

VERSIÓN 1  
MAYO 2024

# ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Guía para familias y cuidadores

REALIZADA POR:  
Pull-thru Network

ADAPTADA AL ESPAÑOL POR:  
Hirschsprung Argentina

REVISADA POR:  
Dr. Pablo Lobos

@HIRSCHSPRUNG\_ARGENTINA



## **Introducción**

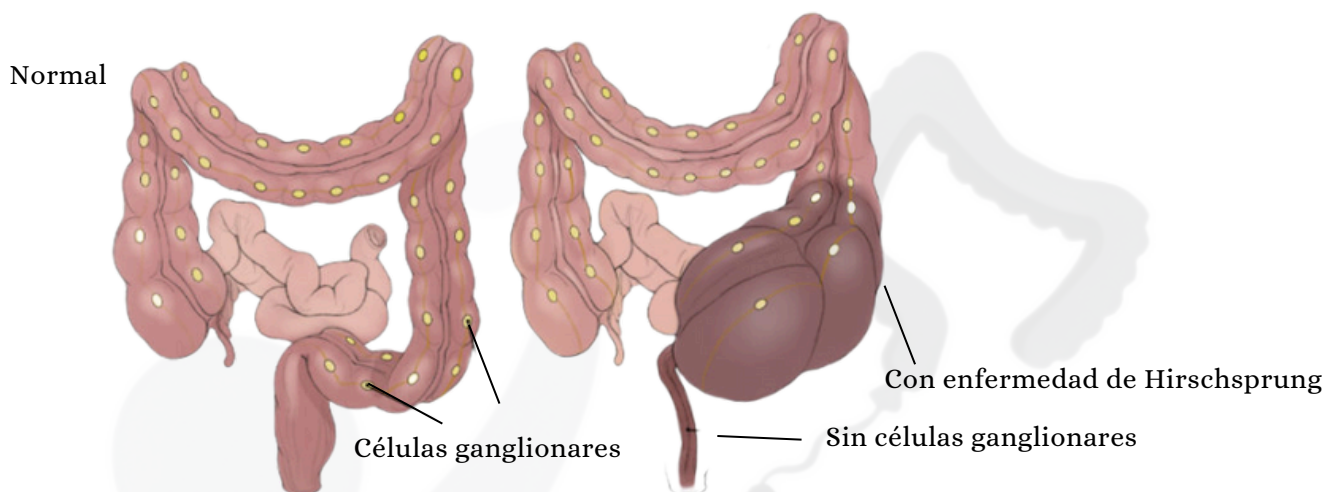
Esta guía fue creada para las familias por los miembros de Pull-thru Network (Agrupación de pacientes de EEUU) y traducida y adaptada al Español por Hirschsprung Argentina. Nuestro objetivo es proporcionar información general sobre la enfermedad de Hirschsprung (EH), así como los tratamientos médicos que se le pueden indicar a tu hijo.

Esta guía describe en detalle la enfermedad de Hirschsprung; y proporciona información para el comienzo de tu experiencia con la enfermedad.

*Los estándares de cuidado pueden variar de acuerdo al país de habla hispana en el que te encuentres. Siempre consultá al equipo médico de tu hijo/a cualquier inquietud respecto a la información que veas aquí; o en otras fuentes.*

## **Comprender la enfermedad de Hirschsprung**

La enfermedad de Hirschsprung (HD, HSCR -sus siglas en inglés- o megacolon congénito/aganglionar) es un defecto congénito que ocurre en aproximadamente 1 de cada 5000 bebés. Durante el desarrollo fetal, un determinado tipo de célula nerviosa (célula ganglionar) del intestino, se desarrolla desde la parte superior del tracto hasta el final. Estas células nerviosas (ganglionares), le dicen a los músculos del intestino cuándo relajarse. En la enfermedad de Hirschsprung, estas células nerviosas no se desarrollan en ciertas partes del intestino grueso y/o delgado. Debido a que las células nerviosas están ausentes, el intestino no se relaja, por lo tanto, las heces y los gases no pueden eliminarse del cuerpo, y puede ocurrir una obstrucción, donde comienza la parte enferma. Cuando esto ocurre, puede ser difícil o casi imposible que el niño afectado evacúe las heces.



*Fuente: <https://www.childrenshospital.org/conditions/hirschsprungs-disease>*

Los investigadores continúan estudiando por qué las células nerviosas en los pacientes con EH no se forman, ni migran a través de los intestinos. Aunque se cree que la mayoría de los casos son esporádicos, se han encontrado varias mutaciones genéticas que se asocian con la enfermedad. La mutación genética más comúnmente asociada a la EH se encuentra en el gen RET. La genética de la EH es compleja, porque algunas personas que tienen un gen asociado a la EH no tienen la enfermedad. A veces, la EH se presenta con otras condiciones genéticas, como el síndrome de Down y el Síndrome de Waardenburg.

La enfermedad de Hirschsprung es cuatro veces más común en los niños que en las niñas. La probabilidad de tener futuros hijos con EH depende de varios factores: si hay otros familiares afectados; si la persona afectada en la familia es varón o mujer; y la gravedad de la EH en el individuo afectado (ver tabla a continuación).

	Probabilidad estimada de recurrencia (repetición)					
Parentesco	Rectosigmoideo		Colon descendente		Segmento largo y aganglionosis total	
	Hombre	Mujer	Hombre	Mujer	Hombre	Mujer
Hermanos de hombres afectados	4-5%	1%	9-10%	7%	9-12%	7-9%
Hermanos de mujeres afectadas	5-6%	1-2%	12-13%	10%	21-24%	17-19%
Hijos de hombres afectados	0-1%	<1%	10-11%	8-9%	16-19%	12-14%
Hijos de mujeres afectadas	0-1%	<1%	14-15%	11%	27-29%	21-22%

*Cortesía de: <http://aravinda.server261.com/wp-content/uploads/2016/06/Table-1.png>*

En la actualidad, se piensa que los factores ambientales no causan la enfermedad. Esto significa que no hay nada que una futura madre pueda hacer para causar la enfermedad o evitar que suceda.

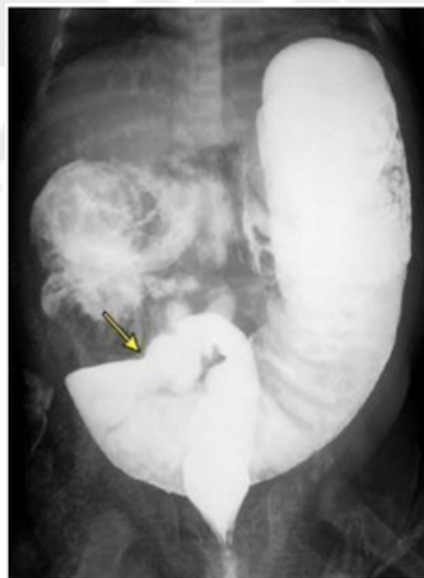


Imagen 2. Radiografía de enema de contraste que muestra un colon agrandado y una zona de transición

## Tipos de enfermedad de Hirschsprung

Existen diferentes tipos de enfermedad de Hirschsprung, dependiendo de la cantidad de intestino afectado:

Tipos de Enfermedad de Hirschsprung	
<b>EH de segmento ultracorto (USSHD, por sus siglas en inglés)</b>	
Falta de células ganglionares en los últimos 1-2 cm del recto. Puede no requerir cirugía	
<b>EH de segmento corto (SSHD, por sus siglas en inglés)</b>	
Falta de células ganglionares en el recto y en el colon sigmoide. El tipo más común de EH, en el aprox 80% de los casos	
<b>EH de segmento largo (LSHD, por sus siglas en inglés)</b>	
Falta de células ganglionares en el primer tercio del colon. 15-20% de los casos	
<b>EH colónica total (TCHD, por sus siglas en inglés)</b>	
Falta de células ganglionares en todo el colon. Aprox 5% de los casos. En raras ocasiones, el intestino delgado también puede verse afectado	
<b>Aganglionosis colónica total con aganglionosis del intestino delgado</b>	
Es un tipo raro; ausencia de células ganglionares desde el duodeno hasta el recto	

## Diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung

La mayoría de los casos de EH se diagnostican en el período neonatal. Es posible que los bebés con EH no eliminen el meconio (las primeras heces del bebé) dentro de las 24 a 48 horas de vida, o presenten distensión abdominal, vómitos, diarrea acuosa, poco aumento de peso, fiebre, o infecciones del colon (enterocolitis).

En los niños mayores, los síntomas pueden incluir: estreñimiento crónico, distensión abdominal y falta de aumento de peso.

Un bebé con síntomas de EH suele ser ingresado en un centro de cuidados intensivos neonatales (Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales - UCIN) para que se le brinde atención especializada por parte de: neonatólogos, cirujanos pediátricos, gastroenterólogos y/o enfermeras neonatales.

Para confirmar el diagnóstico, se realizarán exámenes tales como:

- Radiografía abdominal
- Enema con contraste –“colon por enema” (ver imagen 2)
- Biopsia rectal por succión
- Biopsia rectal de espesor completo
- Manometría anorrectal

*Pedile a los médicos de tu hijo que te expliquen el objetivo de cualquier examen, así como los detalles de cada procedimiento.*

## **PRUEBAS QUE SE REALIZAN CON MAYOR FRECUENCIA CUANDO SE SOSPECHA LA EH:**

### **Radiografía abdominal**

Una imagen del abdomen que puede revelar un patrón de gases anormal en el colon. Esto puede aparecer por encima del área afectada.

### **Radiografía de enema con contraste (“colon por enema”)**

Se realiza para evaluar anomalías estructurales en el colon. Se inserta una sonda a través del ano, llegando al colon. A continuación, se aplica un medio de contraste coloreado a través del tubo, para visualizar mejor el colon en la radiografía.

En las zonas en donde faltan las células nerviosas, el colon también se verá estrecho (relación recto-sigmoidea anormal). Se necesitará una biopsia para confirmar el diagnóstico. Un estudio de contraste normal no excluye el diagnóstico.

### **Biopsia rectal por succión**

El cirujano/a extrae algunas células del revestimiento mucoso del colon, mediante el uso de un dispositivo de succión que se coloca a través del ano para acceder al colon. No se requiere anestesia general. Si la biopsia muestra presencia de células ganglionares, se descarta la EH. Si un niño continúa exhibiendo signos de EH, se debe realizar una biopsia rectal de espesor completo. También puede considerarse realizar una manometría anorrectal.

## **Biopsia rectal de espesor completo**

Una biopsia rectal de espesor completo es la prueba más precisa para la EH. El cirujano extrae una pequeña muestra del colon y un patólogo examina las células bajo un microscopio. Si hay ausencia de células nerviosas y aumento de las prolongaciones nerviosas (plexos), se confirma el diagnóstico de la EH. Durante una biopsia rectal de espesor completo se requiere anestesia general.

## **Manometría anorrectal**

Se infla un pequeño globo dentro del recto que se introduce a través de un catéter o sonda. Normalmente, el esfínter anal se relajará. Si no es así, la EH puede ser el problema. Esta prueba se realiza con mayor frecuencia en niños mayores.

## **Tratamiento quirúrgico de la Enfermedad de Hirschsprung**

Tradicionalmente, la EH se ha tratado con múltiples cirugías. Con la medicina de hoy en día, muchos niños con EH solo requieren una cirugía (dependiendo de la afectación de la enfermedad), llamada cirugía de descenso. Durante el “descenso”, el segmento del intestino que carece de células nerviosas se remueve; y el intestino remanente luego se conecta quirúrgicamente al ano del niño.

Los principales tipos de cirugías de descenso son las técnicas de Swenson, Soave y Duhamel.

Estos procedimientos difieren en la forma en que se extirpa el intestino (los casos individuales varían) y en cómo se conecta el intestino restante al ano. Estos procedimientos pueden ser:

Por vía laparoscópica, con una incisión abierta en el abdomen; o con un abordaje transanal.

El tipo de abordaje del descenso se basará en la preferencia y experiencia del cirujano.

*Hablá con tu cirujano sobre los diferentes riesgos y beneficios de los procedimientos.*

## **Ostomía**

Los pacientes que tienen EH colónica total, o más de la mitad del colon afectado, o intestinos muy dilatados o infecciones intestinales, pueden requerir la realización de una colostomía o ileostomía. Una ostomía permite que los intestinos descansen y sanen, para que la cirugía de descenso se pueda realizar en el futuro. Con una ostomía, las heces se desvían a una bolsa adherida a una abertura en el abdomen (estoma). Las familias deben solicitar la atención de una enfermera especialista en heridas y ostomías (estomaterapeuta), antes del alta hospitalaria, para recibir instrucciones sobre cómo cuidar el estoma y cambiar la bolsa en casa. En algunos casos, algunos pacientes pueden decidir ser portadores de una ostomía permanente.

## **Qué esperar antes de la cirugía de descenso**

Antes de la cirugía para la EH, es necesario descomprimir los intestinos del paciente.

Es posible que la familia tenga que realizar irrigaciones para ayudar a eliminar las heces de los intestinos, ya que a menudo los bebés con EH no pueden eliminar las heces o los gases por sí solos. Por lo general, los padres necesitan hacer irrigaciones rectales varias veces al día durante semanas o meses antes de la cirugía. La indicación de irrigaciones la deben recibir siempre del cirujano; y la enfermera podrá enseñarles la mejor forma de realizar estas irrigaciones.

Ver video sobre cómo realizar las irrigaciones en el siguiente link:

[https://www.youtube.com/watch?v=ghZ4jOAe\\_Zg](https://www.youtube.com/watch?v=ghZ4jOAe_Zg)

Una vez que los intestinos se han descomprimido con éxito, el cirujano puede discutir el momento adecuado de la cirugía de descenso.

## **Encontrar especialistas con experiencia en EH**

Encontrar médicos/as que tengan experiencia en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung es extremadamente importante. Se deben seguir pautas específicas en el cuidado de un niño nacido con la EH, desde el diagnóstico hasta el seguimiento.



Esta guía fue creada por expertos en EH que realizan numerosos procedimientos colorrectales cada año. Podés encontrar expertos en EH leyendo literatura médica, a través de las redes sociales y grupos de apoyo de pacientes; y visitando las redes sociales de @Hirschsprung\_argentina (Instagram y Facebook), en la sección: “Centros de Referencia”, encontrarás algunos especialistas de cada ciudad y país de varias localizaciones de Latinoamérica.

Teniendo en cuenta que la cirugía correctiva de la EH incluye procedimientos complejos que requieren una técnica delicada, es esencial encontrar un cirujano experimentado, especialista en condiciones colorrectales pediátricas. Quienquiera que sea debe tener experiencia con este tipo de cirugías.

Para saber cuánta experiencia cuenta el posible cirujano/a, asegurate de hacer preguntas como:

- ¿Cuántas cirugías de descenso ha hecho?
- ¿Qué procedimiento quirúrgico específico realizará?
- ¿Qué tipo de hospitalización prevé?
- ¿Qué tipo de consultas de seguimiento a largo plazo se necesitan para sus pacientes post-operados de Hirschsprung? ¿Durante cuánto tiempo espera seguirlos?
- ¿Está involucrado en algún programa de manejo intestinal?
- ¿Algún otro médico formará parte de la cirugía?
- ¿Qué porcentaje de sus pacientes pasan a tener problemas después de la cirugía? (¿Incontinencia fecal? ¿enterocolitis? ¿volver a hacer el descenso?)

## **Qué esperar después de la cirugía de descenso**

Después del procedimiento de descenso, tu hijo permanecerá en el hospital hasta que pueda eliminar las heces y alimentarse. Una estancia típica es de 3 a 7 días. La mayoría de los niños tendrán deposiciones frecuentes debido al acortamiento del intestino. Las heces frecuentes a menudo causan dermatitis del pañal. (Para conocer las estrategias de tratamiento, consulta nuestra guía en la página 10 de este folleto).

Después de que el intestino se adapta, la diarrea puede convertirse en estreñimiento y debe ser supervisada cuidadosamente por vos y su médico. Una infección grave llamada enterocolitis puede ocurrir antes o después de un procedimiento de descenso. Los síntomas pueden incluir:

- Letargo (desgano, cansancio)
- Heces explosivas
- Distensión abdominal
- Diarrea maloliente
- Sangre o mucosidad en las heces
- Vómito
- Fiebre

Si sospechas que tu hijo tiene enterocolitis, llevalo a una institución médica para que lo evalúen de inmediato y ponete en contacto con su cirujano/a.

Después de la cirugía de descenso del niño, se debe continuar con consultas periódicas de seguimiento con su cirujano/a. Pueden ser necesarios exámenes diagnósticos o cirugías adicionales, o un programa de manejo intestinal para el tratamiento de los niños que tienen enterocolitis recurrente, estreñimiento o incontinencia fecal.

## **Dermatitis del pañal**

La dermatitis del pañal puede ser común después de la cirugía. Esto se debe a que la piel sensible del perineo está siendo expuesta a un número inusualmente alto de evacuaciones intestinales.

Procurá usar estrategias de cuidado de la piel desde el principio, preventivamente (incluso antes de que se forme la lesión). Esto puede ayudar a disminuir la probabilidad y la gravedad de la dermatitis del pañal.

El cirujano/a o la enfermera de tu hijo deberían poder ayudarte a controlar esta dermatitis del pañal, pero es probable que el proceso sea de “prueba y error”. Es posible que debas usar una variedad de productos y métodos. Pueden indicarse tanto ungüentos recetados o productos de venta libre. Algunas estrategias generales que pueden ayudar a prevenir y mejorar la dermatitis del pañal severa incluyen:

- En lugar de usar toallitas húmedas comerciales, limpiá la cola de tu bebé con agua tibia y una toalla de papel suave, que tenga una textura de tela. Permití que la colita del bebé esté expuesta al aire tanto como sea posible, manteniéndolo sin el pañal puesto.
- Asegurate de que la cola de tu bebé esté completamente seca antes de aplicar cualquier crema barrera (ver siguiente sección) y un pañal nuevo. Podés hacerlo mediante el uso de un secador de pelo a una potencia y temperatura bajas.
- Probá diferentes pañales. Los pañales de tela o naturales sin cloro pueden ayudar.
- Siempre comunicate con el médico de tu hijo si tenés alguna inquietud con respecto a la dermatitis del pañal. También podés consultar a un dermatólogo pediátrico y/o a una enfermera especialista en heridas (“heridóloga”). A veces, son necesarios productos tópicos que contienen antimicóticos, ya que la lesión en esa zona puede generar sobrecrecimiento de hongos.
- El manejo de la dermatitis del pañal severa, puede también abordarse modificando la alimentación, y evaluando estrategias para disminuir la acidez y frecuencia de las deposiciones. Hablá con todo el equipo médico (cirujano, pediatra, nutricionista, gastropediatra) para entender el mejor manejo para tu hijo.

Encontrá debajo algunas opciones de productos disponibles en Argentina, para el manejo de la dermatitis del pañal. Típicamente, los productos contienen óxido de zinc, vitamina A; y son pomadas o ungüentos que forman una barrera protectora. Además, se pueden utilizar los polvos hidrocoloides que se utilizan en el cuidado periestomal. Consultá en tu país, los productos que contienen estos principios activos en su formulación.



Para obtener más información sobre el cuidado de la dermatitis del pañal, podés ver la siguiente charla, brindada por la enfermera especialista en heridas, Lic. Ana Belén Monzón:

“Preparamos la piel para mañana”:

<https://www.youtube.com/watch?v=FQQoB9LL2Lw>

### **Tarjeta de alerta de Enfermedad de Hirschsprung**

Considerá contar con una tarjeta de alerta para tu hijo, descargando la misma desde el IG: @hirschsprung\_argentina en la sección “recursos”, y solicitando al cirujano de tu hijo que complete la misma.

Esta tarjeta, detallará la información indispensable para ayudar a tu hijo, cuando necesite ver a profesionales médicos no familiarizados con la EH, y especifica cómo se maneja una enterocolitis.

## **Cobertura económica de las prestaciones de salud**

Bajo la Ley Argentina, la enfermedad de Hirschsprung puede considerarse una enfermedad que trae aparejada discapacidad visceral. Tramitar el Certificado Único de Discapacidad (CUD), permitirá a tu hijo tener cobertura integral de todos los tratamientos y procedimientos de salud relativos a la EH.

El CUD se tramita sin cargo. Debés asesorarte en tu ciudad de residencia, sobre cómo solicitar turno para tramitar el CUD y qué documentación y formularios debés presentar ante la junta médica que evaluará el caso particular de tu hijo.

Asimismo, la EH es considerada una “Enfermedad poco frecuente” internacionalmente, por lo que en Argentina, todas las prestaciones de salud relativas a la misma, deben ser cubiertas, de acuerdo a la Ley Nacional de Enfermedades poco Frecuentes (Ley N°26.689).

Por último, en Argentina existe la Ley nacional de ostomizados (N°27.071), que prevé la cobertura al 100% de todos los insumos necesarios para la ostomía de tu hijo.

Si tenés dudas o dificultades en el acceso a las prestaciones de salud, contamos con un formulario de reclamos que podés descargar desde nuestra web, apartado [materiales y recursos para descargar](#)

## **Viajar para recibir atención médica**

Si tienen que viajar para recibir atención médica, algunos hospitales están adyacentes a las casas de Ronald McDonald y algunos cuentan con hoteles aledaños a precios accesibles.

## **Apoyo social y emocional**

Cuando te enterás que tu hijo tiene EH, naturalmente sentirás una variedad de emociones.

Durante este tiempo, puede ser extremadamente beneficioso hablar con aquellos que ya han caminado en sus zapatos. Te alentamos a que te pongas en contacto con otras familias de niños que tienen EH. Pueden ser una fuente inestimable de información y apoyo. Buscá la organización de tu país de residencia, o la más cercana al mismo.

### **En Argentina:**

**@hirschsprung\_Arentina**

Contacto: Carla Scaramella  
scarlae@hotmail.com

Whatsapp: 54911 5228 7592

## **Links y recursos de interés**

***Diario fecal, modelo de reclamo a OS, rol de la escuela, tarjeta alerta enterocolitis, libro León tiene Hirschsprung***

***Charla Hirschsprung y MAR***

***Columna EPOF: Hirschsprung***

***Enfermedad de Hirschsprung- Dr. Santiago Calello***

***Hirschsprung- Lic. Leslie Sosa***

***Hirschsprung- Dr. Pablo Lobos***

***Hirschsprung- Dra. Celeste Patiño***

***Preparamos la piel para mañana- Enfermera Heridóloga  
Ana Belén Monzón***

