, luego cada 72 horas y al momento cada 4 días, ha recibido catárticos tipo Lactulosa, de inicio presentando deposiciones diarias luego cada 3 días, hace 8 días no canaliza heces por 6 días y presenta vomito por lo cual acude.

Se ha realizado colon por enema con técnicas de Hirschsprung y se solicita manometría.

La madre indica que la catartasis no es dolorosa, no es ancha, no presenta escurrimiento fecal, siente la necesidad de defecar.

**Plan:**

Se da pase a gastroenterología pediátrica para estudio de estreñimiento previo a cualquier procedimiento quirúrgico

Nota: no es posible dar cita por el sistema para gastroenterología pediátrica.

**Emergencia IESS Latacunga****10/04/2016**

Paciente masculino de 2 años 4 meses de edad.

**Antecedentes patológicos personales:** hospitalizado por probable enfermedad de Hirschsprung hace 15 días.

**Motivo de consulta:** constipación

**Enfermedad actual:** paciente que no realiza la deposición por 3 días estuvo hospitalizado hace 15 días por situación similar en donde diagnostican de enfermedad de Hirschsprung por lo que acude.

**Examen físico:** paciente vigil, afebril, hidratado

Abdomen: suave, depresible, ruidos hidroaéreos presentes, no doloroso a la palpación.

**Impresión diagnóstica:** constipación

**Indicaciones:**

- 1 Medidas dietéticas
- 2 Abundantes líquidos
- 3 Lactulosa 5 ml vía oral dos veces al día x 5 días
- 4 Acudir en 24 horas en caso de no realizar la deposición

**Consulta externa Gastroenterología Pediátrica Hospital Carlos Andrade Marín**

**12/05/2016**

**Subjetivo:** Paciente masculino de 2 años 5 meses, referido por cirugía pediátrica por probable enfermedad de Hirschsprung: madre refiere que desde el nacimiento realiza deposiciones cada 48 horas, luego cada 72 horas y al momento cada 4 días, con características de clasificación Bristol 5. Con dieta sus deposiciones son normales. Acudió a urgencia por q no hizo la deposición por 6 días, se realizó colon por enema.

**Objetivo:** examen físico: abdomen normal

Exploración anal digital: guiño anal presente, tono adecuado, no masas, ni pólipos, no fisuras, guante manchado de heces. No heces explosivas.

Colon por enema: Con técnica para Hirschsprung se administra medio de contraste hidrosoluble y se visualiza que existe imagen que sugiere zona de transición en la porción distal del recto con incremento del diámetro y de la longitud de la sigma, llama la atención que la sigma es anormalmente más ancho que el recto, índice rectosigmoide es de 0.86.

**Análisis:** paciente con antecedente de estreñimiento desde la primera semana de vida, realizo meconio a las 48 horas y responde bien a dieta. Tanto su evolución como el hallazgo al examen físico no son concordantes con Hirschsprung, por lo que se mantendrá conducta expectante con tratamiento específico para constipación.

**Plan:**

1. Normolax (Picosulfato sódico) 8 gotas de mantenimiento por 3 meses.
2. Revaloración en tres meses.
3. Recomendaciones de alimentación alta en fibra.
4. Manometría
5. Biopsia rectal

## 6. Control con resultados

### **Diagnósticos presuntivos**

Otros trastornos

Constipación

### **Consulta externa Gastroenterología Pediátrica Hospital Carlos Andrade Marín**

**12/08/2016**

Paciente masculino de 2 años 8 meses, con probable enfermedad de Hirschsprung: con antecedentes de estreñimiento desde el nacimiento.

Acude para control con exámenes solicitados, madre refiere que su niño realiza deposiciones cada dos o tres días, al momento no refiere molestias.

Al examen físico: paciente consiente orientado afebril, hidratado, mucosas orales húmedas, cardiopulmonar normal, abdomen globoso, suave depresible, no doloroso a la palpación superficial y profunda. Extremidades inferiores simétricas no edemas, se observa la presencia de lesiones tipo pápulas y otras lesiones en proceso de cicatrización.

Paciente acude con resultados de biopsia por aspiración reporta Colon: se observa adelgazamiento de la pared. Las células ganglionares de los plexos de Auerbach y de Meissner muy disminuidas en número.

### **Plan:**

1. Normolax (Picosulfato sódico) 20 gotas de mantenimiento.
2. Control por consulta externa.
3. Recomendaciones de alimentación alta en fibra.
4. Valoración por inmunología.
5. Valoración por cirugía pediátrica.

**Consulta externa de Alergias – Inmunología Hospital del Seguro Social  
Ambato**

**26/10/2016**

Paciente de 2 años 10 meses., producto de la tercera gesta, sin antecedentes familiares de importancia, antecedentes patológicos personales enfermedad de enfermedad de Hirschsprung diagnosticada hace 3 meses atrás.

Motivo de consulta: prurito.

Madre de paciente refiere que hace aproximadamente 15 días presenta lesiones tipo pápulas, localizados en miembros inferiores, además madre indica que su niño presenta continuamente resfriados, razón por la cual acude.

Al examen físico mucosa oral húmedas, fosas nasales se aprecia presencia de secreción verdosa, orofaringe no congestivas, cardiopulmonar normal, miembros inferiores se observa la presencia de lesiones de tipo pápulas y otras en proceso de cicatrización.

**Impresión diagnóstica:**

Rinitis alérgica

Dermatitis atópica.

**Plan:**

1. Loratadina 2,5 ml día hora sueño.
2. Monelukast inhalador dos pufs en cada fosa nasal día.
3. Cuidados del ambiente que frecuente el niño.
4. Control en un mes.

## **Consulta externa Cirugía Pediátrica Hospital Carlos Andrade Marín**

**27/10/2016**

Paciente masculino de 2 años 10 meses con probable enfermedad de Hirschsprung: con antecedentes de estreñimiento desde el nacimiento.

Acude para control, madre refiere que su niño realiza deposiciones cada dos o tres días, al momento refiere leve dolor abdominal.

Al examen físico: paciente consiente orientado afebril, hidratado, mucosas orales húmedas, cardiopulmonar normal, abdomen globoso, suave depresible, levemente doloroso a la palpación superficial y profunda. Extremidades inferiores simétricas no edemas.

Madre de paciente refiere tener resultados de biopsia por aspiración reporta aganglionosis del segmento corto

### **Plan:**

1. Normolax (Picosulfato sódico) 20 gotas de mantenimiento.
2. Enema evacuante si no realiza deposiciones cada tres días.
3. Recomendaciones de alimentación alta en fibra.
4. Repetir biopsia por aspiración en dos meses
5. Control por consulta externa.
6. Novedades.



## EXÁMENES DE LABORATORIO

### Biometría hemática: 26/03/2016

Glóbulos blancos	11.7 k/U
Neutrófilos	<b>70%</b>
Linfocitos	<b>26%</b>
Monocitos	<b>4%</b>
Hemoglobina	<b>13.4 g/dl</b>
Hematocrito	<b>43%</b>

### Hormonas tiroideas: 28/03/2016

TSH	3.22 mUL /ml
T3	<b>1.1 ng/ dl</b>
T4	<b>1.36 ng/ dl</b>

### Coprológico: 30/03/2016

Investigación de polimorfonucleares	Negativo
Investigación de amebas	<b>No se observan parásitos</b>

### Eco de tiroides: 28/03/2016

Glándula tiroides de forma, tamaño y ecogenicidad conservada para su edad, homogénea, no se observan lesiones nodulares, ni quistes al doppler color la

vascularidad esta conservada.


Lóbulo derecho mide: 2.1 x 0.9 x 0.8 cc, volumen 0,75cc

Lóbulo izquierdo mide: 1.7 x 0.8 x 0.7 cc volumen 0,5 cc

Istmo mide :1.1mm

No se observan adenomegalias

Conclusión: estudio dentro de lo normal.

	<b>CENTRO DE DIAGNOSTICO POR IMAGEN DIGITAL</b> TOMOGRAFIA COMPUTARIZADA RAYOS X DIGITAL Y ECOSONOGRFIA PANORAMICA DENTAL DENSITOMETRIA OSEA DR. ALFREDO ULLOA - DR. LUIS FELIPE ULLOA ESPECIALISTAS
CALLE GENERAL PROAÑO No. 10-30 Y HNOS. PAZMIÑO (03)-2814-233 / 2803-012 / CEL (09)-9849023 luisfeulloo@yahoo.es LATACUNGA - ECUADOR	
<b>FECHA:</b> 30/03/2016	
<b>NOMBRES:</b> CRUZ BEDON ISAAC RAFAEL	
<b>EXAMEN:</b>	COLON POR ENEMA
<b>MEDICO QUE SOLICITA:</b> DR.	
<b>INFORME</b>	
<p>Con técnica para Hirschsprung se administra medio de contraste hidrosoluble (iopramida) y se visualiza que existe imagen que sugiere zona de transición en la porción distal del recto con incremento del diámetro y de la longitud del sigma (dólicomegasigma), llama la atención que el sigma es anormalmente más ancho que el recto, el índice rectosigmoide es de 0.86 (normal mayor de 0.90). Por los signos radiológicos se sugiere investigar enfermedad de Hirschsprung, se recomienda realizar manometría rectal y biopsia por aspiración de la porción distal del recto.</p>	

## 4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO

Un factor de riesgo es cualquier rasgo, característica o exposición de un individuo que aumente su probabilidad de sufrir una enfermedad o lesión.

Con relación al paciente de este caso clínico, como factores de riesgo encontramos los siguientes:

### **Extra hospitalarios:**

- ✓ Paciente pediátrico
- ✓ Sexo masculino
- ✓ Paciente con antecedentes de estreñimiento desde el nacimiento.

### **Intrahospitalarios:**

- ✓ Falta de diagnóstico oportuno
- ✓ Demora en la solicitud de exámenes
- ✓ Atención médico especialista al ingreso

### **4.2.1 RIESGO BIOLÓGICO:**

La enfermedad de Hirschsprung es una patología pediátrica poco frecuente, afecta a 1 cada 5000 nacidos vivos y predomina en el sexo masculino en una relación de 3-5:1. Esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo. La incidencia varía según la etnia, es más frecuente en raza blanca y recién nacidos de término, en hermanos es de aproximadamente del 3.5%, aumentando según la longitud del segmento afectado hasta un 20%.

Al analizar el entorno del paciente y al comparar con la literatura se halla factores de riesgo biológicos relevantes como: sexo masculino, la edad actual preescolar.

Al preguntar antecedentes patológicos familiares no existen antecedentes.

## **ESTILOS DE VIDA- SOCIAL**

El paciente es un niño en etapa preescolar de 2 años, nivel socio económico medio, con un estilo de vida no muy acorde para su edad, cuyos hábitos son los siguientes: alimentación 5 veces conformado por desayuno: un pan y una taza de leche, media mañana: una fruta y un vaso de agua, almuerzo: sopa una media sopera, arroz una pequeña porción y ensalada y un vaso de jugo, media tarde: jugo o agua un vaso pequeño, merienda: un pan con café.

Micción 5 veces al día, defecación cada 3 o 4 días una vez, sueño 13 horas diarias; alergias a los animales.

Actualmente acude a terapia de lenguaje, paciente con buenas relaciones familiares.

### **4.3 ANÁLISIS DE FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD**

#### **4.3.1 OPORTUNIDAD EN LA SOLICITUD DE CONSULTA:**

El paciente podía solicitar atención médica en el nivel primario, pero debido a la hora en la que se presentó la sintomatología fue imposible realizar este paso, es importante recordar que los centros de salud no laboran las 24 horas del día.

El nivel de atención primario es integral y punto de unión entre el sistema de Salud y la comunidad, de la misma manera posterior a la evaluación clínica más el criterio médico, se puede referir a un Hospital de mayor complejidad, con el fin de salvaguardar el bienestar del paciente.

#### **4.3.2. ACCESO:**

Él paciente reside en Latacunga, por lo cual acudía al centro de salud más cercano, no existía complicaciones o limitaciones para llegar al mismo, pero al no laborar las 24 horas del día dificultaba la atención integral del paciente, ocasionado que el mismo acuda al área de emergencia del Hospital Provincial General Latacunga.

#### **4.3.2 CARACTERÍSTICAS DE LA ATENCIÓN:**

En el sector de salud se está implementando y evaluando una serie de nuevas estructuras y modelos de gestión administrativos, que permitan la ampliación de cobertura para el desarrollo, protección y recuperación de las capacidades y potencialidades para una vida saludable e integral, tanto individual como colectiva.

Es así que nuestro paciente en el presente caso es llevado al Hospital Provincial General Latacunga, debido a que la sintomatología se presentó en la noche, horario en el cual los centros de salud no laboran.

- ✓ **Servicio de emergencia:** paciente traído por su madre quien refiere el cuadro anteriormente mencionado, se realizó la historia clínica, se solicitó

una radiografía de abdomen, valoración por el servicio de cirugía y pediatría con el fin de instaurar de manera ágil y oportuna el tratamiento adecuado al paciente para su pronta recuperación.

En este punto se pueden observar ciertos errores como el no realizar la toma del perímetro abdominal, control de signos vitales, no indicar la toma de muestras para la realización de los exámenes pertinentes.

- ✓ **Servicio de cirugía:** Es valorado por médico postgradista de Cirugía, el mismo que indica la realización de lavado con enema, líquidos intravenosos de mantenimiento, glicemia capilar exámenes de laboratorio, y la valoración por el servicio de pediatría.
- ✓ **Servicio de pediatría:** es valorado por médico residente quien indica ingreso con diagnóstico presuntivo de abdomen obstructivo.

Una vez en el piso de pediatría es valorado al siguiente día por los médicos tratantes del servicio quienes solicitan la realización de enemas evacuantes, además la realización de colon por enema.

En cuanto a la estancia en el servicio de pediatría recibe un manejo multidisciplinario por parte del personal.

Posterior a la realización de los exámenes solicitados y con un diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung es dado de alta por parte del servicio, madre de paciente indica se encuentra realizando los trámites respectivos ya que su esposo cuenta con seguro social y su niño tiene derechos a ser atendido y continuara con su tratamiento en el Hospital IEES Latacunga.

- ✓ **Hospital IEES Latacunga:** Paciente acude en compañía de su madre a la consulta externa de pediatría en donde indican medidas dietéticas y solicitan se ayude con el agendamiento de un turno para la consulta

externa de cirugía pediátrica en el hospital de especialidades Carlos Andrade Marín.

- ✓ **Hospital de especialidades Carlos Andrade Marín:** es atendido en el área de consulta externa de cirugía pediátrica quien remite hacia el servicio de gastroenterología pediátrica atendido de manera oportuna, solicita la realización de manometría y de biopsia para confirmar su diagnóstico.

#### **4.3.3 OPORTUNIDADES DE REMISIÓN:**

El paciente del caso investigado al ser hospitalizado fue valorado minuciosamente en el Servicio de Pediatría, en algún momento se consideró su remisión por criterio de ciertos médicos para la realización de exámenes complementarios manometría y biopsia, pero a la madre indicar que cuenta con seguro por parte de su padre se decide dar el alta y su madre continuara tratamiento en el seguro.

#### **4.3.4 TRÁMITES ADMINISTRATIVOS:**

En el presente caso se pudo observar que hubo deficiencias por parte del sistema de Salud, ya que la red de salud no permite realizar referencias a tercer nivel cuando el paciente cuenta con seguro social, como es el caso de nuestro paciente lo cual retrasa el diagnóstico oportuno de la patología y por ende el tratamiento del mismo.

Al acudir a la consulta externa ayudan con turno para gastroenterología pediátrica y la atención se realizó sin mayor contratiempo en el Hospital de especialidades Carlos Andrade Marín de Quito.

Paciente es remitido al servicio de cirugía pediátrica en el Hospital de especialidades Carlos Andrade Marín de Quito, en donde deciden realizar nuevamente exámenes complementarios

#### **4.4 IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS:**

En el presente caso clínico se identificaron varios puntos críticos, dentro de los cuales podemos mencionar:

- ✓ Falta de atención en el primer nivel, debido a que los subcentros de salud no laboran las 24 horas y por ende nuestro paciente tuvo que acudir al Hospital Provincial General Latacunga.
- ✓ El tener una historia clínica con falencias tanto en su redacción e indagación por parte del personal médico y sin olvidarnos la falta de algunas medidas antropométricas por falta del personal de enfermería nos limita tanto en su diagnóstico y tratamiento.
- ✓ Inadecuado examen físico, es importante recordar que el examen físico enmarca la inspección, palpación, percusión y auscultación, pero al hablar de patologías abdominales debemos realizar ciertas modificaciones en su orden con el fin de no alterar los movimientos o ruidos intestinales y crear falsos diagnósticos.
- ✓ El no ser esta una patología común en nuestro medio; nos desvía de tener un diagnóstico rápido de la misma y por ende a un tratamiento oportuno.
- ✓ La demora en los procesos administrativos por trámites y políticas gubernamentales nos impiden a tener acceso rápido a ciertos exámenes especiales que no posee la institución.



#### 4.5 CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

<b>OPORTUNIDADES DE MEJORA</b>	<b>ACCIONES DE MEJORA</b>	<b>FECHA CUMPLIMIENTO</b>	<b>RESPONSABLE</b>	<b>FORMA ACOMPAÑAMIENTO</b>
<b>Incentivar a la población a realizarse chequeos periódicos en las unidades de primer nivel de salud</b>	Realizar visitas domiciliarias para conocer los problemas de la población	Inmediato	Ministerio de salud Pública	Autoridades y comisión propias del Ministerio de salud
<b>Estandarizar protocolos de manejo de la enfermedad de Hirschsprung</b>	Proponer e implementar dentro de las normativas del MSP protocolo estandarizados, donde se describa conceptos, manifestaciones clínicas, tipos, evaluación, manejos y tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung.	A mediano plazo	Ministerio de Salud Pública	Autoridades y comisión propias del Ministerio de salud
<b>Valoración integral del paciente</b>	Cada ser humano es un mundo diferente y por ende se debe individualizar la atención del mismo , implementando la calidad y calidez	Inmediata	Ministerio de Salud Pública	Personal de salud.

#### **4.6 PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO**

En el tratamiento se incluyen: modificaciones de los hábitos intestinales y dietéticos, uso de laxantes, desimpactación de heces y descompresión utilizando sondas ano-rectales. Cuando las medidas conservadoras fallan, la cirugía es necesaria pues el tratamiento de la EH es netamente quirúrgico y está orientado a la remoción del segmento agangliónico, y anastomosis del segmento normal proximal con el recto distal o canal anal. (16)

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 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:**

- ✓ **Duhamel (Retrorectal Transanal Pull-Through):** es la técnica más utilizada en la actualidad, se realizó un estudio observacional y retrospectivo con el objetivo de describir los resultados preliminares en 17 tratados transanalmente por enfermedad de Hirschsprung, entre abril de 2004 y abril de 2006 en el Hospital Pediátrico Universitario «William Soler» en La Habana.

Consiste en resecar el colon aganglionar , hasta el recto y el colon proximal del recto normal y se unen en una anastomosis término – lateral. Al unirse las dos paredes se crea un nuevo lumen que es aganglionar en su parte anterior y normalmente inervado en su parte posterior. La ventaja de este procedimiento es la gran anastomosis disminuyendo el riesgo de estenosis, menos disección pélvica. (10)

- ✓ **Swenson (rectosigmoidectomía):** se practica con dos equipos, uno de los cuales trabaja en el abdomen y el otro en la región perineal, se secciona el intestino en la parte dilatada, generalmente en la parte media de la S. sigmoidea. La extremidad distal es evertida a través del ano y se secciona a 2,5 cm del margen anal, la extremidad proximal es traccionada a través del ano y se sutura en dos planos con el resto de la extremidad distal en proximidad del esfínter anal. (1)
- ✓ **Resección Anterior Según Rehbein:** consiste en una anastomosis 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. (5)
- ✓ **Soave (Endorectal Pull- Through):** fue realizado por primera vez en 1960 y fue diseñado para evitar el daño de los vasos, nervios pélvicos y proteger el esfínter interno. Consiste en retirar la mucosa y submucosa del recto y colocar el intestino con preservación del esfínter interno y una anastomosis Colon – Anal justo antes de la línea dentada. (10)

Previa a la cirugía definitiva, era usual realizar una colostomía para que se descomprima el colon proximal y de esta manera lograr mejores condiciones para la anastomosis. En la actualidad, en gran parte el diagnóstico se realiza de manera más temprana cuando no existe o es poca la dilatación proximal, la colostomía puede obviarse y la reparación realizarse en un solo estadio.

En los casos de aganglionosis colónica total, se pueden realizar las técnicas anteriormente mencionadas. La técnica de reparación de la Enfermedad de Hirschsprung de segmento ultra corto es una miomectomía posterior longitudinal, con esta se lleva a cabo una esfinterotomía posterior, el tejido resecaado se debe analizar cuidadosamente para buscar un área de transición y de esta manera confirmar el diagnóstico.

Recientemente han surgido otras técnicas quirúrgicas cuyos resultados funcionales hasta el momento parecen ser muy buenos, en este caso la cirugía de descenso y re-anastomosis es trans-anal y se realiza en un solo tiempo. Actualmente existen pocos reportes que comparan los resultados de esta técnica en cirugías anteriores, sin embargo, se han publicado los resultados de una serie de 58 pacientes operados en China por Zhang, en la cual 46 pacientes tuvieron buen resultado y sin complicaciones.

La complicación más importante y la causa frecuente de morbilidad y mortalidad en los pacientes con Enfermedad de Hirschsprung es la enterocolitis, esta se puede presentar en cualquier fase de la enfermedad, aun después de la cirugía correctiva.

(11)

## **REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA**

### **INTRODUCCIÓN**

Es de relevancia la actualización del presente caso clínico, pues siendo una patología no muy frecuente se tiene un buen porcentaje de presentación. La enfermedad de Hirschsprung (EH) es una anomalía congénita del sistema nervioso entérico, caracterizada por la aganglionosis (ausencia o falta de células ganglionares), en los plexos mientéricos de Auerbach y submucoso de Meissner; habitualmente se presenta en recto-sigma, dando como resultado una obstrucción intestinal funcional.

Corresponde a un 33% de los casos de obstrucción neonatal del colon, en el cual existe riesgo de desarrollo de enterocolitis necrotizante.

Se estima la incidencia en 1 caso por 5.000 nacidos vivos, aunque varía en diferentes grupos étnicos, es importante conocer sus características al momento de realizar el diagnóstico pues puede conllevar a errores, debido a que se subestima su presencia por lo que destacamos la importancia de realizar una adecuada exploración e historia clínica, no dejando de lado los antecedentes prenatales, perinatales y neonatales en estos pacientes.

### **ANTECEDENTES HISTÓRICOS**

La enfermedad de Hirschsprung (EH) también llamado megacolon agangliónico, fue descrita por primera vez en 1886 por el Profesor de Pediatría Harald Hirschsprung, médico danés quien describió el caso de dos niños que habían fallecido con una gran distensión abdominal "la autopsia mostro imágenes idénticas con una gran dilatación e hipertrofia del colon ". (1) En 1901 Tittel demostró la ausencia de células ganglionares en el recto, en 1938, Robertson y Kernohan notaron la asociación entre aganglionosis distal y obstrucción intestinal y finalmente en 1948, Swenson y Bill reportaron la primera cirugía definitiva para reparar esta condición. (3)

## **CONCEPTO:**

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

La Enfermedad de Hirschsprung tiene aún muchos puntos oscuros. Los pacientes pueden presentar un síndrome obstructivo temprano con riesgo de enterocolitis, sepsis y perforación, por lo que el diagnóstico tiene que ser precoz para realizar el tratamiento oportuno. (4)

## **EMBRIOLOGÍA:**

Es necesario conocer el desarrollo embriológico normal del sistema nervioso entérico para entender la etiología de la enfermedad de Hirschsprung. En el embrión normal, las células neuroentéricas emigran de la cresta neural al extremo superior del tubo digestivo y luego se distribuyen hacia la parte distal hasta alcanzar el recto en la duodécima semana de gestación, colonizando primero el plexo de Auerbach y extendiéndose luego al plexo submucoso. Al parecer, esta migración es guiada por varias glucoproteínas neurales, las cuales incluyen fibroneptinas y ácido hialurónico (proteínas laminares), o por fibras nerviosas que anteceden a la migración de las células neuronales.

Antiguamente se creía que el intestino recibía células de la cresta neural y sacra, sin embargo, actualmente se conoce que las células de la cresta neural vagal son el único suministró de células ganglionares. (9)

La maduración de los neuroblastos hasta células ganglionares ocurre gradualmente y en sentido cefalocaudal, y a partir de los plexos de Auerbach a Meissner. Este proceso de maduración no es completo al nacimiento y continúa hasta el segundo año de vida.

Hay tres teorías básicas para explicar el defecto embriológico que origina la enfermedad de Hirschsprung:

1. La falta de migración de las neuronas,
2. El ambiente local hostil a la implantación de las mismas, o
3. La presencia de reacciones inmunológicas que las destruyen.

La teoría de un ambiente hostil, descrita por Langer, Betti y Blennerhassett considera que existe una disminución de la habilidad de las células ganglionares para adherirse a la célula muscular.

La teoría inmunológica, descrita por Kuroda – Doody y Dobohoe está basada en la demostración de un incremento en la expresión del antígeno tipo 2 en la mucosa y submucosa de los niños con la enfermedad de Hirschsprung, lo que podría ser responsable de una respuesta inmunológica en contra de los neuroblastos. (4)

#### **ANOMALÍAS ASOCIADAS:**

La enfermedad de Hirschsprung ocurre de forma aislada en el 70% de los casos y la mayoría son formas de segmento corto. En el 30% aparece junto a otras anomalías congénitas. En un 12% existe una cromosopatía, casi siempre Síndrome de Down y en el otro 18% habría otras alteraciones sindrómicas. (1)

Ejempló Tabla N 1.

**Tabla N° 1:** Patología asociada en pacientes con enfermedad de Hirschsprung, HNN 2000-2010(6)

<b>Patología asociada</b>	<b>Número de pacientes</b>
Cardiopatías congénitas	10
Síndrome de Down	8
Divertículo de Meckel	2
Dismorfismo	1
Monorreno	1

Bronconeumonía a repetición	1
Reflujo gastroesofágico	3
Mal rotación intestinal	4
Hipospadia	1
Criptorquidea	1
Agenesia cuerpo calloso	1
Síndrome BardetRiedl	1
Hipogonadismo	1
Polidactilia	2
Retardo mental	1
Asma	1
Displasia broncopulmonar	1
Oxígeno dependencia	1
Pie Bott	1
Síndrome de Vacterl	2
Malformación adenomatosa	1
quistica del pulmón	1
Hidroureteronefrosis	1
Síndrome BardetRiedl	1

**Tomado de:** Acta Médica Costarricense 2013

### **EPIDEMIOLOGIA:**

Hace unos 20 a 25 años se pensaba que la enfermedad era muy rara y afectaba solo a un neonato por cada 20.00 nacimientos; ahora gracias a los numerosos estudios de investigación, se ha comprobado una frecuencia de uno por cada 5.000 nacidos. Su incidencia varía según la etnia, así se estima



- 1.0 caso por cada 10,000 nacidos vivos en hispanos
- 1,5 casos por cada 10,000 nacidos vivos en población caucásica
- 2.1 casos por cada 10,000 nacidos vivos en afroamericanos
- 2.8 casos por cada 10,000 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%. Predomina en varones en una relación de 3-5:1 esta relación disminuye a 2:1 cuando el segmento afectado es más largo. (1)

### **CLASIFICACIÓN:**

Para la clasificación tenemos como límite inferior el esfínter anal interno este es constante, el límite superior es variable y nos ayuda para clasificar la enfermedad.

- a) La Enfermedad de Hirschsprung más frecuente es del segmento *corto* donde el aganglionismo no va más allá de la unión resctosigmoidea representa un 75 al 80% de los casos.
- b) Del segmento ultracorto si solo ocupa unos centímetros yuxtaanales o solo el esfínter interno.
- c) Es de segmento largo cuando el aganglionismo va más lejos de la unión rectosigmoidea, se estima en un 15 a 20%; en una minoría de este grupo el defecto ocuparía todo el colon o si todo el intestino grueso carece de células nerviosas en un 3 a 8 % de los casos. (5)

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. (4)

## **ETIOPATOGENIA:**

La etiología es desconocida, aunque se considera multifactorial. Se habla de un ambiente intrauterino adverso y en muchas ocasiones incidirían factores genéticos sobre la proliferación, maduración, migración, y apoptosis de las células del sistema nervioso entérico. La patogenia se explicaría por una detención de la migración céfalocaudal de los precursores neuronales, derivados de la cresta neural, a lo largo del intestino durante la embriogénesis.<sup>(11)</sup>

Los neuroblastos tendrían que situarse a lo largo del intestino entre la 4ª semana de gestación y la 12ª en la que alcanzan el recto fetal. <sup>(5)</sup> Esto no sucede en la enfermedad de Hirschsprung, pues mayor será la longitud del segmento afectado mientras más precoz se produzca la alteración en la migración celular.

También se cree que podría estar implicado un defecto en la matriz extracelular de la pared intestinal que impedirán que las células procedentes de la cresta neural la colonicen o que las células ganglionares se destruyeran por fenómenos inmunitarios. <sup>(6)</sup>

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. <sup>(4)</sup>

## **GENÉTICA**

La enfermedad de Hirschsprung ocurre en la mayoría de los casos como una entidad nosológica única, las alteraciones residen 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.

La Enfermedad de Hirschsprung aislada, la más frecuente, parece ser una malformación con un patrón complejo de herencia, con baja penetración sexo dependiente y expresión variable (según la longitud del segmento agangliónico).

En las formas sindrómicas se han descrito todas las formas de herencia mendeliana, al momento se conoce once genes en diferentes cromosomas cuyas mutaciones pueden estar relacionados con la enfermedad: RET, GDNF, NTN, EDNRB, EDN3, ECE1, SOX10, ZFHX1B, PHOX2B, TCF-4, NTRK-3.<sup>(1)</sup>

Uno de los genes más estudiados han sido el gen RET (Receptor transmembrana de la tirosina cinasa), 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, este gen sería clave para la EH, sus mutaciones además de estar relacionadas con varios tipos de neoplasias (protooncogén) juegan un papel importante en la formación del sistema nervioso entérico.

Actuaría asociado al GDNF (Factor neurotrófico derivado de la glia) que es necesario para la supervivencia de muchos tipos de neuronas. El gen EDNRB (Receptor de la endotelina B) se considera otro gen mayor, sus mutaciones están más relacionadas con la EH de segmento corto, y que también interactuaría con el gen RET.<sup>(5)</sup>

### **FISIOPATOLOGÍA:**

El intestino normal tiene tres plexos nerviosos: submucoso o de Meissner, intermuscular o de Auerbach y mucoso, que es el menos desarrollado, todos estos controlan la función intestinal de forma autónoma provocando contracción o relajación del músculo liso.

La base fisiopatológica de la enfermedad de Hirschsprung es la falta de propagación de la onda peristáltica y de la relajación del esfínter anal interno por aganglionosis, hipoganglionosis o disganglionosis del intestino. Sin embargo, las anomalías de la inervación y las alteraciones relacionadas de la cresta neural no son cuantitativas, sino cualitativas.<sup>(8)</sup>

Reflejo peristáltico: La peristalsis consiste en una relajación refleja por debajo y una contracción de la capa muscular circular por arriba del bolo intraluminal. Además, la capa muscular longitudinal se contrae al mismo tiempo sobre el contenido intestinal, lo cual induce la propagación en dirección caudal. El circuito del reflejo neural se genera por distensión del intestino y la despolarización espontánea de las células en las capas del músculo liso. Los impulsos eléctricos viajan por las neuronas colinérgicas hacia las interneuronas situadas en los plexos submucoso y mientérico. Las interneuronas son de origen no adrenérgico y no colinérgico(NANC), pero dependen del trifosfato de adenosina, péptido intestinal vasoactivo (VIP) y óxido nítrico (NO) para producir inhibición directa sobre las células del músculo liso.

Los ganglios del plexo intramural contienen cuatro a seis células ganglionares y están moduladas por influencias colinérgicas y adrenérgicas que llegan los ganglios y los vasos sanguíneos por vías neurales extramurales. La adrenalina modula la liberación de acetilcolina en las sinapsis colinérgicas, además de estas fibras nerviosas y los plexos submucoso y mientérico, las células intersticiales de CAJAL parecen tener un papel regulador importante en la función del músculo intestinal del ser humano. (7)

Recientemente se ha descubierto la medición de óxido nítrico como neurotransmisor que induce relajación del músculo liso del tubo digestivo. Es idéntico a la diaforasa de NAPDH y por tanto puede usarse como marcador diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung. Además de las neuronas inhibitorias que contienen NO, varias neuronas peptidérgicas más que almacenan VIP, sustancia P, encefalina, neurocinina A, histidina, isoleucina, péptido liberador de gastrina y muchas otras intervienen en el reflejo peristáltico. Estas células no existen o son anormales en la enfermedad de Hirschsprung, en la actualidad se cree que la ausencia de neuronas productoras de NO es la causa de la falta de relajación del intestino aganglionar.

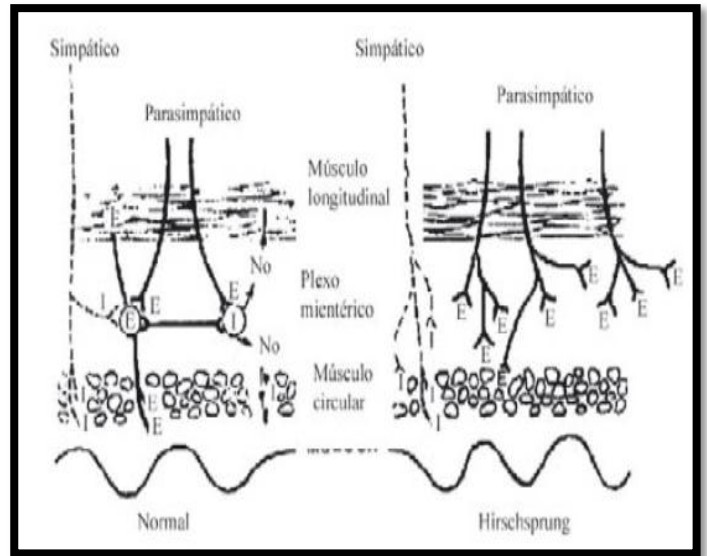
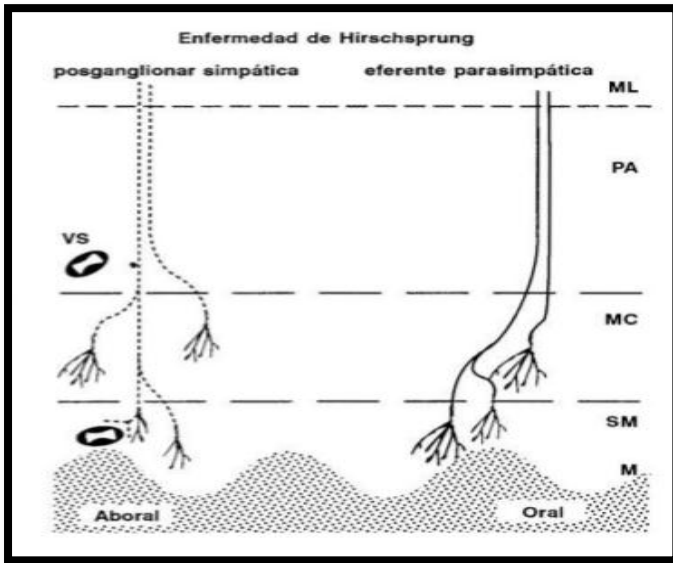
El esfínter anal interno tiene cuatro mecanismos de regulación neuronal:

1. Estímulos excitatorios adrenérgicos alfa que discurren por los nervios hipogástricos y mantiene el tono del esfínter a través de receptores excitatorios alfa.
2. Receptores inhibitorios adrenérgicos beta que relajan el músculo liso.
3. Neuronas colinérgicas, cuya influencia en el esfínter aún no se comprende bien.
4. Neuronas no adrenérgicas y no colinérgicas que inducen a relajación del esfínter interno mediante el NO, VIP y otras neuronas peptidérgicas.<sup>(9)</sup>

La fase de relajación del reflejo peristáltico distal al bolo fecal es similar a la relajación del esfínter interno, que abre el conducto anal al principio de la defecación. En consecuencia, la evidencia de este reflejo peristáltico más caudal puede considerarse una prueba de la neurotransmisión normal hasta el final del tubo digestivo y excluye la Enfermedad de Hirschsprung.

La disfunción intestinal en la EH es resultado de una malformación compleja del sistema nervioso intrínseco del intestino, que incluye ausencia de ganglios colinérgicos, interneuronas NANC, diferentes fibras nerviosas peptidérgicas y tal vez estructuras del tejido conjuntivo de la pared intestinal. Los axones colinérgicos del plexo parasimpático sacro proliferan hacia la pared intestinal y actúan en forma directa con las células de músculo liso para generar una contracción sin oposición. La acetilcolina que se libera a las terminaciones nerviosas se inactiva por una cantidad similar de acetilcolinesterasa (AChE). Por consiguiente, la tinción para AChE representa una herramienta diagnóstica muy útil para la EH. Sin embargo, se obtienen resultados equívocos en 10% de los casos con biopsias teñidas para AChE. La frecuencia de información errónea es más alta en la EH de segmentos largos. El segmento aganglionar permanece en contracción continua y es incapaz de relajarse por la falta de interneuronas NANC y NO, pero es elástico y capaz de producir cierta motilidad sin coordinación. Esto permite algún grado de transporte fecal y puede ser la razón por la que algunas veces la enfermedad se diagnostica en una etapa avanzada de la vida. <sup>(7)</sup>

**Gráfico N° 2** Comparación del balance de contracción y relajación del músculo liso.



### CUADRO CLÍNICO:

Los síntomas varían según la edad, extensión del área afectada y la presencia de complicaciones. La longitud del segmento agangliónico no está relacionada necesariamente con la edad de presentación ni con la gravedad de los síntomas.

Los síntomas iniciales que hacen sospechar de la enfermedad es el estreñimiento o constipación, definida en el recién nacido como el retraso en la eliminación de meconio mayor a 48 horas, una historia familiar positiva de EH o síndromes o retraso en el desarrollo, asociada a distensión abdominal, vómitos biliosos, debe motivar la sospecha. (6)

Los prematuros eliminan más tardíamente el meconio, pero la EH es rara en prematuros. Aun así, hay que tomar siempre en cuenta que de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung únicamente un 60% elimina el meconio después de las 48 horas, por lo que este signo no es patognomónico de la enfermedad.

En el lactante el motivo de consulta característico en niños menores de 1 año con EH, es la constipación severa, se manifiesta desde los primeros días de vida y se acompaña de un deficiente progreso pondoestatural, malestar general y distensión abdominal crónica. Las deposiciones suelen ser escasas, fétidas y semilíquidas. Pueden alternarse periodos de constipación durante varios días, seguidos por periodos de diarrea. es frecuente la anemia, desnutrición de diverso grado y la reiteración de diarreas fétidas con fiebre. (9)

El aspecto característico de un lactante con EH, es la constipación crónica acompañada de un abdomen globuloso y distendido, miembros delgados, palidez en la piel y mucosas, astenia.

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. Si los síntomas no son del todo evidentes se observará entonces un cuadro de constipación crónica, con historia de dificultad en la eliminación de deposiciones, masas fecales palpables en fosa ilíaca izquierda y al tacto rectal no se encuentran deposiciones en la ampolla rectal y esfínter anal hipertónico. En muchas ocasiones la estimulación rectal provoca salida explosiva de heces líquidas de olor fétido. También puede encontrarse dilatación de asas intestinales, adelgazamiento de la pared abdominal, alteraciones de la nutrición y el crecimiento.

El examen físico en el paciente pediátrico con EH, incluye una circunferencia abdominal aumentada con numerosas masas fecales. El Tacto Rectal post-evacuación evidencia un esfínter anal hipertónico y una masa fecal dura. (1)

En ocasiones se presenta como un cuadro de enterocolitis la cual se produce a medida que el intestino se dilata, aumenta la presión intraluminal que hace disminuir la perfusión sanguínea de la pared alterándose la mucosa y sus mecanismos de barrera y transporte. El estancamiento permite la proliferación bacteriana (*Clostridium difficile*, estafilococo, anaerobios, coliformes) y la actuación de antígenos alimentarios. Los síntomas de la enterocolitis son: fiebre,

diarrea y distensión abdominal, y puede evolucionar rápidamente a una sepsis y perforación intestinal.

La enterocolitis es la responsable de aproximadamente un 30% de la mortalidad observada en la enfermedad de Hirschsprung. (8)

*Gráfico N° 3 Abdomen Distendido*



### **DIAGNÓSTICO:**

Si pasa desapercibido diagnóstico de la enfermedad en edades tempranas, se manifiesta en edades más tardías con estreñimiento grave, impactación de fecalomas en el segmento dilatado, distensión abdominal y retraso en el crecimiento.

El diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung se basa en la historia clínica en la anamnesis, deberán considerarse los antecedentes quirúrgicos, infecciosos, medicamentosos o de enfermedades metabólicas que pueden orientar sobre la posible etiología del cuadro, la radiología y en la histología del colon son de gran importancia.



## ✓ RADIOGRAFÍA DE ABDOMEN

La primera orientación diagnóstica está dada por la radiología, la que puede ser de gran ayuda al dar un acercamiento al diagnóstico. Se debe solicitar una radiografía simple del abdomen en dos posiciones anteroposterior y lateral, que muestran distribución anormal del aire intestinal, recto vacío y a veces signos de obstrucción (distensión del colon proximal o la obstrucción que se identifica por las haustras y ausencia de gas distal a la obstrucción) ejemplo gráfico N .3 (8)

### *Gráfico N° 4 Radiografía de Abdomen*

**Tomado de:** Patología Intestinal del Neonato



Paciente con enfermedad de Hirschsprung se puede observar dilatación del colon con abundante contenido de heces.

## ✓ ENEMA CONTRASTADO:

El enema contrastado ha demostrado una sensibilidad del 70% y una especificidad del 83%. Este examen debe realizarse sin previa aplicación de enemas pues éstos al actuar liberan el gas y heces, descomprimen el intestino y pueden crear un resultado falso negativo.

El colon por enema, puede demostrar una zona estrecha proximal al ano seguida por una transición en forma de embudo y más interiormente, una zona dilatada; lo que corresponde respectivamente a la zona agangliónica, la hipogangliónica y la ganglionar.

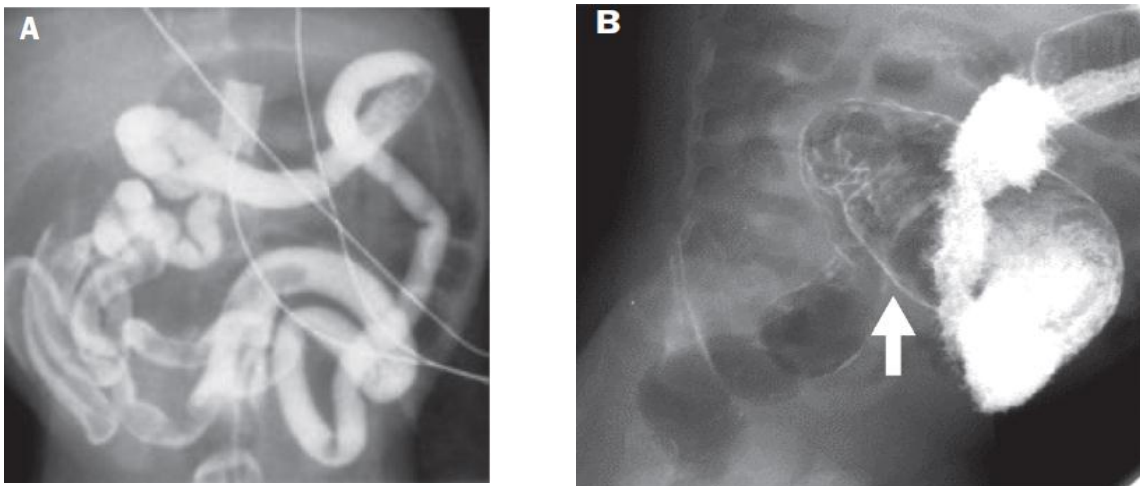
El signo radiológico más importante de la enfermedad de Hirschsprung es la zona de transición, que es más evidente si se encuentra en el sigmoides, ejemplo gráfico N .4 aunque su ausencia no descarta la enfermedad. Tanto la zona estrecha como la dilatada pueden no verse antes de los 15 días de vida. (8)

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. (9)

Un colon por enema normal más allá del periodo neonatal puede justificar el inicio de un tratamiento médico; pero si el colon por enema se encuentra alterado es necesario complementar el diagnóstico del paciente con estudios más específicos y sensibles.

*Gráfico N° 5 Enema Contrastado.*

**Tomado de:** Serra Pueyo.



El enema opaco permite determinar la longitud del segmento en muchos casos. El en el panel A se observa un Hirschsprung con afectación de todo el colon, mientras en el panel B se aprecia claramente la zona de transición entre mucosa sana y agangliónica (Flecha)

## ✓ 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.

La manometría anorectal consiste en provocar una distensión rectal mediante la insuflación de un balón de látex con presión controlada, al tiempo que se estudian los cambios de presión provocados en el esfínter anal externo e interno. <sup>(6)</sup> 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 presión del esfínter interno no desciende e incluso puede aumentar o puede contraerse. <sup>(4)</sup>

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, pero presenta problemas técnicos en lactantes pequeños. También hay que mencionar que los niños estreñidos de larga evolución pueden tener distendida la bóveda rectal por la presencia voluminosa de heces en el recto, y puede suceder que la distensión del balón no provoque un reflejo inhibitorio sin que exista un aganglionismo. <sup>(4)</sup> En revisiones sistemáticas se han observado una sensibilidad de 91% y una especificidad de 93% respectivamente.

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 <sup>(3)</sup>.

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 anorrectales), son deficientes o, por errores técnicos (el más frecuente utilizar una distensión rectal pequeña, inadecuada).

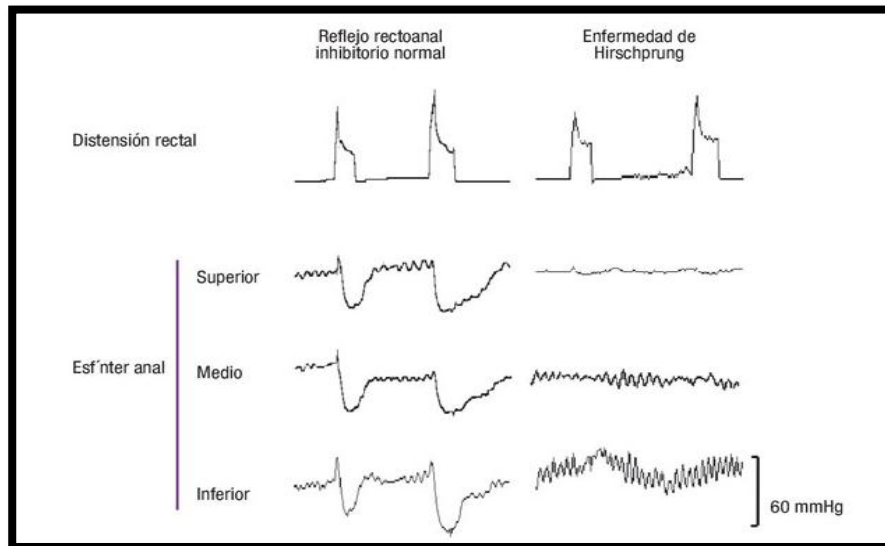
Los registros falsos negativos (que se demuestra el reflejo y sea un EH) están siempre causados por errores técnicos, y los más frecuentes son; desplazamiento de la sonda al distender el balón y utilizar distensiones demasiados grandes que abren el canal anal cayendo la presión sin que exista reflejo.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

La ventaja de la manometría anorrectal 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. (9)

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. (4)

### Gráfico N° 6 Manometría Ano- Rectal.

Tomado de: Serra Pueyo



El reflejo rectoanal inhibitorio consiste en la relajación refleja del esfínter anal interno en respuesta a la distensión mecánica del recto. La ausencia de este reflejo es característica del megacolon congénito o enfermedad de Hirschsprung

#### ✓ BIOPSIA RECTAL

La biopsia rectal sigue siendo el mejor método diagnóstico para la enfermedad de Hirschsprung, así se lo considera como el Gold de diagnóstico de esta enfermedad. (10)

Los estudios histológicos de la pared rectal, poseen una sensibilidad y especificidad cercana al 100%. 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. Se toman dos o tres muestras generalmente por aspiración a 2 o 3 centímetros de la apertura anal. La profundidad de la biopsia debe ser lo suficientemente profunda para incluir la submucosa si las biopsias se toman a una distancia más lejana, puede no diagnosticarse EH de

segmento ultracorto y si se toman a una distancia menor puede establecerse un falso diagnóstico, ya que normalmente existe una zona cercana al ano de 1 a 3 cm que carece de células ganglionares intramurales. 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. (10)

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. (5)

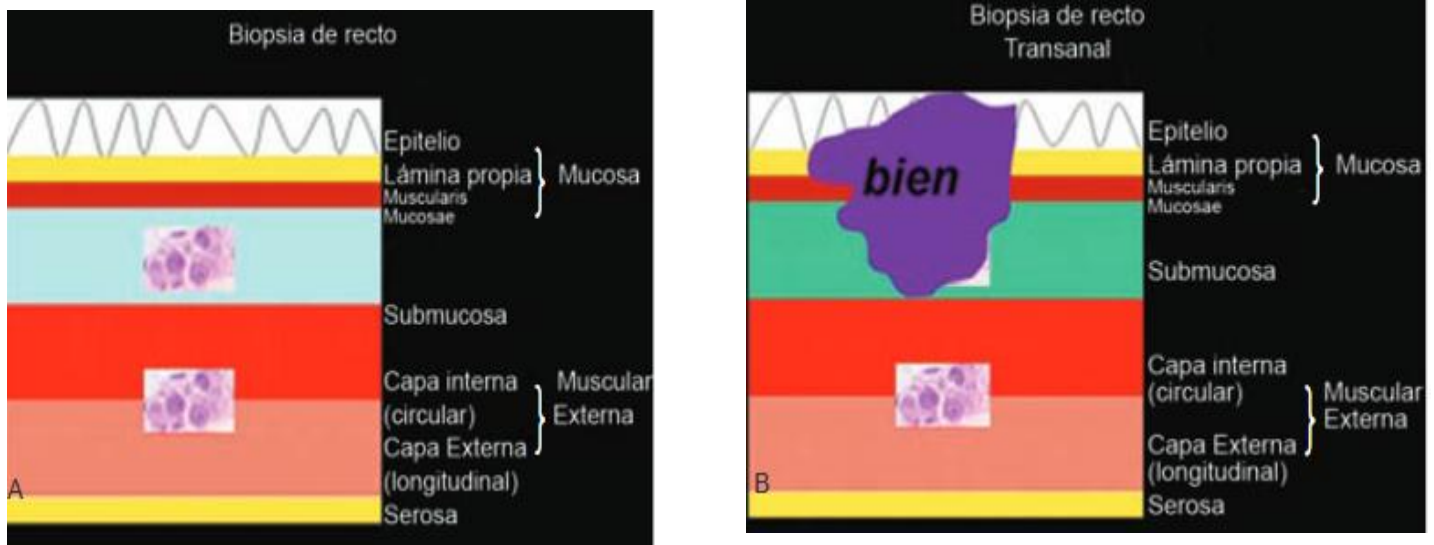
Las posibles complicaciones, con este procedimiento, son la perforación intestinal, la hemorragia y la infección. Algunos autores señalan la necesidad de realizar, por lo menos, las tres pruebas diagnósticas principales, para establecer con mayor certeza el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung. (8)

### *Gráfico N° 7 Toma de Biopsia por Succión*

**Tomado:** de Actas de pediatría 2008.



*Gráfico N° 8 Capas Histológicas del Recto*



- A) Esquema de las capas histológicas del recto. Las células ganglionares se localizan en la submucosa y entre la capa interna circular y externa longitudinal de la muscular externa. B) Esquema de una muestra adecuada que incluye mucosa y submucosa con el plexo submucoso.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Ante la sospecha de neuropatía intestinal agangliónica se realiza el diagnóstico diferencial con una neuropatía intestinal gangliónica (neurodisplasia intestinal, NID) o de Hipoganglionismo, el diagnóstico entre estas entidades es de gran importancia, ya que mientras la EH requiere tratamiento quirúrgico, la NID es una enfermedad madurativa que tan solo en casos excepcionales precisara derivaciones intestinales sin resección. El hipoganglionismo, de diagnóstico generalmente más tardío, es controvertido en su tratamiento. (1)

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. (1)



**Tabla N° 2** Diagnóstico diferencial de la enfermedad de Hirschsprung en relación con la edad del paciente.

<p>1. Recién nacido:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• a) tapón meconial.</li><li>• b) íleo meconial.</li><li>• c) síndrome del colon descendente estrecho transitorio (hijos de diabéticas insulino dependientes)</li><li>• d) atresia/imperforación anal</li></ul>
<p>2. Lactante:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• a) estenosis orgánicas rectales o cólicas</li><li>• b) fibrosis quística (mucoviscidosis)</li><li>• c) otros cuadros de estreñimiento crónico funcional</li></ul>
<p>3. Niño mayor:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• a) fibrosis quística</li><li>• b) estreñimiento crónico/recidivante por disquecia (imposibilidad para defecación), por ejemplo, por fisura anal crónica</li><li>• c) estreñimiento psicogéno, con frecuencia asociado a encopresis</li></ul>

## **TRATAMIENTO:**

Confirmado el diagnóstico, el tratamiento siempre es quirúrgico y está orientado a la remoción del segmento aganglionico, y anastomosar el segmento normal proximal con el recto distal o canal anal. (8)

Los avances en las técnicas operatorias y los cuidados postquirúrgicos han logrado disminuir 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. (1)

La ileostomía de derivación y la alimentación parenteral juegan un papel importante

en el manejo inicial para lograr un estado nutricional adecuado <sup>(11)</sup>.

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 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 una edad temprana y en un solo tiempo quirúrgico. <sup>(8)</sup>

Los avances en las técnicas operatorias y los cuidados postquirúrgicos han logrado descender la mortalidad que provocaba esta enfermedad. <sup>(1)</sup>

## **EXISTEN VARIOS PROCEDIMIENTOS QUIRÚRGICOS, ENTRE ELLOS ESTÁN:**

- ✓ **SWENSON (RECTOSIGMOIDECTOMIA):** 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. <sup>(10)</sup>. 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 una engrapadora.

Después se introduce una pinza larga y curva a través del ano para sujetar el miñón del recto sigmoideo 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 regrese a la pelvis. (5)

- ✓ **DUHAMEL (RETRORECTALTRANSANAL PULL-THROUGH):** LOS principios de esta técnica son la conservación del esfínter anal interno, abertura solo del espacio retrorrectal seguida del descenso retrorrectal 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 retrorrectal 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. (6)

- ✓ **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 a la 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. (10)

- ✓ **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. (10)

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 innervado 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 íleo 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.<sup>(19)</sup>

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.

Algunos autores 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.

El resultado 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.<sup>(3)</sup>

La EH de segmento ultracorto limitada al esfínter anal interno, llamada también acalasia, se trata haciendo una esfínterotomía. 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 <sup>(6)</sup>. 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 (1).

## **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. 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 (6).

## **COMPLICACIONES INMEDIATAS:**

Entre las complicaciones inmediatas más frecuentes se encuentran sangrados, excoriaciones perianales, íleo prolongado, dehiscencias de sutura, obstrucción intestinal e infecciones. (8)

## **COMPLICACIONES TARDÍAS:**

Entre las tardías destaca, la enterocolitis necrotizante, que puede darse entre 25% a 33% de los casos. (13)

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 perioperatoria, 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. (7)

### **COMPLICACIONES PREVENIBLES:**

Otros autores las dividen en complicaciones prevenibles como la infección, retracción (dehiscencia), estenosis, incontinencia fecal, las que teóricamente no deberían suceder cuando se lleva a cabo una técnica depurada. (4)

### **COMPLICACIONES PARCIALMENTE PREVENIBLES:**

Las complicaciones parcialmente prevenibles como la constipación postoperatoria, cuya prevalencia podría disminuirse al reseca el colon dilatado normogangliónico, ya que este es casi inadecuado y disfuncional como el colon agangliónico.(6)

### **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 (8).



## **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 <sup>(6,8)</sup>.

## V. CONCLUSIONES:

1. Se identificó que la sintomatología más frecuentemente presentada por los niños con Enfermedad de Hirschsprung es la distensión abdominal y estreñimiento.
2. Se determinando las características terapéuticas en Guías de Práctica Clínica sobre Enfermedad de Hirschsprung, que el tratamiento es siempre quirúrgico para resolver dicha patología, proporcionando al paciente un excelente pronóstico.
3. El tratamiento que recibió y recibe actualmente no es el indicado en esta patología, pues el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung siempre es quirúrgico.
4. En el Hospital Provincial General Latacunga no existen protocolos de diagnóstico y tratamiento en las patologías que no son frecuentes; estas serían de gran ayuda ya que hubiera una pauta para llegar a un diagnóstico de una forma más rápida.
5. Los pacientes con Enfermedad de Hirschsprung tienen alguna enfermedad asociada identificándose que la más frecuente es el síndrome de Down, en pediatría.
6. Existe deficiente conocimiento sobre el diagnóstico y manejo adecuado de la Enfermedad de Hirschsprung.
7. El género masculino es el más afectado por la Enfermedad de Hirschsprung encontrándose una relación hombre: mujer de 3-5:1.
8. Otras conclusiones que he llegado es que se deberían utilizar y valorar los exámenes que los pacientes ya se han realizado, para de esta manera brindar oportunamente el tratamiento más adecuado.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

### BIBLIOGRAFÍA

1. Andersen D, Billian T, Dunn D, Hunter J, Mattheus J, Pollock R. Schwartz Principios de Cirugía.9na. México: Mc GRAW-HILL INTERAMERICANA; 2011.
2. Rodríguez U, Mejía Enfermedad de Hirschsprung. Belkind GJ, Carreón RA: Enfermedades Digestivas en Niños.Cali-Colombia: 2da, 2006.P105-112
3. Willy R. Trastornos de la motilidad intestinal y enfermedad de Hirschsprung. Nelson Tratado de Pediatría. Barcelona –España: El Silver; 2008. P1564-1567.

### LINKOGRAFÍA

1. Arriagada M.P, Alfaro Revisión Enfermedad de Hirschsprung.Rev. Pediátrica Electrónica[En línea].2008[accesado11/08/2016];Vol. 5(1):Pg20-26:Disponibleen:[http://www.revistapediatria.cl/vol5num1/pdf/6\\_ENFERMEDAD%20DE%20HIRSCHPRUNG.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol5num1/pdf/6_ENFERMEDAD%20DE%20HIRSCHPRUNG.pdf)
2. Castañeda F., Galindo Características clínicas y epidemiológicas de los niños con enfermedad de Hirschsprung. Medigraphic [En línea].2011 [03/09/2016]; Vol. 3(3): Pg. 105-110. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/imi/imi-2011/imi113a.pdf>
3. Cervantes C, Rodríguez A, Ramón G, Rendón M, Enfermedad de Hirschsprung La inmunohistoquímica como apoyo para el diagnóstico. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. [En línea ]2013[accesado21/10/2016]; Vol.51(6): Pg.610-613 Disponible en : <http://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2013/im136c.pdf>
4. Chams A, Angulo E, Cornejo W, Resultados funcionales en niños tratados quirúrgicamente con enfermedad de Hirschsprung en el Hospital Universitario San Vicente de Paúl y Hospital Pablo Tobón Uribe de 2005 a 2008[En

- línea]2013[accesado 17/10/2016];Vol.3 (1):Pg.54-68 Disponible en :  
<http://www.ciruped.org/articulos/vol3n12013/AOVOL3N12013-1.pdf>
5. De la Torre E, Gonzales J, Enfermedad de Hirschsprung. Rev Pediátrica [En línea]2012[accesado 15/10/2016];Vol.7(3) Disponible en :  
<http://gsdl.bvs.sld.cu/cgi-bin/library?e=d-00000-00---off-0pediatra--00-0---0-10-0---0---0direct-10---4-----0-1l--11-hi-50---20-help---00-0-1-00-0-0-11-1-0gbk-00&cl=CL1&d=HASHd41ebab6e50633d707704b.5.4.3&hl=0&gc=0&gt=0>
  6. De la Torre L, Enfermedad de Hirschsprung. Mitos y realidades a 120 años de su descripción. Acta de Pediatría México [En línea]2008[accesado 18/10/2016]; Vol.29(3): Pg.139-146 Disponible en:  
<http://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2008/apm083c.pdf>  
[Delgado A, Enfermedad de Hirschsprung: Diagnóstico y Manejo en niños y adultos. Rev. Médica de Costa Rica y Centroamérica\[En línea \]2016\[19/10/2016\];Vol.620\(102\)Pg.687-691 Disponible en :](#)  
<http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/620/art50.pdf>
  7. De Manueles. Enfermedad de Hirschsprung. Asociación Española de Pediatría. [En línea].2010[accesado 14/08/2016];Vol.48(3):Pg.47-52  
Disponible en <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/Hirschsprung.pdf>
  8. Encinas J.L, Ávila L.F, Enfermedad de Hirschsprung: enseñanzas de los últimos 100 casos .Cir Pediatría [En línea]. 2006 [accesado 09/08/2016]; Vol. 19(3):Pg.1-5 Disponible en:  
<http://www.secipe.org/coldata/upload/revista/cirped19.177-181.pdf>.
  9. Ferris E, Guerrero Chica A, Enfermedad de Hirschsprung asociada al Síndrome de Mowat – Wilson: a propósito de un caso. Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal [En línea].2015[accesado 8/10/2016]; Vol.31(4): Pg.1882-1884 Disponible en :  
<http://www.redalyc.org/pdf/3092/309238513058.pdf>
  10. García F, Cecillano Análisis del manejo quirúrgico de la Enfermedad de Hirschsprung en el Hospital de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, durante el

- periodo 20-2010[En línea].2013 [accesado 15/10/2016]; Vol.55(2): Pg.87-91.  
Disponible en <http://www.scielo.sa.cr/pdf/amc/v55n2/art05v55n2.pdf>
11. Graverán González S, Llanes R, Vilorio P, Descenso endoanal en la enfermedad de Hirschsprung .Nuestra experiencia en 17 pacientes. Rev Cuba Pediatría [En línea ]2006[accesado 21/10/2016 ];Vol.78(4):Pg. 1- 16  
Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v78n4/ped07406.pdf>
  12. Jaramillo L, Diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung en biopsia de mucosa – submucosa del recto; una propuesta de trabajo. Rev Colombiana Gastroenterología[En línea ] .2011[accesado 28/09/2016];Vol. 26 (4):Pg.277-284 Disponible en : <http://www.scielo.org.co/pdf/rcg/v26n4/v26n4a07.pdf>
  13. Jiménez P, Alvarado R, Gallego J, Mondragón J, Manejo quirúrgico en un solo tiempo de la enfermedad de Hirschsprung en pacientes con o sin cirugía previa. Medigraphic [En línea].2005[accesado 15/10/2016];Vol.73(5):Pg. 351-354 Disponible en : <http://www.medigraphic.com/pdfs/circir/cc-2005/cc055e.pdf> Lizardo J, Enfermedad de Hirschsprung y su Corrección en Dos Tiempos quirúrgicos. Rev Med Hond[En línea ].2000[accesado 18/10/2016];Vol.68(4):Pg.160-163 Disponible en : <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2000/pdf/Vol68-4-2000-9.pdf>
  14. Lombana L, Domínguez L, Cirugía en la enfermedad de Hirschsprung del adulto. Rev. Colombiana de Gastroenterología[En línea ]2007[accesado 17/10/2016];Vol.22(3):Pg.231-237 Disponible en : <http://www.scielo.org.co/pdf/rcg/v22n3/v22n3a12.pdf>
  15. Martínez Y., Cabrera R., Resultados del descenso endorrectal transanal en la enfermedad de Hirschsprung.El Silver España.[En línea ].2015[accesado 06/09/2016];Vol.93(9):Pg.561-566 Disponible en : <http://www.elsevier.es/es-revista-cirugia-espanola-36-articulo-resultados-del-descenso-endorrectal-transanal-S0009739X15001190>
  16. Martínez J, Rodríguez E, Delgado J , Casal M , Tratamiento rehabilitador integral de megacolon aganglionar .Reporte de caso .Rev Cubana de Medicina Física y Rehabilitación [En línea ] 2014[accesado21/10/2016 ];Vol.6(1)Pg.254-8 Disponible en : [http://bvs.sld.cu/revistas/mfr/v6n1\\_14/mfr07114.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/mfr/v6n1_14/mfr07114.htm)

17. Nieto J, Dávila R, Tovilla J, Bracho E, Herappe D, Utilidad de la manometría anorrectal como prueba diagnóstica en la Enfermedad de Hirschsprung .Rev Mexicana de Cirugía Pediátrica[En línea ] 2010[accesado 21/10/2016];Vol.17(3)Pg.127-143 Disponible en : <http://www.medigraphic.com/pdfs/revmexcirped/mcp-2010/mcp103d.pdf>
18. Orpha.net [En línea]. Paris. Orphanet; 2002[actualizado 01/10/2015; citado 22/08/2016]. Disponible en: [www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=388](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=388)
19. Pérez L, Benedictti J, Caballero G, Jones G, Almeida E, Nuestra experiencia con el tratamiento quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung. Archivos de Pediatría del Uruguay [En línea] 2009[acesado 21/10/216];Vol.80(1):Pg.11-16 Disponible en : <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v80n1/v80n1a04.pdf>
20. Salman C. Enfermedad de Hirschprung: Avances en el Diagnóstico. Rev. Pediátrica Electrónica. [En línea].2016[accesado el 08/08/2016];Vol. 13(2):Pg.13-18 Disponible en: [http://www.revistapediatria.cl/vol13num2/pdf/4\\_HIRSCHPRUNG.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol13num2/pdf/4_HIRSCHPRUNG.pdf)
21. Uribe F, Arango E, Cirugía Pediátrica. [En línea]. Vol.9 2da. Colombia. Universidad de Antioquia; 2000.[julio 2006 ; citado 20/08/2016 ].Disponible en:[https://books.google.com.ec/books?id=LM\\_HxZyJSoAC&printsec=frontcover&dq=Cirugia+pediatria&hl=es419&sa=X&ved=0ahUKEwjV167ZnorPAhXJMx4KHb\\_HAX4Q6AEILTAC#v=onepage&q=%20megacolon%20congenito%20aganglionar%20Enfermedad%20de%20Hirschsprung&f=false](https://books.google.com.ec/books?id=LM_HxZyJSoAC&printsec=frontcover&dq=Cirugia+pediatria&hl=es419&sa=X&ved=0ahUKEwjV167ZnorPAhXJMx4KHb_HAX4Q6AEILTAC#v=onepage&q=%20megacolon%20congenito%20aganglionar%20Enfermedad%20de%20Hirschsprung&f=false)
22. Weber N, Enfermedad de Hirschsprung .Rev. Médica de Costa Rica y Centroamérica[En línea].2012[accesado 09/08/2016];Vol.69(602):Pg.251-256 Disponible en : <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/602/art16.pdf>

## CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA

23. **EBRARY** Ellis D., A., Harmon, W., & Niaudet, , P. (2003). *Pediatric Nephrology (5th Edition)* . LWW (PE)

24. **EBRARY**Roach, S., & Van, M. (2004). *Neurocutaneous Disorders* .  
Cambridge University Press.
25. **EBRARY**Robertson ., D. (2004). *Primer on the Autonomic Nervous System*.  
Academic Press.

## VI. ANEXOS:

**Tabla N° 3 Biometría Hemática:**

Glóbulos blancos	11.7 k/U
Neutrófilos	<b>70%</b>
Linfocitos	<b>26%</b>
Monocitos	<b>4%</b>
Hemoglobina	<b>13.4 g/dl</b>
Hematocrito	<b>43%</b>

**Tabla N° 4 Hormonas Tiroideas:**

TSH	3.22 mUL /ml
T3	<b>1.1 ng/ dl</b>
T4	<b>1.36 ng/ dl</b>

**Tabla N° 5 Coprológico:**

Investigación de polimorfonucleares	Negativo
Investigación de amebas	<b>No se observan parásitos</b>



**Tabla N° 6 Ecografía**

**ECO DE TIROIDES**

Glándula tiroides de forma, tamaño y ecogenicidad conservada para su edad, homogénea, no se observan lesiones nodulares, ni quistes al dopper color la vascularidad esta conservada. Lóbulo izquierdo mide: 1.7 x 0.8 x 0.7 cc volumen 0,5 cc Lóbulo derecho mide:2.1 x 0.9 x 0.8 cc, volumen 0,75cc .Istmo mide :1.1mm

No se observan adenomegalias

Conclusión: estudio dentro de lo normal.

**Tabla N° 7 Ecografía**

**ECO PELVICO NO OBSTÉTRICO.**

Vejiga de escasa distensión. No liquido retroviceral. Se explora fosa iliaca derecha e izquierda y flancos, observando asas con abundante gas, no liquido periascítico. Apéndice cecal no visible por esta vía de exploración

**Tabla N° 8 Ecografía**

**ECO ABDOMINAL.**

Hígado de ecogenicidad y vascularidad adecuada de tamaño normal (7.29CM de diámetro anteroposterior). No se observan procesos ocupativos de espacio.

Bazo de ecogenicidad y vascularidad adecuada de 5.3 CM de diámetro anteroposterior (normal), no se identifica adenomegalias a nivel de hilio.

Riñones de ecogenicidad y vascularidad adecuados. Páncreas normal. No se identifica colección de líquido en recesos peritoneales, se observa gas en asas delgadas y gruesas, no liquido periascítico.

**Tabla N° 9 Anatopatológico**

**BIOPSIA POR ASPIRACION DE COLON**

Colon: se observa adelgazamiento de la pared. Las células ganglionares de los plexos de Auerbach y de Meissner muy disminuidas en número

**Gráfico N° 9 Colon Por Enema**

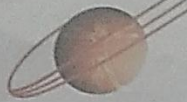
	<b>CENTRO DE DIAGNOSTICO POR IMAGEN DIGITAL</b> TOMOGRAFIA COMPUTARIZADA RAYOS X DIGITAL Y ECOSONOGRAFIA PANORAMICA DENTAL DENSITOMETRIA OSEA DR. ALFREDO ULLOA - DR. LUIS FELIPE ULLOA ESPECIALISTAS
CALLE GENERAL PROAÑO No. 10-30 Y HNOS. PAZMIÑO (03)-2814-233 / 2803-012 / CEL (09)-9849023 luisfeulloa@yahoo.es LATACUNGA - ECUADOR	
FECHA: 30/03/2016	
NOMBRES: CRUZ BEDON ISAAC RAFAEL	
EXAMEN: COLON POR ENEMA	
MEDICO QUE SOLICITA: DR.	
<b>INFORME</b>	
<p>Con técnica para Hirschsprung se administra medio de contraste hidrosoluble (iopamida) y se visualiza que existe imagen que sugiere zona de transición en la porción distal del recto con incremento del diámetro y de la longitud del sigma (dólicomegasigma), llama la atención que el sigma es anormalmente más ancho que el recto, el índice rectosigmoide es de 0.86 (normal mayor de 0.90). Por los signos radiológicos se sugiere investigar enfermedad de Hirschsprung, se recomienda realizar manometría rectal y biopsia por aspiración de la porción distal del recto.</p>	

Gráfico N° 10 Curva De Talla Para La Edad

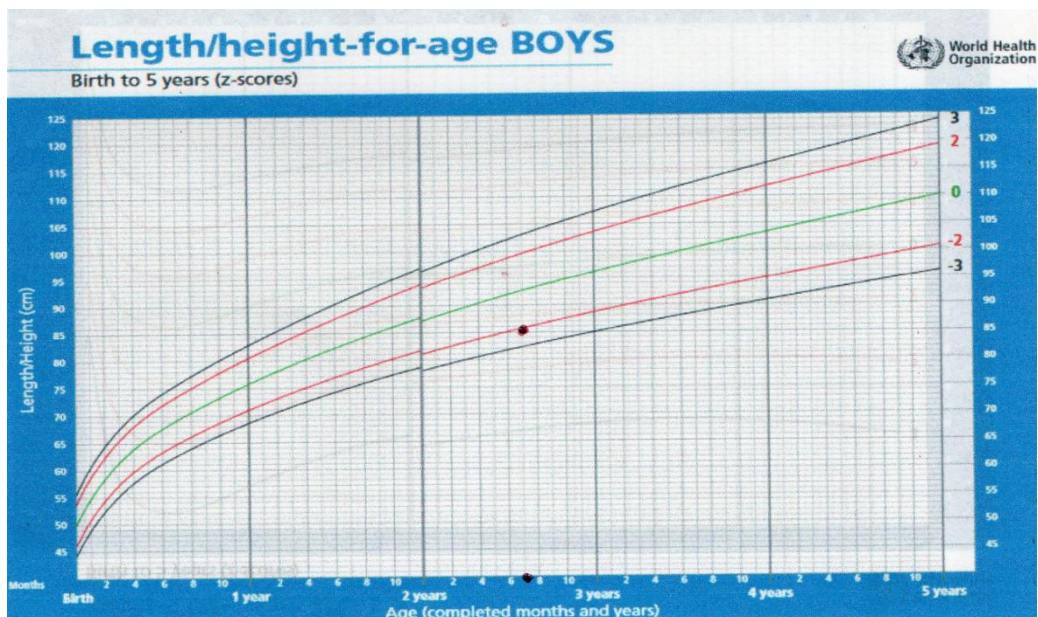


Gráfico N° 11 Curva De Peso Para La Edad

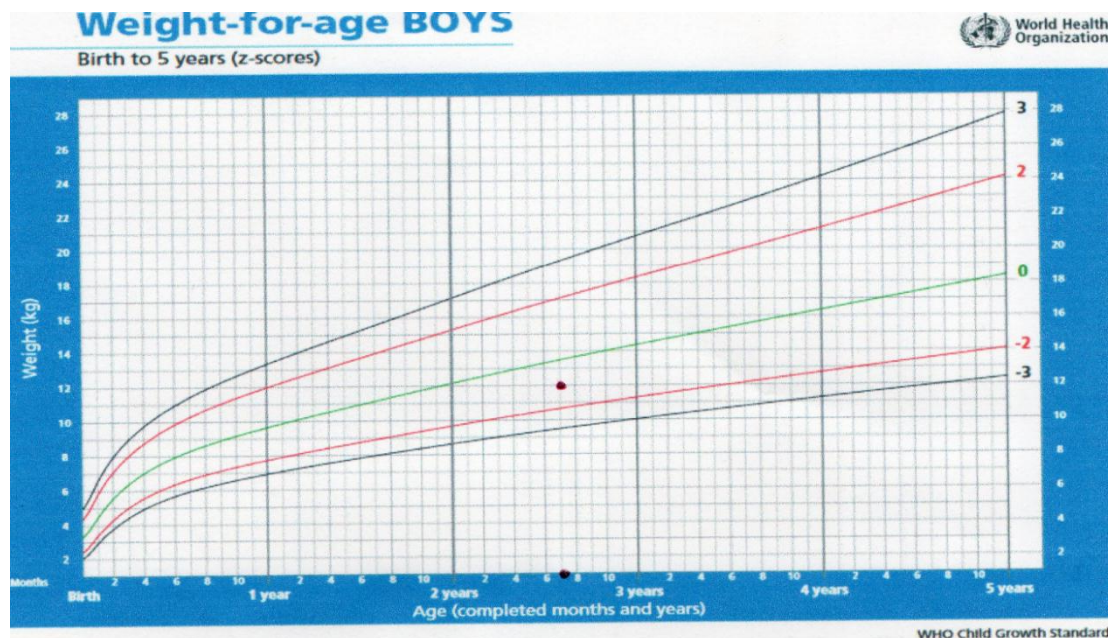
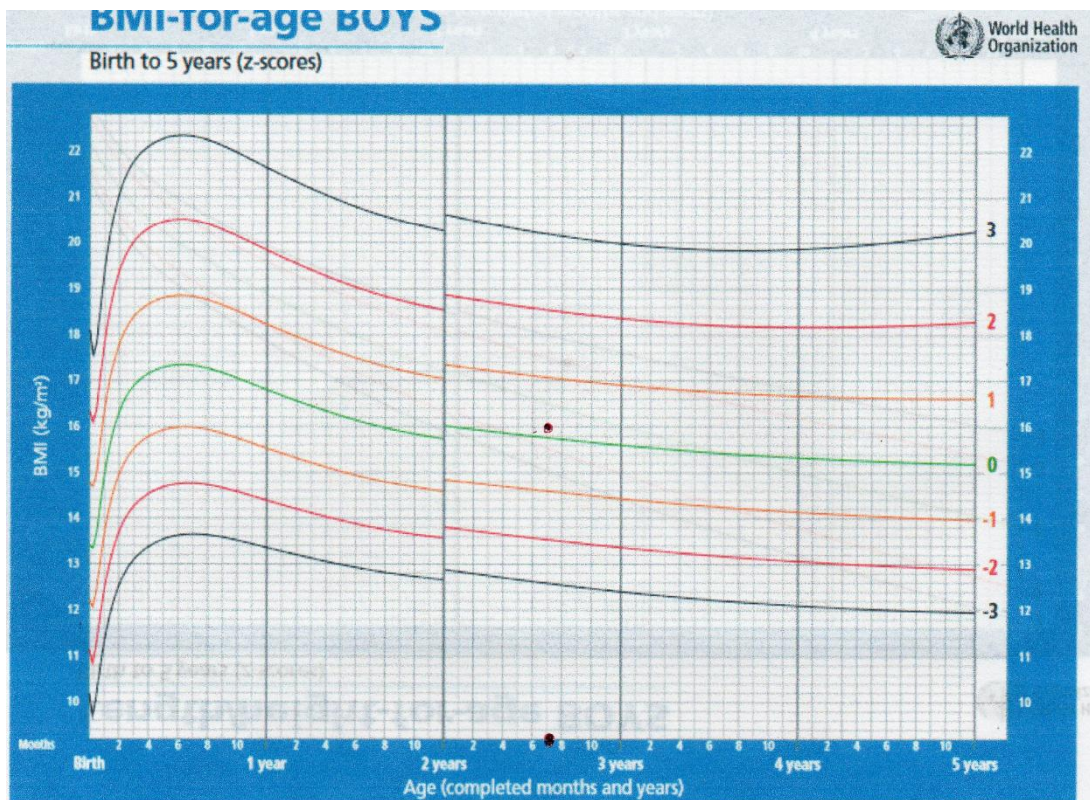


Gráfico N° 12 Índice De Masa Corporal.



*Gráfico N° 13 Radiografía De Abdomen*



*Gráfico N° 14 Radiografía De Abdomen*



Gráfico N° 15 Colon Por Enema



Gráfico N° 16 Eco Abdominal

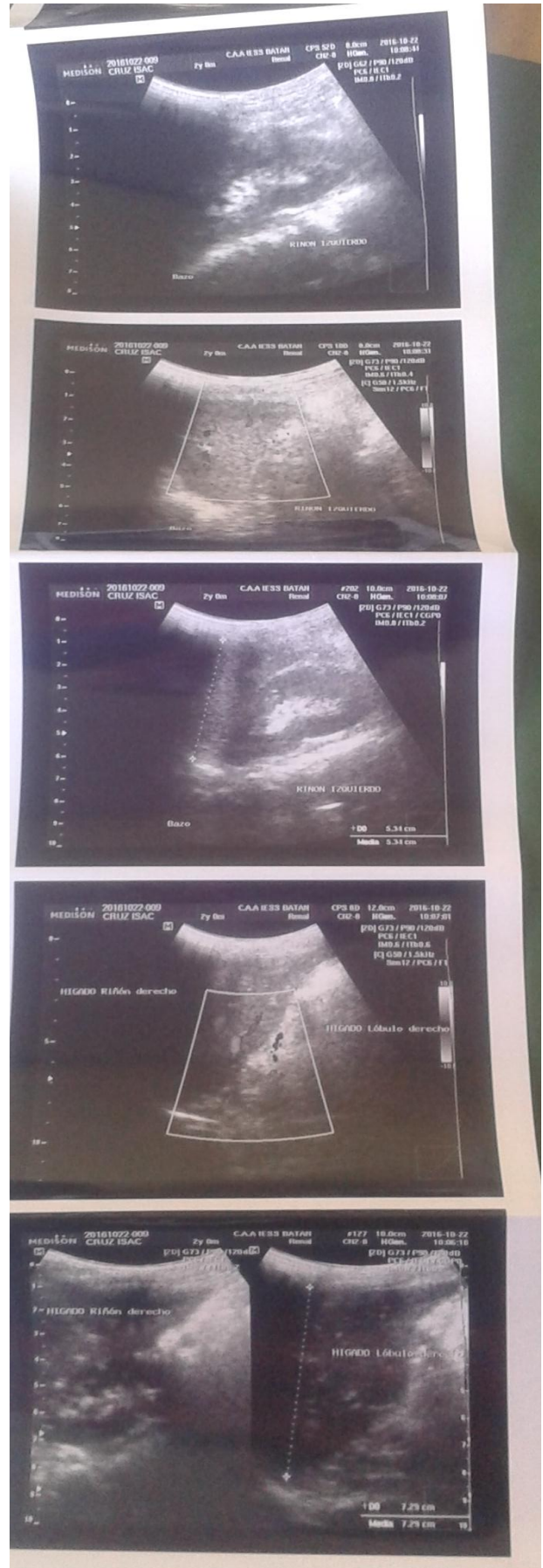
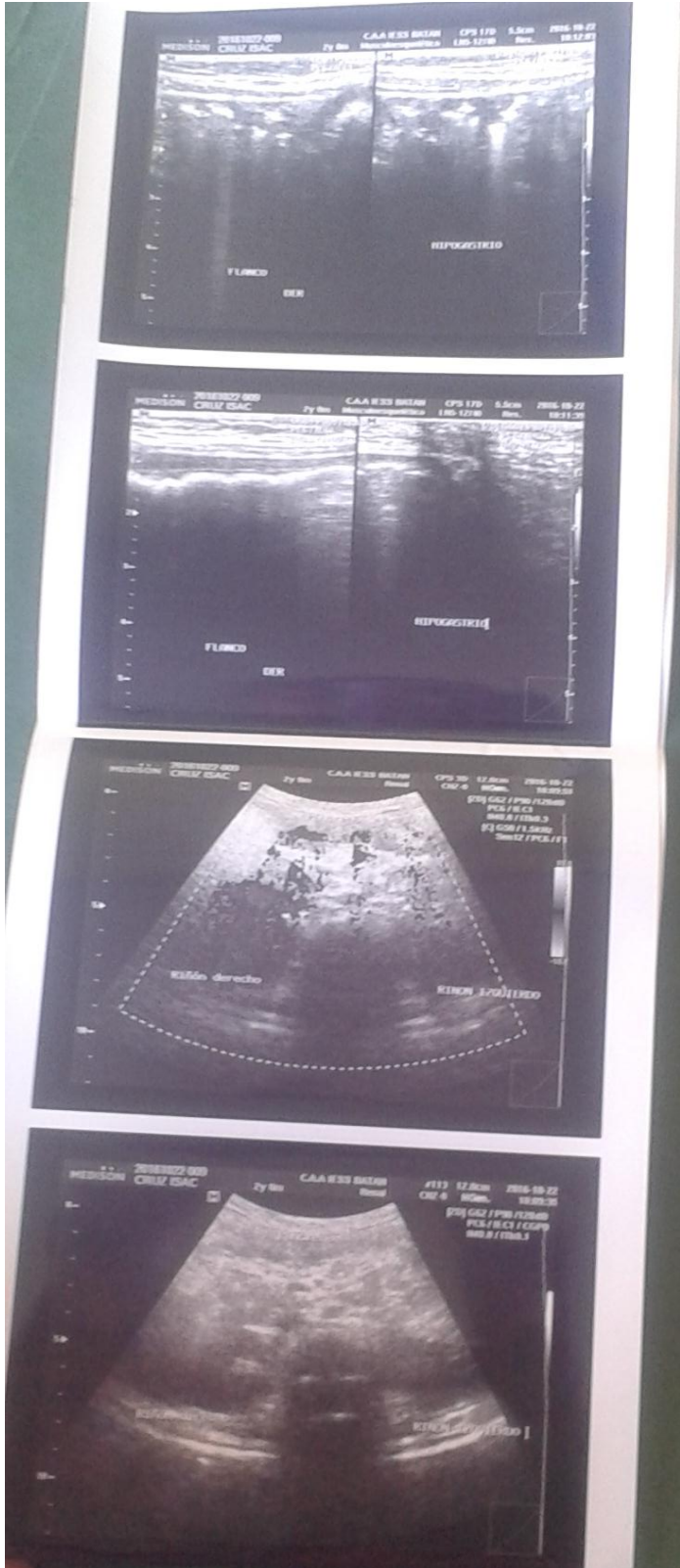


Gráfico N° 17 Esquema Conceptual De Enfermedad De Hirschsprung

