



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE EL TEMA:

“MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO”

Requisito previo para optar por el Título de Médico.

Autora: Molina Pinto, Janine Alejandra

Tutor: Dr. Esp. Sunta Ruiz, Mario Leopoldo

Ambato – Ecuador
Junio 2018

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor en el Trabajo de Investigación sobre Análisis de Caso Clínico con el tema: **“MEGACOLON AGANGLIONICO CONGÉNITO”** de Molina Pinto Janine Alejandra, 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 Honorable Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud

Ambato, Abril 2018

EL TUTOR.

.....
Dr. Esp. Sunta Ruiz, Mario Leopoldo

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Análisis del presente caso clínico: **“MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO”** así como también los contenidos, ideas, análisis y conclusiones son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autor de este trabajo de grado.

Ambato, Abril 2018

LA AUTORA

.....
Molina Pinto, Janine Alejandra

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 proceso de Investigación.

Cedo los derechos en línea Patrimonial de mi 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, Abril 2018

LA AUTORA

.....
Molina Pinto, Janine Alejandra

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso Clínico, sobre el tema **“MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO”** de Molina Pinto Janine Alejandra, estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Junio 2018

Para constancia firman:

.....
PRESIDENTE /A

.....
1er VOCAL

.....
2 do VOCAL

DEDICATORIA

“No importa lo que hagas en la vida, hazlo con todo tu corazón.” Confucio.

El presente análisis de caso clínico se la dedico a Dios por guiar e iluminar mi camino, enseñándome a enfrentar las adversidades sin desfallecer en el intento. A mi familia quienes son mi fortaleza para seguir adelante. A mis padres por ser mi inspiración, un ejemplo a seguir de lucha y perseverancia para alcanzar mis metas, por sus consejos, comprensión, amor, ayuda en los momentos difíciles. A mis hermanos por su apoyo incondicional, en especial a mi hermana Karol mi compañera de vida quien siempre estuvo apoyándome y dándome fuerzas para seguir adelante y no desmayar, en los buenos y malos momentos. A mis abuelitos, mis tíos y primos quienes han sido y son mi motivación, inspiración y felicidad.

Molina Pinto, Janine Alejandra.

AGRADECIMIENTO

A Dios por darme la oportunidad de existir y darme este don de fortaleza, sabiduría, perseverancia y humildad, pero sobre todo por permitirme ser su instrumento para calmar las dolencias de todos los enfermos.

A mis padres por su apoyo incondicional a mi hermana Karol un pilar fundamental en este largo recorrido, gracias por ser mi fortaleza y mis ganas de seguir adelante.

A nuestros Maestros y tutor, por contribuir con un granito de arena con sus conocimientos en nuestro proceso de formación profesional, personal y sobre todo por brindarnos su amistad.

A todas las casas de salud especialmente al Hospital Regional Docente Ambato, por abrirme las puertas y darme la oportunidad adquirir conocimientos, habilidades y destrezas.

A mis compañeros con los cuales superamos todos los obstáculos apoyándonos unos a los otros dando lo mejor por el bienestar de nuestros pacientes

A la Universidad Técnica de Ambato, por contribuir a la formación profesional de sus estudiantes.

Molina Pinto, Janine Alejandra

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 GENERAL	viii
RESUMEN.....	ix
SUMMARY	xi
I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. OBJETIVOS.....	3
2.1. OBJETIVO GENERAL.....	3
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	3
III. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES.....	3
3.1. CAMPO.....	3
3.2. FUENTES DE RECOLECCIÓN.....	3
3.3. DOCUMENTOS A REVISAR	4
3.4. PERSONAS CLAVE A CONTACTAR.....	4
3.5. INSTRUMENTOS.....	4
IV. DESARROLLO.....	5
4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO.....	5
4.2. ANÁLISIS DEL CASO CLÍNICO	41
4.3. DESCRIPCIÓN DE FACTORES DE RIESGO.....	42
4.4. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.....	44

4.5. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS.....	46
4.6. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA.....	67
V. CONCLUSIONES.....	68
VI..REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	70
VII. ANEXOS	75

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA
SALUD
CARRERA DE MEDICINA
“MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO
ENFERMEDAD DE HIRCHSPRUNG”

Autora: Molina Pinto, Janine Alejandra

Tutor: Dr. Mario Leopoldo, Sunta Ruiz

Fecha: Ambato, Abrile 2018

RESUMEN

El megacolon agangliónico congénito es la ausencia de células ganglionares parasimpáticas en el plexo mientérico y submucoso del recto, extendiéndose al colon, causada por la migración fallida de las células ganglionares del colon durante la gestación. Lo cual conduce a un segmento agangliónico que no pueda relajarse, produciendo una obstrucción funcional del colon. Los factores de riesgo predisponentes para desarrollar megacolon agangliónico congénito son: la predisposición genética que está dada por los genes EDN3 localizado en el brazo largo del cromosoma 20, y EDNRB situado en el brazo largo del cromosoma 13 y RET; es más frecuente en el sexo masculino en una relación de 3-5:1.

Los síntomas y signos que presenta la población pediátrica son: estreñimiento severo, diarrea, anemia, retrasos en el crecimiento, hiporexia, distensión abdominal. El reconocimiento oportuno y su tratamiento inmediato son indispensables para reducir la morbimortalidad asociada a su complicación más frecuente como la enterocolitis necrotizante. El diagnóstico precoz es importante, el método de elección es biopsia por succión, esta detecta troncos nerviosos hipertróficos y la ausencia de células ganglionares en la submucosa colónica. Su tratamiento es quirúrgico, obteniendo buenos resultados, siendo pocos los casos que han presentado recidivas.

Existen malformaciones congénitas que pueden asociarse al megacolon agangliónico congénito como: cardiopatía, displasia ósea, malformaciones renales y de vías urinarias como acodadura pieloureteral bilateral la que se presentó en éste caso, algunas forman parte de síndromes como el síndrome de Down, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Waardenberg, entre otros.

El presente caso describe una paciente de 8 años de edad con antecedente de constipación crónica, acude a emergencia por presentar cuadro de constipación de más de 1 mes de evolución, distensión abdominal, hiporexia y vómito, se realizan exámenes y es ingresada con el diagnóstico presuntivo de abdomen obstructivo, es valorada por el servicio de cirugía quienes analizan el caso y deciden conducta quirúrgica , tras lo cual paciente presenta mejoría de cuadro clínico, se realiza análisis de biopsia el cual confirma el diagnóstico de megacolon agangliónico congénito, al cuadro se le añade infección de vías urinarias a repetición debido a malformación en aparato urinario Las complicaciones que se presentaron en el postquirúrgico fueron la incontinencia fecal, y periodos de estreñimiento las cuales se identificaron en este caso, también se describen la enterocolitis y enuresis como posibles complicaciones.

PALABRAS CLAVES: MEGACOLON _CONGÉNITO, ABDOMEN_OBSTRUCTIVO, CONSTIPACIÓN, BIOPSIA_RECTAL_POR_SUCCIÓN, DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO.

UNIVERSITY OF AMBATO
FACULTY OF HEALTH SCIENCES
MEDICAL CAREER
“CONGENITAL AGANGLIONIC MEGACOLON
HIRSCHSPRUNG'S DISEASE ”

Author: Molina Pinto, Janine

Alejandra

Tutor: Dr. Mario Leopoldo, Sunta

Ruiz

Date: Ambato, May of 2018

SUMMARY

The congenital aganglionic megacolon is the absence of parasympathetic ganglion cells in the myenteric and submucosal plexus of the rectum, extending to the colon, caused by the failed migration of the ganglion cells of the colon during gestation. This leads to an aganglionic segment that can not relax, producing a functional obstruction of the colon. The predisposing risk factors to develop congenital aganglionic megacolon are: the genetic predisposition that is given by the EDN3 genes located in the long arm of chromosome 20, and EDNRB located in the long arm of chromosome 13 and RET; it is more frequent in the male sex in a ratio of 3-5: 1.

The symptoms and signs that the pediatric population presents are: severe constipation, diarrhea, anemia, growth retardation, hyporexia, abdominal distension. The timely recognition and immediate treatment are essential to reduce the mortality and mortality associated with its more frequent complication, such as necrotizing enterocolitis. Early diagnosis is important, the method of choice is suction biopsy, it detects hypertrophic nerve trunks and the absence of ganglion

cells in the colonic submucosa. Its treatment is surgical, obtaining good results, being few cases that have presented recurrences.

There are congenital malformations that can be associated with the congenital aganglionic megacolon, such as: heart disease, bone dysplasia, renal and urinary tract malformations such as bilateral pyeloureteral layering that occurred in this case, some form part of syndromes such as Down syndrome, Smith syndrome, Lemli-Opitz, Waardenberg syndrome, among others.

The present case describes an 8-year-old patient with a history of chronic constipation, attended emergency due to constipation of more than 1 month of evolution, abdominal distension, hyporexia and vomiting, examinations and is admitted with presumptive diagnosis obstructive abdomen, is evaluated by the surgical service who analyze the case and decide surgical behavior, after which patient presents improvement of clinical picture, biopsy analysis is performed which confirms the diagnosis of congenital aganglionic megacolon, to the box is added recurrent urinary tract infection due to malformation in the urinary system. Complications that occurred in the postoperative period were fecal incontinence, and periods of constipation which were identified in this case. Enterocolitis and enuresis are also described as possible complications.

KEY WORDS: MEGACOLON _CONGENIT,
ABDOMEN_OBSTRUCTIVE, CONSTIPATION,
BIOPSY_RECTAL_POR_SUCTION, DIAGNOSIS, TREATMENT.

I. INTRODUCCIÓN

El presente caso se enfocará en la descripción y análisis de megacolon agangliónico congénito, el cual es una de las primeras causas de obstrucción intestinal, que requieren cirugía abdominal para su resolución. Se define como la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino grueso, se atribuye a la falta de migración de las células de la cresta neural en etapas precoces de la vida fetal, lo que condiciona sobre contracción del segmento afectado.¹

Se estima que la incidencia global es de 1 por cada 5000 recién nacidos vivos, en Estados Unidos la enfermedad afecta a 1 de 5400 a 7200 recién nacidos anualmente.³ Los datos del Ecuador indican similitud con respecto a datos descritos en otras poblaciones: española, alemana, italiana, china, polaca y estadounidense. El Instituto Nacional de Estadística y Censo (INEC) en el 2010 ha registrado un caso de mortalidad ocasionada por la enfermedad de Hirschprung (HSCR).⁷

Existe una preponderancia masculina con una relación de 3: 1 a 5: 1, especialmente en la enfermedad de segmento corto (80% de los casos).^{4,2}

El 80% de los casos con HSCR son esporádicos, el 20% restante puede ser de origen familiar con patrones de herencia autosómica dominante y recesiva, penetrancia incompleta y expresión variable. El diagnóstico se realiza en la mayoría de los casos en el período neonatal y se identifica como una obstrucción intestinal con dificultad para expulsar el meconio en 48h, distensión abdominal, vómito, enterocolitis neonatal. En algunos casos el diagnóstico se realiza más tarde en la infancia o incluso en la edad adulta mostrando estreñimiento, distensión abdominal crónica, vómitos y retraso de crecimiento.^{5,6}

El reconocimiento precoz y el tratamiento en base a reanimación con líquidos, irrigación rectal y antibióticos es importante para disminuir el riesgo de mortalidad, así como terapia coadyuvante para el tratamiento quirúrgico.

Se presenta el caso de una paciente de 8 años de edad con antecedente quirúrgico de resección de sigma de aproximadamente 1 año, antecedente patológico personal de constipación crónica, acude a emergencia por presentar cuadro de constipación de más de 1 mes de evolución, distensión abdominal, hiporexia y vómito, se realizan exámenes y es ingresada con el diagnóstico presuntivo de abdomen obstructivo, es valorada por el servicio de cirugía quienes analizan el caso y deciden que su

resolución es quirúrgica, se le realizó: Colectomía casi total + anastomosis colorectal término terminal + cecostomía + apendicectomía profiláctica + omentectomía, tras lo cual paciente presenta mejoría de cuadro clínico, se realizó el examen histopatológico de la pieza anatómica de un segmento de colon, el cual reporta ausencia ganglionar en segmentos del colon resecado en la capa muscular se encuentran escasos fascículos nerviosos en algunas porciones del colon, confirmando el diagnóstico de megacolon agangliónico congénito, las complicaciones que se presentaron en el postquirúrgico fueron la incontinencia fecal, y periodos de estreñimiento las cuales se identificaron en este caso, también se describen la enterocolitis y enuresis como posibles complicaciones. Al cuadro se le añade infección de vías urinarias a repetición debido a malformación en aparato urinario.

El motivo que me llevo a optar por este caso se debe a que el megacolon agangliónico es una patología que se presenta con poca frecuencia con sintomatología que presenta de forma crónica en niños de edad escolar, el 70% de los casos se presenta como un defecto aislado, en este caso se presentó asociado a una malformación congénita del tracto urinario, por lo cual el análisis del caso es de relevancia. Así el presente trabajo nos permitirá conocer más en detalle la clínica, de dicha enfermedad, su asociación a malformaciones o síndromes, complicaciones y su respectivo tratamiento.

TEMA DE INVESTIGACIÓN:

“MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO”

II. OBJETIVOS:

2.1 OBJETIVO GENERAL

2.1.1 Determinar la importancia del diagnóstico precoz del megacolon agangliónico congénito y sus formas de presentación.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

2.2.1 Identificar los factores de riesgo que predisponen a desarrollar megacolon agangliónico congénito.

2.2.2 Describir síntomas y signos característicos del megacolon agangliónico congénito en población pediátrica.

2.2.3 Especificar el diagnóstico precoz y el tratamiento de elección en el megacolon agangliónico congénito.

2.2.4 Identificar las anomalías congénitas asociadas y las complicaciones en el megacolon agangliónico congénito.

III. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES

3.1. CAMPO:

Salud – Hospital General Ambato IESS.

3.2. FUENTES DE RECOLECCIÓN:

- Entrevista con un familiar de la paciente (madre).
- Entrevista con el médico especialista y médicos residentes.

- Historia clínica de la paciente Hospital General Ambato IESS.
- Para el análisis del caso clínico se acudió a la revisión de artículos médicos de evidencia científica, guías de práctica clínica actualizadas, en conjunto con base de datos (Revisiones Bibliográficas) de la Universidad Técnica de Ambato.

3.3. DOCUMENTOS A REVISAR:

Hoja de Emergencia, anamnesis, nota de ingreso, nota de evolución, reporte de exámenes de laboratorio e imagen, reporte de histopatología, epicrisis de alta, artículos, libros, publicaciones acerca del tema de investigación.

3.4. PERSONAS CLAVE A CONTACTAR:

Médicos tratantes del servicio de Pediatría y Cirugía del Hospital General Ambato IESS.

3.5. INSTRUMENTOS:

Entrevista con familiar de la paciente (historia clínica), computador, Internet, bolígrafo, papel, dinero, cámara fotográfica.

IV. DESARROLLO

4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO

HISTORIA CLÍNICA

- **Datos de Filiación:** Paciente femenina de 8 años de edad, mestiza, católica, nacida (24/12/2008) y residente en Ambato, instrucción primaria, ocupación estudiante, lateralidad diestra, tipo de sangre ORh+.

Fuente de información directa.

- **Antecedentes Heredofamiliares:**
 - **Madre:** Norma Patricia Vargas Guanotuña, de 47 años de edad, nace y reside en Ambato, estado civil: soltera, instrucción cuarto nivel completo, ocupación: docente, grupo de sangre: ORh+.
 - **Padre:** Luis Enrique Cáceres Ochoa, edad 53 años de edad, nace en Ambato y reside en Santa Elena, estado civil: divorciado, instrucción: cuarto nivel completo, ocupación: docente, grupo de sangre: ORh+.
- **Diagnóstico de Familia:** hogar disfuncional.
- **Hábitat:** viven en casa propia, cuenta con todos los servicios básicos, existe 3 habitaciones, viven 3 personas, (paciente, madre, abuela).
- **Higiene:**
 - Baño: pasando un día.
 - Cambio de ropa: 1 vez al día.
 - Lavado de dientes: sí.

- **Hábitos:**

- Alimentario: 2 veces al día.
- Miccional: aproximadamente 3 veces al día.
- Defecatorio: 3 veces por semana.
- Medicación: no refiere.

- **Antecedentes Perinatales:**

Gestas: 1, cesárea: 1, abortos: 0, hijos vivos: 1.

Paciente producto de la primera gesta, se realiza controles: 6, ecografías: 5, con reporte normal, recibe inmunizaciones durante el embarazo toxoide tetánico 1 dosis, toma vitaminas y hierro desde la semana 4, no refiere complicaciones.

- **Antecedentes Natales:**

Paciente nace por cesárea por madre añosa, a las 38 semanas de edad gestacional, llanto inmediato, alojamiento conjunto.

- **Antecedentes Postnatales:**

Esquema de vacunación completa para la edad, no se evidencia en carnet; desarrollo psicomotriz: adecuado para la edad, sedestación con ayuda a los 6 meses, sedestación sin ayuda a los 8 meses, bipedestación con ayuda a los 10 meses, bipedestación sin ayuda al 1 año. Alimentado con seno materno y fórmula desde su nacimiento, hasta los 6 meses, incluido a la dieta familiar a los 7 meses.

- **Antecedentes Patológicos Personales:**

- Infección del tracto urinario a repetición, último episodio hace 1 mes.
- Constipación último episodio hace 1 mes.
- Estenosis ureteral bilateral, tratada con dilataciones ureterales.
- Megacolon congénito.

- **Antecedentes Quirúrgicos:**

Resección de colon hace 10 meses, cierre de colostomía hace 5 meses.

- **Alergias:**

No refiere.

- **Antecedentes Patológicos Familiares:**

- Línea materna: abuela con hipertensión arterial.
- Línea paterna: no refiere.

- **Motivo de Consulta:**

Constipación.

- **Enfermedad Actual:**

Paciente derivado del Hospital Militar de la ciudad de Quito, tras haber estado internado con cuadro compatible con Megacolon congénito, presentó cuadro de constipación crónica que, además del tratamiento antibiótico requirió enemas y lavados colorrectales, con lo cual sintomatología persiste y deciden realizar cirugía dándose la resección de segmento de colon sigmoideo hace aproximadamente 12 meses. Se deriva al servicio de Pediatría y Cirugía, Hospital General Ambato IESS, para seguimiento de su patología de base. Sin embargo no se realiza seguimiento adecuado, la sintomatología se torna crónica, sin lograr su resolución mediante tratamiento clínico.

Madre de paciente acude a consulta externa de Hospital General Ambato IESS, refiere que hace aproximadamente 1 mes no realiza deposición, posteriormente presenta dolor abdominal de moderada intensidad localizado en marco colónico, se acompaña de distensión abdominal y vómitos en poca cantidad por 4 ocasiones, de contenido bilioso, por lo que acude a médico particular, quien aplica enema tras lo cual presenta: deposición en poca cantidad de consistencia dura. A pesar de recibir tratamiento la sintomatología persiste.

Examen Físico:

Tabla 1. Signos Vitales.

Frecuencia cardiaca	115 lpm
Frecuencia respiratoria	21 rpm
Saturación de oxígeno	96% aire ambiente
Peso	18 kg Z-2
Talla	111 cm Z-3
IMC	14 Z-1

Fuente: Laboratorio Hospital

General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Ver anexo 1(curvas de crecimiento).

Paciente despierta, afebril, hidratada, irritable.

- Fascie: pálida.
- Biotipo: caquéctico, asténica.
- Piel y faneras: palidez mucocutánea generalizada.
- Cabeza: normocefálica, cabello de implantación normal, color negro.
- Ojos: pupilas isocóricas, normorreactivas a luz y acomodación.
- Fosas nasales: permeables.
- Oídos: Conducto auditivo externo permeable con buena percepción auditiva.
- Cuello: movilidad conservada, no adenopatías.
- Tórax: expansibilidad conservada.
- Corazón: ruidos cardiacos, se ausculta soplo holosistólico grado II/VI en segundo y cuarto espacio intercostal izquierdo.
- Pulmones: murmullo vesicular presente, no ruidos sobreañadidos.
- Abdomen: presencia de cicatriz queloidea a nivel de fosa iliaca izquierda e hipogastrio, distendido, tenso, doloroso a la palpación, perímetro abdominal de 61cm, ruidos hidroaéreos presentes.
- Región inguino-genital: genitales femeninos, Tanner I, no se evidencia secreciones ni eritema.

- Extremidades: simétricas, no edemas, tono, sensibilidad, fuerza y movilidad conservada, llenado capilar menor de 3 segundos, pulsos distales conservados.
- Neurológico: Vigil, consciente, activa y reactiva al manejo, escala de glasgow 15/15, no signos meníngeos, no signos de hipertensión endocraneana.

Al analizar todo el cuadro clínico de la paciente se decide ingreso al servicio de Pediatría el 19 de Diciembre de 2016 con una impresión diagnóstica de megacolon y como diferencial cuadro obstructivo, con el objetivo de diagnóstico y tratamiento específico.

IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA EN CONSULTA EXTERNA CIRUGÍA

Megacolon congénito.

Abdomen obstructivo.

INDICACIONES:

1. Ingreso por el Servicio de Pediatría.
2. Nada por vía oral.
3. Radiografía de abdomen anteroposterior, en dos posiciones.
4. Valoración por Cirugía.
5. Valoración por Pediatría.

VALORACIÓN POR PEDIATRÍA (19/12/16):

Paciente acude por presentar cuadro de constipación crónica de 1 mes de evolución, se acompaña de dolor abdominal, náusea que llega al vómito, hiporexia y distensión abdominal. Al examen físico: paciente de biotipo caquético, piel con palidez mucocutánea generalizada, corazón ruidos cardiacos, se ausculta soplo holosistólico grado II/VI en segundo y cuarto espacio intercostal izquierdo,

abdomen distendido, poco tenso, no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos presentes, perímetro abdominal 61cm, presencia de cicatriz queloidea a nivel de fosa ilíaca izquierda e hipogastrio.

DIAGNÓSTICO:

- Obstrucción intestinal. CIE10. K56
- Adenitis crónica. CIE10. I88
- Desnutrición crónica mixta. CIE10. E44

Plan: Ingreso, hidratación, exámenes de laboratorio e imagenología.

INDICACIONES:

1. Nada por vía oral.
2. Control de signos vitales cada 4 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
4. Control de ingesta/excreta.
5. Glicemia cada día.
6. Dextrosa al 5% en agua 1000cc más 12 cc de soletrol sodio más 10 cc soletrol potasio pasar intravenoso a 60 cc hora.
7. Enema evacuante dos veces al día con agua jabonosa 300 cc en cada enema.
8. Paracetamol 200 mg intravenoso cada 8 horas.
9. Biometría hemática, procalcitonina, hematocrito capilar, glucosa, urea, creatinina, PCR.
10. Radiografía de abdomen en dos posiciones.

Tabla 2: Hemograma (19/12/2016)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Recuento Leucocitario (WBC)	7.8	K/ul	5 - 12	K/ul
Recuento de glóbulos rojos	4.7	M/ul	3.2 - 5.2	M/ul
Hemoglobina (HGB)	17	g/dl	10 - 17.5	g/dl
Hematocrito (HCT)	46	%	32 - 43	%
Volumen corp. medio (MCV)	90.0	fl	84 - 121	fl
Hemoglobina Corpus Media (MCH)	30.5	pg	25 - 31	pg
Concen HB Corp. media (MCHC)	33.5	g/dl	32 - 36	g/dl
Recuento Plaquetas	249	K/ul	150 - 450	K/ul
Neutrófilos	82.3	%	40 - 60	%
Linfocitos	12.4	%	25 - 31	%
Monocitos	5.2	%	1.9 - 9	%
Eosinófilos	2.3	%	1 - 5	%
Basófilos	0.0	%	0.2 - 1	%
Tiempo de protrombina (TP)	13.9	segundos	11 - 15	segundos
Tiempo de tromboplastina (TTP)	34.6	segundos	25 - 35	segundos
International Normalized Ratio (INR)	1		0.8 - 1.1	
Procalcitonina	0.34	ng/mL	> 0.5	ng/mL
Proteína C Reactiva (PCR)	24	mg/dl	hasta 22	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 3: Química sanguínea (19/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Glucosa	96.4	mg/dl	65 - 110	mg/dl
Urea en suero	14.8	mg/dl	15 - 36	mg/dl
Creatinina	0.45	mg/dl	0.6 - 0.9	mg/dl
Ácido úrico	4.0	mg/dl	3.5 - 7	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 4: Electrolitos (19/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Sodio	137.0	mEq/Lt	135 - 145	mEq/Lt
Potasio	3.45	mEq/Lt	3.5 - 5.	mEq/Lt

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Complementarios: 19/12/16

Radiografía de abdomen mostró una importante dilatación de colon, que llega hasta ampolla rectal, el mismo que ocupa gran parte de la cavidad abdominal. (Anexo 2)

La analítica mostró neutrofilia y elevación de la PCR.

- **Evolución:** (20/12/2016 Hora: 08:45)

Ante los hallazgos en radiografía de abdomen en dos posiciones, y tras la sospecha de megacolon congénito se decide realizar tomografía abdominal, enema de colon, se solicita valoración por el servicio de Cirugía.

- **Evolución:** (21/12/2016 Hora: 08:00)

Sin cambios

- **Evolución:** (22/12/2016 Hora: 09:00)

Para sintetizar cada aspecto evolutivo se basa nuestro caso en el sistema SOAP que evalúa el subjetivo, objetivo, análisis y plan a seguir.

S: Paciente refiere que persiste dolor abdominal difuso de moderada intensidad, tipo cólico, se acompaña de distensión abdominal, 2 deposiciones diarreicas en moderada cantidad, sin moco ni sangre, secundario al uso de enema.

O: Activa al manejo, fascie pálida, biotipo caquética.

Tórax: expansibilidad conservada: corazón: se ausculta soplo holosistólico grado II/VI en segundo y cuarto espacio intercostal izquierdo.

Abdomen: distendido, tenso, doloroso a la palpación en marco colónico, perímetro abdominal 61cm, ruidos hidroaéreos ligeramente disminuidos.

Se recibe resultados de exámenes complementarios que reportan:

- ✓ Enema de colon: dilatación de colon en casi su totalidad.
- ✓ Tomografía axial y computarizada de abdomen: se evidencia dilatación colónica a nivel de colon transverso y descendente.

A: Paciente con clínica de abdomen obstructivo refiere que realiza deposiciones diarreicas con administración de enemas, por dos ocasiones, la distensión abdominal persiste.

P: Valoración por Cirugía.

INDICACIONES:

1. Dieta líquida amplia.
2. Control de signos vitales cada 4 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
4. No canalizar vía.
5. Enema evacuante dos veces al día con agua jabonosa 300 cc en cada enema.
6. Lactulosa 7 cc vía oral tres veces al día.
7. Metronidazol jarabe 250 mg/5 ml tomar 3,5 cc vía oral cada 8 horas.
8. Indicaciones de cirugía general.
9. Novedades.

Enema de Colon 20/12/16 (Anexo 3)

- Colon dilatado en todo su trayecto, de predominio en la porción distal.
- Colon redundante, grande con abundantes heces en su interior.

Tomografía contrastada de abdomen 22/12/16 (Anexo 4)

- Presencia de dilatación en colon transverso y descendente.

- VALORACIÓN POR CIRUGÍA GENERAL: (23/12/2016 Hora: 09:00)

Paciente de 8 años de edad conocida por el servicio de Cirugía General con diagnóstico de megacolon, antecedente quirúrgico de resección de sigma, en colon por enema se evidencia megacolon y gran distensión abdominal, estreñimiento crónico que no mejora al manejo clínico.

S: Al momento madre de paciente refiere que presenta deposiciones diarreicas desde hace 3 días sin moco ni sangre, en moderada cantidad 3 veces al día, sensación de tenesmo, y distensión abdominal.

O: Al examen físico paciente despierta, afebril, hidratada, irritable, peso: 18 Kg, frecuencia cardíaca: 82 latidos por minuto, saturación de oxígeno: 95% al aire ambiente, frecuencia respiratoria: 24 respiraciones por minuto, temperatura a 37°C.

✓ Abdomen: presencia de cicatriz queloidea a nivel de fosa ilíaca izquierda e hipogastrio, distendido, tenso, doloroso a la palpación, perímetro abdominal 61cm, ruidos hidroaéreos presentes.

A: Paciente que persiste con abdomen distendido sin respuesta al manejo clínico. Por lo que se realiza enema de colon y tomografía de abdomen, en las cuales se evidencia una gran distensión de asas intestinales, que comprometen gran trayecto del colon, se decide programar cirugía.

P: Chequeo prequirúrgico.

Diagnóstico: Compatible con megacolon crónico. CIE10. K593

Adenitis mesentérica crónica. CIE10. I88

INDICACIONES:

1. Dieta líquida amplia.
2. Control de signos vitales cada 6 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
4. No canalizar vía.
5. Enema evacuante dos veces al día con agua jabonosa 300 cc en cada enema.
6. Lactulosa 7 cc vía oral tres veces al día.

7. Metronidazol jarabe 250 mg/5 ml tomar 3,5 cc vía oral cada 8 horas.
8. Vitamina K 1 ampolla intramuscular ahora.
9. Coproparasitario más polimorfonucleares.
10. Electrolitos, glucosa, urea, creatinina, biometría hemática, PCR 6 am.
11. Cirugía 25 de diciembre 07:00 am.
12. Indicaciones de Cirugía General.
13. Novedades.

• **Evolución: (24/12/2016 Hora: 08:30)**

S: Paciente que continua presentando sensación de tenesmo, realiza la deposición sólo después de la administración de lactulosa por una ocasión, refiere hiporexia y distensión abdominal.

O:

Examen Físico:

Tabla 5. Signos Vitales.

Frecuencia cardíaca	84 lpm	
Frecuencia respiratoria	22 rpm	
Sat O2	94%	
Peso	18 kg	Z-2
Talla	111cm	Z-3
Temperatura axilar	36.8°C	

Fuente: Historia Clínica Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Paciente de biotipo caquéctico, piel con palidez mucocutánea generalizada, cardiopulmonar normal, abdomen distendido, no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos aumentados, perímetro abdominal 58cm, cicatriz queiloidea a nivel de fosa ilíaca izquierda e hipogastrio.

Resultados de laboratorio:

Tabla 6: Hemograma (23/12/2016)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Recuento Leucocitario (WBC)	6.9	K/ul	5 - 12	K/ul
Recuento de globulos rojos	7.60	M/ul	3.2 - 5.2	M/ul
Hemoglobina (HGB)	19	g/dl	10 - 17.5	g/dl
Hematocrito (HCT)	46	%	32 - 43	%
Volumen corp. medio (MCV)	90.0	fl	84 - 121	fl
Hemoglobina Corpus Media (MCH)	30.5	pg	25 - 31	pg
Concentración Hb Corp. media (MCHC)	33.5	g/dl	32 -36	g/dl
Recuento Plaquetas	249	K/ul	150 - 450	K/ul
Neutrófilos %	62.5	%	40 - 60	%
Linfocitos %	30.0	%	25 - 31	%
Monocitos %	5.2	%	1.9 - 9	%
Eosinófilos %	2.3	%	1 - 5	%
Procalcitonina	0.34	ng/mL	> 0.5	ng/MI
PCR	7	mg/dl	hasta 22	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 7: Química sanguínea (19/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Glucosa	105.6	mg/dl	65 - 110	mg/dl
Urea en suero	12.0	mg/dl	15 - 36	mg/dl
Creatinina	0.3	mg/dl	0.6 - 0.9	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 8: Electrolitos (19/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Sodio	141.0	mEq/lt	135 - 145	mEq/lt
Potasio	4.2	mEq/lt	3.5 - 5.	mEq/lt

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 9: Coproparasitario (19/12/16)

PARÁMETROS	RESULTADOS
Color	Café
Aspecto	Homogéneo
Consistencia	Blanda
Restos alimenticios	+
Flora bacteriana	Normal
Parásitos	Negativo
Ac. Grasos	Escasos
Polimormonucleares	Negativo

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

A: Se realizan biometría hemática, química sanguínea, elemental y microscópico de orina, coproparasitario, para chequeo prequirúrgico los cuales se encuentran dentro de parámetros normales.

P: Preparación preoperatoria.

INDICACIONES:

1. Nada por vía oral.
2. Control de signos vitales cada 6 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
- 4 Dextrosa en agua al 5% 1000 cc, más 10 cc de soletrol sodio, más 10 cc de soletrol potasio, pasar intravenoso a 60ml/h.
5. Enema evacuante dos veces al día con agua jabonosa 300 cc en cada enema.
6. Metronidazol jarabe 250 mg/5 ml tomar 3,5 cc vía oral cada 8 horas.
7. Cirugía 27 de diciembre 07:00 am.
8. Indicaciones de cirugía general.
9. Parte Operatorio.
10. Novedades.

- **Evolución: (25-26 /12/2016):** El cuadro clínico presentado anteriormente no presenta ningún cambio, ni se agrega ninguna sintomatología.
- **Evolución: (27/12/2016 Hora: 12:14)**

PROTOCOLO OPERATORIO:

- Diagnóstico Prequirúrgico: Megacolon. CIE10. K593
- Diagnóstico Postquirúrgico: Megacolon. CIE10. K593
- Procedimiento Planificado: Resección + anastomosis término terminal con sutura mecánica circular.
- Procedimiento Realizado: Colectomía casi total + anastomosis colorrectal término terminal + cecostomía + apendicectomía profiláctica + omentectomía.

HALLAZGOS:

1. Megacolon de más o menos 50 cm de longitud desde tercio proximal de colon transversal hasta recto de aproximadamente 8 cm de diámetro.
2. Anastomosis de cirugía previa latero-lateral entre colon izquierdo y recto.
3. Presencia de ganglios de más o menos 1 cm a nivel de mesocolon.
4. Apendice de características normales.
5. Incisión media de más o menos 20 cm.

PROCEDIMIENTO:

1. Asepsia y antisepsia.
2. Colocación de campos quirúrgicos.
3. Diéresis descrita.
4. Profundización por planos.
5. Apertura de cavidad abdominal.
6. Identificación de colon redundante.
7. Apertura de ligamento cólico esplénico.
8. Apertura de fascia de Toldt izquierda.
9. Desinserción de epiplón a colon transversal.

10. Apertura de retroperitoneo y liberación de colon transverso.
11. Liberación de colon izquierdo hasta sitio de anastomosis anterior.
12. Disección de tercio proximal de recto.
13. Liberación de meso colon con autosuturas vasculares hasta tercio proximal de colon transverso.
14. Extracción de pieza anatómica mediante suturas mecánicas guía 55.
15. Apendicetomía abierta profiláctica, por incisión media.
16. Cecostomía con colocación de sonda Foley a través de base apendicular.
17. Fijación de Cecostomía a pared abdominal.
18. Apertura de cavo distal en recto y cavo proximal en colon transverso.
19. Sutura termino terminal con sutura mecánica circular.
20. Síntesis de colon transverso sobre sitio de apertura para introducción de autosutura con vicryl 3/0 en dos planos.
21. Refuerzo de autosutura con vicryl 3/0.
22. Cierre de apertura en retroperitoneo.
23. Cierre de espacio entre parte posterior de colon (remanente colon derecho y tercio proximal de colon transverso).
24. Contaje de material blanco.
25. Colocación de drenaje de Jackson Pratt en espacio de Douglas.
26. Lavado de herida quirúrgica anterior.
27. Síntesis por planos.
 - Sangrado: escaso.
 - Histopatológico: sí.
 - Complicaciones: ninguna.

INDICACIONES:

1. Nada por vía oral por 3 días (0/3).
2. Control de signos vitales cada 4 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
4. Control de ingesta y excreta, balance hídrico, diuresis horaria.

5. Glicemia dos veces al día.
6. Cuidado de drenajes.
7. Cuidados de sonda vesical.
8. Lactato Ringer 1000 cc intravenoso pasar a 55 cc hora.
9. Ampicilina más Sulbactam 600 mg intravenoso cada 8 horas (día 0).
10. Paracetamol 180 mg intravenoso cada 8 horas.
11. Ketorolaco 15 mg intravenoso cada 12 horas.
12. Metoclopramida 2 mg intravenoso cada 8 horas.
13. Ranitidina 15 mg intravenoso cada 12 horas.
14. Hematocrito capilar.
15. Indicaciones de Cirugía General.
16. Histopatológico pendiente resultados.
17. Novedades.

• **Evolución: (28/12/2016 Hora: 12:14)**

S: Paciente al momento refiere dolor abdominal de moderada intensidad localizado en sitio quirúrgico además de sensación de hambre.

O: Al examen físico frecuencia cardiaca: 117 latidos por minuto, frecuencia respiratoria: 17 por minuto, temperatura: 37,8°C, paciente de biotipo caquético, conjuntivas ligeramente pálidas, tórax expansibilidad conservada, corazón ruidos cardíacos, se ausculta soplo holosistólico grado II/VI en segundo y cuarto espacio intercostal izquierdo, abdomen suave, depresible, doloroso en sitio quirúrgico, ruidos hidroaéreos disminuidos, presencia de drenaje de cecostomía con poca producción de materia fecal, drenaje de flanco izquierdo con salida de 30 cc de líquido serohemático.

A: Paciente con buena evolución a cuadro clínico de resolución quirúrgica, al momento con ligera molestia en sitio quirúrgico y febrícula.

P: Hidratación, analgesia, antibioticoterapia, cuidado de drenaje.

INDICACIONES:

1. Nada por vía oral por 3 días (1/3).
2. Control de ingesta y excreta.
3. Control de signos vitales.
4. Curva térmica cada 4 horas.
5. Glicemia cada día.
6. Cuidado de drenajes.
7. Cuidados de sonda vesical.
8. Dextrosa en Agua al 5% 1000 cc + 12 cc de soletrol sodio + 10 cc de soletrol potasio pasar intravenoso a 60 cc hora.
9. Ceftriaxona 1 gr intravenoso cada 12 horas (día 0).
10. Ampicilina más Sulbactam 600 mg intravenoso cada 8 horas (día 1).
11. Paracetamol 200 mg intravenoso cada 8 horas.
12. Ketorolaco 15 mg intravenoso cada 12 horas.
13. Metoclopramida 2 mg intravenoso cada 8 horas.
14. Ranitidina 15 mg intravenoso cada 12 horas.
15. PCR, biometría hemática, procalcitonina, hematocrito capilar, glucosa, urea, creatinina, uroanálisis.
16. Histopatológico pendiente resultado.
17. Novedades.

- **Evolución: (29/12/2016 Hora: 8:45)**

S: Paciente al momento refiere dolor de moderada intensidad en sitio quirúrgico.

O: Al examen físico frecuencia cardiaca: 125 latidos por minuto, frecuencia respiratoria: 17 por minuto, temperatura: 37,8°C, abdomen suave, depresible, doloroso en sitio quirúrgico, ruidos hidroaéreos disminuidos, presencia de drenaje de cecostomía con poca producción de materia fecal, drenaje de flanco izquierdo con salida de 30 cc de líquido serohemático, extremidades no edema.

Resultados laboratorio:

Tabla 10. Hemograma:

	RESULTADO		REFERENCIA	
Recuento Leucocitario (WBC)	14.50	K/ul	5 - 12	K/ul
Recuento de globulos rojos	4.12	M/ul	3.2 - 5.2	M/ul
Hemoglobina (HGB)	11.3	g/dl	10 - 17.5	g/dl
Hematocrito (HCT)	36	%	32 - 43	%
Volumen corp. medio (MCV)	87	fl	84 - 121	fl
Hemoglobina Corpus Media (MCH)	29	pg	25 - 31	pg
Concentración Hb.Corp. media (MCHC)	33.2	g/dl	32 -36	g/dl
Recuento Plaquetas	245	K/ul	150 - 450	K/ul
Neutrofilos %	80.4	%	40 - 60	%
Linfocitos %	7.4	%	25 - 31	%
Monocitos %	10.4	%	1.9 - 9	%
Eosinófilos %	0.9	%	1 - 5	%
Procalcitonina	0.36	ng/mL	> 0.5	ng/mL
PCR	28.9	mg/dl	hasta 22	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 11. Química sanguínea (29/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Glucosa	137.9	mg/dl	65 - 110	mg/dl
Urea en suero	23.0	mg/dl	15 - 36	mg/dl
Creatinina	0.6	mg/dl	0.6 - 0.9	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 12. Electrolitos (29/12/16)

	RESULTADO		REFERENCIA	
Sodio	140	mEq/lt	135 - 145	mEq/lt
Potasio	4.18	mEq/lt	3.5 - 5	mEq/lt

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 13. Uroanálisis (29/12/16)

PARÁMETRO	RESULTADO
Densidad	1.009
Ph	6.0
Piocytes	11 por campo
Eritrocitos	1 por campo
Bacterias	++
Leucocitos	+
Nitritos	+
Proteínas	30 mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

A: Paciente con buena evolución a cuadro clínico de resolución quirúrgica, al momento con ligera molestia en sitio quirúrgico, y febrícula que mejora con antitérmicos y antibioticoterapia, en la analítica muestra infección de foco urinario.
P: Hidratación, analgesia, antibioticoterapia, cuidado de drenaje.

INDICACIONES:

1. Nada por vía oral por 3 días (2/3).
2. Control de ingesta y excreta.
3. Control de signos vitales.
4. Curva térmica cada 4 horas.
5. Glicemia cada día.
6. Cuidado de drenajes.
7. Cuidados de sonda vesical.
8. Realizar estimulación anal con termómetro tres veces al día.
9. Dextrosa en Agua al 5% 1000 cc más 12 cc de soletrol sodio más 10 cc de soletrol potasio pasar intravenoso a 60 cc hora.
10. Ceftriaxona 1 gr intravenoso cada 12 horas (día 1).
11. Ampicilina más Sulbactam 600 mg intravenoso cada 8 horas (día 2).

12. Paracetamol 200 mg intravenoso cada 8 horas.
13. Ketorolaco 15 mg intravenoso cada 12 horas.
14. Metoclopramida 2 mg intravenoso cada 8 horas.
15. Ranitidina 15 mg intravenoso cada 12 horas.
16. Histopatológico pendiente resultado.
17. Novedades.

- **Evolución: (30/12/2016):** El cuadro clínico presentado anteriormente, no presenta ningún cambio, ni se agrega ninguna sintomatología.

○ **Evolución: (31/12/2016 Hora: 9:00)**

S: Paciente refiere ligero dolor en sitio de herida quirúrgica.

O: Al examen físico frecuencia cardíaca: 98 latidos por minuto, frecuencia respiratoria: 17 por minuto, temperatura: 36,6°C, abdomen suave, depresible, ligeramente doloroso en sitio quirúrgico, ruidos hidroaéreos presentes, drenaje de cecostomía con producción de materia fecal, drenaje de flanco izquierdo con salida de 15 cc de líquido serohemático, extremidades pulsos presentes, no edema.

A: Paciente hemodinámicamente estable, sin nuevo cuadro de febrícula.

P: Iniciar dieta líquida a tolerancia.

INDICACIONES:

1. Iniciar dieta líquida a tolerancia mañana.
2. Mantener indicaciones.

- **Evolución: (01/01/2017):** El cuadro clínico presentado anteriormente no presenta ningún cambio, ni se agrega ninguna sintomatología.

• **Evolución: (02/01/2017 Hora: 9:00)**

S: Paciente con buena tolerancia a líquidos, refiere ligero dolor en sitio de herida quirúrgica.

O: Al examen físico, frecuencia cardiaca: 101 latidos por minuto, frecuencia respiratoria: 18 por minuto, temperatura: 36,6°C, paciente de biotipo caquéctico, conjuntivas rosadas, abdomen suave, depresible, ligeramente doloroso en sitio quirúrgico, ruidos hidroaéreos presentes, drenaje de cecostomía con producción de materia fecal, drenaje de flanco izquierdo con salida de 7 cc de líquido serohemático.

A: Paciente hemodinámicamente estable, con mejoría sintomática, poca producción de drenaje.

P: Alta más indicaciones.

INDICACIONES:

Plan Preventivo:

1. Dieta líquida amplia: gelatinas, coladas de brócoli, coliflor, espinaca, todo licuado (no sólidos).
2. Realizar estimulación anal con termómetro tres veces al día (mañana, tarde, noche).
3. Baño diario, limpieza de sitios de drenaje.
4. Lavar manos antes de comer y después de ir al baño.
5. Buena higiene y manipulación en aseó de alimentos.
6. No dar alimentos fuera del hogar.
7. Dar de tomar agua hervida.

Plan Terapéutico:

1. Amoxicilina + ácido clavulánico 250 mg/ 5 ml, dar 8 cc vía oral cada 8 horas por 5 días.
2. Cefalexina 200 mg/ 5 ml, dar 9cc vía oral cada 4 horas por 6 días.
3. Probióticos disolver un sobre en una cucharada de agua, dar de tomar 1 vez al día por 3 días.
4. Paracetamol 150 mg/ 5 ml, dar 9cc vía oral cada 8 horas por cuatro días.

DIAGNÓSTICOS INGRESO

- ✓ Constipación crónica. CIE10. K50
- ✓ Obstrucción Intestinal. CIE10. K56
- ✓ Megacolon congénito. CIE10. K593

DIAGNÓSTICOS EGRESO

- ✓ Megacolon congénito. CIE10. K593
- ✓ Desnutrición crónica mixta: CIE10. E44

Control por Consulta Externa del Servicio de Cirugía: (12/02/2017 Hora: 10:25): Paciente acude con resultados de histopatológico para control.

Examen Histopatológico:

MACROSCOPIA: Fijado de colon que mide 74 x 8 cm, serosa pardo grisácea, vascularizada. Al corte luz dilatada en toda su extensión, mucosa con pérdida de pliegues y áreas extensas pardo negruzcas. A la revisión de la grasa peri cólica se disecan 14 formaciones ganglionares que oscilan de 0,5 a 0,9 cm de diámetro. Adjunto segmento de omento de 17 x 4 cm, a su revisión no se disecan ganglios.

MICROSCOPIA:

Segmento de intestino grueso con infiltrado inflamatorio linfoplasmocitario, congestión, zonas de hemorragia, dilatación vascular y agregados linfoides, ligera duplicación de capas en áreas de la muscular mucosa.

Se observa infiltrado inflamatorio linfoplasmocitario, con algunos polimorfonucleares neutrófilos en submucosa, zonas de edema, plexo submucoso con células ganglionares escasas, ausente en segmentos. A nivel de muscular presencia de ganglios nerviosos, plexo con algunas células ganglionares, además de escasos fascículos nerviosos, se observan segmentos con ausencia de células ganglionares. Se examinan 15 formaciones ganglionares con folículos primarios y con centros germinales, zonas de hiperplasia difusa, congestión vascular, dilatación de senos medulares y edema.

Diagnóstico:

Compatible con Megacolon agangliónico congénito.

CIE10. Q43.1

Se da seguimiento al caso y después de un año realiza consulta por cuadro de infección del tracto urinario a repetición, encopresis y constipación.

- **Evolución Emergencia: (03/01/2018 Hora: 15:40).** Prioridad verde.

Paciente de 9 años con antecedente de infección del tracto urinario a repetición urocultivo, sensible a trimetopim + sulfas + cefuroxima y gentamicina; megacolon resuelto, antecedente quirúrgico de resección de colon; alergias no refiere.

Motivo de Consulta: alza térmica.

Enfermedad Actual:

Madre de paciente refiere que hace 4 días acude a esta casa de salud por presentar alza térmica y disuria, se realiza uroanálisis que reporta infección del tracto urinario, por lo que inician tratamiento a base de trimetopim sulfametoxazol 11ml vía oral cada 12 horas, e ibuprofeno 6ml vía oral cada 8 horas, sin embargo cuadro persiste por lo que acude a esta casa de salud.

Al examen físico: paciente activa, reactiva al manejo, con febrícula, mucosas orales húmedas, orofaringe eritematosa congestiva no purulenta, cardiopulmonar normal, abdomen suave depresible ligeramente doloroso en hipogastrio, ruidos hidroaéreos presentes.

Diagnóstico: Infección del tracto urinario.

CIE10. N39

INDICACIONES:

1. Uroanálisis.
2. Biometría hemática, PCR.

Revaloración (03/01/2018)

Emergencia: Se valora a paciente femenina que acude con disuria polaquiuria recibe tratamiento con trimetoprim sulfametoxazol por 7 días, refiere molestias desde hace 1 mes y no hay mejoría, presenta en dos meses 3 visitas al servicio de emergencia por la misma causa, además de constipación de 48 horas de evolución.

Al examen físico: Paciente despierta, alerta, mucosas orales húmedas, orofaringe: normal.

Abdomen: suave depresible doloroso en hipogastrio, ruidos hidroaéreos presentes, puntos ureterales medios positivos.

PARACLÍNICA:

Biometría hemática: leucocitosis 14.500 K/ul y segmentados de 80.4%.

Tabla 14. Uroanálisis:

PARÁMETROS	RESULTADOS
Ph	6.0
Cetonas	15 mg/dl
Leucocitos en orina	8 por campo
Nitritos	+
Hemoglobina	Negativa
Proteínas	30 mg/dl
Piocitos	9 por campo
Hematíes	2 por campo
Bacterias	+++
Células epiteliales	4-5 por campo

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine

Paciente tiene un urocultivo en donde se reporta resistencia a trimetoprim sulfametoxazol - cefuroxima- gentamicina.

Diagnóstico: Infección del tracto urinario.

CIE10. N39

INDICACIONES:

1. Ingreso a Pediatría.
2. Control de signos vitales.
3. Dieta para la edad.

4. Curva térmica.
5. Solución salina al 0.9% 1000 cc, pasar 62 ml/hora.
6. Exámenes (Ya).
7. Urocultivo pendiente.
8. Antibiótico en piso.
9. Ordenes de piso.

NOTA DE PEDIATRÍA EN EMERGENCIA:

Paciente de 9 años con antecedentes patológicos personales: respiradora bucal, megacolon diagnosticada y tratada hace 1 año, infección de vías urinarias recurrentes por 20 ocasiones y 6 en el último año. Antecedentes quirúrgicos: resección intestinal por megacolon hace 2 años, dilataciones ureterales hace 4 años.

Motivo de consulta: Alza térmica.

Enfermedad actual: Paciente con antecedente de infección del tracto urinario por 20 ocasiones y 6 ocasiones en el último año. Madre de la paciente refiere que hace 72 horas presenta alza térmica no cuantificada, se acompaña de mal olor de la orina por lo que acudió a emergencia quienes dan tratamiento con lo que no mejora cuadro clínico, a lo que se suma vómito por 2 ocasiones de contenido alimentario en moderada cantidad, además deposiciones blandas no moco, no sangre, no pujo, fétidas por lo que acude nuevamente y es ingresada.

Examen físico: Frecuencia cardíaca: 115 latidos por minuto, saturación de oxígeno: 96% aire ambiente, frecuencia respiratoria: 21 respiraciones por minuto, temperatura: 37,7 °C, peso: 23 kg, (Z:-1), talla: 113 cm, (Z:-3), índice de masa corporal: 18 kg/m², (Z:0).

Paciente despierto, febril, hidratado, irritable.

Abdomen: suave, depresible, doloroso a la palpación en hipogastrio, puntos ureterales medios y superiores positivos, ruidos hidroaéreos presentes, no se palpa visceromegalias, puño percusión negativa, cicatriz de 10 cm en hipogastrio y en línea media de 14 cm de longitud y 1cm de ancho, flanco izquierdo de 4cm de

longitud y 1 cm de ancho correspondiente a colonostomía, en flanco izquierdo y fosa iliaca de 13mm y una en flanco derecho 15 mm.

Región Inguinogenital: genitales femeninos, Tanner I, no secreciones.

PARACLÍNICA:

Tabla 15. Biometría Hemática: (03/01/2018)

	RESULTADOS		REFERENCIA	
Leucocitos	14.5	K/ul	5 - 12	K/ul
Eritrocitos	4.12	M/ul	3.2 - 5.2	M/ul
Hemoglobina (Hb)	11.3	g/dl	10 - 17.5	g/dl
Hematocrito	36	%	32 - 43	%
Volumen corpuscular medio	87	fl	84 - 121	fl
Hemoglobina corpuscular media	29	pg	25 - 31	pg
Plaquetas	245	K/ul	150 - 450	K/ul
Neutrófilos	80.4	%	40 - 60	%
Linfocitos	7.4%		25 - 31	%
Monocitos	10.4	%	1.9 - 9	%
Eosinófilos	0.9	%	1 - 5	%
Basófilos	0.9	%	0.2 - 1	%
PCR	28.95	mg/dl	hasta 22	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 16. Química Sanguínea:

	RESULTADOS		REFERENCIA	
Glucosa	137.9	mg/dl	65 - 110	mg/dl
Creatinina	0.6	mg/dl	0.6 - 0.9	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 17. Electrolitos:

	RESULTADO		REFERENCIA	
Sodio	140	mEq/lt	135 - 145	mEq/lt
Potasio	4.18	mEq/lt	3.5 – 5	mEq/lt

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 18. Uroanálisis:

PARÁMETROS	RESULTADOS	
Ph	6.0	
Cetonas	Negativo	
Leucocitos en orina	+	
Nitritos	+	
Hemoglobina	Negativo	
Proteínas	30	mg/dl
Piocytes	12- 14	por campo
Hematíes	1-3	por campo
Bacterias	+++	
Células epiteliales	2	por campo

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Diagnóstico: Infección del tracto urinario recurrente. CIE10. N39
 Enfermedad diarreica aguda. CIE10. A09

INDICACIONES:

1. Ingreso a Pediatría.
2. Dieta blanda intestinal libre de preservantes y colorantes.
3. Control de signos vitales y tensión arterial cada 4 horas.
4. Curva térmica cada 4 horas.
5. Bajar temperatura con medios físicos.
6. Control de ingesta excreta, balance hídrico, diuresis horaria.

7. Dextrosa en agua al 5% 1000 ml más 10 ml de cloruro de potasio + 10 ml de cloruro de sodio pasar a 63 ml por hora.
8. Ceftriaxona 1,2 gramos intravenoso cada 12 horas (día 0).
9. Ácido ascórbico 720 mg intravenoso cada día.
10. Paracetamol 360 mg vía oral cada 8 horas.
11. Probióticos 1 sobre vía oral 11 am y 5 pm.
12. Reposiciones por cada vómito o diarrea abundante con 90 ml de solución salina 0,9% intravenoso.
13. Uroanálisis.
14. Urocultivo pendiente resultados.
15. Coproparasitario + polimorfonucleares + sangre oculta.
16. Eco renal.
17. Tomografía del tracto urinario simple y contrastada.
18. Interconsulta a urología.
19. Novedades.

- **Evolución (04/01/2018):**

S: paciente al momento refiere que presenta incontinencia fecal y disuria. Al momento ha realizado alza térmica.

O: presenta picos febriles de 37.7°C, activa, abdomen suave, depresible, no doloroso a la palpación, puntos ureterales negativos, cardiopulmonar conservado, genitales no presencia de secreciones.

A: Al momento paciente descansa tranquila, presenta picos febriles los cuales fueron controlados mediante medios físicos y antitérmicos intravenosos.

P: Mantener analgesia, antibioticoterapia, antitérmicos, hidratación.

Valoración por Urología.

NOTA DE INTERCONSULTA UROLOGÍA EN PEDIATRÍA

Paciente de 9 años con antecedentes patológicos personales: infección del tracto urinario a repetición último episodio hace 1 año y 5 meses, estenosis ureteral tratada con dilataciones ureterales por varias ocasiones, megacolon congénito. Antecedentes Quirúrgicos: resección de colon hace 2 años, cierre de colostomía. Hace 1 año y medio.

Se nos interconsulta por paciente de sexo femenino de 9 años con antecedente de infección del tracto urinario por 20 ocasiones y 6 ocasiones en el último año.

PARACLÍNICA 25/02/2015 (Resultado de examen realizado anteriormente).

Urodinamia que reporta vejiga hiperrefléctica con compliance disminuida y sensibilidad aumentada y recomienda dilataciones ureterales periódicas más anticolinérgicos, con investigación de gérmenes productores de betalactamasa de espectro extendido (BLEE).

INDICACIONES:

1. Continuar antibioticoterapia por servicio de Pediatría.
2. Indicaciones de Pediatría.
3. Ecografía renal y vesical con valoración de residuo postmiccional.
4. Control con resultado.
5. Novedades.

• **Evolución (05/01/2018):**

Se recibe resultados de ecografía renal y vesical que reporta:

Riñón derecho mide 84 x 45 x 55 mm con grosor cortical normal de contorno regular aspecto homogéneo, dilatación leve del sistema colector.

Riñón izquierdo mide 88 x 48 x 48 mm con grosor cortical normal, con dilatación moderada del sistema colector.

Vejiga: de paredes regulares mide 2,6 mm contenido anecoicoide volumen premiccional de 316 cc y postmiccional de 35,6 cc.

Diagnóstico: Hidronefrosis moderada bilateral, cambios parenquimatosos de riñón izquierdo. CIE10. N13

INDICACIONES:

1. Continuar antibioticoterapia por pediatría.
2. Indicaciones de pediatría.
3. Tomografía del tracto urinario simple y contrastado.

4. Control con resultados.

5. Novedades.

• **Evolución (06/01/2018):**

Diagnóstico: Infección del tracto urinario recurrente.

CIE10. N39

S: paciente no presenta alza térmica, ni dolor abdominal al momento.

O: **Examen Físico.**

Tabla 19. Signos Vitales.

Frecuencia Cardíaca	100 lpm.
Frecuencia Respiratoria	21 rpm.
Temperatura	36,1°C
Tensión Arterial	70/40 mmHg.
Peso	23 kg Z-1
Talla	113 cm Z-3
Índice de masa corporal	18 Z0
Ingesta	2088 cc
Excreta	1250 cc
Balance Hídrico	838 cc
Diuresis horaria	2,17 cc/min.

Fuente: Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine

Paciente despierto, febril, hidratado, irritable.

Piel: hidratada, cicatrices en abdomen.

Boca: mucosas orales húmedas, amígdalas hipertróficas grado II, no criptas, no caseum.

Abdomen: suave, depresible, no doloroso a la palpación cicatriz de 10cm en hipogastrio y en línea media de 14 cm de longitud y 1cm de ancho, flanco izquierdo de 4 cm de longitud y 1 cm de ancho correspondiente a colonostomía, en flanco izquierdo y fosa ilíaca de 13 mm y una en flanco derecho 15 mm, ruidos hidroaéreos presentes, no se palpa visceromegalias, puño percusión negativa.

Región inguinogenital: genitales femenina, Tanner I, no secreciones.

PARACLINICA 05/01/2018:

Eco renal: reporta hidronefrosis moderada bilateral, cambios parenquimatosos de riñón izquierdo.

INDICACIONES:

1. Dieta blanda intestinal libre de preservantes y colorantes.
2. Control de signos vitales + tensión arterial cada 4 horas.
3. Curva térmica cada 4 horas.
4. Bajar temperatura con medios físicos.
5. Control de ingesta/excreta, balance hídrico, diuresis horaria.
6. Dextrosa en agua al 5 % 1000 ml más 10 ml de cloruro de potasio + 10 ml de cloruro de sodio pasar a 60 ml por hora.
7. Ceftriaxona 1,1 gramos intravenoso cada 12 horas (día 1).
8. Ácido ascórbico 720 mg intravenoso cada día.
9. Paracetamol 250 mg vía oral cada 8 horas.
10. Probióticos 1 sobre vía oral 11 am y 5 pm.
11. Reposiciones por cada vomito o diarrea abundante con 90 ml de solución salina 0,9 % intravenoso.
12. Uroanálisis previo aseo genital 6 am.
13. Biometría hemática, urea, creatinina, glucosa, electrolitos 6 am.
14. Urocultivo pendiente resultados.

- **Evolución: (06-08 /01/2018):** No se modifica la sintomatología, se mantienen las mismas indicaciones.

- **Evolución: (09/01/2018):**

Diagnóstico: Infección del tracto urinario recurrente.

CIE10. N39

S: Paciente al momento no refiere sintomatología.

O: Examen físico:

Tabla 20. Signos Vitales.

Frecuencia Cardíaca	98 lpm.
Frecuencia Respiratoria	25 rpm.
Temperatura axilar	36,7°C
Tensión Arterial	80/60 mmHg.
Saturación de Oxígeno	93% aire ambiente
Peso	23 kg Z-1
Talla	113 cm Z-3
Índice de masa corporal	18 kg/m ² Z0

Fuente: Hospital General Ambato IEES. Elaborado por: Molina Janine.

Paciente despierta, afebril, hidratada, tranquila al manejo.

Tórax: simétrico, no se observa retracciones, no tiraje.

Corazón: ruidos cardíacos rítmicos normofonéticos, no soplos.

Pulmones: buena entrada de aire, murmullo vesicular conservada, no ruidos sobreañadidos.

Abdomen: suave, depresible, no doloroso a la palpación, cicatriz de 10 cm en hipogastrio y en línea media de 14 cm de longitud y 1cm de ancho, flanco izquierdo de 4 cm de longitud y 1 cm de ancho correspondiente a colonostomía, en flanco izquierdo y fosa iliaca de 13 mm y una en flanco derecho 15 mm, ruidos hidroaéreos presentes, no se palpa visceromegalias, puño percusión negativa.

Región inguinogenital: genitales femeninos, Tanner I, no secreciones.

A: Paciente de sexo femenino de 9 años de edad con diagnóstico de infección del tracto urinario recurrente, al momento paciente no ha realizado alza térmica, no vómito, con buena tolerancia gástrica diuresis y deposición espontánea, sin signos urinarios y a la espera de realizar tomografía del tracto urinario.

RESULTADO DE UROCULTIVO Y ANTIBIOGRAMA.

Microorganismo: Escherichia Coli. 200000 ufc/ml

Tabla 21. Cultivo de secreción vaginal

Ácido Nalidixico	Sensible
Amikacina	Intermedio
Amoxicilina ácido clavulánico	Resistente
Cefotaxima	Sensible
Cefuroxime	Intermedio
Gentamicina	Resistente
Nitrofurantoina	Resistente
Norfloxacina	Sensible
Trimethoprim-Sulfa	Resistente

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tabla 22. Uroanálisis

Densidad	1003
Ph	6.5
Leucocitos	+
Nitritos	Negativo
Piocitos	7 por campo
Hematíes	Negativo
Bacterias	Escasas
Células Epiteliales	3 por campo

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

INDICACIONES

1. Dieta blanda intestinal libre de preservantes y colorantes.
2. Control de signos vitales + tensión arterial cada 8 horas.
3. Curva térmica cada 8 horas.
4. Control de ingesta excreta, balance hídrico, diuresis horaria.
5. Dextrosa en agua al 5% 1000 ml más 10 ml de cloruro de potasio más 10 ml de cloruro de sodio pasar a 40 ml por hora.

6. Ceftriaxona 1,1 gramos intravenoso cada 12 horas (día 5).
7. Ácido ascórbico 720 mg intravenoso cada día.
8. Paracetamol 250 mg vía oral cada 8 horas.
9. Nada por vía oral hasta las 22:00.
10. Biometría Hemática.
11. Realizar Tomografía del tracto urinario.
12. Novedades.

• **Evolución: (10/01/2018)**

Diagnóstico: Infección del tracto urinario recurrente. CIE10. N39

S: paciente refiere que no realiza la deposición desde hace 1 día.

O: Paciente despierta, afebril, hidratada, tranquila al manejo, piel: hidratada, cicatrices en abdomen, orofaringe: no eritematosa, amígdalas hipertróficas grado I, abdomen: suave, depresible, no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos presentes, no se palpa visceromegalias, puño percusión negativa.

Tabla 23. Hemograma.

	RESULTADOS		REFERENCIA	
Leucocitos	5.40	K/ul	5 - 12	K/ul
Eritrocitos	4.57	M/ul	3.2 - 5.2	M/ul
Hemoglobina (Hb)	13.6	g/dl	10 - 17.5	g/dl
Hematocrito	40.3	%	32 - 43	%
Volumen corpuscular medio	88	fl	84 - 121	fl
Hemoglobina corpuscular media	29.7	pg	25 - 31	pg
Plaquetas	495	g/dl	32 - 36	g/dl
Neutrófilos	48.9	K/ul	150 - 450	K/ul
Linfocitos	42	%	40 - 60	%
Monocitos	4.4	%	25 - 31	%
Eosinófilos	4.1	%	1.9 - 9	%
Basófilos	0.6	%	1 - 5	%
PCR	2.9	mg/dl	hasta 22	mg/dl

Fuente: Laboratorio Hospital General Ambato IESS. Elaborado por: Molina Janine.

Tomografía del Tracto Urinario 10/01/2018 (Anexo 5)

Reporta acodadura pielicoureteral bilateral de predominio lado izquierdo.+

A: Paciente de sexo femenino de 9 años de edad, al momento durante su estancia hospitalaria no ha realizado alza térmica, no vómito, buena tolerancia gástrica, diuresis espontánea, sin signos urinarios, no realiza deposición.

Se realiza tomografía del tracto urinario la cual reporta acodadura pielicoureteral bilateral de predominio lado izquierdo, a la espera de valoración por urología.

INDICACIONES:

1. Dieta blanda intestinal libre de preservantes y colorantes.
2. Control de signos vitales + tensión arterial cada 8 horas.
3. Mantener vía permeable para medicación intravenosa.
4. Ceftriaxona 1,1 gramos intravenoso cada 12 horas día 5.
5. Ácido ascórbico 1gramo vía oral cada día.
6. Paracetamol 250mg vía oral cada 8 horas.
7. Lactulosa 5 ml media hora antes de cada comida.
8. Realizar TSH y T4.
9. Se solicita valoración por urología.
10. Novedades.

• **Evolución: (11 /01/2018)**

1NOTA DE INTERCONSULTA UROLOGÍA EN PEDIATRÍA:

Se interconsulta por paciente con antecedente de infección del tracto urinario por 20 ocasiones y 6 ocasiones en el último año, de los cuales el presente cuadros se presenta con disuria y alza térmica.

Los exámenes complementarios reportan:

- ❖ Biometría hemática (03/01/2018) que presenta signos de infección con desviación a la izquierda además de marcadores inflamatorios elevados, uroanálisis infeccioso.
- ❖ Eco renal (05/01/2018): reporta leve dilatación del sistema colector del riñón izquierdo, vejiga con volumen premiccional de 316 cc y postmiccional de 35,6 cc.

- ❖ Tomografía del tracto urinario (10/01/2018): acodadura pielicoureteral bilateral de predominio lado izquierdo.
- ❖ Urocultivo positivo para Escherichia Coli 200000 ufc/ml, sensible: ácido nalidixico, cefotaxima, norfloxacin.
- ❖ Al momento con resultados de biometría 2018/01/11 dentro de parámetros normales.

Diagnóstico: Hidronefrosis moderada bilateral (CIE10. N13.0), cambios parenquimatosos de riñón izquierdo + descartar reflujo riñón izquierdo por esfínter incompetente (CIE10. N13.7).

INDICACIONES:

1. Continuar antibioticoterapia por pediatría.
2. Indicaciones de pediatría.
3. Urodinamia.
4. Cistografía.
5. Favor generar interconsulta con resultados.
6. Novedades.

• **Evolución: (12/01/2018)**

Diagnóstico: Infección del tracto urinario recurrente. CIE10. N39

Al momento paciente no ha realizado alza térmica, no vómito, con buena tolerancia gástrica diuresis espontánea, sin signos urinarios, a la espera de realizar cistografía (15/01/2018) 08h00 am.

P: Continuar con antibioticoterapia vía oral.
Pendiente realizar cistografía (15/01/2018).
Control por consulta externa de urología.

INDICACIONES:

1. Alta del servicio.

2. Reingreso el día 14/01/2018.
3. Tallar y pesar al ingreso.
4. Colocación de vía intravenosa.
5. Cateterismo vesical.

PLAN PREVENTIVO:

1. Dieta para la edad.
2. Baño diario.
3. Aseo genital.
4. No aguantarse las ganas de orinar.

PLAN TERAPÉUTICO:

1. Nitrofurantoina 9 ml cada día por 3 meses.

PLAN DE SEGUIMIENTO:

1. Acudir el día domingo 14/01/2018 para reingreso para preparación previa a realizar examen cistografía, el día lunes.

4.2 ANÁLISIS CLÍNICO:

Se presenta el caso clínico de una paciente de 8 años con antecedente de megacolon, diagnosticada hace aproximadamente 2 años, tratada quirúrgicamente con la resección de un segmento del colon sigmoideo, al cual no se realizó seguimiento, posteriormente presenta episodios de constipación de larga evolución, que fueron tratados clínicamente, con períodos de mejora y recidiva.

Acude a emergencia debido a que el cuadro de constipación no cede y se agudiza con presencia de distensión abdominal, vómito e hiporexia. Se realizaron diferentes pruebas diagnósticas como: radiografía de abdomen en dos posiciones donde se

observa una dilatación casi total de colon, ausencia de niveles hidroaéreos, enema de colon que reporta colon dilatado en todo su trayecto, de predominio en la porción distal, con abundante contenido fecal en su interior y tomografía abdominal en la que reporta dilatación en colon transversal y descendente.

En base a la agrupación sindrómica, se obtuvieron como diagnósticos presuntivos:

megacolon congénito vs abdomen obstructivo. Al realizar el análisis de cada patología, se excluyó el origen obstructivo debido a una ausencia de niveles hidroaéreos, además de que la sintomatología no cedió con el tratamiento clínico realizado por varias ocasiones. Para obtener la confirmación diagnóstica de megacolon congénito fue necesario realizar una biopsia de la región afectada.

La resolución del cuadro fue quirúrgica, realizándose: colectomía parcial, anastomosis colorectal termino-terminal, cecostomía, apendicectomía profiláctica, omentectomía, tras la resección de parte de colon transverso y descendente, se realizó el examen histopatológico, en el que se observó: células ganglionares escasas en el plexo submucoso y ausentes en segmentos del colon, a nivel de la capa muscular se encuentran escasos fascículos nerviosos en algunas porciones del colon, con lo que se confirmó el diagnóstico de megacolon agangliónico congénito. Durante el seguimiento la paciente presentó incontinencia fecal, una de las complicaciones que se presenta en el 75-90% de los casos, además de períodos de constipación como complicación de aparición tardía.

Éste caso tiene una presentación muy peculiar, ya que existe la asociación de megacolon agangliónico congénito a una malformación del tracto urinario, lo que es poco frecuente.

4.3. 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.

En cuanto a los factores de riesgo relacionados con la paciente se encuentran:

Extra hospitalarios:

- Paciente pediátrico.
- Sexo femenino.
- Paciente con antecedentes de estreñimiento crónico de larga evolución.
- Clínica no tan clara con episodios de constipación e infección de vías urinarias a repetición.

Intrahospitalarios:

- Falta de diagnóstico oportuno.
- Demora en la solicitud de exámenes.
- Falta de atención médica de especialidad oportuna.

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 hallan factores de riesgo biológicos relevantes como: episodios de constipación crónica, la edad actual escolar.

Al preguntar antecedentes patológicos familiares encontramos que no existe predisposición genética.

ESTILOS DE VIDA- SOCIAL

La paciente es una niña en etapa escolar de 8 años de edad con nivel socio económico medio, estilo de vida acorde para su edad, cuyos hábitos son los siguientes: alimentación 5 veces en el día conformado por:

- desayuno: pan y una taza de leche.
- media mañana: fruta y un vaso de agua.
- almuerzo: sopa, una pequeña porción de arroz, ensalada y un vaso de jugo.
- media tarde: un vaso pequeño de jugo o agua.
- merienda: pan con café.

Micción 5 veces al día, defecación una vez cada 3 o 4 días, sueño 13 horas diarias. Antecedentes de infecciones urinarias a repetición, actualmente en tratamiento, paciente con buenas relaciones familiares.

4.4 ANÁLISIS DE FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD

4.4.1 OPORTUNIDAD EN LA SOLICITUD DE CONSULTA:

La paciente no hace buen uso de la red de salud ya que podría solicitar atención médica en el nivel primario, para realizar la derivación a un centro de mayor complejidad para la resolución de su cuadro clínico. Acude a Hospital General Ambato IESS, ya que su madre cuenta con la cobertura del seguro para su salud, en donde es atendida varias ocasiones y se realiza seguimiento por consulta externa, aunque por la complejidad de su patología puede necesitar de un hospital de tercer nivel. (Establecido en el art. 369 de la constitución.)

4.4.2. ACCESO:

La paciente reside en Ambato y tiene acceso tanto a centros de atención primaria como al Hospital General Ambato IESS, debido a que su madre aporta al seguro en donde es atendida por varias ocasiones. (Establecido en el art.32 y 369 de la constitución.)

4.4.3 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, la paciente en el presente caso, es llevada al Hospital General Ambato IESS, debido a que su madre cuenta con la cobertura de salud del IESS.

□ **Servicio de Emergencia:** La paciente es traída por su madre, quien refiere el cuadro descrito en 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.

□ **Servicio de Cirugía:** Es valorado por médico residente de Cirugía, el mismo que indica la realización de lavado con enema, líquidos intravenosos de mantenimiento, glicemia capilar exámenes de laboratorio, y 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, y exámenes de imagen como colon por enema.

En cuanto a la estancia en el Servicio de Pediatría recibe un manejo multidisciplinario por parte del personal de los servicios de: Emergencia, Pediatría, Psicología y Cirugía.

Los exámenes realizados son evaluados por médico tratante de Cirugía quien mantenía el seguimiento del caso desde consulta externa, y solicita nuevos exámenes de imagen: tomografía axial computarizada y resultado de colon por enema, lo que nos acerca al diagnóstico de megacolon, se decide realizar resección colónica (colectomía parcial vs total).

Posterior a la realización de cirugía se envía a realizar el estudio histopatológico de la pieza anatómica, el cual reporta diagnóstico: Megacolon agangliónico congénito o enfermedad de Hirschsprung, una vez que la paciente tolera dieta líquida es dada de alta por parte del servicio y se le indica a madre que se debe realizar el seguimiento por consulta externa.

4.4.5 OPORTUNIDADES DE REMISIÓN:

La paciente del caso investigado al ser hospitalizada fue valorada minuciosamente en el Servicio de Pediatría, realizan los exámenes pertinentes además se interconsulta al Servicio de Cirugía quienes ya conocían a la paciente y programan cirugía.

4.4.6 TRÁMITES ADMINISTRATIVOS:

En el presente caso se pudo observar que se dió la atención oportuna por parte del sistema de Salud, debido a que madre de la paciente cuenta con seguro social, por lo cual la paciente tiene derecho a recibir atención especializada que requiere su caso. Según lo descrito en el art. 32 y 369 de la constitución.

4.5 IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS:

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

- Falla en el seguimiento del caso, para llegar a un diagnóstico temprano.
- Al realizar la anamnesis recolectar información de los antecedentes natales y la historia pasada de síntomas y tratamientos realizados.
- 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.
- Al no ser ésta, una patología común en nuestro medio, retrasa un diagnóstico rápido de la misma y por ende a un tratamiento oportuno.

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

INTRODUCCIÓN

Es de importancia la revisión del presente caso clínico, siendo una patología no muy frecuente, existen algunos casos que se han reportado hasta el momento de ésta enfermedad. La Aganglionosis congénita de colon o enfermedad de Hirschsprung es una anomalía congénita del sistema nervioso entérico, caracterizada por ausencia

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.^{3,4}

Su incidencia es de 1 caso por 5.000 nacidos vivos, varía según los grupos étnicos, comprende el 33% de los casos de obstrucción neonatal del colon, en el cual existe riesgo de desarrollo de enterocolitis necrotizante, por lo cual es importante conocer las características clínicas al momento de realizar el diagnóstico diferencial, ya que se puede errar el diagnóstico, además de realizar una adecuada exploración, anamnesis, tomando en cuenta los antecedentes prenatales, perinatales y neonatales.⁴

CONCEPTO:

El megacolon agangliónico es una malformación congénita del sistema nervioso entérico, se caracteriza por la ausencia de ganglios en el colon distal, es causado por la falla de las células de la cresta neural para migrar completamente durante el desarrollo intestinal durante la vida fetal. Afectando al plexo mienterico y submucoso produciendo espasticidad, por lo cual el segmento agangliónico no se relaja, causando una obstrucción funcional.

En aproximadamente el 80% de los pacientes, afecta el colon rectosigmoide segmento corto, en 15 a 20% de los pacientes, se extiende proximal al colon sigmoide segmento largo, un 5% afecta todo el colon y pocos son los casos que comprometen, el intestino delgado. El pronóstico es mejor cuando hay compromiso de segmento corto que del segmento largo.^{3,6}

ETIOPATOGENIA:

La teoría más aceptada de la causa de la enfermedad de Hirschsprung es que hay un defecto en la migración craneocaudal de los neuroblastos que se originan en la cresta neural, un proceso que comienza a las cuatro semanas de gestación y termina en la semana siete, con la llegada de células derivadas de la cresta neural en el extremo distal del colon. La falla de las células para llegar al colon distal deja ese segmento agangliónico y por lo tanto no funcional, lo que resulta en la enfermedad de Hirschsprung. Los defectos en la diferenciación de los neuroblastos en las células ganglionares y la destrucción de las células ganglionares en el intestino también pueden contribuir al trastorno.⁸

Existen algunas interacciones complejas y se relacionan de diferentes modos contribuyendo a la patogenia y son:

- Contacto directo de célula a célula
- Modulación de la matriz extracelular
- Proteínas del citoesqueleto
- Moléculas de señalización
- Proteínas involucradas en la polaridad celular
- Factores de transcripción

Los factores genéticos y ambientales juegan un papel en su patogénesis. Varios genes están asociados con la HSCR, particularmente: el proto-oncogén RET (RET), el gen del factor neurotrófico derivado de células gliales (GDNF), el gen de la neurturina (NRTN), el gen del receptor de endotelina tipo B (EDNRB), el gen de la endotelina-3 (EDN3), el gen de la enzima de conversión de la endotelina-1 ECE1, y el gen de la molécula 11 de adhesión celular L1CAM.⁹

La aganglionosis intestinal ocurre como defectos heterogéneos en los genes que regulan la migración y supervivencia de los neuroblastos. La interacción compleja entre los factores de transcripción, como Mash1, Phox2b, Pax3 y Sox10, y el RET, el cual es parte del complejo receptor GDNF (glial derived neurotrophic factor), las enzimas de síntesis de catecolaminas, la tirosina-hidroxilasa y la dopamina beta-hidroxilasa, y el prematuro stop en codones y deleciones en el dominio de la cinasa, determinarían la enfermedad de Hirschsprung.

El gen GDNF es el ligando para el receptor del RET y está localizado en el cromosoma 5p12-13.1. Sus mutaciones podrían estar relacionadas con la gravedad de la enfermedad de Hirschsprung, además hay estudios que concluyen que los genes EDN3 localizado en el brazo largo del cromosoma 20, y EDNRB situado en el brazo largo del cromosoma 13, se han identificado como parte de los factores que producen el megacolon agangliónico congénito o enfermedad de Hirschsprung.

El receptor B se expresa en células derivadas de la cresta neural, su expresión es mantenida en todas las células migradas de esa cresta. El gen para esta enzima se encuentra ubicado en el cromosoma 1p36, el cual se ha encontrado mutado en criptopatías complejas, anatómicas, disfunción autonómica y enfermedad de Hirschsprung.^{9,10}

La motilidad intestinal requiere una red neuronal intacta y la actividad de marcapasos, que es realizada por las células intersticiales de Cajal (CIC). Estas células se derivan de la mesénquima y están dispuestas en una red interconectada en las capas de la pared intestinal. En la aganglionosis congénita se observa una disminución del número de CIC en el colon ganglionar, lo que podría ser una de las causas de dismotilidad, lo que genera la pérdida del peristaltismo coordinado de propulsión y la pérdida de la relajación refleja del esfínter anal interno con distensión rectal.

El intestino proximal al segmento afectado se dilata de manera gradual, conforme las ondas peristálticas tratan de impulsar la materia fecal hacia el segmento estenosado, se produce una acumulación de heces que finalmente provocan dilatación y descompensación del intestino proximal gangliónico normal.¹⁰

La aganglionosis intestinal ocurre como defectos heterogéneos en los genes que regulan la migración y supervivencia de los neuroblastos (endotelina 3 y su receptor, factor de crecimiento derivado de células gliales (neurogénesis) y actividad del receptor tirosina quinasa.

Se ha identificado al menos 5 niveles en los que la señalización molecular alterada contribuye potencialmente a la patogénesis. Éstos incluyen un grupo reducido de neuroblastos disponibles para la migración hacia el sistema nervioso entérico (ENS)

casos sindrómicos (p. Ej., Síndrome de Down), están relacionadas con mutaciones germinales y somáticas de genes, y alteraciones en el entorno tisular local. La distribución alterada de las células intersticiales de Cajal puede contribuir a la disfunción de la motilidad. Parece que todos éstos contribuyen a la interrupción de la señalización normal durante el entérico desarrollo de neuroblastos.¹¹

EPIDEMIOLOGÍA:

Se estima que la incidencia global es de 1 por cada 5000 recién nacidos vivos, sin embargo, la incidencia por cada 10000 individuos varía en los distintos grupos étnicos: 2,8 en asiáticos, 2,1 en afroamericanos, 1,5 en caucásicos y 1,0 en Latinoamérica, en Estados Unidos la enfermedad afecta a 1 de 5400 a 7200 recién nacidos anualmente.^{4,5} Los datos del Ecuador indican similitud con respecto a datos descritos en otras poblaciones: española, alemana, italiana, china, polaca y estadounidense. El Instituto Nacional de Estadística y Censo (INEC) en el 2010 ha registrado un caso de mortalidad ocasionada por la enfermedad de HSCR (Hirschprung). Sin embargo, por obstrucción intestinal, se halló mortalidad en 3 casos de recién nacidos, 37 casos por enterocolitis necrotizante (asociada a Hirschprung en 5% - 44%). En una publicación local realizada por el Hospital de Especialidades “Eugenio Espejo” se reportaron 34 casos de la enfermedad en un periodo 1982 al 2008, con un índice de mortalidad del 3%.⁷

Existe una preponderancia masculina con una relación de 3: 1 a 5: 1, especialmente en la enfermedad de segmento corto (80% de los casos). Según el segmento agangliónico afectado, esta enfermedad se clasifica en: HSCR de segmento corto (S-HSCR 74-80% de los casos), que es la forma clásica de la enfermedad, en la que se ve afectada una región por debajo del sigmoides superior; HSCR de segmento largo (L-HSCR 12-22% de los casos), en la que la aganglionosis se extiende por encima del plexo esplénico, y hay una tercera forma, que es a la vez rara y asociada con alta morbilidad y mortalidad: la aganglionosis total de colon (ATC 4-13%), con ausencia de células ganglionares en todo el colon.¹²

El 80% de los casos con HSCR son esporádicos, el 20% restante puede ser de origen

familiar con patrones de herencia autosómica dominante y recesiva, penetrancia incompleta y expresión variable. La enfermedad se presenta con predominio en el sexo masculino, (hombres: mujeres relación, 4: 1); es más frecuente en la raza blanca, hasta a un 10% tienen síndrome de Down. ^{11,12}

TIPOS DE MEGACOLON

a. Enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito:

La gravedad del megacolon congénito viene dada fundamentalmente por el retraso en el diagnóstico, que puede producir la retención masiva en el colon y enterocolitis, una complicación grave que cursa con fiebre alta y diarreas explosivas y que puede ser causa de muerte. Sin embargo, la descompresión preventiva del colon suele evitar estas complicaciones y el pronóstico en general es bueno.

Se clasifica según la extensión del segmento intestinal afectado, se reconocen los siguientes tipos:

- **Total:** afecta a todo el colon y parte del intestino delgado en diferentes proporciones, el íleon y el yeyuno. Su frecuencia varía entre el 2% y el 15%, se presenta con más frecuencia en los primeros días de vida.
- **Segmento largo:** se denomina así cuando compromete el colon, más allá del ángulo esplénico, pero no más del ciego; su frecuencia es del 10% al 15%.
- **Segmento corto:** es la más frecuente, ocurre en el 60% al 90% de los casos y afecta el colon distal no más allá del ángulo esplénico.
- **Segmento ultracorto:** es una variante discutida y afecta la región rectoanal en una extensión de 4 cm. El diagnóstico de ese tipo, en general, se realiza con una manometría. También se llama acalasia del esfínter interno.^{5,6}

b. Megacolon adquirido crónico:

Puede ser idiopático o secundario a diversas etiologías, y con frecuencia asociado a estreñimiento. En la mayoría de casos el megacolon adquirido crónico es leve, pero su pronóstico depende de la etiología. No tiene tratamiento específico, requerirá fundamentalmente tratamiento etiológico y tratamiento general del estreñimiento.

c. Megacolon adquirido agudo

A diferencia del megacolon crónico, el megacolon agudo es un trastorno grave que requiere la instauración inmediata de medidas terapéuticas. Existen 3 tipos:

1. Síndrome de Ogilvie o pseudobstrucción cólica aguda. Se presenta generalmente en el curso postoperatorio de cirugía abdominal o en pacientes con traumatismos abdominales.
2. Megacolon mecánico, por ejemplo, por vólvulo. Requerirá tratamiento específico de la causa de la obstrucción.
3. Megacolon tóxico está asociado a colitis inflamatoria o infecciosa.

SÍNDROMES GENÉTICOS Y ASOCIACIONES EN EL MEGACOLON AGANGLIÓNICO CONGÉNITO

- **Síndrome de Down** es la anomalía cromosómica más común asociada a la enfermedad de Hirschsprung, con una ocurrencia de entre un 4,5% a un 16% de todos los casos.
- **Síndrome de Waardenburg** es una genodermatosis poco frecuente, provoca trastornos de tipo estructural y pigmentario; principalmente en la cresta neural. La herencia de este síndrome es de tipo autosómico dominante. Las afectaciones más comunes para este síndrome son:
 - Puente nasal ancho
 - Problemas de visión y heterocromías oculares.
 - Sordera.

- Estreñimientos.
- Dolor y rigidez en las articulaciones.
- Mechón de pelo blanco (poliosis).

El síndrome de Waardenburg también se ha asociado con muchos trastornos de tipo congénito, como el intestino y la columna vertebral defectuosa, elevación de la escápula y el labio leporino.

- **Enfermedad de Von Recklinghausen o neurofibromatosis (NF):** son trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales, pueden ocasionar tumores que crecen en los nervios, también se manifiestan como cambios en la piel y deformidades en los huesos.^{6,8}

Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos y en todos los grupos étnicos. Se transmiten a la descendencia de forma autosómica dominante. Existen 2 tipos de (NF):

- NF 1 o enfermedad de von Recklinghausen o Neurofibromatosis periférica. Es característico la aparición de manchas "café con leche" y afectación en el sistema nervioso periférico (Gliomas ópticos), si bien con el paso del tiempo pueden afectarse todos los tejidos y en otros casos la afectación es mínima.

- NF 2 o Neurofibromatosis central, donde predominan los tumores en nervios craneales (nervios auditivos, gliomas, meningiomas.)

- **Braquidactilia:** malformación genética que causa dedos desproporcionadamente cortos tanto en las manos como en los pies, la herencia es mayoritariamente autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia completa. Ocurre generalmente en el primer dedo de la mano (pulgar), pudiendo ser del 70% en las mujeres.⁶

- **El síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO)** es la presencia de anomalías congénitas múltiples, déficit intelectual y problemas de comportamiento.

Es frecuente en el norte y centro de Europa, con una incidencia estimada entre 1/20.000 y 1/40.000 nacimientos. Los pacientes presentan retraso en el crecimiento y déficit intelectual.⁸

Clínica:

- Problemas del comportamiento: rasgos autistas, hiperactividad, conductas de autolesión y alteraciones del sueño.
- Anomalías estructurales del cerebro: hipoplasia o ausencia del cuerpo calloso y holoprosencefalia.
- Manifestaciones craneofaciales: microcefalia (80% de los casos), estrechamiento bitemporal, ptosis, puente nasal ancho, raíz nasal corta, anteversión de las fosas nasales (90% de los casos), barbilla pequeña y micrognatia.
- Anomalías genitales: pene pequeño, hipospadia y genitales ambiguos.
- Anomalías cardiovasculares: defectos septales auriculares y ventriculares, ductus arterioso y canal auriculoventricular.
- Gastrointestinales: mala alimentación, reflujo gastroesofágico, estenosis pilórica, malrotación intestinal y aganglionosis colónica.

El síndrome se debe a una anomalía congénita en la síntesis del colesterol y está causado por mutaciones en el gen DHCR7 (11q13.4). Estas mutaciones conducen a un déficit del enzima 3 beta-hidroxiesteroide-delta 7-reductasa, que convierte el 7-dehidrocolesterol (7DHC) en colesterol. La transmisión es autosómica recesiva.

^{6,8}

CUADRO CLÍNICO:

El 80% de los niños con enfermedad de Hirschsprung muestran síntomas en las primeras 6 semanas de vida. Los bebés que padecen la enfermedad generalmente se vuelven sintomáticos durante las primeras 24 a 48 horas de vida. Sin embargo, los niños con solo un segmento corto de intestino que carece de células nerviosas normales pueden no mostrar síntomas durante varios meses o incluso años.¹³ Si bien las personas experimentan una variedad de síntomas, los siguientes son los más comunes:

- No tener una evacuación intestinal en las primeras 48 horas de vida.
- Distensión marcada gradual del abdomen.
- Inicio gradual de vómitos.
- Fiebre.

Los niños que no tienen síntomas tempranos pueden presentar lo siguiente:

- Sepsis.
- Estreñimiento que empeora con el tiempo.
- Heces pequeñas y acuosas.
- Pérdida de apetito.
- Retraso en el crecimiento.

Dentro de los hallazgos clínicos encontramos ausencia de meconio en las primeras 24 horas postparto, distensión abdominal, vómitos, estreñimiento, desde el nacimiento. La peristalsis está ausente en el segmento agangliónico, causando pseudoobstrucción proximal, dilatación, enterocolitis y perforación. En niños mayores, la enfermedad de Hirschsprung se caracteriza por ser crónica, con estreñimiento, distensión abdominal y atrofia del crecimiento. En los recién nacidos pretérminos es más frecuente la dismotilidad intestinal, por lo que podrían tener retraso en la eliminación de meconio sin tener enfermedad de Hirschsprung; por lo cual el diagnóstico puede confundirse, en el prematuro es frecuente la asociación a otras malformaciones congénitas y complicaciones (falla respiratoria, requerimientos de nutrición parenteral, alteraciones del ritmo cardíaco etc.). En los casos más severos, el cuadro puede llegar a enterocolitis necrotizante, causa más común de mortalidad en Hirschsprung.¹⁴

El examen físico en el paciente pediátrico incluye: una circunferencia abdominal aumentada con numerosas masas fecales. El tacto rectal postevacuación, evidencia un esfínter anal hipertónico y una masa fecal dura. Los adultos consultan por constipación crónica refractaria a partir de la infancia, quejas de dolor y distensión abdominal, y el uso regular de laxantes o enemas.

La diarrea también puede ser el síntoma predominante, acompañado a menudo de vómito y distensión abdominal, puede ser continua o alternar con estreñimiento, y se ha observado especialmente en niños menores con segmentos agangliónicos largos. Puede ser provocada por el flujo de heces líquidas que rodea a la zona de retención fecal o al aumento de presión intraluminal que compromete el flujo vascular ocasionando aceleración del proceso inflamatorio.

A medida que el niño crece aumenta el estreñimiento por el desarrollo del megacolon, disminuye el efecto de las contracciones propulsivas y causa retención fecal crónica; hay falta de desarrollo, abdomen distendido, timpánico y se pueden palpar masas o concreciones fecales a través de la pared abdominal, en ocasiones voluminosas y cerca al segmento aganglionar; el tiempo de estreñimiento varía, de 5, 7 o más días. ¹⁵ (Anexo 6,7)

Por dilatación del colon transverso puede haber ensanchamiento del ángulo subcostal y del diámetro anteroposterior del tórax con prominencia de arcos costales. A la exploración digital anal, el recto suele estar vacío; en algunos niños mayores al tacto se puede apreciar fecaloma, y el dato de escurrimiento fecal sobre periné, ensucian las ropas involuntariamente, como ocurre con el estreñimiento crónico e intenso, pero no se debe descartar la posibilidad de una enfermedad de Hirschsprung.

Los pacientes con segmentos largos de intestino agangliónico, como cuando se extiende a la totalidad del colon, suelen tener síntomas más graves, sin embargo, algunos niños, con segmentos largos que afectan sólo hasta el ángulo esplénico, o aun el ángulo hepático, pueden tener períodos prolongados de defecaciones normales en las etapas iniciales de la enfermedad. En los casos más severos, el cuadro puede llegar a enterocolitis necrotizante, causa más común de mortalidad en Hirschsprung.¹⁶

DIAGNÓSTICO

El 90% de los casos se diagnostican en el periodo neonatal y debe ser sospechado en recién nacidos de término que tienen un retraso en la eliminación de meconio

superior a 24 horas. Otros de los síntomas clásicos son la distensión abdominal, la presencia de vómitos biliosos e intolerancia a la alimentación. En los recién nacidos pretérminos es más frecuente la dismotilidad intestinal, por lo que podrían tener retraso en la eliminación de meconio sin tener enfermedad de Hirschsprung. Además, en los recién nacidos pretérminos, los signos clásicos de la enfermedad suelen no ser identificados por la complejidad de síntomas propios del prematuro y

la frecuente asociación a otras malformaciones congénitas y complicaciones (falla respiratoria, requerimientos de nutrición parenteral, alteraciones del ritmo cardíaco etc.)^{5,6}. En los casos más severos, el cuadro puede llegar a enterocolitis necrotizante, causa más común de mortalidad en Hirschsprung. El cuadro se caracteriza en un comienzo por diarrea, deposiciones explosivas, distensión abdominal y evidencia radiológica de obstrucción intestinal y/o edema en la mucosa intestinal. Al avanzar el cuadro los neonatos presentarán sangramiento rectal, megacolon tóxico y shock, he ahí la importancia del diagnóstico precoz de la enfermedad. Es importante señalar que pacientes con Síndrome de Down, historia familiar de enfermedad de Hirschsprung y/o síndrome de Mowat-Wilson y neurofibromatosis pueden presentar megacolon aganglionico.^{16,17}

Si la obstrucción no tiene una causa mecánica, además de hacernos pensar en la EH, tendríamos que pensar en hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, alteraciones electrolíticas del potasio, hipercalcemia o hipermagnesemia y en raras alteraciones nerviosas o musculares.

Además del cuadro clínico encontramos diferentes exámenes complementarios para el diagnóstico como: la radiografía de abdomen, enema de contraste, manometría rectal, biopsia rectal, de los cuales el estudio de elección es la biopsia rectal por succión, debe incluir submucosa, tomada al menos 2 cm por encima de la línea pectínea, presenta alta sensibilidad y especificidad.¹⁷ (Anexo 13)

Radiografía abdominal.: Se solicita radiografía abdominal anteroposterior y lateral, que muestran distribución anormal del aire intestinal, recto vacío y a veces signos de obstrucción, puede producirse la distensión del colon proximal a la

obstrucción que se identifica por las haustras y ausencia de gas distal a la obstrucción.¹⁸ (Anexo 8,9)

Enema de contraste: Es un procedimiento realizado mediante la administración de contraste en el recto para recubrir el interior del órgano y éste se muestra en una radiografía. Tiene una sensibilidad de 70% y una especificidad del 83%. Se realiza sin previa aplicación de enemas pues éstos al actuar liberan el gas y heces, descomprimen el intestino y pueden crear un resultado falso negativo. En la vista lateral en fase de llenado, puede tener pobre contracción peristáltica. Debido a esto, al comparar el recto con el sigmoides, donde normalmente el recto debe ser más grueso que el colon sigmoides, en la EH esta relación se altera. Usualmente en la fase evacuatoria es posible encontrar una zona de transición donde el colon sano y dilatado se une con el agangliónico que no se relaja adecuadamente. En el caso de agangliosis colónica total, el colon a menudo se nota pequeño, acortado, con bordes redondeados y sin área de transición.¹⁹ (Anexo 10)

Biopsia rectal: El estándar de oro para el diagnóstico definitivo de la enfermedad de Hirschsprung es la evaluación histológica de la biopsia rectal, presenta una sensibilidad y especificidad casi del 100% dependiendo de la calidad de las biopsias. Se toma una muestra de las células en el recto, toman dos o tres muestras generalmente por aspiración la biopsia debe tomarse al menos 1-1.5 cm por encima de la línea dentada porque hay una escasez normal de células ganglionares por debajo de este nivel.

La muestra generalmente se tiñe con hematoxilina y eosina, así como con acetilcolinesterasa. La acetilcolinesterasa tiñe intensamente los troncos nerviosos hipertrofiados a lo largo de la lámina propia y la muscular propia creando un patrón característico en la enfermedad de Hirschsprung (Anexo 11). Recientemente, la identificación inmunoquímica con calcitonina también se usa para diagnosticar la enfermedad de Hirschsprung.

La confirmación de Hirschsprung se basa en la ausencia de células ganglionares y la presencia de troncos nerviosos hipertrofiados en la pared intestinal, o nervios no mielinizados en el segmento de la biopsia.

En los bebés, se puede realizar una biopsia rectal por succión. Como no hay nervios sensoriales en el sitio de la biopsia, esto no es doloroso. Cuando una biopsia por succión no es concluyente, la biopsia quirúrgica se realiza bajo anestesia general en el quirófano. Esta técnica de biopsia no requiere anestesia general o sutura. Por lo tanto, se pueden evitar muchas complicaciones. El procedimiento puede realizarse de forma ambulatoria, es adecuado para terapias y es bastante seguro.¹⁷

La precisión diagnóstica depende de la idoneidad de la muestra, el nivel al que se obtuvieron, el número de secciones estudiadas y la habilidad del patólogo. Cuando se cumplen todos los criterios, la precisión diagnóstica alcanza el 99,7%. Por lo tanto, la biopsia por succión se convierte en la modalidad inicial y definitiva utilizada para evaluar al paciente con estreñimiento.

No se recomienda la biopsia rectal en recién nacidos prematuros, ya que las células ganglionares pueden ser difíciles de reconocer y el procedimiento confiere mayores riesgos. Las recomendaciones incluyen descomprimir el recto mediante estimulación o irrigación, antes de realizar una biopsia rectal.^{18,19}

La manometría anorrectal. Esto determina si los reflejos normales que involucran el recto y el ano están presentes; utilizado sólo en niños mayores. La prueba consiste en provocar una distensión rectal insuflando un balón de látex a una presión controlada, al tiempo que se estudian los cambios de presión en cada esfínter anal. Normalmente la distensión rectal provoca la relajación del esfínter interno –reflejo inhibitorio rectoanal– y la contracción del externo. En la EH la presión del esfínter interno no desciende e incluso puede aumentar o, el esfínter se contrae.

En el caso de la enfermedad de Hirschsprung, la manometría anorrectal se usa para evaluar la capacidad de los músculos y tejidos circundantes para relajarse en respuesta a la presión. Si los músculos rectales y el esfínter no se relajan cuando el balón está inflado, se detecta la parálisis del colon y se diagnostica la enfermedad de Hirschsprung.¹⁹

La precisión de esta prueba es mayor del 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 recto, y puede suceder que la distensión del balón no provoque un reflejo inhibitorio sin que exista un aganglionismo. Sin embargo, esta prueba no está ampliamente disponible para recién nacidos y los resultados a menudo dependen del operador. Además, pueden producirse resultados falsos positivos debido a artefactos por contracción del esfínter externo, movimiento o llanto. La manometría anorrectal generalmente no se usa en los Estados Unidos, sin embargo, puede ser útil para descartar la enfermedad de Hirschsprung si la prueba es normal, evitando la necesidad de una biopsia rectal.^{19,20}

El reflejo inhibitorio anorrectal. La distensión del recto con un globo produce una relajación refleja del esfínter anal interno en un individuo normal. En un niño con la enfermedad de Hirschsprung, no hay relajación refleja. (Anexo 12)

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tabla 24: Diagnóstico diferencial de megacolon agangliónico

Enfermedad / condición	Signos / Síntomas	Pruebas diagnósticas
Síndrome del tapón de meconio	La expulsión de un tapón de meconio con la resolución de los síntomas y la ausencia de otros signos característicos de la enfermedad de Hirschsprung ayudan a establecer el diagnóstico.	El enema de contraste puede ser tanto diagnóstico como terapéutico. El aire mezclado con meconio aparece como una burbuja de jabón o como una apariencia de calcificación en las radiografías.
Fibrosis quística (íleo meconial)	Se manifiesta por un cuadro clínico compatible con la obstrucción intestinal, y el niño presenta con frecuencia síntomas respiratorios. Se pueden observar antecedentes familiares de fibrosis quística.	La ausencia de niveles hidroaéreos en una placa abdominal vertical y la apariencia de vidrio esmerilado de la parte inferior del abdomen son signos radiográficos característicos. El enema de contraste muestra un microcolon o uno no dilatado
Síndrome del colon izquierdo pequeño	Los síntomas generalmente mejoran después del enema con contraste y se resuelven después de varias semanas. La madre es frecuentemente diabética	El enema de contraste muestra un colon izquierdo bastante angosto al nivel de la flexura esplénica.
Hipotiroidismo	Íleo colónico y distensión abdominal. La distensión abdominal acompañará la bradicardia, el desinterés por comer y otros signos asociados con el hipotiroidismo.	La TSH está elevada en el hipotiroidismo primario.

Lesión medular	Antecedente de trauma por debajo de T7 en el nacimiento. Los síntomas son estreñimiento, incontinencia fecal y distensión abdominal.	El diagnóstico es clínico.
Constipación crónica	El colon está dilatado y lleno de materia fecal hasta el canal anal. Los niños generalmente se vuelven sintomáticos después del sexto mes de vida; no vomitan ni enferman gravemente. Eventualmente, los pacientes desarrollan incontinencia por exceso de flujo o encopresis, sin evidencia de trastorno neuromuscular. El recto se ve afectado por las heces.	El examen rectal en estos niños revela una impactación fecal severa justo por encima del canal anal. El enema de contraste muestra un patrón inverso de dilatación. En el estreñimiento idiopático, el rectosigmoide es enorme y el colon proximal puede tener un calibre normal.
Atresia o estenosis del intestino delgado distal	Distensión abdominal y vómitos biliosos.	La radiografía simple a menudo muestra evidencia de una atresia intestinal. El enema de contraste mostrará un microcolon.

Tomada de REVIEWS | GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY 2018. 2

TRATAMIENTO

En la última década, el desarrollo de las técnicas quirúrgicas junto con los cuidados perioperatorios ha hecho descender la mortalidad y la morbilidad de la enfermedad, aunque han aumentado los casos familiares. Tan pronto como se hace el diagnóstico, está indicada la cirugía después de vaciar de heces el colon dilatado con irrigaciones y colocar al niño en una situación metabólica favorable. 20, 21

Manejo Quirúrgico

El tratamiento quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung consiste en la extirpación del intestino agangliónico y la reconstrucción del tracto intestinal mediante la reanastomosis del intestino normalmente innervado al ano con la preservación de la función normal del esfínter. Los procedimientos de extracción más comúnmente realizados son los procedimientos de Swenson, Duhamel y Soave. Históricamente, el tratamiento incluyó la creación de una colostomía desviadora con altas tasas de estenosis y fuga con el procedimiento de una sola etapa. Sin embargo, dadas las recientes mejoras en la técnica quirúrgica, la anestesia y el diagnóstico precoz, generalmente se ofrece un procedimiento de extracción primaria. Con el advenimiento de la cirugía laparoscópica, las técnicas mínimamente invasivas son hoy, el estándar de atención.

El procedimiento varía con el cirujano y se puede hacer en dos tiempos o resolver el caso en una sola intervención.²¹

En aquellos casos que la dilatación del colon es importante o tras recuperarse de un episodio de enterocolitis, se debe realizar colostomía de descarga como paso inicial.

El tiempo hasta la corrección definitiva puede variar, alrededor de 46 meses.²²

En los casos de EH de segmento ultracorto limitada al esfínter anal interno, existen varias opciones terapéuticas como pueden ser las dilataciones forzadas, la esfinterotomía o la aplicación de infiltraciones de toxina botulínica.²²

Para los casos más habituales (afectación de rectosigma), se han realizado durante años las técnicas clásicas (Swenson, Duhamel, Soave). Todas ellas requieren varias intervenciones.

Pero el desarrollo y perfeccionamiento de las técnicas de laparoscopia pediátrica han permitido realizar la corrección definitiva en una sola intervención desde el momento del diagnóstico; con resultados a largo plazo, tanto de funcionalidad como de complicaciones, muy similares a las técnicas clásicas.²³

En situaciones de aganglionismo completo de colon, se tiende a realizar anastomosis directa del ileon terminal sano con el ano, evitando la realización de reservorios. En los raros casos de aganglionismo total o situaciones muy extensas

que afecten a intestino delgado, el cuidado previo requiere importantes medidas de soporte (alimentación parenteral continua), manteniendo al paciente en las mejores condiciones posibles, para un futuro trasplante intestinal. Por último, en la actualidad se encuentra en fases preliminares la investigación con células madre autólogas utilizadas para colonizar el colon agangliónico de niños con EH, y en el horizonte la manipulación genética.²⁴

Cuidado postoperatorio

La mayoría de los niños sometidos a una extracción laparoscópica o transanal para la enfermedad de Hirschsprung estándar pueden ser alimentados inmediatamente después de la operación y pueden ser dados de alta dentro de las 24-48 horas con ningún medicamento. Una o dos semanas después del procedimiento, la anastomosis debe calibrarse con un dilatador o un dedo. Los padres deben dilatar la anastomosis en cualquier lugar, de diario a semanal durante 4-6 semanas en total. Además, los padres deben aplicar cremas protectoras en las nalgas, ya que muchos niños tendrán deposiciones frecuentes y una rotura de la piel perineal después de la operación.²⁷

COMPLICACIONES:

Los problemas postoperatorios incluyen: infección de la herida, hemorragia intrabdominal, perforación intestinal, obstrucción intestinal, fístulas rectovesicales o rectovaginales y enterocolitis.

Entre las complicaciones próximas a la intervención, y por orden de frecuencia, nos encontramos con excoriaciones perianales, íleo prolongado, dehiscencias, obstrucción intestinal e infecciones.¹⁶

Entre las tardías, que son las que van a condicionar la calidad de vida del paciente, destacan:

1. Enterocolitis:

Dependiendo de las series, la desarrollan del 5- 42% de pacientes y es la mayor responsable de la mortalidad. Ésta se ha relacionado con las estenosis

anastomóticas, malnutrición perioperatoria, EH de segmento largo, enterocolitis previa a la intervención y malformaciones asociadas (frecuente en S. de Down). En estos momentos se están haciendo estudios para comprobar si la administración postoperatoria de probióticos reduce la incidencia de enterocolitis.²⁹

2. Incontinencia fecal:

Es habitual observar deposiciones líquidas en número de 5-10 al día e incontinencia en el periodo postoperatorio inmediato. Es debido a la disfunción del esfínter y a la pérdida de superficie absortiva tras la resección del colon. La tendencia es hacia la normalización entre los 6 meses y el año siguiente a la cirugía en el 75-95%.

3. Estreñimiento:

Afecta al 8-20% de pacientes y puede aparecer en los meses siguientes a la intervención, siendo más frecuente en aquellos en los que se realizaron técnicas quirúrgicas que conservan mayor cantidad de tejido agangliónico (Duhamel). Inicialmente debe ser manejado con tratamiento conservador (laxantes orales o enemas de limpieza). En casos de persistencia suele ser necesario realizar de nuevo estudios complementarios (biopsia, enema opaco, manometría) y en función de los resultados aplicar maniobras terapéuticas que van desde dilataciones forzadas, inyecciones de toxina botulínica, miomectomía o revisión quirúrgica.²⁸

4. Enuresis

Es una complicación poco frecuente, revisiones recientes del tema cifran esta posibilidad en un 5 a 26% de pacientes. Es atribuida a lesión quirúrgica de la inervación pélvica o a neuropatías. El empleo de laparoscopia y el abordaje transanal de esta patología tratan de evitar esta complicación.

Un pequeño número de pacientes necesitan reintervención, pero a pesar de tantas complicaciones, el seguimiento por un equipo multidisciplinario (pediatra, cirujano pediátrico, psicólogo, fisioterapeuta pediátrico) consigue que casi todos los pacientes tengan una buena continencia en la edad adulta y es excepcional que los varones sufran impotencia.²⁵

PRONÓSTICO

El resultado para la enfermedad típica (rectosigmoide) es bueno. La enterocolitis puede ocurrir postoperatoriamente, pero generalmente desaparece después del primer año de vida. La incontinencia leve generalmente se puede tratar con la administración médica correcta. La verdadera incontinencia fecal se puede evitar con la técnica adecuada para preservar los esfínteres y el canal anal. Los pacientes que han tenido un atraso y sufren de incapacidad para vaciar el colon pueden tener una porción retenida de colon con zona de transición, o un tirón retorcido.

El seguimiento a largo plazo de pacientes con megacolon agangliónico total indica que aún no se ha identificado el tratamiento ideal para esta grave afección. El concepto de integrar una porción de colon agangliónico con un intestino ganglionar normal para crear una bolsa (procedimiento de Duhamel) que permitirá la estasis de las heces líquidas, absorberá líquido, disminuirá el número de deposiciones y formará una deposición sólida (mejorando así la calidad de vida) es un concepto ingenioso que a menudo no funciona, ya que la bolsa induce estasis. Las éstasis de las heces en el intestino delgado producen proliferación bacteriana y un proceso inflamatorio. En lugar de absorber agua, muy a menudo el intestino la secreta a la luz, produciendo lo que es esencialmente una diarrea secretora. No es raro que la resección de las bolsas sea necesaria para abordar los problemas de desnutrición y pérdida de líquido

4.6. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA	FECHA DE CUMPLIMIENTO	RESPONSABLE	FORMA DE ACOMPAÑAMIENTO
Replantear a los nuevos médicos la importancia de realizar una historia clínica completa y detallada.	Acentuar prácticas semiológicas de pregrado.	Largo plazo.	Docencia universitaria.	Valoración.
Incentivar a la población a realizarse chequeos periódicos en las unidades de primer nivel de salud	Capacitación sobre signos y síntomas de alarma que ameriten referencia a segundo nivel y referirlos de inmediato.	A corto plazo.	MSP – IESS. Médicos. Centros de Salud.	Médicos rurales, Médicos familiares.
Manejo integral de una paciente con megacolon agangliónico congénito.	Implementación de protocolos de manejo clínico.	A mediano plazo.	MSP – IESS. Médicos.	Profesionales de segundo nivel de atención de salud.
Derivación oportuna de pacientes con patologías que requieren atención en centros especializados.	Analizar detalladamente el caso y su oportunidad de atención para su derivación oportuna.	A corto plazo.	Red MSP- IESS. Médicos.	Valoración adecuada, y referencia oportuna.
Dar seguimiento y atención adecuada a casos que lo necesiten.	Tomar en cuenta el motivo de referencia y ver las posibles complicaciones.	Largo plazo.	MSP- IESS, personal médico	Tanto en atención primaria como en centros de mayor complejidad.

V. CONCLUSIONES:

1. La importancia del diagnóstico precoz, radica en una intervención oportuna, evitando que se produzca una enterocolitis necrotizante, así como las formas de presentación según el segmento intestinal afectado son: total, de segmento largo, segmento corto la que se presenta en este caso y de segmento ultracorto.
2. Los factores de riesgo predisponentes para desarrollar megacolon agangliónico congénito son: la predisposición genética que está dada por los genes EDN3 localizado en el brazo largo del cromosoma 20, y EDNRB situado en el brazo largo del cromosoma 13 y RET; es más frecuente en el sexo masculino.
3. Los síntomas y signos que presenta la población pediátrica son: estreñimiento severo, diarrea, anemia, retrasos en el crecimiento, hiporexia, distensión abdominal.
4. Bajo la sospecha de Megacolon agangliónico congénito la prueba gold estándar para el diagnóstico es la biopsia rectal por aspiración, así como el tratamiento definitivo es la cirugía, en este caso se realizó colectomía parcial, anastomosis colorectal termino-terminal, cecostomía, apendicectomía profiláctica y omentectomía.
5. Las malformaciones asociadas al megacolon agangliónico congénito son: cardiopatía, displasia ósea, malformaciones renales y de vías urinarias como acodadura pieloureteral bilateral como en el presente caso, algunas forman parte de síndromes como el síndrome de Down, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Waardenberg, entre otros.
6. Las complicaciones que se presentaron en el postquirúrgico fueron la incontinencia fecal, y periodos de estreñimiento las cuales se identificaron en este caso, también se describen la enterocolitis y enuresis como posibles complicaciones.

GLOSARIO:

Lpm.: Latidos por minuto.

Rpm.: Respiraciones por minuto.

Colostomía: Procedimiento quirúrgico en el que se saca un extremo del intestino grueso a través de una abertura (estoma) hecha en la pared abdominal.

Colectomía: Es la extirpación quirúrgica o resección de una parte enferma del colon.

Cecostomía: Ostomía que se realiza en la fosa ilíaca derecha con el ciego (el tramo más proximal del colon), habitualmente mediante un tubo introducido en el colon a través de la pared abdominal.

Apendicectomía: Técnica quirúrgica por medio de la cual se extrae el apéndice cecal.

Omentectomía: Extirpación del epiplón mayor. Se realiza no a causa de enfermedades del propio epiplón, sino como parte de otra intervención.

BLEE: Bacterias productoras de beta-lactamasa de espectro extendido.

HSCR: Enfermedad de Hirshprung.

GDNF: Gen del factor neurotrófico derivado de las células gliales.

EDNRB: Gen del receptor de endotelina tipo B.

EDN3: Gen de la endotelina-3.

RET: Gen que codifica el receptor para la tirosinquinasa.

VI. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BIBLIOGRAFÍA

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

LINKOGRAFÍA

- Arriagada M.P, Alfaro Revisión Enfermedad de Hirschsprung. Rev. Pediátrica Electrónica [En línea].2012 [accesado 11/12/2017]; Vol. 5(1):Pg20-26: Disponible en:http://www.revistapediatria.cl/vol5num1/pdf/6_ENFERMEDAD%20DE%20HIRSCHPRUNG.pdf. (3)
- Castañeda F., Galindo Características clínicas y epidemiológicas de los niños con enfermedad de Hirschsprung. Medigraphic [En línea].2013 [accesado 30/11/2017]; Vol. 3(3): Pg. 105-110. Disponible en: http://www.medigraphic.com/_pdfs/imi/imi-2011/imi113a.pdf. (6)
- C. Menchaca-Cervantes, A. Rodríguez-Velasco, G. Ramón-García, M. Enrique Rendón Macíasb. Enfermedad de Hirschsprung la inmunohistoquímica como apoyo para el diagnóstico. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. [En línea].2013; Vol.51 (6):Pag.610-3.Disponible en:https://www.researchgate.net/profile/Rafael_LaniadoLaborin2/publication/259107661_Deep_vein_thrombosis_prophylaxis/links/5693bc5408ae425c6895fb8b.pdf. (17)
- 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[accesado22/02/2017]; Vol.51 (6): Pg.610-613 Disponible en : <http://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2013/im136c.pdf>. (20)
- 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 18/02/2018]; Vol.3 (1): Pg.54-68 Disponible en: <http://www.ciruped.org/articulos/vol3n12013/AOVOL3N12013-1.pdf>. (21)
 - De la Torre E, Gonzales J, Enfermedad de Hirschsprung. Rev Pediátrica [En línea]2012[accesado 15/02/2018]; Vol.7(3) Disponible en: <http://gsdl.bvs.sld.cu/cgi-bin/library-pediatria-direct-1004b.5.4.3&hl>.(13)
 - E. Ruiz Aja, L. Vega Hernandez, N. Martinez Ezquera, E. Diego Garcia. Características genéticas, poblacionales y fenotípicas de pacientes con enfermedad de Hirschsprung. Cir.Pediatría. [En línea].2013; [accesado18/01/2018]. Vol25; Pag.135-139. Disponible en: http://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2013/25-3_135-139.pdf. (10)
 - 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 8/01/2018]; Vol.31 (4): Pg.1882-1884 Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/3092/309238513058.pdf>. (14)
 - García María T., Enfermedad de Hirschsprung Patología y estudios genético-moleculares, Asociación Civil Argentina de Cirugía Infantil, [En línea].2013[accesado11/09/2017] Vol 4: Pg73-93. Disponible en: http://190.183.63.113/content/uploads/2015/10/Unidad_Did%C3%A1ctica_4-hirschsprung_Dra._Davila.pdf. (4)
 - García F, Cecillano Análisis del manejo quirúrgico de la Enfermedad de Hirschsprung en el Hospital de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, durante el periodo 2010[En línea].2013 [accesado 19/01/2018]; Vol.55 (2): Pg.87-91. Disponible en <http://www.scielo.sa.cr/pdf/amc/v55n2/art05v55n2.pdf>. (15)

- Khazdouz, M., Sezavar, M., Imani, B., Akhavan, H., Babapour, A., & Khademi, G. Clinical outcome and bowel function after surgical treatment in Hirschsprung's disease. *African Journal of Paediatric Surgery: AJPS*, [En línea] 2015, Vol.12 (2), Pag. 143–147. Disponible en <http://doi.org/10.4103/0189-6725.160403>. (23)
- M. Guevara Lema. Estudio de Polimorfismos de Nucleótido simple en el gen RET como indicadores de riesgo para el desarrollo de la enfermedad de Hirschsprung en niños atendidos en el Hospital Pediátrico Baca Ortiz de la ciudad de Quito, mediante PCR-RFLP. Departamento de Ciencias de la Vida Ingeniería en Biotecnología. Escuela Politécnica del Ejército. [En línea].2013.[accesado18/01/2018].Vol3,Pag.15-17. Disponible en: <http://repositorio.espe.edu.ec/bitstream/21000/6499/1/T-ESPE-047131.pdf>. (9)
- M. Perilla López. Abordaje quirúrgico en el manejo de la enfermedad de Hirschsprung y patologías colorrectales: revisión de algunas técnicas quirúrgicas y sus complicaciones tempranas. Facultad de medicina, Departamento de cirugía, Unidad de cirugía pediátrica Bogotá, Colombia. [En línea].2017.Vol4.pag.9-24. Disponible en: <http://www.bdigital.unal.edu.co/55698/1/1032408374.2017.pdf>. (26)
- Martínez Y., Cabrera R., Resultados del descenso endorrectal transanal en la enfermedad de Hirschsprung. Elsevier España.[En línea].2015[accesado 06/09/2017];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)
- Paz-y-Miño C & López-Cortés A. Enfermedad de Hirschsprung. Investigaciones Moleculares en el Ecuador: Enfermedades Congénitas. Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, aplicaciones e investigaciones en el Ecuador. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador. [En línea].2014; Pag.163-165. Disponible en: <http://www.udla.edu.ec/pdf/librogenetica/librogeneticamolecular.pdf>. (11)
- 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] 2012[accesado 21/11/2017];Vol.80(1):Pg.11-16 Disponible en: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v80n1/v80n1a04.pdf>. (22)

- Robert O. Heuckeroth, Hirschsprung disease — integrating basic science and clinical medicine to improve outcomes, *Nature Reviews Gastroenterology & Hepatology*, [En línea].2018 [accesado 01/02/2018] Vol 6:Pg96-126. (5)
- Salman C. Enfermedad de Hirschsprung: Avances en el Diagnóstico. *Rev. Pediátrica Electrónica*. [En línea].2016 [accesado el 08/08/2017]; Vol. 13(2):Pg.13-18
Disponible en:
http://www.revistapediatria.cl/vol13num2/pdf/4_HIRSCHPRUNG.pdf. (19)
- Singer CE, Coșoveanu CS, Ciobanu MO, Stoica GA, Puiu I, Gruia CL, Streba L, Constantin C, Neagoe CD. Hirschsprung's disease in different settings - a series of three cases from a tertiary referral center. *Rom J Morphol Embryol*: [En línea] 2015. [accesado 16/12/2017]; Vol 56(3): Pág.1195–1200. Disponible en:
<http://www.rjme.ro/RJME/resources/files/56031511951200.pdf>. (8)
- Weber N, Enfermedad de Hirschsprung .*Rev. Médica de Costa Rica y Centroamérica* [En línea].2013 [accesado 09/08/2017];Vol.69(602):Pg.251-256 Disponible en:
<http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/602/art16.pdf>. (20)
- Wilkinson, D. J., Bethell, G. S., Shukla, R.Kenny, S. E., & Edgar, D. H. Isolation of Enteric Nervous System Progenitor Cells from the Aganglionic Gut of Patients with Hirschsprung's Disease. *PLoS ONE*, [En línea] 2015; Vol 10(5), Pag.125-724.
Disponible en: <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0125724>. (12)
- Xue Xia, Ning Li, Jia Wei, Wen Zhang, Donghai Yu, Tianqi Zhu y Jiexiong Feng. Laparoscopy-assisted versus transabdominal reoperation in Hirschsprung's disease for residual aganglionosis and transition zone pathology after transanal pull-through. *Journal of Pediatric Surgery*, [En línea].2016.Vol51,(4),pag.577-581,Disponible en:
<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022-34>. (27)
- Yong Chen, Shireen A. Nah, Caroline C.P. Ong, Joyce H.Y. Chua, Anette Jacobsen y Yee Low. Transanal endorectal pull-through versus transabdominal approach for Hirschsprung's disease: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Pediatric Surgery*,[Enlínea].2013;Vol.48,(3),Pag.642-651. Disponible en:
<https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-S0022346812010640.pdf>. (25)

CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA

- **PROQUEST** Anne-Marie O'Donnell , David Coyle, Decreased expression of Kv7 channels in Hirschsprung's disease, *Journal of Pediatric Surgery*, [Enlínea].2017;

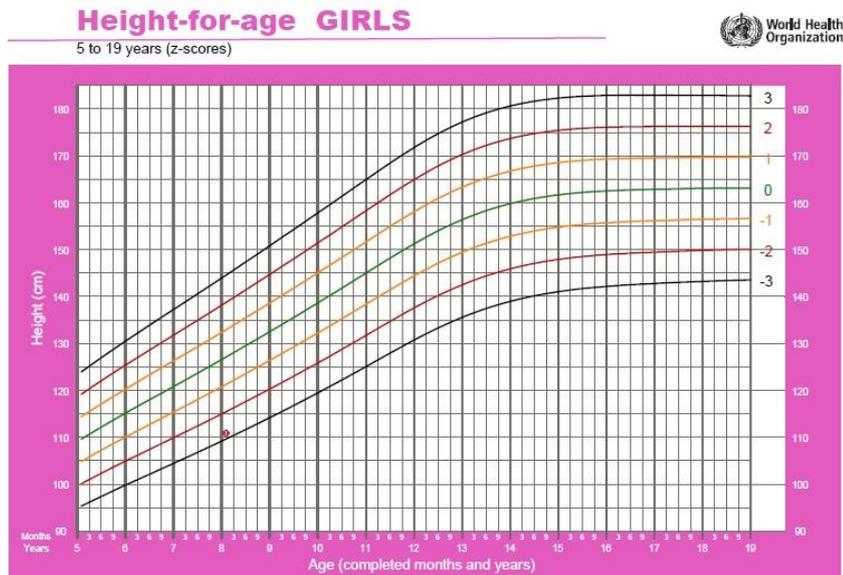
Vol.52, Pag. 1177–1181. Disponible en:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2016.12.028>. (18)

- **EBRARY** Ellis D., A., Harmon, W., & Niaudet, P. (2003). *Pediatric Nephrology (5th Edition)*. LWW (PE) . (7)
- **PROQUEST** Hiroshi Matsufuji, Tomoaki Taguchi, Takeshi Tomomasa, Masaki Nio, Japanese clinical practice guidelines for allied disorders of Hirschsprung's disease, 2017, Japan Pediatric Society, [Enlínea].2018; Vol 60, Pag: 400–410. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/ped>. (29)
- **PROQUEST** Mindy H. Li, Moriah Eberhard, Pamela Mudd, Total Colonic Aganglionosis and Imperforate Anus in a Severely Affected Infant With Pallister-Hall Syndrome, *American Journal Medical Genetics*, [Enlínea].2015; Vol 167^a, Pag:617–620. Diponible en: <http://www.uniprot.org/uniprot/P10071>. (24)
- **EBRARY** Roach, S., & Van, M. (2004). *Neurocutaneous Disorders*. Cambridge University Press. (28)

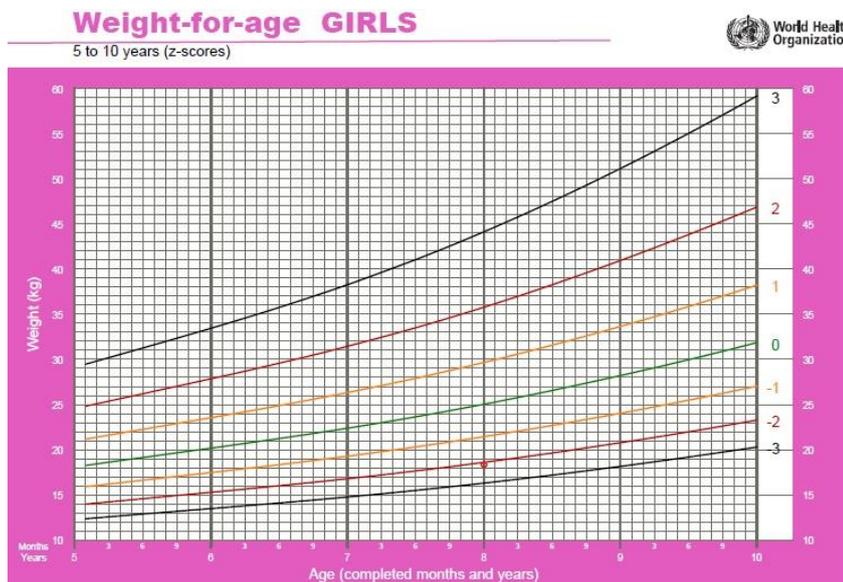
VII. ANEXOS:

Anexo N°1. Curvas de Crecimiento



Fuente: curvas de crecimiento de la OMS 2016.

- a) La talla se encuentra dentro de la curva de Z-3 la cual indica que tiene una talla pequeña en relación a las niñas de su edad.

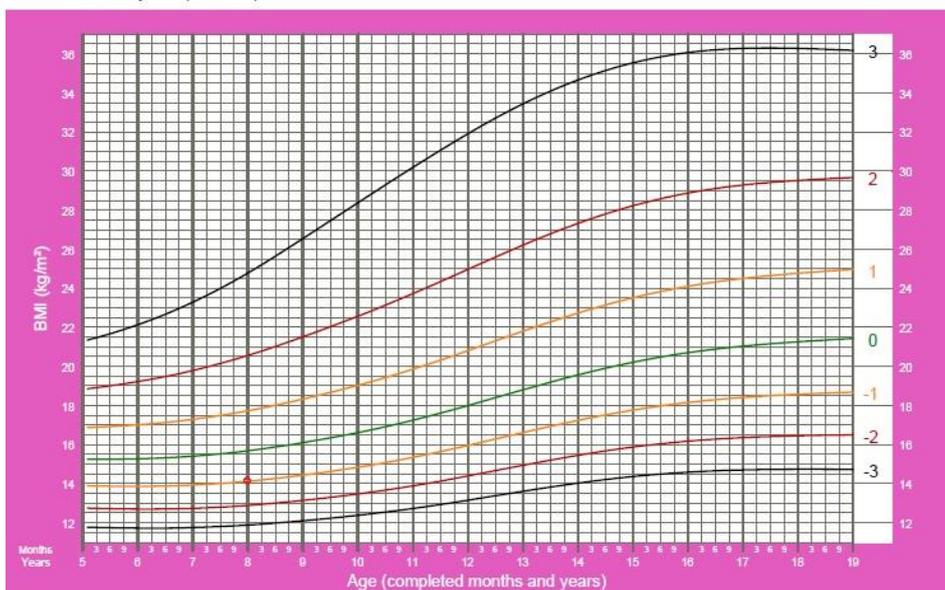


Fuente: curvas de crecimiento de la OMS 2016.

- b) El eso se encuentra dentro de la curva Z-2 lo que indica que presenta un peso bajo en relación a las niñas de su edad.

BMI-for-age GIRLS

5 to 19 years (z-scores)



Fuente: curvas de crecimiento de la OMS 2016.

- c) El índice de masa corporal entra dentro de la curva Z-1 lo que indica que presenta una delgadez severa, y por ende una nutrición deficiente. Que se reflejan tanto es su peso como talla.

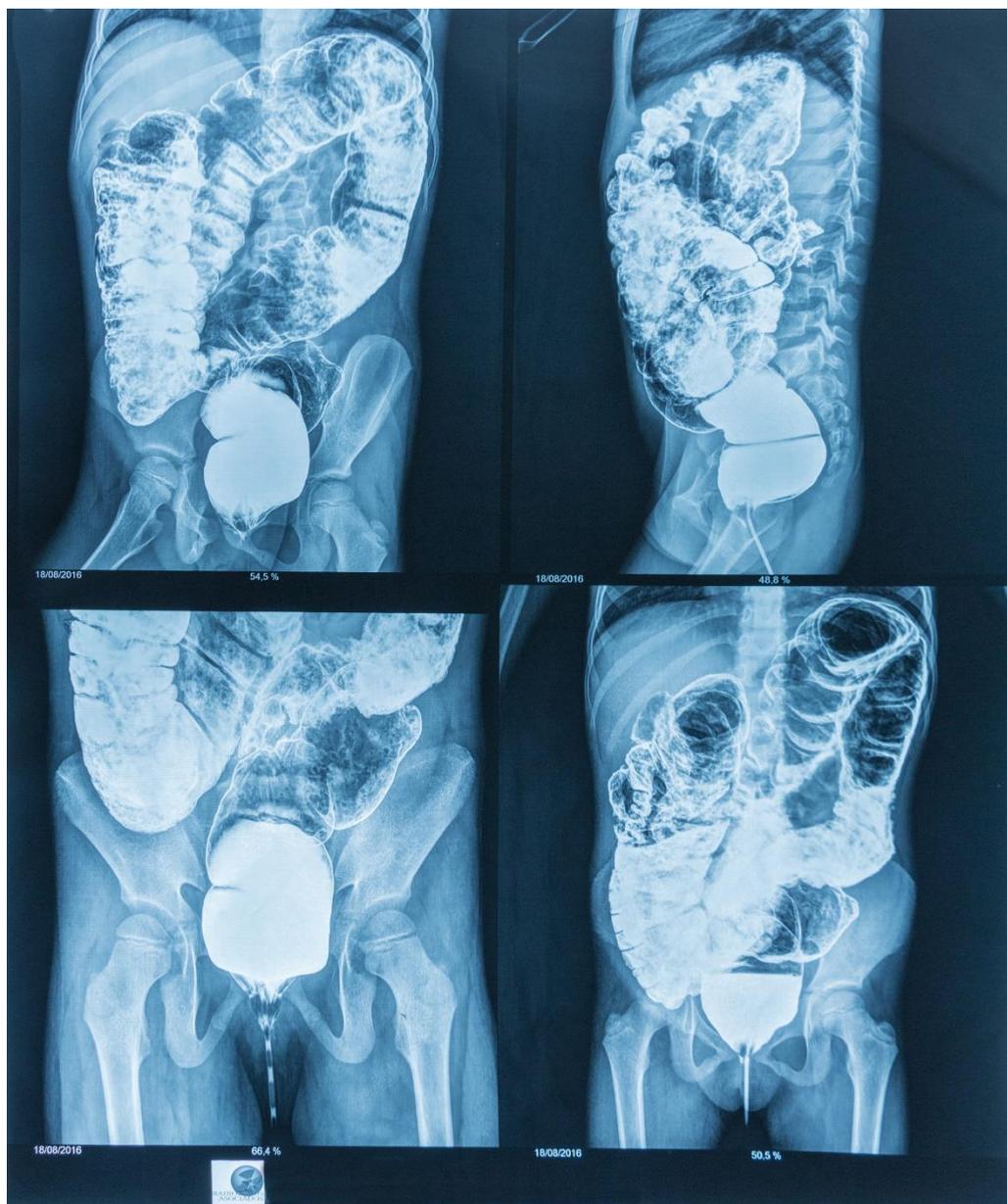
Anexo N° 2. Fotografías originales de Radiografía de abdomen:



Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS.

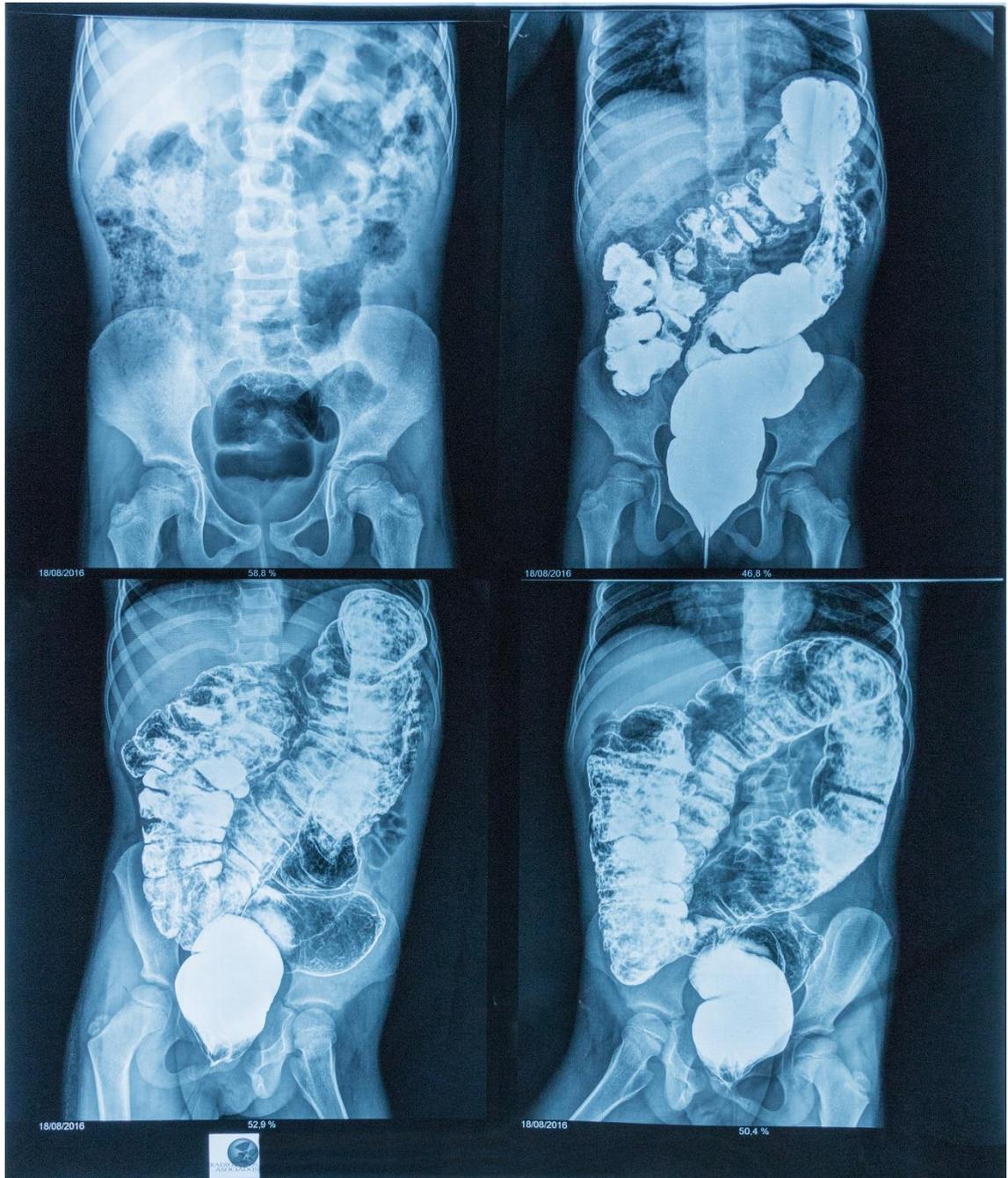
Se observa dilatación de las asas intestinales casi en su totalidad, además de engrosamiento de la pared del colon

N^a 3. Fotografías originales de enema de colon contratado en donde se observa el colon casi en su totalidad dilatado con acumulación de materia fecal.



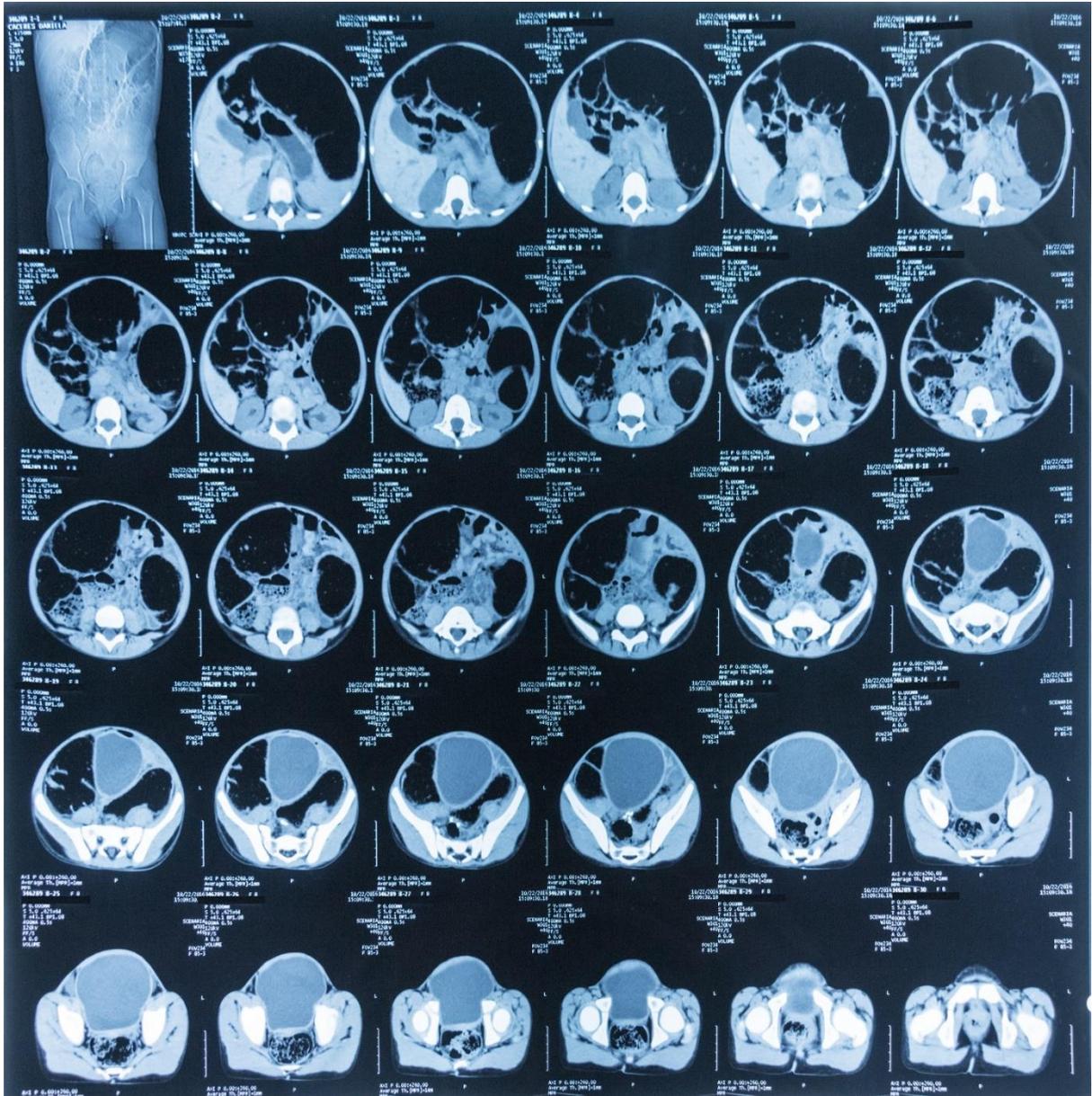
Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS

Anexo N° 3. Fotografías originales de enema de colon contrastado en donde se observa el colon casi en su totalidad dilatado con acumulación de materia fecal.



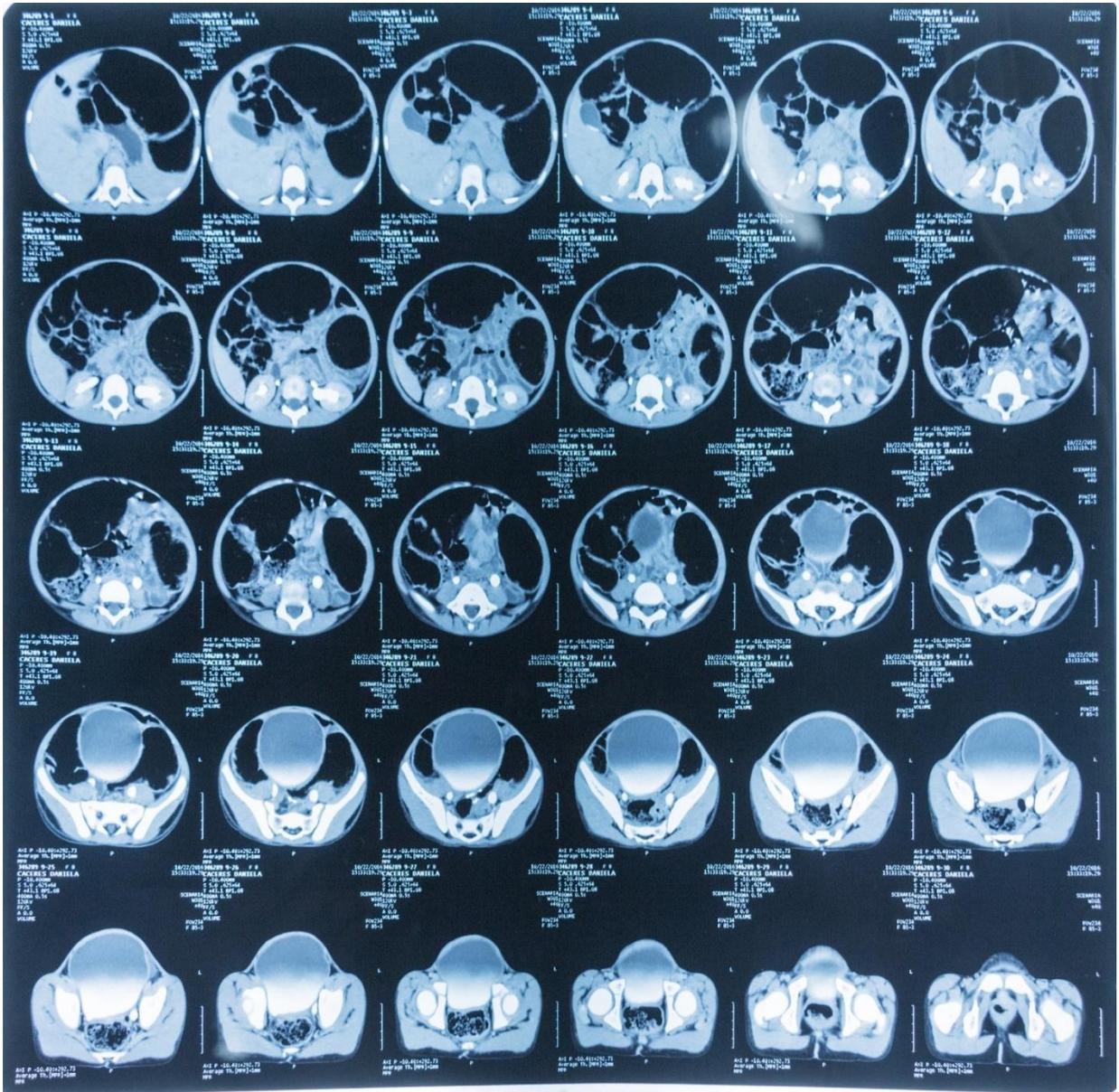
Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS

Anexo N° 4. Fotografía de tomografía axial computarizada de abdomen en donde se observa dilatación muy marcada de las asas intestinales, de colon transverso y descendente con presencia de materia fecal.



Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS

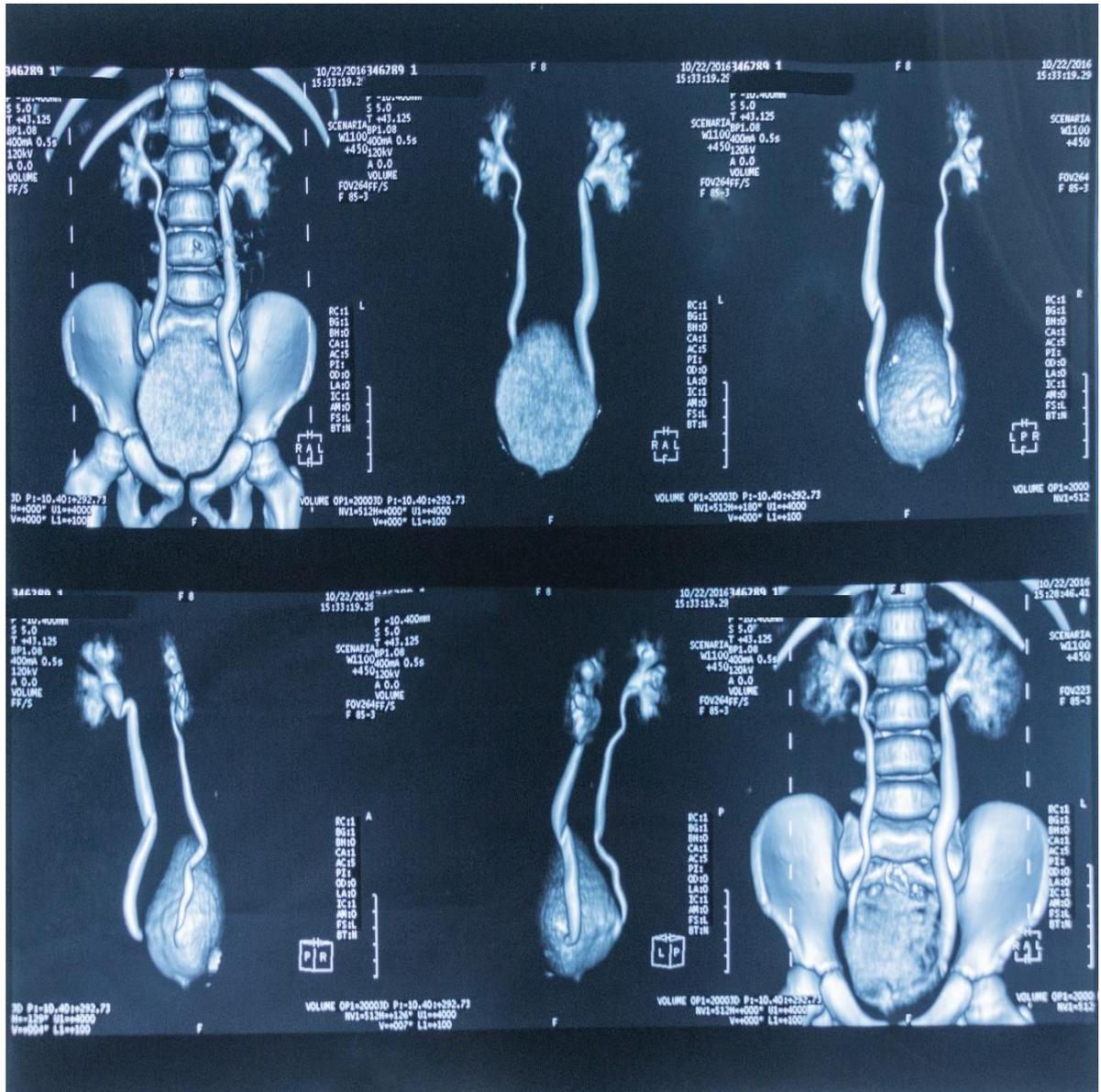
Anexo N° 4. Fotografía de tomografía axial computarizada de abdomen en donde se observa dilatación muy marcada de las asas intestinales, de colon transverso y descendente con presencia de materia fecal.



Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS

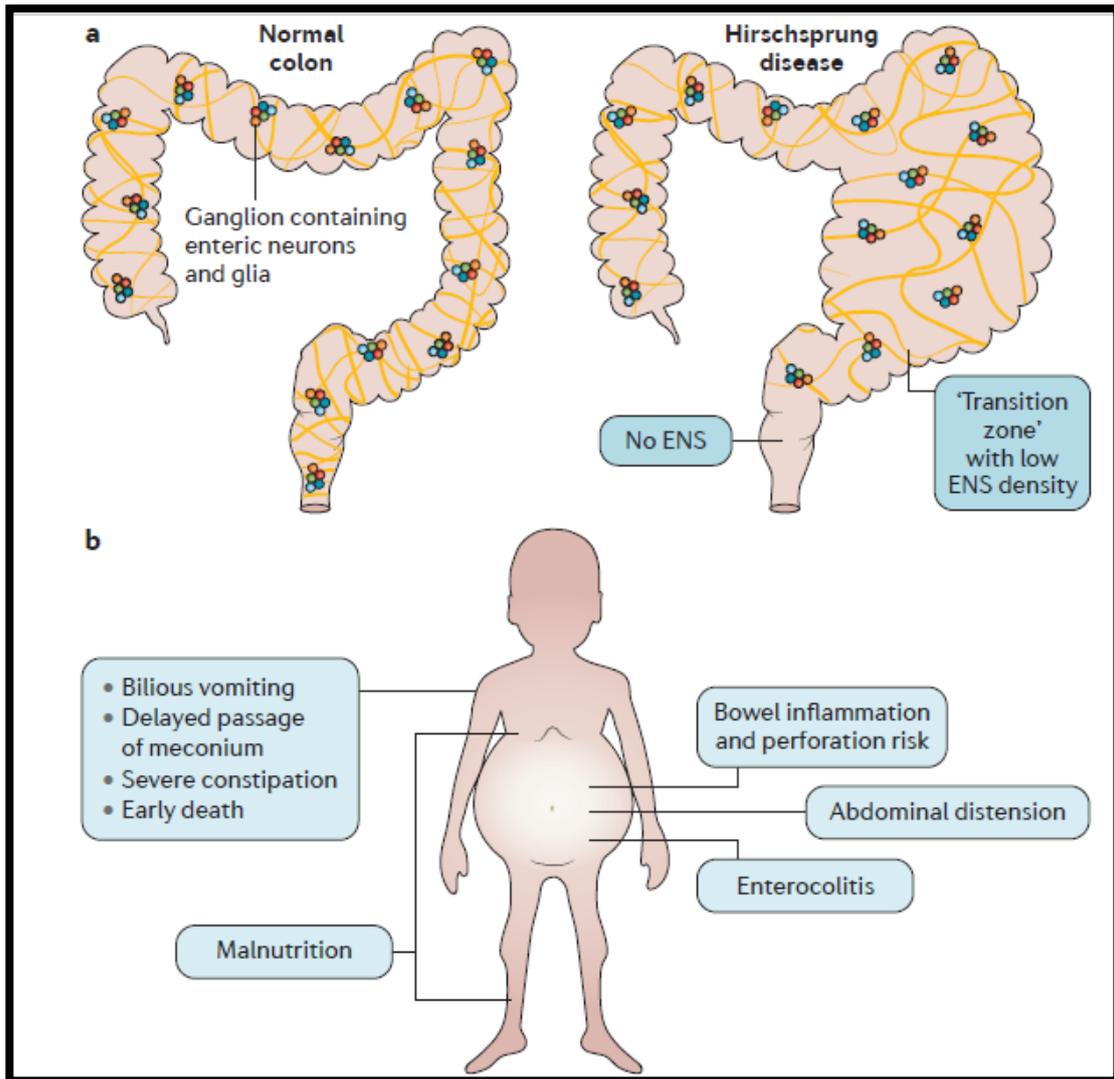
Anexo N° 5. UROTAC

Reporta acodadura pielicoureteral bilateral de predominio lado izquierdo.



Fuente: Servicio de Imagenología Hospital General Ambato IESS

Anexo N^o 6. Síntomas de megacolon agangliónico congénito.



Tomada de REVIEWS | GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY 2018.

Anexo N° 7. Síntomas de la enfermedad de Hirschprung.

Síndromes	Síntomas
Perforación intestinal neonatal	Vómitos, estreñimiento, letargo, alimentación deficiente, distensión abdominal y diarrea
Obstrucción intestinal neonatal	Distensión abdominal y vómitos biliosos
Retraso en el paso del meconio	Considere la evaluación de la enfermedad de Hirschsprung si no hay evacuación intestinal dentro de las 36-48 h posteriores al nacimiento a término, especialmente si hay otros síntomas preocupantes.
Estreñimiento severo	El pase de heces solo después de un supositorio, un examen rectal o un enema deben levantar sospechas de la enfermedad de Hirschsprung. La mala respuesta a la terapia oral dirigida por un gastroenterólogo pediátrico experimentado también debería generar preocupación
Distensión abdominal	Puede ser muy dramático en niños con la enfermedad de Hirschsprung, pero la distensión a menudo es intermitente y puede no ser grave
Falta de crecimiento	La reducción de la grasa subcutánea y el retraso en el crecimiento sugieren una enfermedad grave como la enfermedad de Hirschsprung El peso puede aumentar debido a las heces retenidas y, a veces puede ser engañoso
Enterocolitis	Un síndrome clínico potencialmente mortal que puede ser crónico o presentarse de forma aguda, incluso después de la cirugía de retiro de la enfermedad de Hirschsprung La sangre en las heces, la fiebre inexplicable, la distensión abdominal, los vómitos y la liberación explosiva de gases y las heces después del examen rectal son comunes Los sistemas de puntuación clínica podrían facilitar el diagnóstico

Tomada de REVIEWS | GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY 2018. 2

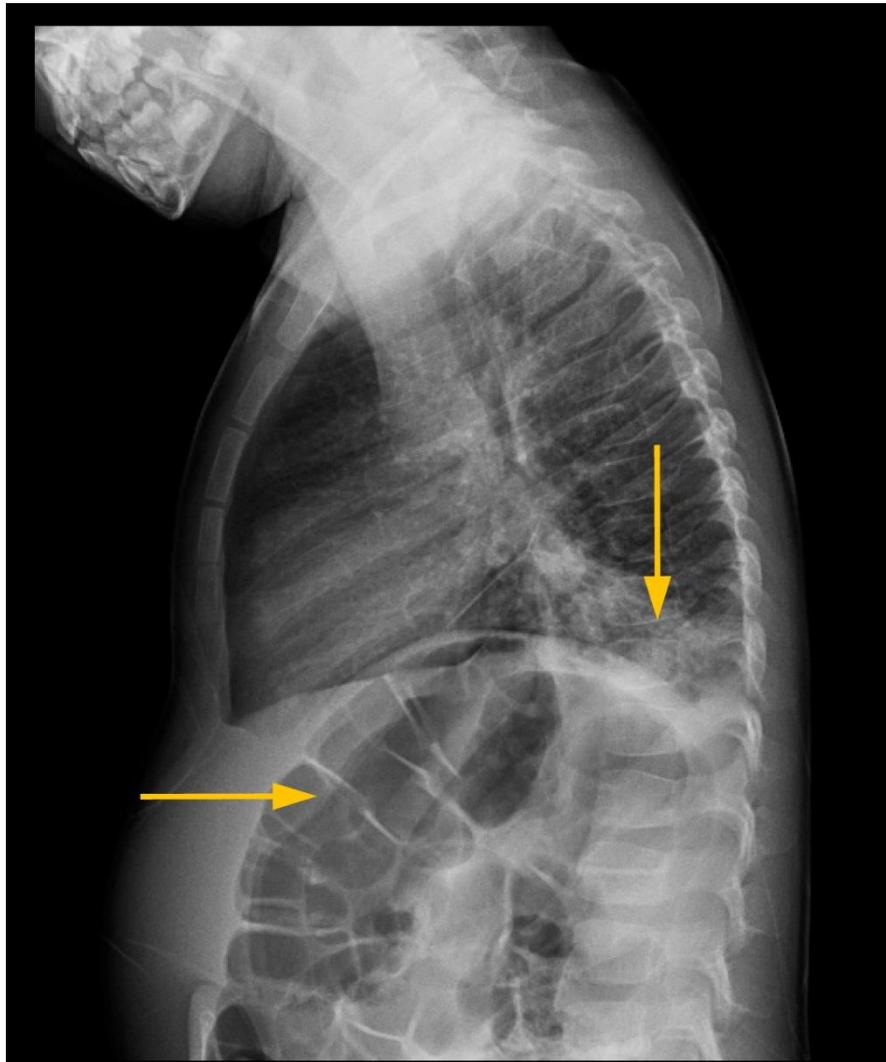
Anexo N° 8. Radiografía anteroposterior simple de abdomen.



Tomado de Revista Médica Instituto de Seguro Social México 2013.

En la placa simple de abdomen se evidencia dilatación con neumatización del colon.

Anexo N.9 Radiografía de abdomen lateral.



Tomado de Revista Médica Instituto de Seguro Social México 2013.

En la placa se observa la dilatación de colon que puede llegar a la compresión del mediastino.

Anexo N. 10 Enema de contraste en colon.

A



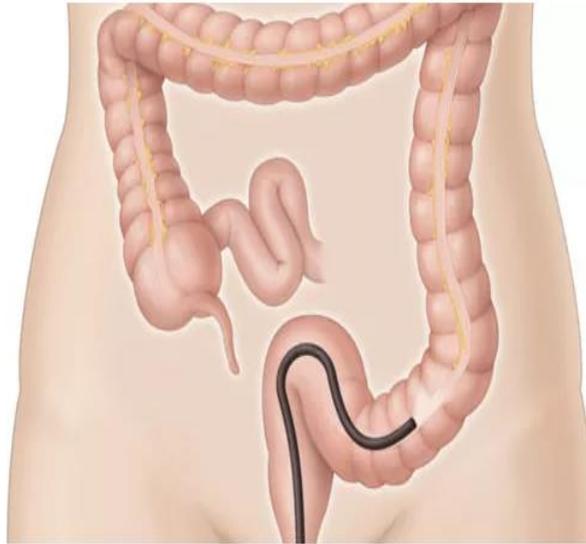
B



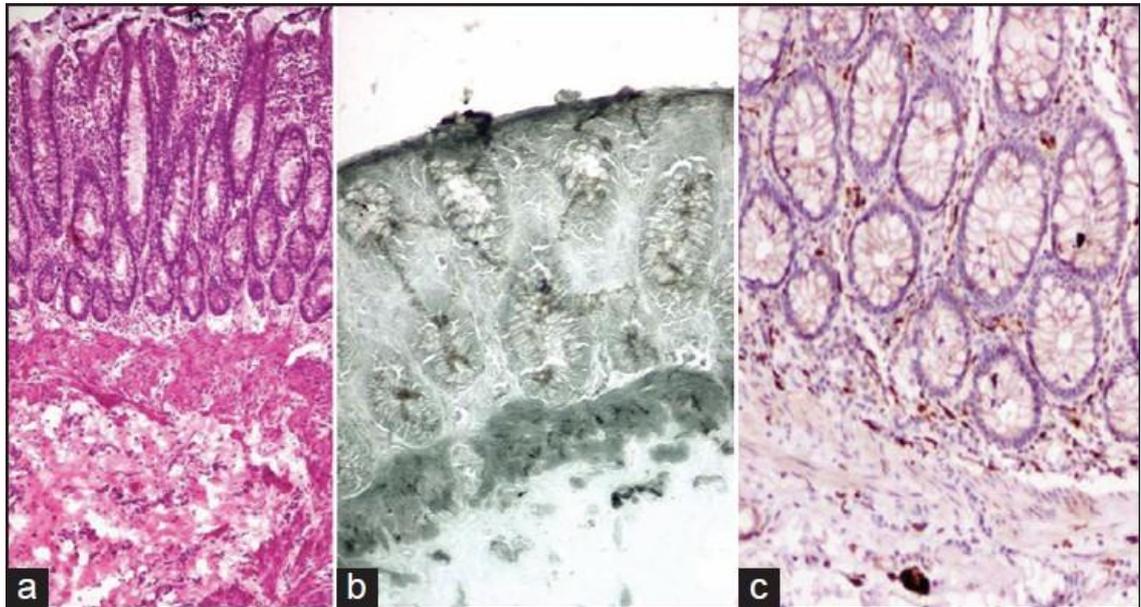
Tomado de Revista Médica Instituto de Seguro Social México 2013.

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

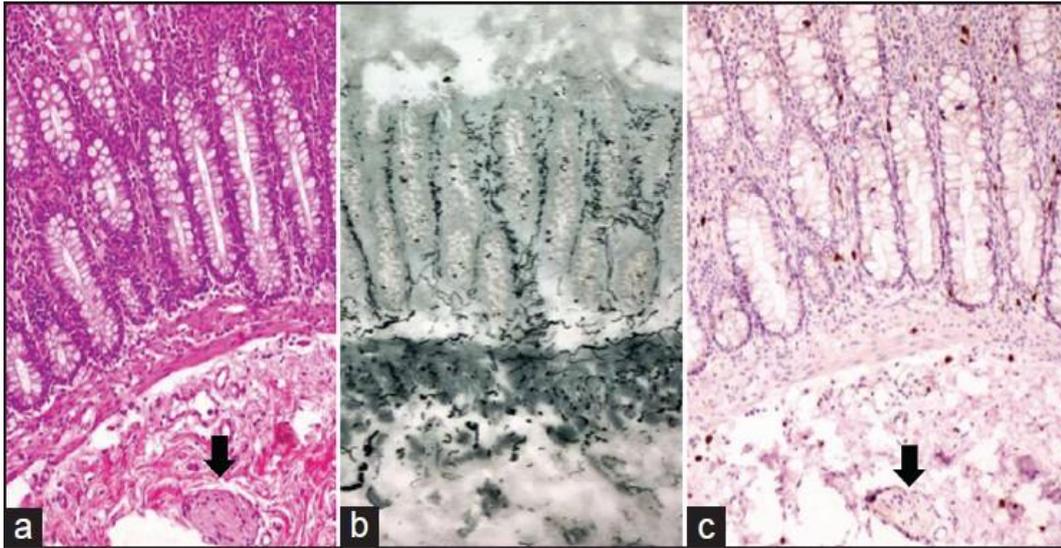
Anexo N. 11 Biopsia rectal por endoscopia



Tomado: Revista Científicas de América Latina 2015.

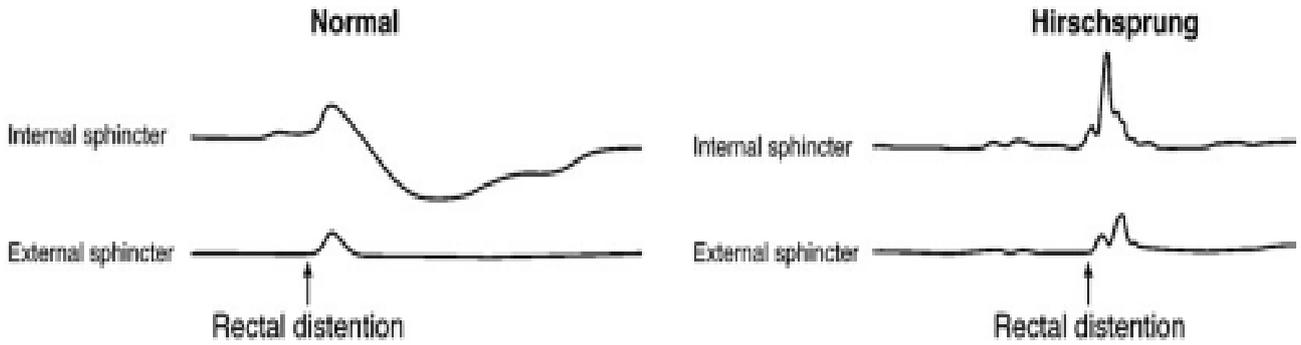


Enfermedad no Hirschsprung: mucosa rectal inervada normalmente (a) que no muestra aumento en la actividad de acetilcolinesterasa (b), y tinción positiva de calretinina en la mucosa y la mucosa muscular

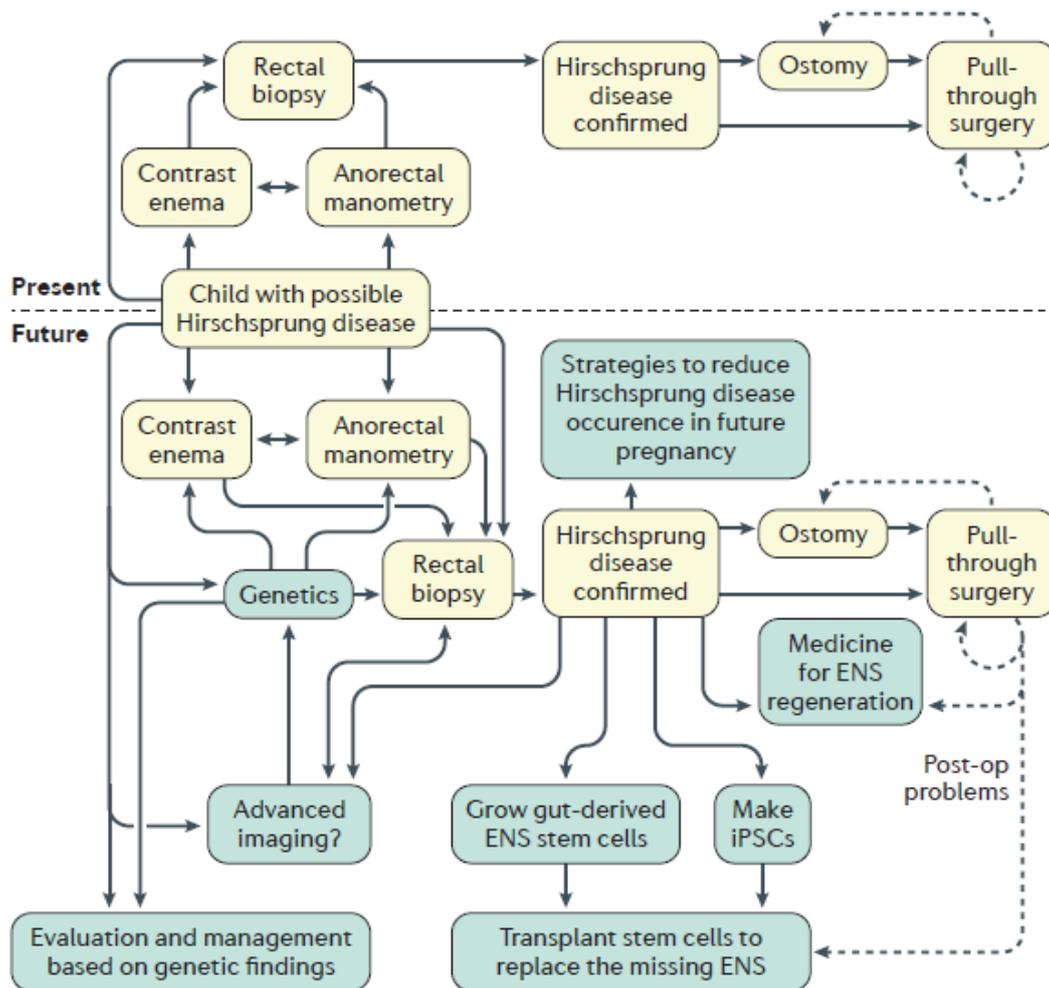


Enfermedad de Hirschsprung: mucosa rectal (a) que muestra un haz nervioso hipertrófico en la submucosa, aumento de la actividad de la acetilcolinesterasa (b) del patrón A y tinción negativa con calretinina (c), observación de tinción negativa de la fibra nerviosa hipertrófica (flecha) con calretinina

Anexo N.12 Manometría rectal.



Anexo N. 13 Algoritmo diagnóstico de megacolon agangliónico.



Tomada de REVIEWS | GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY 2018.

