

## Enfermedad de Hirschsprung. Informe de caso

### Hirschsprung's Disease. A case report

Sergio Alejandro Domínguez Santiesteban<sup>1</sup>  , Mariana Estrella Gamboa Céspedes<sup>1</sup> , Darián de Jesús Pose Ramos<sup>1</sup> , Isleisy Martínez Díaz<sup>2</sup> 

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas. Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Pediátrico Docente Raymundo Castro. Las Tunas. Cuba.

 Autor para la correspondencia: [estrellamariaaguileraguzman5@gmail.com](mailto:estrellamariaaguileraguzman5@gmail.com)

 **Citar como:** Domínguez Santiesteban SA, Gamboa Céspedes ME, Pose Ramos DJ, Martínez Díaz I. Enfermedad de Hirschsprung. Informe de caso. Inmedsur [Internet]. 2022 [citado fecha de acceso];5(2): e187. Disponible en: <http://www.inmedsur.cfg.sld.cu/index.php/inmedsur/article/view/187>

## RESUMEN

La enfermedad de Hirschsprung es una dolencia congénita caracterizada por la falta de células ganglionares en el plexo mientérico o plexo muscular y el plexo submucoso o de Meissner del recto y otros segmentos del colon en dirección proximal. Provoca una desaparición de movimientos peristálticos y es una de las mayores causas de obstrucción intestinal funcional en pacientes en edad pediátrica. En Cuba la enfermedad registra una incidencia considerablemente baja, con la aparición de casos muy aislados. Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de 3 años de edad, con un megacolon agangliónico o enfermedad de Hirschsprung. Se realizó una laparotomía, se encontraron asas intestinales dilatadas con compromiso vascular y se realizó una resección del segmento de colon implicado. Se tomó muestra para biopsia y el diagnóstico fue: enfermedad de Hirschsprung. Tras una evolución desfavorable y complicaciones fue in-

tervenido y se practicó la resección del segmento intestinal comprometido. Fue ingresado en cuidados intensivos bajo tratamiento, presentando nuevas complicaciones, entre ellas, el síndrome del intestino corto. El diagnóstico y tratamiento tempranos de esta enfermedad son de gran importancia en su evolución. El tratamiento incluye cirugía y la mayor parte de los pacientes llega a presentar complicaciones luego de la operación. La rara aparición de esta enfermedad, la alta mortalidad que significan sus posibles complicaciones y la parte de la población en la que incide, motivan la elaboración del presente trabajo.

**Palabras clave:** Enfermedad de hirschsprung; Laparotomía; Reoperación; Síndrome del intestino corto.

## ABSTRACT

Hirschsprung's disease is a congenital condition characterized by the lack of ganglion cells in the myenteric

plexus of Auerbach and the submucosal of Meissner of the rectum, and other segments of the colon in a proximal direction. It causes a disappearance of peristaltic movements, being one of the major causes of functional intestinal obstruction in pediatric patients. In Cuba the disease registers a considerably low incidence, with the appearance of very isolated cases. The present work aims to describe the clinical case of a 3-year-old male patient with an aganglionic megacolon. Laparotomy was performed, finding dilated intestinal loops with vascular compromise and the involved colon segment was resected. A sample was taken for biopsy, diagnosing Hirschsprung's disease. After unfavorable evolution and complications, the patient was reoperated and the compromised intestinal segment was resected. He was admitted to intensive care under treatment, presenting new complications, including short bowel syndrome. It was concluded that early diagnosis and treatment of this disease have a great importance in its evolution. Treatment includes surgery, and most patients have complications after the operation. The rare appearing of this disease, the loud mortality that mean his possible complications and the part of the population it affects in, motivate the elaboration of the present work.

**Keywords:** Hirschsprung disease; Laparotomy; Reoperation; Short bowel syndrome.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung (EH), igualmente nombrada como megacolon congénito o megacolon agangliónico es una dolencia congénita. Se caracteriza por la falta de células ganglionares en el plexo mientérico o de Auerbach y el submucoso de Meissner del recto y otros segmentos del colon en dirección proximal, resultando poco usual la implicación del intestino delgado. Esta modificación en el sistema nervioso entérico da como resultado una desaparición de movimientos peristálticos, significando una de las mayores causas de obstrucción intestinal funcional en pacientes en edad pediátrica.<sup>1</sup>

En 1888, *Harald Hirschsprung*, describió, de forma clásica y por primera vez, en el Congreso de Pediatría de Berlín, esta enfermedad.<sup>2</sup> En 1900, *W.S. Fenwick* expuso la idea de que el colon espástico distal es el origen de la obstrucción funcional al paso fecal.<sup>3</sup> En 1946, *Orvar Swenson* y *Alexander Bill* emplearon por primera vez un tratamiento quirúrgico para la enfermedad que resultó exitoso.<sup>4</sup> En Cuba también

se han hecho aportes al conocimiento de la enfermedad de Hirschsprung; en 1938 el Dr. Durán Castillo, expuso ante la Sociedad Médica de Cuba su trabajo, Megadolicocolon congénito en un lactante mongoliano. En el año 1956 la Dra. Borbolla Vacher, hizo el segundo aporte: una publicación de la Asociación del Síndrome de Down con la enfermedad de Hirschsprung.<sup>5</sup>

La EH se encuentra clasificada según el segmento intestinal comprometido, dividiéndose en: de segmento corto, cuando no implica más allá de la unión rectosigmoidea; ultracorto, si afecta esfínter interno o algunos centímetros próximos a dicho esfínter. La longitud definida oscila entre 2 y 10 cm y su extensión restringida da posibilidad al tratamiento con esfínterotomía extendida, y largo, cuando el segmento agangliónico incluye más allá de la unión rectosigmoidea.<sup>6</sup> Varios autores solo reconocen dos tipos: segmento corto y segmento largo, por lo que resulta controversial la existencia de EH de segmento ultracorto, pues este comprende menos de 5 cm del recto distal.<sup>7</sup> Las principales complicaciones suelen incluir: enterocolitis, megacolon tóxico y síndrome del intestino corto, que pueden significar una amenaza a la vida del paciente.<sup>8</sup>

Esta enfermedad se manifiesta generalmente en niños, especialmente en las edades de 1 a 3 años y presenta una incidencia general aproximada de 1 cada 5 000 nacidos vivos a nivel mundial, aunque muestra variaciones entre 1 y 2,8 por cada 10 000 nacidos. Es de mayor incidencia en los recién nacidos a término y en los de color de piel blanca. Dentro del contexto clínico-quirúrgico, es una de las enfermedades en edades pediátricas que menos incide, con una significación de apenas el 2,7 % del total. Su incidencia está en relación con la prolongación del aganglionismo o en asociación con otros síndromes.<sup>1</sup> El 84 % de los pacientes son del sexo masculino, aunque se registra una correspondencia de 2:1 respecto al sexo femenino.<sup>9</sup>

Se relaciona con los diferentes grupos étnicos, aproximadamente 1,5 por cada 10, 000 nacidos vivos en la población caucásica, 2,1 por cada 10, 000 nacidos vivos en poblaciones afroamericanas, 1 por cada 10, 000 nacidos vivos en poblaciones hispanas y 2,8 por cada 10, 000 nacidos vivos en poblaciones asiáticas.<sup>10</sup>

En Cuba, específicamente, en la población infantil de la provincia Las Tunas, la enfermedad registra una incidencia considerablemente baja, con la aparición de casos muy aislados. La gran mayoría de los casos corresponde a EH de

segmento corto, representando del 75 al 80 %; el otro 20 % pertenece a EH de segmento largo, incluyendo los que perturban los segmentos cercanos al ángulo esplénico. Se ha encontrado hipertrofia de las fibras nerviosas en la zona de transición, lo cual podría aclarar la disfunción después de los procedimientos endorrectales.<sup>11</sup> En el Hospital Pediátrico Docente Raymundo Castro de la provincia Las Tunas, durante los últimos años se han puesto en práctica nuevas técnicas de manejo para el tratamiento de esta patología, provocando una mejoría importante en la calidad de vida de los niños. La rara aparición de esta enfermedad, la alta mortalidad que significan sus posibles complicaciones y la parte de la población en la que incide, motivan la elaboración del presente trabajo, que tiene como objetivo: describir el caso clínico de un paciente con megacolon agangliónico.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de 3 años de edad, de color de piel blanca, de procedencia urbana, nacido por parto eutócico, a término, sin complicaciones prenatales, natales o postnatales, con un peso de 2265 g, bajo peso al nacer; lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses de vida y posteriormente ablactación. Con un desarrollo psicomotor adecuado para su edad. El paciente fue llevado al Hospital Pediátrico Docente Raymundo Castro de Las Tunas, refiriendo la presencia de dolor abdominal de aparición brusca que se aliviaba, pero retornaba con más intensidad hasta predominar en el hemiabdomen derecho y periumbilical, además de la ocurrencia de vómitos abundantes, en número de seis, al inicio con restos alimentarios, luego fecaloideo, con distensión abdominal marcada; por lo cual se determinó su ingreso, la realización de estudios y tratamiento.

El paciente poseía un peso de 13 kg, una talla de 95 cm, normopeso (entre 3 y 10 percentiles). Como antecedentes patológicos personales se señalan: constipación crónica y retardo a la expulsión de meconio al nacer. De los antecedentes patológicos familiares se describen: enfermedad cerebrovascular y diabetes mellitus, ambas patologías padecidas por el abuelo materno. La madre no refirió reacciones alérgicas a medicamentos. Los datos positivos al examen físico mostraron: desnutrición, tejido celular subcutáneo infiltrado por edema en miembros inferiores con evidente signo de Godelet, taquicardia, abdomen con marcada distensión, piel lisa y brillante, ruidos hidroaéreos aumentados en la fosa ilíaca derecha, disminuidos en la fosa ilíaca izquierda, dolor a la

palpación superficial y profunda en todo el abdomen, reacción peritoneal, adenopatías en la región inguinal y submandibular, blandas, movibles, no adheridas, redondeadas y poco dolorosas. También se describió somnolencia.

Se realizaron estudios de laboratorio, se halló una leucocitosis con predominio de polimorfonucleares en el hemograma completo (leucocitos:  $20 \times 10^9/L$ , polimorfonucleares: 0,90), y un incremento de leucocitos en la orina (leucocitos: 30000/min). Además, las transaminasas glutámico-oxalacética y glutámico-pirúvica se hallan elevadas (TGO: 91 uL, TGP: 74 uL).

Se practicaron exámenes radiológicos. La radiografía de tórax mostró: radio-opacidad homogénea con borrosidad de los ángulos, cardio y costo, frénicos, correspondiéndose con derrame pleural pequeño. En las radiografías de abdomen simple de pie, acostado y lateral, se observaron niveles hidroaéreos en escalera, cambiantes, con predominio de los líquidos sobre los gases, no había gases en el recto. La ecografía abdominal arrojó moderada cantidad de líquido libre en cavidad abdominal, hígado homogéneo que rebasaba el reborde costal en 28 mm. No se visualizó la vesícula. Los riñones eran de tamaño normal con buen parénquima sin ectasia.

Después de analizar estos resultados, se decidió realizar una laparotomía, en la que se encontraron asas intestinales dilatadas con compromiso vascular, se procedió inmediatamente a la resección de todo el colon descendente y sigmoides, se dejaron 12 cm de colon transversal y se realizó ileostomía. Se tomó muestra para biopsia; la cual informó ausencia total de células ganglionares de colon y se diagnosticó enfermedad de Hirschsprung.

El paciente evolucionó desfavorablemente y al décimo día presentó un cuadro oclusivo por bridas y adherencias postoperatorias, así como perforación intestinal con peritonitis fecaloidea. Se reintervino realizando lavado de cavidad peritoneal; se observó que parte de las asas intestinales delgadas presentaban compromiso vascular, por lo que se realizó la resección de todo el segmento intestinal comprometido, dejando 20 cm de íleon y yeyuno, se mantiene con ileostomía. El paciente fue ingresado en cuidados intensivos y presentó nuevas complicaciones, como infección de herida quirúrgica, derrame pleural y miocardiopatía dilatada, estas últimas observadas en radiografía de tórax y ecocardiograma. Se le diagnosticó un síndrome del intestino corto, con la presencia de un cuadro de diarreas y deshidratación moderada.

Luego de una estadía hospitalaria de 70 días, el paciente egresó con seguimiento por su área de salud y por la consulta de gastroenterología, con tratamiento farmacológico y no farmacológico.

## DISCUSIÓN

La enfermedad de Hirschsprung está catalogada como una patología de etiología multifactorial, pese a que la mayor parte de los casos son de origen esporádico y se calcula que aproximadamente del 5 al 20 % de los pacientes presentan asociación por parte de la familia, aunque implica más de 10 genes. Recientemente se ha detectado una alteración del gen RET en el 25 % de los casos reportados y en el 60 % de los casos de asociación familiar.<sup>9</sup>

Esta enfermedad varias veces está vinculada con otros trastornos congénitos o hereditarios.<sup>8</sup> Se relaciona frecuentemente con anomalías cromosómicas, especialmente el síndrome de Down, presente entre el 2 y el 16 % de los pacientes con megacolon. Por otro lado, la EH ocurre en menos del 1 % de los niños con síndrome de Down, aunque el riesgo es superior al de la población general. La EH también se relaciona con varios síndromes monogénicos como el síndrome de Bardet-Biedl, la hipoplasia de cartílago-cabello, entre otros. Entre el 20 y el 25 % de los niños con EH presentan anomalías congénitas asociadas, frecuentemente relacionadas con estas afecciones.<sup>12</sup> En el caso reportado no se encuentra presencia de ninguno de estos síndromes, pese a su significativa incidencia en los pacientes de esta enfermedad.

Los niños que presentan enfermedad leve, generalmente de segmento corto, suelen ser diagnosticados más tarde en la infancia o la niñez; cerca del 10 % de los casos se diagnostican pasados los tres años de edad. Esos pacientes con frecuencia tienen antecedentes de estreñimiento crónico y retraso en el crecimiento.<sup>12</sup>

En niños y lactantes mayores, la consideración fundamental en el diagnóstico diferencial de la enfermedad es el estreñimiento funcional. Otras posibles afecciones pueden ser acalasia del esfínter anal interno, anomalías anorrectales, pseudo-obstrucción intestinal crónica e hipotiroidismo. Estas enfermedades pueden diferenciarse de la EH por sus peculiaridades clínicas y la presencia de ganglios en la biopsia por succión rectal.<sup>12</sup>

Los síntomas más comunes que hacen sospechar la pre-

sencia de la enfermedad en niños mayores incluyen: estreñimiento con empeoramiento gradual, desnutrición, retención fecal, vientre hinchado y crecimiento lento.<sup>8</sup> En el caso expuesto se identificaron síntomas en el paciente que representan la triada clásica que caracteriza la sintomatología de la EH. Está compuesta por expulsión tardía de meconio, vómitos y distensión abdominal. Por medio de una radiografía simple de abdomen, la enfermedad queda sugerida por disminución o ausencia de aire en el recto y asas intestinales dilatadas proximales a la región agangliónica,<sup>13</sup> lo cual llevó a sospechar este padecimiento en el paciente.

Una biopsia rectal normal suele excluir la EH, siempre que las muestras se obtengan del lugar adecuado y contengan como mínimo una pequeña porción de muscularis mucosae.<sup>12</sup> El análisis histopatológico de la biopsia del recto constituye el examen de referencia para corroborar el diagnóstico (98 % en especificidad y 93 % en sensibilidad). La falta de células ganglionares en el plexo submucoso, con la tinción hematoxilina y eosina, define el diagnóstico, no obstante, en algunas ocasiones, se hace necesario efectuar inmunohistoquímica para células ganglionares, con calretinina y proteína S-100, para reafirmar el diagnóstico.<sup>9</sup> En el caso expuesto se comprueba que la biopsia es la vía de diagnóstico de mayor veracidad, porque fue posible detallar la ausencia de células nerviosas en una parte del intestino grueso. El análisis de las biopsias se lleva a cabo con dos fines, ratificar la ausencia de células ganglionares y delimitar la zona de transición, que es el nivel de inervación estándar más distal.<sup>13</sup>

El tratamiento de esta enfermedad es quirúrgico y persigue la resección del segmento colónico implicado, de forma que sea posible lograr una anastomosis del colon con proximal y distal al área agangliónica. La intervención quirúrgica se debe llevar a cabo tan pronto como se confirma la patología con el fin de evitar el empeoramiento inminente del paciente, lo que permite afirmar que la conducta adoptada en este caso fue acertada ante la urgencia del cuadro, pese a no haberse confirmado el diagnóstico antes de la intervención.<sup>9</sup>

Estadísticamente, el 60 % de los pacientes llegan a presentar complicaciones tras la intervención quirúrgica de la EH,<sup>9</sup> tal es el caso del síndrome del intestino corto presentado por el paciente, debido a la extirpación de un segmento grande de intestino delgado.

La enfermedad de Hirschsprung es una patología poco frecuente en edad pediátrica a nivel mundial. Su diagnóstico y tratamiento temprano tienen una gran importancia dentro de la evolución de la enfermedad, pues contribuyen a disminuir la morbilidad y mortalidad por este padecimiento. El tratamiento incluye cirugía, la cual es generalmente exitosa y sin riesgos, no obstante, la mayor parte de los pacientes llegan a presentar complicaciones luego de la intervención quirúrgica, tal es el caso del megacolon reportado. Con los avances en técnicas de tratamiento y cuidados postoperatorios, el período de recuperación suele ser satisfactorio y no involucrar problemas significativos.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

### CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

**SADS:** Conceptualización, Investigación, Metodología, Administración del proyecto, Supervisión, Redacción revisión y edición

**MEGC:** Curación de datos, Investigación, Visualización, Redacción revisión y edición

**DJPR:** Análisis formal, Investigación, Recursos, Software, Redacción revisión y edición

**IMD:** Análisis formal, Investigación, Recursos, Validación, Redacción del borrador original, Redacción revisión y edición

### FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo del presente artículo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Parra B. Enfermedad de Hirschsprung[Internet]. Valladolid:Universidad de Valladolid;2021[citado 9 Ene 2022]. Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/48816>
2. Neville H. Pediatric Hirschsprung Disease[Internet]. New York:Medscape;2020[citado 8 May 2021]. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/929733-overview>

view

3. Comes G. Qual é a melhor técnica de biópsia retal para o diagnóstico de disganglionoses intestinais em crianças? Uma revisão complementar através da análise de proporções de séries de casos[Internet]. Botucatu:Universidade Estadual Paulista;2019[citado 8 May 2021]. Disponible en: [https://repositorio.unesp.br/bitstream/handle/11449/181859/comes\\_gt\\_dr\\_bot.pdf?sequence=3&isAllowed=y](https://repositorio.unesp.br/bitstream/handle/11449/181859/comes_gt_dr_bot.pdf?sequence=3&isAllowed=y).
4. Newland J, Dukleska K, Cowan S, Yeo C, Tholey R. Dr. Orvar Swenson and the Pull-Through. *Am Surg*; 2019;85(12):525-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31912779/>
5. Echeverría F. Abdomen. Sección Enfermedad herniaria inguinal de la niñez. Echeverría F. *Pediatría*[Internet]. La Habana;2012[citado 8 May 2021]:[aprox. 6p.] Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/304541278\\_Pediatria\\_Autores\\_cubanos\\_Tomo\\_VII\\_Capitulo\\_184\\_Abdomen\\_Seccion\\_Enfermedad\\_herniaria\\_inguinal\\_de\\_la\\_ninez](https://www.researchgate.net/publication/304541278_Pediatria_Autores_cubanos_Tomo_VII_Capitulo_184_Abdomen_Seccion_Enfermedad_herniaria_inguinal_de_la_ninez)
6. Núñez R. Enfermedad de Hirschsprung: correlación clínico-genética[Internet]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid;2018[citado 9 Nov 2021]. Disponible en: <https://eprints.ucm.es/id/eprint/50181/>.
7. More M, Paico E. Dificultades en el diagnóstico histológico y en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung. *Rev Soc Peru Med Inter*[Internet]. 2020[citado 9 May 2021];33(4):[aprox. 10p.]. Disponible en: <https://51.79.48.69/index.php/spmi/article/view/561>.
8. MedlinePlus. Enfermedad de Hirschsprung[Internet]. Bethesda:MedlinePlus Enciclopedia Médica;2021[citado 9 Feb 2022]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001140.htm>.
9. Chávez GE, Andino D, Aguilar G. Enfermedad de Hirschsprung y Apendicitis en paciente pediátrico: reporte de caso. *Rev Cient Esc Univ Las Cienc Salud*[Internet]. 2020[citado 9 Nov 2021];7(1):[aprox. 6p.]. Disponible en: <https://www.lamjol.info/index.php/RCEUCS/article/view/10947>
10. Castañeda S, Galindo R, Gutiérrez G. Características clínicas y epidemiológicas de los niños con enfermedad de Hirschsprung. *Arch Inv Mat Inf*[Internet].

2011[citado 10 Ene 2022];3(3):[aprox. 6p.]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenl.cgi?IDARTICULO=31929>.

**11.** Kliegman R, Geme J, Blum N, Shah S, Tasker R. Nelson. Tratado de Pediatría[Internet]. España:Elsevier Health Sciences;2020[citado 8 May 2021] Disponible en: <https://books.google.com.cu/books?id=YgDpDwAAQBAJ>.

**12.** Wesson D, Lopez M. Congenital aganglionic megacolon (Hirschsprung disease)[Internet]. Philadelphia: Wolters Kluwer N.V;2018[citado 10 Ene 2022] Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-aganglionic-megacolon-hirschsprung-disease?search=Congenital%20aganglionic%20mega->

[colon%20\(Hirschsprung%20disease\)&source=search\\_result&selectedTitle=1~70&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/congenital-aganglionic-megacolon-hirschsprung-disease?search=Congenital%20aganglionic%20mega-colon%20(Hirschsprung%20disease)&source=search_result&selectedTitle=1~70&usage_type=default&display_rank=1)

**13.** Páez M, Hernández M, Solís L. Enfermedad de Hirschsprung: actualización en diagnóstico y tratamiento. Rev Médica Sinerg[Internet]. 2020[citado 10 May 2021];5(7):[aprox. 8p]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7604663>.

**Recibido:** 3 de mayo de 2022

**Aceptado:** 16 de junio de 2022

**Publicado:** 15 de agosto de 2022



Este artículo de la **Revista Inmedsur** está bajo una licencia Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Esta licencia permite el uso, distribución y reproducción del artículo en cualquier medio, siempre y cuando se otorgue el crédito correspondiente al autor del artículo y al medio en que se publica, en este caso la **Revista Inmedsur**.