

Enfermedad de Hirschsprung - Revisión narrativa

Hirschsprung's Disease - Narrative Review

Janeth del Pilar López Sevilla

ORCID: 0000-0003-2128-8325

Universidad San Francisco de Quito, Ecuador

Andrea Patricia Rosero Reinoso

ORCID: 0009-0008-8412-6191

Universidad Central del Ecuador

Megan Paola Montenegro Caicedo

ORCID: 0009-0005-6530-8916

Pontificia Universidad Católica del Ecuador

Katherin Pamela De la Cruz Guanoliquin

ORCID: 0009-0006-4842-869X

Universidad UTE, Ecuador

Daniela Guadalupe Godoy Lema

ORCID: 0009-0006-8829-1392

Pontificia Universidad Católica del Ecuador

RESUMEN

La enfermedad de Hirschsprung es un trastorno congénito caracterizado por la ausencia de células ganglionares en el plexo nervioso del colon, lo que ocasiona una obstrucción funcional del intestino. Este artículo de revisión narrativa aborda los aspectos fundamentales del diagnóstico y manejo de esta condición, con el objetivo de proporcionar una visión integral basada en la literatura científica actual. El diagnóstico suele incluir una combinación de estudios clínicos, radiológicos y confirmación histológica mediante biopsia rectal. Entre las manifestaciones clínicas más comunes se encuentran el retraso en la eliminación del meconio, estreñimiento crónico y distensión abdominal. El tratamiento principal es quirúrgico, con técnicas como la resección del segmento afectado y anastomosis primaria para restaurar la función intestinal. Además, se destacan los avances en el manejo postoperatorio, incluyendo el abordaje de complicaciones como enterocolitis y disfunción intestinal persistente. Este artículo subraya la importancia de un enfoque multidisciplinario y el seguimiento a largo plazo para optimizar los resultados clínicos y mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.

Palabras clave: Hirschsprung, Diagnóstico, Biopsia, Aganglionosis, Enterocolitis, Tratamiento, Cirugía.

ABSTRACT

Hirschsprung's disease is a congenital disorder characterized by the absence of ganglion cells in the nerve plexus of the colon, resulting in functional obstruction of the bowel. This narrative review article addresses the fundamental aspects of the diagnosis and management of this condition, with the aim of providing a comprehensive view based on the current scientific literature. Diagnosis usually includes a combination of clinical, radiological studies and histological confirmation by rectal biopsy. Among the most common clinical manifestations are delayed meconium clearance, chronic constipation, and bloating. The main treatment is surgical, with techniques such as resection of the affected segment and primary anastomosis to restore bowel function. In addition, advances in postoperative management are highlighted, including the approach to complications such as enterocolitis and persistent bowel dysfunction. This article underscores the importance of a multidisciplinary approach and long-term follow-up to optimize clinical outcomes and improve quality of life for patients with Hirschsprung's disease.

Keywords: Hirschsprung, Diagnosis, Biopsy, Aganglionosis, Enterocolitis, Treatment, Surgery.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung es una patología congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico y submucoso del colon distal, lo que ocasiona un fallo en la motilidad intestinal y una obstrucción funcional. Este trastorno, aunque poco frecuente, representa una causa significativa de obstrucción intestinal en neonatos y requiere un diagnóstico temprano para prevenir complicaciones graves (1). El manejo de la enfermedad de Hirschsprung ha evolucionado considerablemente en las últimas décadas, con avances en técnicas diagnósticas como la biopsia rectal y estudios imagenológicos, así como en abordajes quirúrgicos más precisos y menos invasivos (2). Este artículo de revisión narrativa tiene como objetivo proporcionar una visión integral sobre los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos de la enfermedad, destacando los desafíos actuales y las perspectivas futuras en su manejo. De esta manera, se busca contribuir al entendimiento y mejora en la atención de pacientes con esta condición compleja.

METODOLOGÍA

La metodología utilizada para esta revisión narrativa se basa en una búsqueda exhaustiva de la literatura científica disponible sobre el diagnóstico y manejo de la enfermedad de Hirschsprung. Se realizó una consulta en bases de datos reconocidas como PubMed, Scopus y Google Scholar, utilizando palabras clave como "enfermedad de Hirschsprung", "diagnóstico", "manejo" y "tratamiento". Los criterios de inclusión abarcaron artículos publicados en los últimos diez años, escritos en inglés y español, con acceso completo al texto y que abordaran aspectos clínicos, quirúrgicos y avances recientes en el manejo de esta enfermedad. Se excluyeron estudios con diseño insuficiente o que no aportaran información relevante al objetivo del artículo. La selección se realizó en dos etapas: una evaluación inicial basada en títulos y resúmenes, seguida de un análisis detallado del contenido de los artículos seleccionados. Finalmente, se sintetizaron los hallazgos más relevantes para proporcionar una visión integral y actualizada sobre esta patología compleja.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Introducción a la enfermedad de Hirschsprung

- Definición y descripción general

La enfermedad de Hirschsprung es un trastorno congénito caracterizado por la ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico del colon, lo que provoca una obstrucción funcional del intestino. Este defecto en la inervación intestinal impide la relajación adecuada del segmento afectado, causando síntomas como estreñimiento severo, distensión abdominal y dificultad para evacuar (1).

- Epidemiología y prevalencia

La prevalencia global de la enfermedad de Hirschsprung se estima entre 1 de cada 5,000 a 1 de cada 7,000 nacidos vivos, aunque puede variar según la población estudiada (2).

En términos de distribución según el sexo, se ha observado que la enfermedad afecta predominantemente a los varones, con una proporción aproximada de 4:1 en comparación con las mujeres. Este patrón sugiere una posible influencia genética ligada al sexo en su etiología (2).

Respecto a las diferencias raciales, algunos estudios han indicado que la prevalencia puede ser ligeramente mayor en poblaciones asiáticas en comparación con las caucásicas y afrodescendientes, aunque estas variaciones no son significativas en términos clínicos y podrían estar influenciadas por factores como acceso al diagnóstico y diferencias en los registros epidemiológicos (2).

Desde una perspectiva socioeconómica, no se ha identificado una correlación directa entre la incidencia de la enfermedad de Hirschsprung y el nivel económico o educativo de las familias afectadas. Sin embargo, las disparidades en el acceso a servicios de salud pueden influir en el diagnóstico oportuno y el manejo adecuado de la enfermedad (2).

- Etiología y factores genéticos asociados

La etiología es multifactorial, involucrando componentes genéticos y ambientales. Desde el punto de vista genético, se ha identificado que mutaciones en varios genes desempeñan un papel crucial en su desarrollo, siendo RET el gen más frecuentemente implicado. RET codifica un receptor de tirosina quinasa esencial para el desarrollo del sistema nervioso entérico, y su disfunción puede alterar la migración y diferenciación de las células de la cresta neural (3).

Además de RET, otros genes como EDNRB, EDN3, GDNF y SOX10 también han sido asociados con la enfermedad, particularmente en casos familiares o sindrómicos. Por ejemplo, mutaciones en EDNRB y EDN3 se relacionan con el síndrome de Waardenburg, mientras que alteraciones en SOX10 están vinculadas con el síndrome de Waardenburg-Shah. La herencia puede ser autosómica dominante o recesiva, dependiendo del gen afectado y del tipo de mutación (3).

Aunque los factores genéticos son determinantes, se considera que interacciones con el ambiente también podrían influir en el desarrollo de la EH. Sin embargo, estos factores no están completamente comprendidos. La identificación de variantes genéticas específicas ha permitido avances en el diagnóstico molecular y una mejor comprensión de los mecanismos patogénicos subyacentes, lo que podría abrir puertas para futuras estrategias terapéuticas personalizadas (3).

Fisiopatología

La alteración en el desarrollo neuronal en la enfermedad de Hirschsprung ocurre debido a un fallo en la migración de las células de la cresta neural hacia el tracto gastrointestinal durante la embriogénesis. Como resultado, las áreas afectadas del intestino carecen de la innervación necesaria para coordinar los movimientos peristálticos, lo que genera una obstrucción funcional (4).

Alteraciones en el desarrollo neuronal

El desarrollo neuronal en la enfermedad de Hirschsprung está marcado por una interrupción en el proceso de colonización de las células precursoras ganglionares. Estudios han identificado mutaciones en genes como RET, EDNRB y GDNF, que desempeñan un papel clave en la señalización necesaria para la migración y diferenciación de estas células. La ausencia de estas células ganglionares crea un segmento intestinal agangliónico que no puede generar impulsos nerviosos, lo que compromete la motilidad intestinal (4).

Impacto en la motilidad intestinal

La falta de células ganglionares en el segmento afectado del intestino tiene un impacto directo en la motilidad intestinal. Este segmento agangliónico permanece en un estado de contracción constante debido a la ausencia de regulación neuronal, lo que provoca una obstrucción funcional y acumulación de contenido intestinal proximal al área afectada. Clínicamente, esto se traduce en síntomas como estreñimiento severo, distensión abdominal y retraso en la eliminación del meconio durante los primeros días de vida. En casos graves, esta acumulación puede desencadenar enterocolitis, una complicación potencialmente letal (4).

Consecuencias funcionales a nivel gastrointestinal

Las consecuencias funcionales de la enfermedad de Hirschsprung van más allá de la obstrucción mecánica. La acumulación crónica de contenido intestinal puede alterar la microbiota intestinal, predisponiendo al paciente a infecciones recurrentes y enterocolitis. Además, la distensión prolongada del intestino proximal puede generar cambios estructurales en la pared intestinal, como hipertrofia muscular y fibrosis, lo que agrava aún más los problemas de motilidad (4).

En términos clínicos, estas alteraciones funcionales afectan significativamente la calidad de vida del paciente. Los síntomas persistentes de estreñimiento y distensión abdominal pueden llevar a una alimentación deficiente, retraso en el crecimiento y complicaciones psicológicas relacionadas con el manejo crónico de los síntomas. Por lo tanto, comprender la fisiopatología subyacente es esencial para desarrollar estrategias diagnósticas y terapéuticas eficaces que aborden tanto las alteraciones neuronales como sus consecuencias funcionales (1,4).

Manifestaciones clínicas

La enfermedad de Hirschsprung presenta un espectro clínico que varía según la edad del paciente, siendo esencial reconocer los signos y síntomas característicos para un diagnóstico oportuno. A continuación, se describen las

manifestaciones clínicas según los grupos etarios y las posibles complicaciones asociadas (5).

- Síntomas típicos y presentación en neonatos, lactantes y niños mayores

En los neonatos, la presentación más frecuente es el retraso en la eliminación del meconio, que típicamente ocurre en las primeras 24 a 48 horas de vida. Este retraso puede acompañarse de distensión abdominal progresiva y vómitos biliosos, lo que sugiere una obstrucción intestinal funcional. En casos más graves, los neonatos pueden desarrollar enterocolitis, una complicación potencialmente mortal (5).

En lactantes, los síntomas suelen incluir estreñimiento persistente desde el nacimiento, dificultad para evacuar sin ayuda de enemas o supositorios, y distensión abdominal. Algunos lactantes pueden presentar episodios recurrentes de vómitos y signos de irritabilidad. Es común que estos pacientes tengan un crecimiento deficiente debido a la incapacidad para alimentarse adecuadamente y la malabsorción secundaria (5).

En niños mayores, los síntomas pueden ser más sutiles y crónicos. El estreñimiento severo es el signo predominante, frecuentemente acompañado de distensión abdominal crónica y heces de pequeño calibre. En algunos casos, los pacientes pueden desarrollar infecciones recurrentes del tracto gastrointestinal o manifestar retraso en el crecimiento debido a la desnutrición crónica (5).

- *Complicaciones asociadas*

La enfermedad de Hirschsprung puede presentar complicaciones significativas, siendo la enterocolitis una de las más graves y frecuentes. Esta complicación, caracterizada por inflamación del colon, puede manifestarse con fiebre, distensión abdominal, diarrea explosiva y, en casos severos, signos de sepsis. Su aparición requiere atención médica inmediata, ya que puede poner en riesgo la vida del paciente. Por otro lado, la obstrucción intestinal es otra complicación común, derivada de la incapacidad del segmento afectado para propulsar el contenido intestinal. Esto puede provocar distensión abdominal, vómitos biliosos y ausencia de evacuación o eliminación de gases. Ambas complicaciones no solo agravan el cuadro clínico, sino que también pueden retrasar el diagnóstico y dificultar el manejo inicial. Por ello, es fundamental un alto índice de sospecha clínica y una intervención temprana para prevenir desenlaces adversos y mejorar el pronóstico de los pacientes con esta enfermedad (6).

Diagnóstico

- *Métodos clínicos: historia médica y examen físico*

La historia médica y el examen físico son pilares fundamentales en el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung. La anamnesis debe incluir una revisión detallada de los síntomas, como estreñimiento crónico desde el período neonatal, retraso en la eliminación del meconio (más de 48 horas después del nacimiento), distensión abdominal recurrente y episodios de enterocolitis. Es importante indagar antecedentes familiares, ya que existe una asociación genética en algunos casos. Durante el examen físico, se puede observar distensión abdominal significativa y, en ocasiones, se detecta un "vaciamiento explosivo" de heces y gases al realizar un tacto rectal, lo que sugiere obstrucción funcional. El tono del esfínter anal suele estar aumentado. Estos hallazgos clínicos orientan al diagnóstico inicial y permiten identificar a los pacientes que requieren confirmación mediante estudios complementarios, como la manometría ano-rectal, biopsia rectal y estudios de imagen. Un enfoque clínico exhaustivo es crucial para un diagnóstico precoz y manejo oportuno (6).

- *Estudios complementarios*

En el diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung, los estudios complementarios desempeñan un papel fundamental. La radiografía de abdomen es una herramienta inicial clave, ya que puede mostrar signos indirectos como distensión de asas intestinales proximales y ausencia de gas en el recto. La manometría anorrectal, por su parte, evalúa la ausencia del reflejo inhibitorio rectoanal, un hallazgo característico de esta enfermedad. Finalmente, la biopsia rectal es el estándar de oro para confirmar el diagnóstico, al evidenciar la ausencia de células ganglionares en la submucosa y la hipertrofia de fibras nerviosas. Estos estudios, en conjunto con la historia clínica y el examen físico, permiten establecer un diagnóstico preciso y orientar el manejo adecuado de esta condición compleja (6).

- *Diagnóstico diferencial con otras patologías gastrointestinales*

La enfermedad de Hirschsprung debe diferenciarse de otras patologías gastrointestinales que pueden presentar

síntomas similares, como el estreñimiento crónico, la obstrucción intestinal funcional y las enfermedades inflamatorias intestinales. En neonatos, es crucial distinguirla de la enterocolitis necrotizante y del íleo meconial asociado a fibrosis quística. En niños mayores, el diagnóstico diferencial incluye el síndrome de intestino irritable, pseudoobstrucción intestinal crónica y anomalías anatómicas como las malformaciones anorrectales (6).

La ausencia de células ganglionares en la biopsia rectal es el criterio diagnóstico definitivo para enfermedad de Hirschsprung, lo que la diferencia de otras condiciones. Además, los estudios radiológicos, como el enema opaco, pueden mostrar un segmento estrecho agangliónico con dilatación proximal, característico de esta enfermedad. La evaluación clínica detallada, junto con pruebas específicas como la manometría anorrectal, permite excluir otras patologías y confirmar el diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung, garantizando un manejo adecuado y oportuno (6).

Manejo médico y quirúrgico

- Tratamiento inicial: estabilización del paciente y manejo de complicaciones agudas

La estabilización inicial del paciente con enfermedad de Hirschsprung es fundamental para prevenir complicaciones graves y garantizar un manejo adecuado. Dado que muchos pacientes presentan signos de obstrucción intestinal al momento del diagnóstico, el primer paso es descomprimir el intestino de manera efectiva. Esto se logra mediante la colocación de sondas rectales o la realización de lavados rectales repetidos, lo que ayuda a aliviar la distensión abdominal y a prevenir la progresión hacia enterocolitis, una complicación potencialmente mortal (7).

En los casos en que el paciente presente enterocolitis aguda, el manejo debe ser inmediato y agresivo. Esto incluye la administración intravenosa de líquidos para corregir la deshidratación y los desequilibrios electrolíticos, así como el inicio temprano de antibióticos de amplio espectro para controlar la infección. Es crucial realizar un monitoreo estrecho del estado clínico del paciente, ya que la enterocolitis puede evolucionar rápidamente hacia sepsis o perforación intestinal (7).

En situaciones de obstrucción severa o cuando los métodos conservadores no son efectivos, puede ser necesario considerar una intervención quirúrgica de emergencia. En estos casos, una colostomía temporal puede ser realizada para desviar el tránsito fecal y permitir la recuperación del intestino antes de proceder con la cirugía definitiva (8).

Además, es esencial realizar un manejo integral que incluya el soporte nutricional adecuado, especialmente en neonatos y lactantes que pueden presentar retraso en el crecimiento debido a la malabsorción o a la incapacidad de alimentarse adecuadamente. Esto puede implicar el uso temporal de nutrición parenteral total en casos graves (8).

La educación a los cuidadores también juega un papel clave durante esta etapa inicial. Es importante instruirlos sobre los signos de alarma de enterocolitis y otras complicaciones, así como sobre las técnicas correctas para realizar lavados rectales en el hogar si es necesario (8).

- Técnicas quirúrgicas

Las técnicas quirúrgicas para el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung han evolucionado significativamente, destacándose los procedimientos de resección y anastomosis como pilares fundamentales en el manejo definitivo. Entre los enfoques más reconocidos se encuentran las técnicas de Swenson, Duhamel y Soave, cada una con características particulares que las hacen adecuadas según las necesidades del paciente (9).

1. Técnica de Swenson

El procedimiento de Swenson es uno de los enfoques quirúrgicos clásicos para el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung, una patología congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en segmentos del colon, lo que provoca obstrucción intestinal funcional. Este procedimiento, descrito por Orrin Swenson en 1948, sigue siendo una opción relevante dentro del manejo quirúrgico de esta enfermedad, especialmente en casos seleccionados (10).

La técnica de Swenson implica la resección del segmento agangliónico del colon y la realización de una anastomosis entre el colon gangliónico normal y el recto distal. El objetivo principal es restaurar la continuidad intestinal y la funcionalidad motora, permitiendo el paso normal del contenido intestinal. Este procedimiento puede realizarse mediante abordaje abierto o laparoscópico, dependiendo de la experiencia del equipo quirúrgico y las características del paciente (10).

En términos técnicos, el procedimiento comienza con una identificación precisa del segmento agangliónico mediante biopsias intraoperatorias. Posteriormente, se realiza la resección del colon afectado hasta alcanzar un área con innervación adecuada. La anastomosis rectosigmoidea se lleva a cabo cuidadosamente para minimizar el riesgo de complicaciones como

fugas anastomóticas o estenosis (10).

Entre las ventajas del procedimiento de Swenson destaca su capacidad para preservar la función esfinteriana, lo que resulta en un mejor control fecal a largo plazo en comparación con otras técnicas. Sin embargo, como cualquier intervención quirúrgica, no está exento de riesgos. Las posibles complicaciones incluyen infecciones, sangrado, enterocolitis postoperatoria y problemas funcionales como estreñimiento o incontinencia (10).

En la actualidad, aunque han surgido técnicas alternativas como los procedimientos de Duhamel y Soave, el método de Swenson sigue siendo una opción válida en casos específicos. La selección del procedimiento más adecuado debe basarse en una evaluación integral del paciente, considerando factores como la extensión del segmento agangliónico, la edad y las condiciones generales del paciente, así como la experiencia del equipo quirúrgico (10).

2. Técnica de Duhamel

El procedimiento de Duhamel es una técnica quirúrgica ampliamente utilizada en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung, una patología congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en el plexo mientérico del colon, lo que provoca obstrucción intestinal funcional. Este abordaje quirúrgico, descrito originalmente por Bernard Duhamel en 1956, se basa en la resección del segmento agangliónico y la creación de una anastomosis entre el colon sano y el recto (11).

El procedimiento combina principios de resección y preservación anatómica. En términos generales, consiste en movilizar el colon normogangliónico hacia la pelvis, atravesando el plano retrorectal, y realizar una anastomosis término-lateral entre el recto distal agangliónico y el colon proximal normogangliónico. Esto permite mantener la función esfinteriana y minimizar complicaciones relacionadas con la continencia (11).

Una de las principales ventajas del procedimiento de Duhamel es que evita la disección circunferencial del recto distal, lo cual reduce el riesgo de daño a las estructuras nerviosas pélvicas responsables del control esfinteriano. Además, al preservar parte del recto distal, se mantiene un reservorio funcional que favorece el almacenamiento y evacuación de las heces (11).

Sin embargo, como cualquier técnica quirúrgica, el procedimiento de Duhamel no está exento de complicaciones. Entre las más comunes se encuentran la enterocolitis postoperatoria, la estenosis anastomótica y la persistencia de síntomas obstructivos. Por ello, es fundamental realizar un seguimiento clínico estrecho y evaluar periódicamente la función intestinal del paciente (11).

En los últimos años, el procedimiento de Duhamel ha evolucionado con la incorporación de técnicas mínimamente invasivas, como la cirugía laparoscópica, que buscan reducir la morbilidad operatoria y mejorar los resultados estéticos. Estas modificaciones han demostrado ser seguras y efectivas, manteniendo los principios fundamentales del abordaje original (11).

3. Técnica de Soave

El procedimiento de Soave es una técnica quirúrgica ampliamente utilizada en el manejo de la enfermedad de Hirschsprung, una patología congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en segmentos del colon, lo que resulta en obstrucción intestinal funcional. Desarrollado por el cirujano italiano Franco Soave en la década de 1960, este procedimiento busca restaurar la motilidad intestinal normal mediante la resección del segmento agangliónico y la preservación de la integridad anatómica y funcional del ano (12).

La técnica de Soave es un procedimiento de abordaje transanal o combinado (abdominal y transanal) que se realiza en varias etapas. Inicialmente, se identifica y reseca el segmento intestinal afectado, asegurándose de incluir una porción del colon con innervación normal para garantizar la función adecuada. Posteriormente, se lleva a cabo un procedimiento de "endorectopía", donde el segmento sano es traccionado a través del canal rectal, dejando una capa muscular rectal remanente como soporte. Finalmente, se realiza una anastomosis entre el colon normoinervado y el ano, preservando la continencia y minimizando las complicaciones (12).

El procedimiento de Soave presenta varias ventajas en comparación con otras técnicas quirúrgicas. Al ser mínimamente invasivo, especialmente en su variante transanal, reduce el tiempo operatorio, la necesidad de grandes incisiones y el riesgo de complicaciones posquirúrgicas como infecciones o adherencias. Además, permite una recuperación más rápida y mejores resultados estéticos. Sin embargo, como cualquier intervención quirúrgica, no está exento de riesgos, entre los que destacan fugas anastomóticas, enterocolitis posoperatoria y estenosis anorrectal (12).

En la actualidad, el procedimiento de Soave sigue siendo una opción preferida para el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung, especialmente en casos no complicados. Su eficacia y seguridad han sido ampliamente documentadas,

consolidándolo como un estándar en la cirugía pediátrica. La selección del paciente y una adecuada evaluación preoperatoria son esenciales para optimizar los resultados y minimizar las complicaciones (12).

- Cuidados postoperatorios y manejo de secuelas

El manejo postoperatorio de pacientes con enfermedad de Hirschsprung es fundamental para garantizar una recuperación adecuada y prevenir complicaciones a largo plazo. Tras la cirugía correctiva, que generalmente implica una resección del segmento agangliónico y la creación de una anastomosis funcional, se requiere un monitoreo estrecho para detectar posibles complicaciones inmediatas, como infecciones, dehiscencia anastomótica o enterocolitis (13).

En el periodo inmediato, es crucial mantener una adecuada hidratación y nutrición, inicialmente por vía parenteral o enteral según la tolerancia del paciente. La reintroducción progresiva de la alimentación oral debe ser guiada por la resolución del íleo postquirúrgico y la tolerancia del tracto gastrointestinal. El manejo del dolor y el cuidado de la herida quirúrgica también son aspectos esenciales para asegurar una recuperación sin contratiempos (13).

A largo plazo, los pacientes pueden presentar secuelas como estreñimiento, incontinencia fecal o enterocolitis recurrente. Es importante educar a los cuidadores sobre los signos de alarma, como vómitos, distensión abdominal o diarrea profusa, que podrían indicar una complicación grave. El uso de laxantes suaves, enemas o dilataciones anales puede ser necesario en algunos casos para prevenir estenosis o facilitar la evacuación intestinal (13).

La rehabilitación intestinal mediante programas de entrenamiento defecatorio puede ser útil para mejorar la calidad de vida en pacientes con disfunción persistente. Además, el seguimiento multidisciplinario, que incluya pediatras, cirujanos pediátricos y nutricionistas, es clave para abordar las necesidades individuales y optimizar los resultados a largo plazo (14).

Finalmente, es fundamental proporcionar apoyo psicológico tanto al paciente como a su familia, ya que el impacto emocional de la enfermedad y su tratamiento puede ser significativo. Un enfoque integral y personalizado asegura que estos pacientes puedan llevar una vida lo más normal posible tras la intervención quirúrgica (14).

Pronóstico y seguimiento

- Resultados a largo plazo tras el tratamiento quirúrgico

El tratamiento quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung generalmente implica un procedimiento de resección del segmento agangliónico y la creación de una anastomosis entre el intestino sano y el recto. Si bien la mayoría de los pacientes experimentan una mejora significativa en la función intestinal, hasta un 30% puede presentar complicaciones a largo plazo, como estreñimiento persistente, incontinencia fecal, enterocolitis recurrente o disfunción intestinal crónica. Estas condiciones pueden ser consecuencia de una anastomosis defectuosa, hipomotilidad residual o alteraciones en los mecanismos de continencia (14).

Además, en algunos casos, se observa un fenómeno conocido como "síndrome del intestino corto funcional", donde el intestino restante no logra adaptarse completamente, lo que puede llevar a dificultades en la absorción de nutrientes. Por ello, el monitoreo continuo es esencial para identificar y manejar estas complicaciones oportunamente (15).

- Impacto en la calidad de vida del paciente

La calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung puede verse afectada tanto por las complicaciones físicas como por las implicaciones psicosociales de la enfermedad. Los niños y adolescentes pueden enfrentar desafíos relacionados con el control intestinal y las posibles restricciones dietéticas, lo que puede influir en su autoestima y participación social. En adultos jóvenes, las secuelas psicológicas y las dificultades en la vida cotidiana pueden persistir si no se aborda adecuadamente el manejo integral desde edades tempranas (15).

Es fundamental evaluar no solo los resultados clínicos, sino también el bienestar emocional y social del paciente y su familia. Programas de apoyo psicológico y educación para los cuidadores pueden desempeñar un papel crucial en la adaptación al diagnóstico y tratamiento (15).

- Importancia del seguimiento multidisciplinario

El manejo exitoso de la enfermedad de Hirschsprung no termina con la cirugía; requiere un enfoque integral y multidisciplinario que incluya a cirujanos pediátricos, gastroenterólogos, nutricionistas, psicólogos y trabajadores sociales. Este equipo debe coordinarse para abordar tanto las necesidades médicas como las psicosociales del paciente (15).

El seguimiento regular permite identificar posibles complicaciones tempranas y adaptar el tratamiento a medida que el paciente crece. Por ejemplo, el manejo del estreñimiento persistente puede requerir cambios en la dieta, uso de laxantes o incluso intervenciones adicionales. Asimismo, la detección precoz de enterocolitis es esencial para prevenir complicaciones graves (15).

Avances recientes y perspectivas futuras

- Nuevos enfoques diagnósticos y terapéuticos

El diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung ha evolucionado significativamente con la incorporación de técnicas avanzadas. Aunque la biopsia rectal sigue siendo el estándar de oro, se han desarrollado métodos no invasivos y menos traumáticos, como la ecografía endorrectal de alta resolución y la evaluación mediante marcadores moleculares en biopsias mínimamente invasivas. Estas herramientas prometen mejorar la precisión diagnóstica y reducir el tiempo hasta el tratamiento definitivo (16).

En el ámbito terapéutico, las técnicas quirúrgicas también han experimentado innovaciones. Los enfoques mínimamente invasivos, como la cirugía laparoscópica y la cirugía transanal endorrectal, han demostrado beneficios en términos de recuperación más rápida, menor dolor postoperatorio y resultados funcionales favorables. Además, se están explorando tratamientos adyuvantes para optimizar la función intestinal postquirúrgica, incluyendo el uso de probióticos y moduladores del microbioma (16).

- Investigación en terapia génica y regeneración neuronal

La investigación en terapia génica ha abierto nuevas puertas para abordar las bases genéticas de la enfermedad de Hirschsprung. Se han identificado mutaciones en genes clave, como RET, EDNRB y GDNF, que desempeñan un papel crucial en el desarrollo de las células ganglionares. Los avances en tecnologías como CRISPR-Cas9 permiten vislumbrar la posibilidad de corregir estas alteraciones genéticas en modelos preclínicos, lo cual podría revolucionar el tratamiento de esta enfermedad (16).

Por otro lado, la regeneración neuronal es un área emergente con implicaciones prometedoras. Los estudios en modelos animales han demostrado que es posible inducir la diferenciación de células madre pluripotentes hacia fenotipos neuronales funcionales que podrían integrarse en el sistema nervioso entérico. Aunque estas estrategias aún se encuentran en etapas experimentales, representan una esperanza para desarrollar terapias regenerativas que vayan más allá del enfoque quirúrgico actual (17).

- Implicaciones de los hallazgos genéticos en el manejo personalizado

El avance en la comprensión del componente genético de la enfermedad de Hirschsprung está sentando las bases para un manejo más personalizado. Los estudios genómicos han permitido identificar subtipos moleculares de la enfermedad, lo que podría influir en decisiones terapéuticas específicas. Por ejemplo, pacientes con ciertas mutaciones podrían beneficiarse de estrategias quirúrgicas o farmacológicas adaptadas a sus características genéticas (17).

Además, el análisis genético tiene implicaciones importantes para el asesoramiento genético familiar, especialmente en casos con antecedentes familiares o presentaciones sindrómicas. Esto no solo permite una detección temprana en familiares de riesgo, sino que también facilita una planificación reproductiva informada (17).

CONCLUSIÓN

En conclusión, la enfermedad de Hirschsprung representa un desafío significativo en el ámbito clínico debido a su naturaleza compleja y las implicaciones que tiene en la calidad de vida de los pacientes. Su diagnóstico oportuno, basado en una combinación de hallazgos clínicos, estudios radiológicos y confirmación histopatológica, es fundamental para garantizar un manejo adecuado. El tratamiento quirúrgico sigue siendo el pilar en la intervención terapéutica, con técnicas que han evolucionado para minimizar complicaciones y mejorar los resultados funcionales a largo plazo. Sin embargo, es esencial considerar que el seguimiento postoperatorio y el manejo de posibles secuelas, como enterocolitis o disfunción intestinal, son aspectos críticos en el cuidado integral del paciente. La colaboración multidisciplinaria entre cirujanos pediátricos, gastroenterólogos y otros especialistas es clave para optimizar los resultados. A medida que avanza la investigación, se espera que nuevas herramientas diagnósticas y terapias personalizadas puedan mejorar aún más los resultados. En definitiva,

un enfoque centrado en el paciente y basado en evidencia es indispensable para abordar esta enfermedad de manera efectiva.

REFERENCIAS

1. Montalva L, Cheng LS, Kapur R, Langer JC, Berrebi D, Kyrklund K, Pakarinen M, de Blaauw I, Bonnard A, Gosain A. Hirschsprung disease. *Nat Rev Dis Primers*. 2023 Oct 12;9(1):54. doi: 10.1038/s41572-023-00465-y.
2. Lotfollahzadeh S, Taherian M, Anand S. Hirschsprung Disease. 2023 Jun 3. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-.
3. Chen Y, Yuan X, Li Y, Wu S, Miao X, Gong J, Huang Y. The prevalence and clinical presentation of Hirschsprung's disease in preterm infants: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr Surg Int*. 2022 Apr;38(4):523-532. doi: 10.1007/s00383-021-05054-2.
4. Butler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. *Transl Res*. 2013 Jul;162(1):1-15. doi: 10.1016/j.trsl.2013.03.001.
5. Ambartsumyan L, Smith C, Kapur RP. Diagnosis of Hirschsprung Disease. *Pediatr Dev Pathol*. 2020 Jan-Feb;23(1):8-22. doi: 10.1177/1093526619892351.
6. Szyłberg L, Marszałek A. Diagnosis of Hirschsprung's disease with particular emphasis on histopathology. A systematic review of current literature. *Prz Gastroenterol*. 2014;9(5):264-9. doi: 10.5114/pg.2014.46160.
7. Rocca AM, Nastri M, Takeda S, Neder D, Mortarini A, Paz E, Lavorgna S, Bazo M, Dibenedetto V. Recomendaciones para el diagnóstico y el tratamiento de los síntomas posquirúrgicos persistentes en la enfermedad de Hirschsprung. *Arch Argent Pediatr*. 2020 Oct;118(5):350-357. Spanish. doi: 10.5546/aap.2020.350.
8. Țandea V, Răducan ID, Neagu O, Constantinoiu S. Therapeutic approaches in Hirschsprung's disease: clinical cases. *J Med Life*. 2024 Jun;17(6):644-648. doi: 10.25122/jml-2024-0307.
9. Green HL, Rizzolo D, Austin M. Surgical management for Hirschsprung disease: A review for primary care providers. *JAAPA*. 2016 Apr;29(4):24-9. doi: 10.1097/01.JAA.0000481397.68475.41.
10. Hou J, Feng W, Zhao H, Cui M, Wang Y, Guo Z, Liu W. Robotic-assisted Swenson procedure for Hirschsprung's disease with a median age of 35 days: a single-center retrospective study. *Pediatr Surg Int*. 2025 Feb 27;41(1):87. doi: 10.1007/s00383-025-05988-x.
11. Kothari PR, Karkera PJ, Gupta AR, Gupta RK, Sandlas GR, Ranjan RR, Kesan KK, Kothari N. Single-stage Modified Duhamel procedure for Hirschsprung's disease : our experience. *Afr J Paediatr Surg*. 2012 Jan-Apr;9(1):13-6. doi: 10.4103/0189-6725.93295.
12. Wang YJ, He YB, Chen L, Lin Y, Liu MK, Zhou CM. Laparoscopic-assisted Soave procedure for Hirschsprung disease: 10-year experience with 106 cases. *BMC Surg*. 2022 Feb 26;22(1):72. doi: 10.1186/s12893-022-01528-9.
13. Gagnon H, Duguay S, Prasil P, Castilloux J. Short and Long-Term Outcomes in Hirschsprung Disease: Are the Syndrome-Associated Patients Really Doing Worse? *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2023 Nov 1;77(5):592-596. doi: 10.1097/MPG.0000000000003896.
14. Oltean I, Hayawi L, Larocca V, Bijelić V, Beveridge E, Kaur M, et al. Quality of life outcomes in children after surgery for Hirschsprung disease and anorectal malformations: a systematic review and meta-analysis. *World J Pediatr Surg*. 2022 Nov 10;5(4):e000447. doi: 10.1136/wjps-2022-000447.
15. Dai Y, Deng Y, Lin Y, Ouyang R, Li L. Long-term outcomes and quality of life of patients with Hirschsprung disease: a systematic review and meta-analysis. *BMC Gastroenterol*. 2020 Mar 12;20(1):67. doi: 10.1186/s12876-020-01208-z.
16. Klein, M, Varga, I. (2020). Hirschsprung's Disease—Recent Understanding of Embryonic Aspects, Etiopathogenesis and Future Treatment Avenues. *Medicina*, 56(11), 611. <https://doi.org/10.3390/medicina56110611>
17. Mueller JL, Hotta R. Current and future state of the management of Hirschsprung disease. *World J Pediatr Surg*. 2025 Mar 31;8(1):e000860. doi: 10.1136/wjps-2024-000860.