

La enfermedad de Hirschsprung

¿Qué es la enfermedad de Hirschsprung?

La enfermedad de Hirschsprung (EH) es una causa de estreñimiento severo y/o bloqueo intestinal, poco común pero seria, en los bebés. En raras ocasiones, los niños mayores o los adolescentes que padecen de estreñimiento severo son diagnosticados con EH.

Los bebés con esta afección no poseen un tipo de células nerviosas llamadas células ganglionarias en una parte de su intestino (normalmente el colon, o intestino grueso). Cuando estas células están ausentes, el intestino no puede mover su contenido. Como resultado, el bebé puede tener estreñimiento grave o síntomas de obstrucción intestinal inferior (vómitos, hinchazón del vientre).

¿Qué tan común es la EH? ¿A quién afecta?

En general, la EH es poco común, y se produce en 1:5000 bebés. Normalmente se presenta en recién nacidos o en la infancia temprana, pero rara vez puede presentarse en la infancia tardía y en la adolescencia.

Los niños se ven más afectados que las niñas. La EH puede afectar a varios miembros de una familia. De hecho, entre el 10% y el 33% de las personas con EH también tienen otros miembros de la familia con EH.

Se desconocen las causas exactas de la EH, pero es probable que las mutaciones genéticas contribuyan. La EH es común en individuos con afecciones genéticas como el síndrome de Down, el síndrome Waardenburg-Shah, el síndrome Smith-Lemli-Opitz, la neurofibromatosis y la neoplasia endocrina múltiple tipo 2.

¿Cuáles son los síntomas de la EH?

La EH puede presentarse de cualquiera de las siguientes formas:

- Un recién nacido que no expulse meconio (heces negras y pegajosas) en las primeras 48 horas de vida puede estar mostrando el primer signo de una posible EH.
- Estreñimiento severo en recién nacidos o lactantes. Puede sospecharse que los lactantes que tienen dificultad para tener evacuaciones intestinales espontáneas, y que con frecuencia requieren estimulación rectal para el paso de las heces, por ejemplo, utilizando supositorios y enema, podrían padecer EH.
- Síntomas de obstrucción intestinal inferior. Un recién nacido o un bebé puede mostrar síntomas de obstrucción intestinal baja, tales como estreñimiento severo, incapacidad para pasar gases (obstipación), distensión abdominal (distensión), bilis en el vómito, dolor abdominal, dificultades de alimentación y pérdida de peso. Esto crea una emergencia quirúrgica.
- Los niños mayores y los adolescentes pueden experimentar estreñimiento crónico que puede ser refractario y difícil de tratar. A menudo requieren cantidades significativas de tratamiento con laxantes orales y rectales para el paso de las heces. Pueden presentar vómitos crónicos, distensión abdominal crónica, falta de apetito y malnutrición.
- En raras ocasiones, la EH puede presentar síntomas graves de vómitos, diarrea, distensión y dolor abdominal, fiebre, y un niño que luzca enfermo. Esto se llama enterocolitis

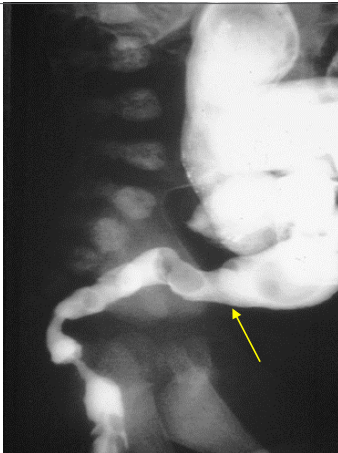


asociada a Hirschsprung (HAEC, sigla en inglés). Se trata de una emergencia médica y requiere cuidados rápidos e intensivos por parte de varios especialistas.

¿Cómo se diagnostica la EH?

El médico de su hijo puede sospechar de EH basándose en la historia clínica y en el examen físico del niño; para confirmar el diagnóstico, es necesario que un especialista realice más pruebas especializadas. Un diagnóstico correcto y precoz es importante para guiar el tratamiento adecuado y prevenir complicaciones de dicha enfermedad. El diagnóstico puede implicar una serie de pruebas, incluyendo las siguientes:

- Un estudio de enema con contraste - Es una prueba radiográfica basada en contraste (Rayos X) para marcar y resaltar la forma de los intestinos y puede ayudar a descartar otras causas del estreñimiento. Por lo general, aunque no siempre, la EH muestra un patrón específico en la radiografía, donde la parte más baja del intestino grueso es estrecha, y por encima del área estrecha hay un área más amplia. Esta apariencia se conoce a veces como una "forma de túnel".



ENEMA DE BARIO (RAYOS X) EN UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

La flecha resalta la transición del intestino dilatado (ensanchado) al intestino estrecho al que le faltan células nerviosas.

- Manometría anorrectal - Algunos centros ofrecen estudios llamados manometría, para observar la capacidad del intestino para mover contenidos a través de ellos. En una prueba de manometría anorrectal, se inserta un globo en el recto. El globo luego es inflado. En personas sin EH, el cuerpo cree que el globo es un movimiento intestinal, y por lo tanto el ano se relaja para dejar salir el globo. En un paciente con EH, el ano no puede relajarse debido a la falta de células nerviosas intestinales.

- Biopsia rectal para buscar células ganglionarias - A veces una biopsia puede ayudar a identificar si las células nerviosas están presentes o no. Un médico obtendrá una pequeña cantidad de tejido rectal insertando un tubo pequeño (llamada biopsia de succión) o haciendo una pequeña incisión (biopsia quirúrgica abierta de espesor completo) para buscar células ganglionarias. Ambas técnicas son seguras y fiables cuando son realizadas por expertos. El tejido biopsiado se analiza bajo el microscopio para buscar las características de EH. En la EH, las células ganglionarias están ausentes, y hay más de una proteína llamada acetilcolinesterasa.

¿Cómo se trata la EH?

La EH se trata mediante cirugía. Hay varias técnicas quirúrgicas diferentes, por ejemplo Swenson, Duhamel-Martin, y la operación de Soave. Para todas estas técnicas, el objetivo es eliminar la parte del colon donde faltan las células ganglionarias (colon agangliónico) y utilizar el colon normal (gangliónico) vecino para crear un recto nuevo.

Anteriormente, se realizaba una colostomía temporal para dar tiempo a que el bebé creciera y para que la región más amplia del colon disminuyera su tamaño, facilitando la operación. Ahora, sin embargo, debido al diagnóstico previo de alta definición y a las técnicas quirúrgicas mejoradas, muy pocas veces se necesita una colostomía. Las cirugías para tratar la EH se realizan con bastante facilidad incluso en niños pequeños.

¿Qué puedo esperar después de la cirugía para la EH?

En general, los niños tienen resultados favorables después de la cirugía para la EH. La mayoría de los niños se recuperan bien, realizan 1–3 deposiciones al día y crecen normales.

Sin embargo, cerca del 15% de los niños pueden seguir experimentando problemas como estreñimiento persistente, dificultades con el entrenamiento en el uso del inodoro, incontinencia fecal, estrechamiento del trozo de conexión del colon y episodios repetidos de enterocolitis. Estos niños necesitan un seguimiento continuo y un plan de tratamiento individualizado dirigido por un programa interdisciplinario de gestión intestinal en un centro especializado.

Ocasionalmente, puede ser necesario repetir la operación debido a los síntomas persistentes de estreñimiento que no responden al tratamiento médico.

Autor: Reema Gulati, marzo de 2018

Editor: Athos Bousavaros, febrero de 2021

➔ **Localice a un gastroenterólogo pediátrico**

RECORDATORIO IMPORTANTE: Esta información de la Sociedad Norteamericana de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (NASPGHAN) está destinada únicamente a proporcionar información general educativa y no como una base definitiva para el diagnóstico o tratamiento en cualquier caso particular. Es muy importante que consulte a su médico acerca de su condición específica.

714 N Bethlehem Pike, Suite 300, Ambler, PA 19002 Phone: 215-641-9800 Fax: 215-641-1995 naspghan.org

Visítenos en **Facebook** en <https://www.facebook.com/NASPGHAN/>, síganos en **Twitter** @NASPGHAN e **Instagram** #NASPGHAN