

# Enfermedad de Hirschsprung



María José Morales (Rotatorio Pediatría)  
Tutor: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

# Anamnesis

♂ RNT (39+2sg) GEG (PN 4340g). Trasladado de otro hospital a las 28h de vida por sospecha de obstrucción intestinal

## Antecedentes gestacionales y perinatales

- Madre: embarazo controlado. Hipertiroidismo gestacional. TVS (heparina)
- RN: Parto eutócico. No reanimación. Apgar 10-10.

# Exploración al ingreso

REG.No malformaciones externas aparentes. Aceptable estado hidratación, coloración y perfusión periférica



Auscultación normal



Quejido intermitente (no otros signos de DR)



Distensión marcada hemiabdomen superior, dolor difuso a la palpación. No masas ni megalias



Leve hipotonía axial e hipoactividad pero reactivo a la manipulación

# Pruebas complementarias

Recuento y fórmula normal

Gasometría: **ligera acidosis metabólica**



Tabla I. Causas de obstrucción de la vía digestiva neonatal

ATRESIAS Y ESTENOSIS DEL TUBO DIGESTIVO	80%
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG	10%
MALROTACIÓN Y VOLVULO	6%
ILEO MECONIAL	2%
OTRAS	2%

# Sospecha diagnóstica:

Obstrucción intestinal, probable E. de Hirschsprung



PRODUCTO	ABDOMEN	ACTITUD	RX	SOSPECHA
Saliva espumosa	excavado	SNG (stop)	aire distal no aire distal	AE fístula distal AE sin fístula
Jugo gástrico	excavado		1 nivel hidroaéreo	A. pilórica A. antral Membrana
Bilis	moderada distensión		2 niveles hidroaéreos	A. duodenal Páncreas anular Malrotación
Jugo yeyunal	muy distendido	Ano normal Atresia anal	múltiples niveles	Atresia intestinal Ileo meconial <b>E. Hirschsprung</b>

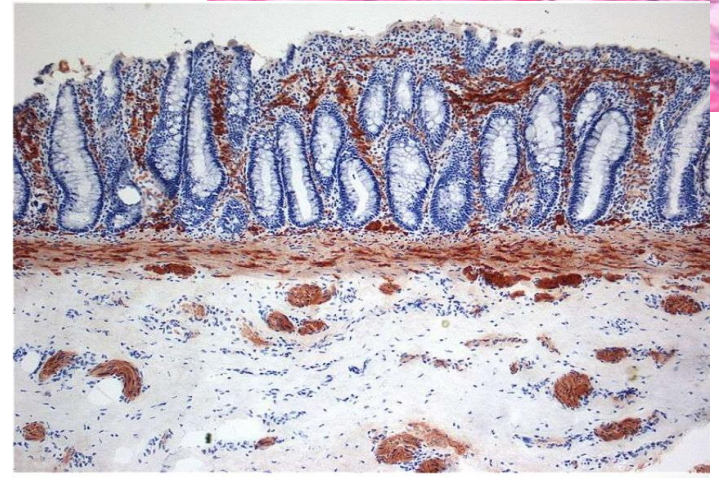
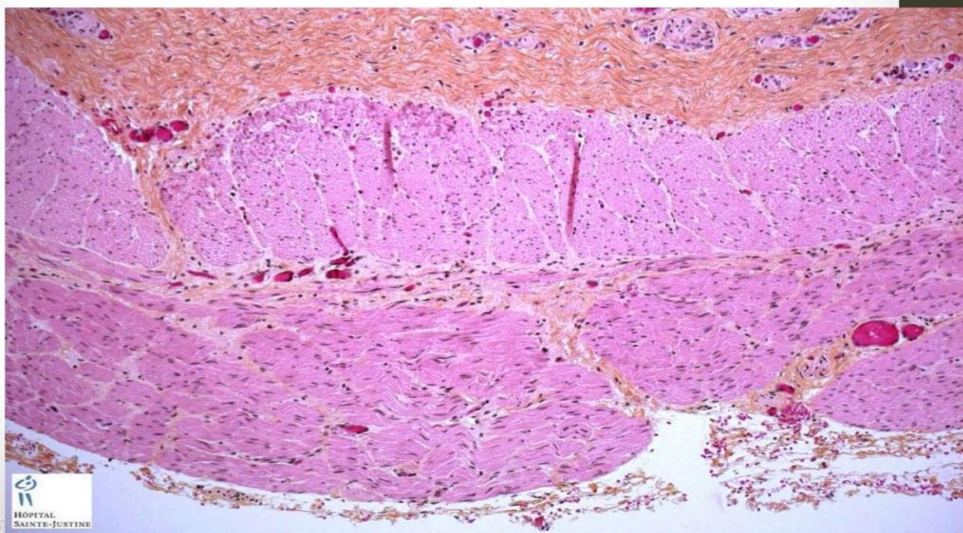
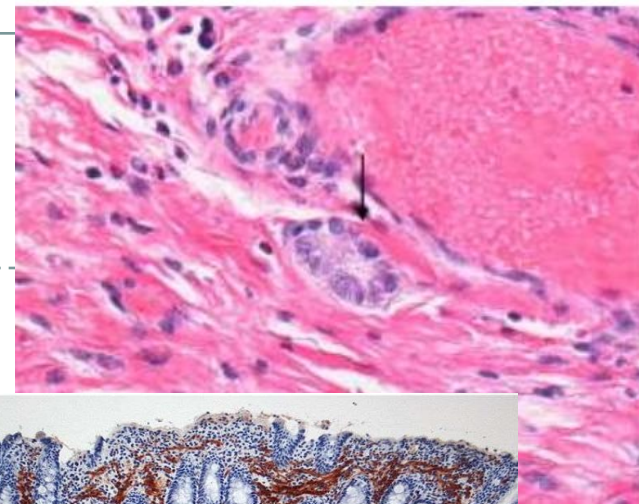
# Evolución y Tratamiento

- Dieta absoluta. SNG abierta. ATB: ampicilina y gentamicina
- Cirugía: **laparotomía exploradora** (dilatación importante de asas sin segmentos atrésicos). **Ileostomía distal** de descarga + **biopsias**
- Postqx inmediato: sin incidencias. Extubación 24h

- **3º post: empeoramiento clínico-analítico.** Rx y ecografía abdominal: dilatación difusa de asas intestinales.
- **Cambio ATB: ceftazidima + vancomicina + metronidazol** (7 días). Enemas por ano e ileostomía
- Mejoría progresiva con funcionamiento de ileostomía
- NE: iniciada 6º postqx. Bien tolerada. Finaliza NP 14 ddv



- **Biopsia intestinal (sigma):** ausencia de células ganglionares compatible con E. Hirschsprung



ACETILCOLINESTERASA

- **ALTA:** BEG con buena tolerancia. Curva ponderal ascendente. Ileostomía normofuncionante.
- Valoración y seguimiento por UHD, Cirugía y Neonat en CCEE al alta para una **intervención posterior** (reanastomosis)

# Enfermedad de Hirschsprung (1888)

- 1/5000 Rnv. Asiáticos. **Sexo**: s. ultracorto ♂ x4 S. Down 10:1 ♂  
AF 7% (20% s. largo)
- Forma aislada (70%). Predominio segmento corto
- **Genética** (RET, GDNF, NTN, EDNR-B, EDN3, ECE1, SOX10, ZFHX1B, PHOX2B, TCF-4, NTRK-3)
- Anomalías congénitas (30%):
  - Cromosomopatía (12%) muy frec S Down.
  - Otras (18%):
    - ✓ síndromes (MEN 2, CM Tiroides, neuroblastoma, S Waardenburg, S Mowat-Wilson, S Goldberg-Shprintzen...)
    - ✓ malformaciones aisladas (GI, Neuro, Gen-Uri, Cardio, Facial, Resis insulina,...)

○ Clínica

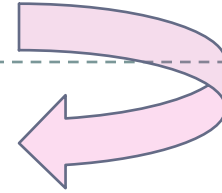


- **S obstructivo** (colitis, sepsis y perforación)
- Estreñimiento
- Retraso eliminación meconio



- **Claves diagnósticas:** enema de contraste, manometría recto-anal y **biopsia rectal (esencial)**

Ausencia **congénita** de células ganglionares en plexos de Auerbach y Meissner. Hipertrofia de troncos nerviosos e incremento inmunohistoquímico de acetilcolinesterasa



- **Tratamiento Qx:** resección segmento agangliónico
- **Clasificación** según límite superior.

- **S. corto** (80%): no más de sigma
- **S. ultracorto** (<1%): recto distal
- **S. largo** (20%): proximal al sigma
- **Colónica** (todo colon), **Intestinal** (todo intestino)

- **Complicaciones: tempranas** (cirugía) **tardías** (enterocolitis, incontinencia fecal, estreñimiento, enuresis)

# Bibliografía



1. Manueles de Jimenez J, Rubia de la Fernández L. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica SEGHNPAEP. [18-IV-2016]. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/>
1. Maldonado J, Royo Y, Pueyo C, Skrabski R, Di Crosta I. Urgencias quirúrgicas en la vía digestiva. Protocolos Neonatología AEPED. [18-IV-2016]. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/>
1. Salvia Roigés MD. Hijo de madre diabética. En: Moro Serrano M, Vento Torres M. De guardia en Neonatología. 3ª ed. Madrid: Panamericana; 2016.