

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD DE MEDICINA
POSGRADO DE ESPECIALIDADES MEDICAS**



INFORME FINAL DE TESIS DE GRADUACIÓN

TITULO:

"PERFIL EPIDEMIOLOGICO Y CLINICO DE PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG, INGRESADOS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS BENJAMIN BLOOM, EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO DEL AÑO 2018 A DICIEMBRE DEL AÑO 2022".

PRESENTADO POR:

DRA. JOSSELYN NOEMY MOJICA VÁSQUEZ.

PARA OPTAR AL TITULO DE:

ESPECIALISTA EN CIRUGÍA PEDIÁTRICA

ASESOR DE TESIS:

DR. MARIO EDGARDO ESCOBAR VENTURA.

SAN SALVADOR, OCTUBRE, 2024.

INDICE

I. RESUMEN	5
II. INTRODUCCIÓN.....	7
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	8
JUSTIFICACION.....	9
OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN	10
MARCO TEORICO	11
ANTECEDENTES.....	14
EPIDEMIOLOGIA	14
MANIFESTACIONES CLINICAS.....	15
METODOS DIAGNOSTICOS	16
BIOPSIAS Y REPORTES HISTOLOGICOS	18
BIOPSIA POR CONGELACIÓN.....	20
TRATAMIENTO MEDICO PREOPERATORIO.....	21
TECNICAS QUIRURGICAS	21
TÉCNICA DE SWENSON.....	22
TÉCNICA DE SOAVE.....	22
TÉCNICA DE DUHAMEL.....	22
DESCENSO LAPAROSCÓPICO	23
DESCENSO TRANSANAL (PERINEAL).....	23
CONFECCION DE COLOSTOMIA	23
EVOLUCION POSTQUIRURICA	24
CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE KRICKENBECK (2005).	24
III. DISEÑO METODOLÓGICO	26
METODO DE RECOLECCIÓN Y GESTIÓN DE DATOS	28
CONSIDERACIONES ETICAS.....	29
IV. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS	31
V. DISCUSION DE LOS RESULTADOS.....	38
VI. CONCLUSIONES	42
VII. RECOMENDACIONES	44
VIII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	45
IX. ANEXOS.....	48

GLOSARIO

- **Agangliónico:** Falta o ausencia de ganglios.
- **Anastomosis:** conexión quirúrgica entre dos estructuras.
- **Buffer:** solución cuyo objetivo es mantener estables los niveles de pH en el cuerpo cuando alguna sustancia ácida o básica.
- **Discomfort:** como sinónimo de incomodidad, molestia o malestar.
- **EH:** Enfermedad de Hirschsprung.
- **Encopresis:** es la deposición repetida de heces (por lo general involuntaria) en la ropa.
- **Enfermedad de Hirschsprung:** Enfermedad congénita resultado de la falta de células nerviosas en los músculos del colon.
- **Enterocolitis:** Se produce cuando el tejido del intestino grueso (colon) se inflama.
- **Eosina:** Colorante ácido de color rosado que se utiliza en histología (generalmente, junto con colorantes básicos como la hematoxilina) para teñir cortes histológicos de tejidos.
- **GI:** Gastro intestinal.

- **Glutaraldehído:** es un compuesto químico de la familia de los aldehídos que se usa principalmente como desinfectante de equipos médicos.
- **Gold Standard:** del inglés: patrón oro, o test de referencia es un término utilizado para definir aquellas pruebas de diagnóstico que tienen la máxima fiabilidad a la hora de diagnosticar una determinada enfermedad.
- **Hematoxilina:** Se utiliza en histología para teñir los componentes aniónicos (ácidos) de los tejidos, a los que da una coloración violeta.
- **Inmunohistoquímica:** Método de laboratorio para el que se usan anticuerpos a fin de determinar si hay ciertos antígenos (marcadores) en una muestra de tejido.
- **Mapeo colónico:** Toma de Biopsia de tejido de distintos segmentos del colon para estudio.
- **Meconio:** primeras heces eliminadas por un recién nacido poco después del nacimiento.
- **Megacolon:** el colon aumenta de tamaño muchas veces su tamaño normal.
- **Plexos mientéricos:** Plexos nerviosos, es una parte del sistema nervioso entérico, existentes entre las capas longitudinal y circular de la capa muscular del intestino.
- **Pseudoincontinencia:** Es la salida involuntaria de las deposiciones (manchado fecal o accidente).

I. RESUMEN

La enfermedad de Hirschsprung (EH) se considera una enfermedad congénita caracterizada por ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico de Auerbach y submucoso de Meissner en el recto y otros segmentos del colon en forma ascendente. Esta alteración produce una anomalía de la motilidad intestinal, que se manifiesta más frecuentemente como una obstrucción intestinal.

El presente estudio tiene como objetivo el describir las características epidemiológicas y clínicas de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung en el Hospital nacional de Niños Benjamín Bloom, dentro del periodo comprendido de enero 2018 a diciembre 2022.

El estudio realizado es de tipo Descriptivo Observacional Retrospectivo y transversal, por lo cual se realizó una revisión de expedientes clínicos de los pacientes que cumplían criterios de inclusión y exclusión.

Entre los resultados obtenidos por el estudio se reveló que se diagnosticó la enfermedad de Hirschsprung por medio de biopsia intestinal a un total de 36 pacientes, de los cuales el sexo predominante fue el sexo masculino con un 72% , con una proporción 2,6:1 respecto al sexo femenino, además, el rango de edad que predominó en el momento del diagnóstico fue de 0 a 2 años, siendo estos en su mayoría durante la etapa neonatal. Se encontró que la mayoría de pacientes son procedentes del Departamento de San Salvador. Se evidenció que en su mayoría son de segmento corto con un 75%, segmento ultracorto 16% y de segmento largo 9%, no se encontró ningún dato sobre aganglionosis total.

Se evidenció que en el 50% de los casos presentaron sintomatología durante la etapa neonatal, asociado a obstrucción intestinal, Enterocolitis necrotizante, Íleo meconical y estreñimiento crónico; Además los síntomas más frecuentes presentados por los pacientes fueron estreñimiento crónico, Distensión abdominal, dificultad para expulsar

gases y evacuar las heces, y en menor frecuencia presentaron vómitos, dolor abdominal y encopresis.

Los métodos más utilizados para hacer el diagnóstico fueron el Enema Baritado y biopsia por Mapeo Colónico con 12 pacientes cada uno, el diagnóstico por Biopsia rectal se obtuvo en 10 pacientes y la manometría rectal se realizó en 1 paciente y la inmunohistoquímica se realizó únicamente en 1 paciente.

En cuanto al abordaje quirúrgico podemos determinar que de los 36 pacientes estudiados 78% se realizó una colostomía previa a la corrección quirúrgica definitiva y el otro 22% se realizó el abordaje correctivo como primer acto quirúrgico. La corrección quirúrgica definitiva fue realizada mediante técnica Duhamel 42% de los casos, Soave en el 36% de los casos, Kasai rectal en el 19%, y solo 1 paciente se realizó la técnica de Swenson. La mayoría de complicaciones se observaron con la técnica Soave, seguida por Duhamel, y las técnicas en las que se observó menor número de complicaciones fueron la técnica de Kasai Rectal y la técnica Swenson. La Mortalidad encontrada 14%.

A través de dicho estudio, podemos concluir que la enfermedad de Hirschsprung predomina en el sexo masculino, en un rango de edad predominante al momento del diagnóstico entre los 0 y 2 años de vida. En la mitad de los casos, los síntomas iniciaron en la etapa neonatal. La sintomatología más frecuentemente detectada es el estreñimiento crónico, la distensión abdominal y la dificultad para evacuar gases y heces. El método diagnóstico más utilizado fue el estudio histológico, obtenido a través de biopsia rectal o mapeo colónico. La evolución posoperatoria es favorable, sin embargo en nuestra institución aun se tiene una alta mortalidad posoperatoria.

II. INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirschsprung (EH) ocurre en 1 de cada 5000 nacimientos. Se debe a la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso de parte o todo el colon por una falla en la migración desde la cresta neural.[1]

Esta patología se manifiesta muy tempranamente con el retraso en la expulsión de meconio en su etapa neonatal, y posteriormente es seguido por una florida sintomatología asociada principalmente a fenómenos de obstrucción intestinal, distensión abdominal, dificultad para la expulsión de gases y heces así como constipación crónica.

A pesar de ser una enfermedad con poca frecuencia dentro de la población infantil en general, es importante realizar un diagnóstico temprano de la patología ya que la calidad de vida de los paciente se ve afectado por la incomodidad y discomfort que conlleva su sintomatología, así como la afectación de su estado nutricional y la ganancia ponderal de peso y talla en pacientes pediátricos; así mismo, se encuentra asociado a una tasa de mortalidad del 1%, principalmente debido a megacolon toxico. [3]

El diagnóstico de la enfermedad se ve afectado principalmente porque es pasado por alto la posibilidad diagnóstica en los primeros niveles de atención, incluso en evaluaciones pediátricas, por lo que en esta investigación se hace énfasis en reconocer el perfil clínico y epidemiológico de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung para ayudar a dirigir de mejor manera el diagnóstico temprano y el plan a seguir con cada paciente. Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo, observacional y transversal a través de una revisión sistemática de expedientes clínicos de una muestra representativa del universo de 125 pacientes, elegidos de acuerdo a criterios de inclusión y exclusión, utilizando un instrumento diseñado para la recolección de los datos, para finalmente ser interpretados por medio de estadísticos descriptivos.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La enfermedad de Hirschsprung es un trastorno congénito que afecta los segmentos inferiores del intestino, especialmente el colon, y provoca obstrucción parcial o total. Esta condición se caracteriza por la ausencia de los plexos autonómicos en la pared intestinal, lo cual dificulta la evacuación intestinal y causa síntomas como estreñimiento, distensión abdominal y vómitos [2].

El diagnóstico de la enfermedad de Hirschsprung se realiza a través de técnicas como enema de colon, biopsia rectal y manometría rectal en pacientes que cumplen criterios según edad del paciente. Sin embargo, la detección temprana puede ser un desafío, ya que los signos y síntomas pueden variar según la edad del paciente [3].

Además, se ha identificado un componente genético en esta enfermedad, con al menos 12 mutaciones genéticas asociadas. También se ha observado una asociación común con otras condiciones, como el síndrome de Down [2].

El tratamiento para la enfermedad de Hirschsprung es eminentemente quirúrgico, siendo la resección del segmento afectado del intestino el enfoque más común [2].

Actualmente en El Salvador no hay registros sobre estudios realizados en pacientes con enfermedad de Hirschsprung, ni la caracterización clínica ni epidemiológica de la enfermedad.

En resumen, la enfermedad de Hirschsprung plantea un desafío médico debido a su diagnóstico complejo y a la necesidad de intervención quirúrgica. Es importante investigar y desarrollar estrategias de detección temprana y mejorar los enfoques de tratamiento para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por esta enfermedad.

JUSTIFICACION

La enfermedad de Hirschsprung (EH) tiene una prevalencia estimada al nacimiento de 1/5.000-10.000 en todo el mundo. Se manifiesta poco después del nacimiento con síntomas de obstrucción intestinal inferior, como dificultad de excreción del meconio dentro de las primeras 48 horas de vida, dolor abdominal, estreñimiento, distensión abdominal progresiva, vómitos y, en algunos casos, diarrea. En raras ocasiones, debuta más tarde en la infancia con síntomas de estreñimiento grave y fallo de medro. Se encuentra asociada a mortalidad en el 1% de los casos. [5]

El tratamiento de esta enfermedad es quirúrgico, y existen diversas técnicas cuyo objetivo consiste en la resección del segmento agangliónico, y el descenso del segmento gangliónico el cual se anastomosa con el conducto anal. A pesar de la comprensión de la enfermedad por los avances en anatomía, fisiología y patología, los resultados de la cirugía no son perfectos. [3]

Por lo tanto, este estudio será de gran utilidad para el personal de salud, debido a que pretende ampliar los conocimientos sobre la situación actual de esta entidad, a través de una revisión de los datos en base a las características clínico epidemiológicas, así como también, la identificación temprana de las manifestaciones clínicas, además, hacer hincapié sobre la importancia del diagnóstico temprano.

Este conocimiento llevará, en última instancia, a abordajes más personalizados para los niños con una EH, adaptando el tratamiento quirúrgico y postoperatorio de manera más precisa a la forma específica de la enfermedad, de esta manera poder mejorar su calidad de vida.

De igual forma puede sentar las bases sobre las cuales podría construirse en un futuro los protocolos institucionales para el manejo y abordaje de la patología.

OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

OBJETIVO GENERAL:

Describir las características epidemiológicas y clínicas de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung, ingresados en el hospital nacional de niños Benjamín Bloom, en el periodo comprendido de enero del año 2018 a diciembre del año 2022.

OBJETIVOS ESPECIFICOS:

1. Determinar las características demográficas de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.
2. Reconocer los signos y síntomas más frecuentemente presentados por los niños con enfermedad de Hirschsprung desde su etapa neonatal hasta el momento del diagnóstico.
3. Mencionar los métodos que fueron utilizados para el diagnóstico de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.
4. Describir los tipos de tratamiento quirúrgico temporales y correctivos que han recibido los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.
5. Describir la evolución posoperatoria y la condición de egreso de los pacientes intervenidos por enfermedad de Hirschsprung.

MARCO TEORICO

El colon mide aproximadamente 137.5 cm de largo y 6,35 cm de ancho y es un tubo muscular compuesto por tejido linfático, vasos sanguíneos, tejido conectivo y músculos especializados que se encargan de absorber agua y eliminar heces. La parte exterior dura del colon protege su capa interior con músculos circulares para impulsar las heces fuera del organismo en una acción llamada peristaltismo. Debajo de la capa muscular exterior hay una cubierta submucosa que contiene el tejido linfático, los vasos sanguíneos y el tejido conectivo. [6]

El colon transversal, el colon ascendente y el colon descendente reciben su nombre de acuerdo con su ubicación física dentro del tracto digestivo y en correspondencia con la dirección que toman los alimentos una vez que llegan a esas secciones. Dentro de estas partes del colon las contracciones realizadas por grupos de músculos lisos transportan los alimentos hacia atrás y hacia adelante para mover las heces a través del colon y finalmente expulsarlas fuera del organismo en un proceso denominado peristaltismo.

El peristaltismo es una respuesta refleja que se inicia cuando la pared intestinal se estira por el contenido luminal, y se presenta en todos los segmentos del tubo digestivo desde el esófago hasta el recto. [8]

Para que la defecación suceda con normalidad es necesario un funcionamiento adecuado de la anatomía y fisiología del colon y la defecación. En el colon entre su capa muscular circular y su capa longitudinal muscular se encuentra el plexo Mienterico de Meissner y en la capa Submucosa se encuentra el Plexo submucoso de Auerbach; ambos corresponden a ganglios del Sistema nervioso autónomo del intestino.

La motilidad gastrointestinal (GI) se debe a la interacción especializada de varios elementos, integrados como sistema nervioso entérico (SNE). Este es la parte más

compleja del sistema nervioso periférico que se origina en las células de la cresta neural y da lugar a dos plexos nerviosos: submucoso de Meissner y mientérico de Auerbach. Dentro de éstos, se encuentra una red organizada de neuronas (neuronas aferentes intrínsecas primarias, neuronas motoras, interneuronas, neuronas intestinofugas), que con las células intersticiales de Cajal, generan los patrones motores que rigen la motilidad gastrointestinal. [9]

En la enfermedad de Hirschsprung El peristaltismo del segmento comprometido falta o es anormal, lo que determina un espasmo continuo del músculo liso y obstrucción parcial o completa con acumulación de contenido intestinal y dilatación masiva del intestino proximal que tiene inervación normal. [8]

Se debe a la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso de parte o todo el colon por una falla en la migración desde la cresta neural. [5]

Las células ganglionares provienen de la cresta neural. A las 13 semanas después de la concepción, las células de la cresta neural han migrado de proximal a distal a través del tubo gastrointestinal, después de lo cual se diferencian en células ganglionares maduras.[7]

Existen dos teorías principales por las que este proceso se ve alterado en los niños con una EH. La primera posibilidad es que las células de la cresta neural nunca lleguen a la porción distal del intestino debido a la maduración o la diferenciación precoz en células ganglionares. La segunda posibilidad es que las células de la cresta neural lleguen a su destino, pero no puedan sobrevivir o diferenciarse en células ganglionares debido a un microambiente inhóspito.[7]

La falla de migración de las células ganglionares desde la cresta neural en dirección céfalo caudal genera su ausencia en parte o todo el colon. [5]

Es probable que la EH sea, en realidad, un grupo heterogéneo de enfermedades con múltiples causas y orígenes genéticos. [7]

Actualmente sabemos que el defecto de la migración neuronal intestinal céfalocaudal traduce aganglionosis del recto en el 100% de los pacientes con ésta enfermedad; del sigmoides en 80-85%; colon descendente y colon transverso en 10% cada uno, y de colon ascendente y parte distal del íleon entre 5 y 10%. [12]

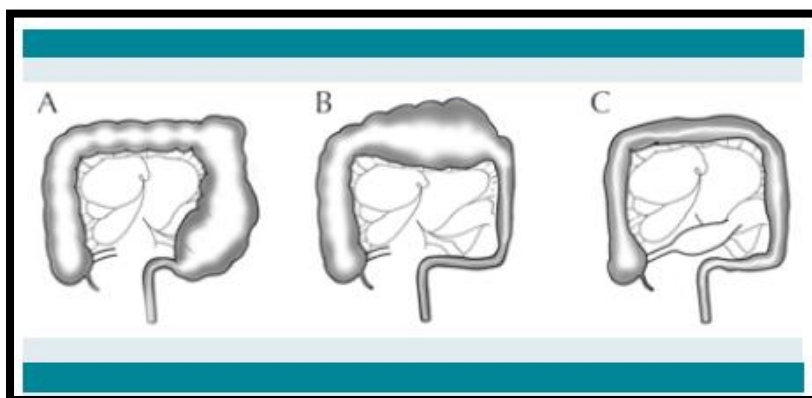


Ilustración 1 A) EH limitada a segmento recto y sigmoides. B) Limitada al colon descendente, sigmoides y recto. C) Afecta al recto, colon con zona de transición en íleon terminal, próxima a válvula ileocecal. [12]

De acuerdo con la extensión del segmento intestinal afectado, se reconocen los siguientes tipos:

- **Enfermedad de Hirschsprung total:** cuando el segmento agangliónico afecta todo el colon y parte del intestino delgado en diferentes proporciones, el íleon y el yeyuno.
- **Enfermedad de Hirschsprung de segmento largo:** se denomina así cuando compromete el colon, más allá del ángulo esplénico, pero no más del ciego.
- **Enfermedad de Hirschsprung de segmento corto:** es la más frecuente, ocurre en el 60% al 90% de los casos y afecta el colon distal no más allá del ángulo esplénico.
- **Enfermedad de Hirschsprung de segmento ultracorto:** es una variante discutida y afecta la región rectoanal en una extensión de 4 cm.

ANTECEDENTES

La primera descripción conocida de esta enfermedad fue realizada por antiguos cirujanos hindúes en Shushruta Samheta, y las primeras descripciones en la literatura médica moderna fueron del siglo xvii. En 1887, Harald Hirschsprung, un pediatra de Copenhague, definió dos casos de la enfermedad que, finalmente, llevó su nombre. En ese momento, la mayoría de los niños con megacolon congénito morían de desnutrición y enterocolitis. Como se desconocía la base anatomopatológica subyacente de la enfermedad, los cirujanos extirpaban la porción proximal del intestino ampliamente dilatada y creaban una colostomía. Los intentos de reanastomosis fueron infructuosos de manera uniforme. [7]

Tittel observó por primera vez la ausencia de células ganglionares en la porción distal del colon de un niño con EH en 1901 y las publicaciones posteriores repitieron esta observación, los médicos que atendían a estos niños tardaron muchas décadas en darse cuenta de esta observación. [7]

En 1946, el cirujano Ehrenpreis fue el primero en reconocer la aganglionosis como la causa del megacolon congénito, y en 1949 Swenson realizó la primera descripción de una cirugía reparadora de la EH. [7]

En los últimos años, las mejoras en la técnica quirúrgica y el diagnóstico más precoz han dado lugar a una evolución hacia técnicas de una etapa y de acceso mínimo. Estos avances se han traducido en una notable mejora en la morbimortalidad en lactantes con EH.

EPIDEMIOLOGIA

La enfermedad de Hirschsprung (EH) tiene una prevalencia estimada al nacimiento de 1/5.000-10.000 en todo el mundo.[10] La enfermedad se limita al segmento distal del colon (75% de los casos), pero puede comprometer todo el colon (5% de los casos) o, incluso, todo el intestino grueso y delgado; el área denervada siempre es contigua. [5]

Afecta con mayor frecuencia a los varones (relación varones: mujeres de 4:1), a menos que esté afectado todo el colon, en cuyo caso no hay diferencia entre los sexos. [5]

Alrededor del 80% de los niños presentan una «zona de transición» en el recto o rectosigma. Otro 10% presentan una afectación más proximal del colon, y aproximadamente del 5 al 10% presentan una aganglionosis total del colon con afectación variable de la porción distal del intestino delgado. En raras ocasiones, los niños padecen una aganglionosis intestinal casi total. [7]

MANIFESTACIONES CLINICAS

Durante el período neonatal, la mayoría de los pacientes afectados presentan un cuadro de distensión abdominal, vómitos biliosos e intolerancia alimentaria. El retraso en la expulsión del meconio más allá de las primeras 24 h está presente aproximadamente en el 90% de los casos. En ocasiones, una perforación cecal o apendicular puede ser la manifestación inicial [7]

Los pacientes que acuden más tarde en la infancia presentan un importante estreñimiento crónico. Como el estreñimiento es frecuente en los niños, puede resultar difícil diferenciar la EH de las causas más comunes. Las manifestaciones clínicas que apuntan al diagnóstico son, entre otras, el retraso en la expulsión del meconio al nacer, el retraso del crecimiento, la distensión abdominal y la dependencia de enemas sin una encopresis importante. [7]

En un estudio realizado en la Universidad de San Carlos, Guatemala, elaborado por Residentes de la especialidad de cirugía general, en el año 2016 concluye que la sintomatología más frecuente encontrada en la población estudiada fue distensión abdominal 66%, estreñimiento crónico 26%, dolor abdominal 40% y ausencia de evacuaciones 40%, siendo estos los principales síntomas [11].

Los pacientes con esta enfermedad son predominantemente del sexo masculino (84%); suelen presentar impactación fecal colónica y en la valoración abdominal muestran desimpactación, que puede ser explosiva en el examen digital del recto con vaciamiento en el 96% de los pacientes. La progresión en cuanto a gravedad de estos síntomas suele manifestarse con fiebre, distensión abdominal, diarrea y sepsis; manifestaciones clínicas de una colitis obstructiva proliferativa, también llamada enterocolitis, la cual ocurre entre 11 a 24% de los recién nacidos con enfermedad de Hirschsprung. [12]

METODOS DIAGNOSTICOS

Una anamnesis cuidadosa, que incluya un antecedente de retraso en la expulsión del meconio y una defecación intermitente, debería conducir a un estudio en busca de una EH. Una vez que se sospecha el diagnóstico de una EH, debe confirmarse mediante una biopsia rectal. [7]

El estudio histopatológico de la biopsia del recto es el estándar de oro para realizar el diagnóstico (93% sensibilidad, y 98% de especificidad), la cual idealmente debe ser tomada a 3 cm de la línea dentada. La ausencia de células ganglionares en el plexo submucoso con la tinción hematoxilina y eosina establece el diagnóstico. Sin embargo, en algunos casos es necesario realizar inmunohistoquímica para células ganglionares con proteína S-100 y calretinina para confirmar el diagnóstico. [12]

Las biopsias rectales por aspiración son menos fiables en niños mayores debido a un error de muestreo y, por lo tanto, es necesaria una biopsia de grosor completo con anestesia general. [7]

Como en condiciones normales existe una escasez de células ganglionares en el área de 0,5-1 cm por encima de la línea dentada, la biopsia rectal debería obtenerse $\geq 1-1,5$ cm por encima de ella. Sin embargo, una biopsia demasiado proximal puede pasar por alto un segmento aganglionar corto. [7]

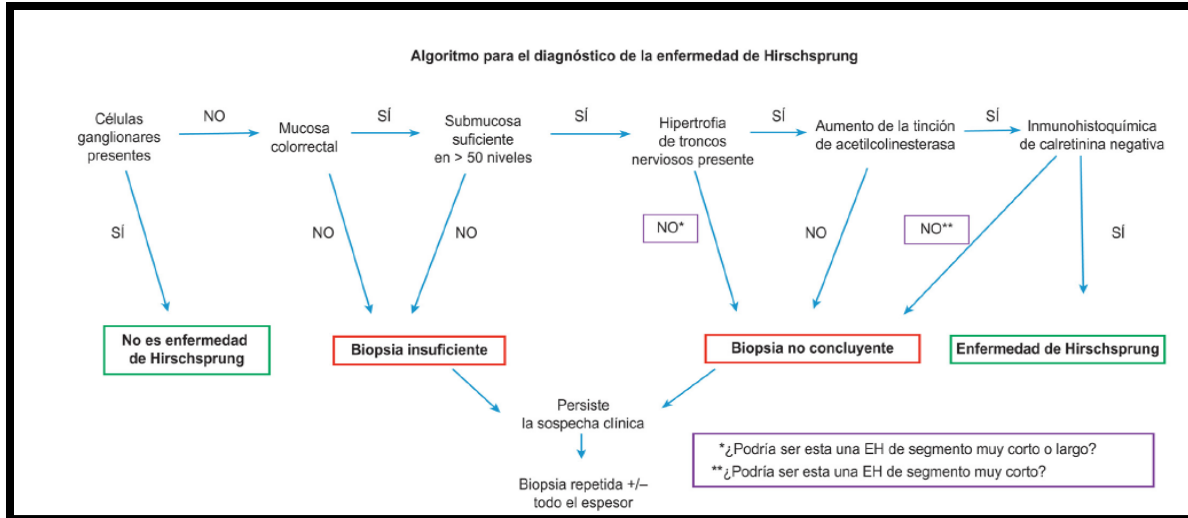


Ilustración 2 Algoritmo para el diagnóstico anatomopatológico de enfermedad de Hirschsprung a partir de una biopsia rectal.[7]

La expresión clínica es la ausencia de relajación involuntaria del esfínter anal interno y puede ser registrada a través de una manometría anorrectal (sensibilidad de 91% y especificidad de 94%). [12]

La manometría anorrectal es una prueba no invasiva para evaluar la función del esfínter anal interno. Esta prueba se realiza sin sedación, con el paciente en decúbito lateral izquierdo con las caderas y rodillas flexionadas y se introduce un catéter con un balón de 1 x 1 cm en neonatos y de 3 x 5 cm en lactantes y preescolares; se distiende el recto con 15 ml para neonatos, 30 ml para lactantes mayores y preescolares y 60 ml para niños mayores; sin embargo, pueden requerirse cantidades mayores si el paciente tiene megarrecto. [13]

La prueba orienta al diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung si se encuentra ausencia del reflejo anal inhibitorio. Dicho reflejo se presenta normalmente cuando un bolo de materia fecal alcanza el recto y se relaja el esfínter anal interno, es independiente de la médula espinal y está ausente cuando no existen células ganglionares inhibitorias. Debe hacerse énfasis en que se trata de una prueba de cribado/ tamizaje y por lo tanto no confirma el diagnóstico. [13]

La expresión morfológica macroscópica se conoce como zona de transición y puede demostrarse de manera anterógrada con un colon por enema. En aproximadamente el 12% de los casos, la zona de transición radiológica no corresponde con la zona de transición histopatológica, sobre todo, si la enfermedad está localizada en recto sigmoides; así mismo, el 75% de los niños con enfermedad de Hirschsprung total no muestran tal zona de transición. [14]

En el caso de Enema contrastado la inversión del cociente rectosigmoideo habitual y la retención del contraste en una radiografía 24 horas después de la evacuación también respaldan el diagnóstico. [7]

El estudio radiológico simple y contrastado, en planos anteroposterior y lateral, permite apoyar el diagnóstico cuando hay un segmento estenosado (agangliónico), generalmente de recto y rectosigmoides (en 80 a 85 % de los casos), una zona de transición (más patente en el área rectosigmoidea) y una zona de dilatación proximal (gangliónica). [15]

BIOPSIAS Y REPORTES HISTOLOGICOS

En las biopsias, la demostración de la ausencia de los plexos de Auerbach y Meissner, teñidas con hematoxilina eosina es considerada como el “gold standard” en el diagnóstico de la EH, con una sensibilidad y especificidad casi del 100%, dependiendo de la calidad de las biopsias, número de secciones examinadas y la experiencia del anatomopatólogo. [2]

El estudio histopatológico de la biopsia del recto es el estándar de oro para realizar el diagnóstico (93% sensibilidad, y 98% de especificidad), la cual idealmente debe ser tomada a 3 cm de la línea dentada. La ausencia de células ganglionares en el plexo submucoso con la tinción hematoxilina y eosina establece el diagnóstico.[12]

La biopsia seromuscular quirúrgica debe incluir ambas capas musculares de una longitud mayor de 5 mm y de un espesor de 3 mm. Este fragmento, por la tensión de las capas musculares, tiende a enrollarse y quedar en forma semicircular, y así debe

colocarse sobre la platina de criostato para los cortes por congelación o para la inclusión en parafina. [16]

El criterio de referencia para el diagnóstico es la ausencia de células ganglionares en los plexos submucoso y mientérico en el examen histológico . La mayoría de los pacientes también presentarán datos de hipertrofia de los troncos nerviosos, aunque esta observación no siempre está presente, en concreto en niños con enfermedad total del colon o un segmento aganglionar muy corto. [7]

Además de la hematoxilina y la eosina, muchos patólogos también tiñen con acetilcolinesterasa, que presenta un patrón característico en la submucosa y la mucosa en niños con una EH, y con calretinina, que casi siempre está ausente en pacientes con una EH. [2]

El diagnóstico de certeza de la enfermedad de Hirschsprung es histopatológico, aunque puede ser erróneo si solo se utiliza hematoxilina y eosina, sobre todo en muestras de niños prematuros o evaluadas por patólogos inexpertos. Se ha recomendado la inmunohistoquímica para identificar las células ganglionares, lo que descarta la enfermedad. [15]

Con el advenimiento de la inmunohistoquímica como técnica auxiliar en el diagnóstico histopatológico se han propuesto varios anticuerpos que permiten identificar con certeza las células ganglionares. Entre los marcadores que han demostrado más utilidad están los anticuerpos para calretinina, con los que se alcanzan sensibilidad y especificidad de 100 %. [15]

Los histotécnicos deben realizar secciones histológicas seriadas en un número mayor de 50, entre 75 y 100 cortes: Espesor de los cortes: 4 a 5 μm , Montaje: en portaobjetos en tiras de 25 cortes y en por lo menos 5, Tinción: con hematoxilina y eosina. [15]

Consideramos que una biopsia es adecuada y satisfactoria cuando incluye mucosa y submucosa, porque en el plexo nervioso submucoso encontraremos o no las células ganglionares. La biopsia rectal es insatisfactoria cuando: no incluye submucosa, sólo mucosa y muscular de la mucosa, mucosa anal, epitelio escamoso (toma baja), fibras musculares lisas, esfinterianas (toma baja). [16]

BIOPSIA POR CONGELACIÓN

Con la biopsia rectal se puede determinar que el paciente tiene aganglioneosis, pero aún se desconoce la extensión de la misma.

Conocer la longitud del segmento aganglionar, es fundamental para planear la cirugía. En la cirugía de la aganglioneosis será necesario realizar un “mapeo” intestinal para conocer la extensión de la aganglioneosis, antes de efectuar el descenso del intestino ganglionar al ano. Para esto es fundamental contar en el quirófano con un patólogo entrenado en detectar la presencia o ausencia de células ganglionares en biopsias por congelación. [16]

Existe la posibilidad de que no se pueda hacer la biopsia rectal por aspiración; entonces es necesaria una laparotomía o laparoscopia con biopsias escalonadas, seromusculares, de la pared del colon. Esto se conoce como mapeo intestinal o colónico diferido. [16]

Se debe considerar la posibilidad de un estudio ultraestructural ante la sospecha de una miopatía visceral y evitar un tiempo quirúrgico posterior. Para ello, es necesario disponer de fijador adecuado (solución de glutaraldehído-buffer) y microfragmentos de 0,2 cm. [16]

Verificar por medio de Biopsia por congelación la presencia de células ganglionares en un segmento de tejido estudiado, permite obtener un dato fidedigno del segmento intestinal que ha de descenderse y así evitar un segundo tiempo quirúrgico.

TRATAMIENTO MEDICO PREOPERATORIO

Una vez que se lleva a cabo el diagnóstico de EH, el niño debe ser rehidratado de forma adecuada con líquidos intravenosos y tratado con antibióticos de amplio espectro, drenaje nasogástrico y descompresión rectal mediante estimulación rectal y/o irrigación. [7]

Una vez que el lactante o niño ha sido rehidratado y estabilizado, la operación se puede realizar de manera programada. Mientras esperan, muchos lactantes pueden ser dados de alta a casa con lactancia materna o leche artificial elemental, junto con irrigaciones rectales. [7]

En el niño mayor con un colon sumamente dilatado, el descenso intestinal debería retrasarse hasta que el diámetro del colon haya disminuido lo suficiente como para realizar una intervención segura. En ocasiones pueden ser necesarias semanas o meses de irrigaciones. Algunos de estos niños pueden beneficiarse de una colostomía inicial para descomprimir suficientemente el colon dilatado. [7]

TECNICAS QUIRURGICAS

El objetivo principal del tratamiento quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung es mejorar la condición y calidad de vida de los pacientes.

Se han descrito varias técnicas quirúrgicas para lograr estos objetivos. En 1948 Swenson estableció los tres principios para su tratamiento quirúrgico:

1. Resección del intestino enfermo (recto sigmoides en el 85% de los casos).
2. Descenso del colon "normogangliónico" en el canal anal a través de la pelvis "pullthrough".
3. Anastomosis colorrectal cerca, pero por arriba de la línea pectínea. [12]

Los objetivos del tratamiento quirúrgico de la EH son extirpar el intestino aganglionar y reconstruir el tubo intestinal bajando el intestino innervado con normalidad hasta el ano, al tiempo que se conserva la función normal del esfínter. Las intervenciones realizadas con mayor frecuencia son las técnicas de Swenson, Duhamel y Soave. [7]

TÉCNICA DE SWENSON

El objetivo del descenso intestinal de Swenson es extirpar todo el colon aganglionar, con una anastomosis termino terminal por encima del esfínter anal. Inicialmente, la operación se realizó mediante una laparotomía y se llevó a cabo la anastomosis desde el periné tras evertir el recto aganglionar. A pesar de los riesgos teóricos inherentes a la disección pélvica profunda, las consecuencias funcionales a largo plazo tras la técnica de Swenson son excelentes.[7]

TÉCNICA DE SOAVE

La técnica de Soave, posteriormente modificada por Boley, fue diseñada para evitar el riesgo de lesiones de estructuras pélvicas importantes mediante la realización de una disección endorrectal submucosa y la colocación del intestino descendido dentro de un «manguito» muscular aganglionar.[7]

A pesar de la preocupación de algunos autores de que la técnica de Soave pueda provocar estreñimiento a largo plazo debido a la resección incompleta del recto aganglionar, la mayoría de los estudios de seguimiento tardíos han comunicado evoluciones parecidas entre las intervenciones de Soave y Swenson. [7]

TÉCNICA DE DUHAMEL

La técnica de Duhamel consiste en bajar el colon normal a través del plano incruento entre el recto y el sacro, y unir las dos paredes con una grapadora lineal para crear una nueva luz que sea aganglionar en la parte anterior e inervada con normalidad en la parte posterior. [7]

Muchos cirujanos consideran que la operación de Duhamel es más fácil y segura que las técnicas de Swenson o Soave. Además, da lugar a una anastomosis muy grande, lo que reduce el riesgo de estenosis. Los resultados de la técnica de Duhamel publicados a largo plazo han sido parecidos a los de las otras dos operaciones. [7]

DESCENSO LAPAROSCÓPICO

Georgeson describió por primera vez el abordaje laparoscópico para la EH en 1995. Con esta técnica, inicialmente se realiza una biopsia para encontrar la zona de transición, se moviliza el recto por debajo de la reflexión peritoneal y se realiza una disección corta de la mucosa a través de un abordaje perineal. Luego se prolapsa el recto a través del ano y se lleva a cabo la anastomosis desde abajo. Esta técnica se asocia con un tiempo más corto en el hospital, y los resultados tanto iniciales como a medio plazo parecen ser equivalentes a los comunicados para las otras técnicas. [7] También se han descrito abordajes laparoscópicos para las operaciones de Duhamel y Swenson con excelentes resultados a corto plazo. [7]

DESCENSO TRANSANAL (PERINEAL)

El abordaje transanal fue descrito por primera vez por De la Torre y Ortega en 1998 y por Langer et al. en 1999. El abordaje transanal presenta una baja tasa de complicaciones, requiere una analgesia postoperatoria mínima y se asocia con la alimentación y el alta precoces.[7]

Se practica una incisión en la mucosa 0,5-1 cm por encima de la línea dentada, según el tamaño del niño, y se despoja la mucosa del músculo subyacente. Se incide el músculo rectal de forma circular, y se continúa la disección en la pared rectal, separando los vasos a medida que entran en el recto. Todo el recto y parte del sigma pueden ser extraídos a través del ano. Cuando se alcanza la zona de transición, se realiza la anastomosis desde abajo. [7]

CONFECCION DE COLOSTOMIA

En la década de los ochenta, varios cirujanos publicaron series de operaciones de descenso intestinal en una sola etapa, incluso en lactantes pequeños. Durante los siguientes 10-15 años, muchos artículos señalaron que un abordaje de una etapa era seguro, evitaba la morbilidad de los estomas en los lactantes y era más rentable. Sin embargo, todavía puede ser necesario un estoma para lactantes y niños con enterocolitis grave, perforación, desnutrición o amplia dilatación de la porción proximal del

intestino, y en situaciones en las que no es posible encontrar de forma fiable la zona de transición en el corte congelado. [7]

EVOLUCION POSTQUIRURICA

Pese a una técnica quirúrgica adecuada, 50 % de los pacientes no tienen continencia o hábito defecatorio normales o tienen combinación de problemas. [5] Los problemas a largo plazo en niños con una EH son, entre otros, síntomas obstructivos continuos, encopresis y enterocolitis.[7]

Existen cinco razones principales para la aparición de estos síntomas después de un descenso intestinal: obstrucción mecánica, aganglionosis recidivante o adquirida, alteración de la motilidad en el colon o intestino delgado residual, acalasia del esfínter interno del ano o megacolon funcional producido por el comportamiento de retención de heces. Es importante que el cirujano siga de cerca a estos niños, al menos hasta que se encuentren en el proceso de educación del esfínter anal, a fin de identificar y proporcionar un tratamiento oportuno para estos problemas. [7]

Existen tres causas generales para la encopresis después de un descenso intestinal: una alteración de la función del esfínter, una alteración de la sensibilidad o una «seudoincontinencia». La alteración de la función del esfínter puede deberse a una lesión del esfínter durante el descenso o a una miectomía o esfinterotomía previa, y habitualmente puede encontrarse mediante una manometría anorrectal o una ecografía endorrectal. La mayoría de estos niños se tratan mejor con un hábito intestinal, que puede consistir en una dieta astringente, laxantes estimulantes y enemas rectales o anterógrados. [7]

CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE KRICKENBECK (2005).

La reunión de expertos sobre el tema desarrollada en Krickenbeck (Alemania) en el año 2005, presentaron una nueva puntuación que sirva como instrumento para la valoración funcional de los pacientes post operados.[17]

La valoración de Krickenbeck se basa en aspectos como: la defecación voluntaria, las pérdidas involuntarias y la constipación los cuales fueron considerados como elementos de medición principales en la evolución post operatoria. Esta puntuación está basada en claras definiciones de parámetros de continencia y viene permitiendo una estandarización para la comparación de los resultados post operatorios a nivel mundial. [17]

1. Movimientos intestinales voluntarios	Sí/no
Urgencia, capacidad de verbalizarlo	
Retener el movimiento intestinal	
2. Manchado	Sí/no
Grado 1: ocasionalmente (1/2 veces por semana)	
Grado 2: diariamente, sin problemas sociales	
Grado 3: constantemente, con problemas sociales	
3. Estreñimiento	Sí/no
Grado 1: Manejable con cambios en la dieta	
Grado 2: Requiere laxantes	
Grado 3: Resistente a laxantes y dieta	

Tabla 1: Clasificación Internacional de Krickenbeck [17]

III. DISEÑO METODOLÓGICO

- **Tipo de Investigación:**

El tipo de estudio que se realizó fue: Descriptivo, Observacional, Retrospectivo y Transversal.

- **Población de estudio o Universo:**

Los pacientes estudiados fueron los pacientes tratados en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom con diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung bajo el código de CIE 10 (Q43.1) en el periodo de Enero 2018 a Diciembre 2022, que de acuerdo a datos estadísticos del hospital, se reportaron **186** casos de pacientes con este diagnóstico.

- **Criterios de inclusión:**

1. Pacientes de 0 a 18 años en el momento de la consulta.
2. Pacientes con Enfermedad de Hirschsprung diagnosticado a través de cualquier estudio histopatológico.
3. Pacientes atendidos durante el periodo de Enero 2018 a Diciembre 2022.

- **Criterios de exclusión.**

1. Pacientes atendidos por sospecha de enfermedad de Hirschsprung con biopsias negativas y/o estudios histopatológicos negativos.
2. Pacientes con expediente clínico incompleto que no cumplen con las características del estudio.
3. Pacientes que aun no se les ha realizado corrección quirúrgica.

- **Muestra:**

Para calcular el tamaño de la muestra se utilizó la siguiente fórmula:

1. Población objeto de estudio (**N**).
2. Los niveles de confianza a utilizar (**Z**).
3. El error de estimación admitido (**E**).

4. La proporción en que se encuentra en el universo la característica estudiada (**P**).

$$n = \frac{N Z^2 P (1-P)}{(N-1) (LE)^2 + Z^2 P (1-P)}$$

Donde:

$$N= 186$$

$$Z= 1.96$$

$$P= 0.5$$

$$LE= 0.05$$

Desarrollo:

$$n = \frac{(186) (1.96)^2(0.50)(1 - 0.5)}{(186 - 1) (0.05)^2 + (1.96)^2 (0.5) (1 - 0.5)}$$

$$n = \frac{186) (3.84) (0.50)(0.50)}{(185) (0.0025) + (3.84)(0.50)(0.50)}$$

$$n = \frac{178.63}{(0.4625) + (0.9604)}$$

$$n = \frac{178.63}{1.4249} = \mathbf{125}$$

Se determino la muestra y el tamaño alcanzado corresponde a: 125 pacientes.

- **Muestreo.**

La metodología para la inclusión dentro de la muestra fue un muestreo de tipo probabilístico al azar simple. De los cuales un total de 36 pacientes cumplían con los criterios de inclusión. Del resto del muestreo 65 tenían biopsias negativas, 18 fueron diagnosticados finalmente bajo otro diagnostico, y 6 presentaban estudios incompletos. Por lo cual el valor de n corresponde a 36 pacientes (Valor de n=36).

METODO DE RECOLECCIÓN Y GESTIÓN DE DATOS

- **Contenido del instrumento de recolección de datos.**

El instrumento que se utilizó para la recolección de datos fue una ficha de revisión de expedientes clínicos previamente elaborada, la cual se elaboró procurando obtener los datos necesarios para llevar a cabo la investigación y se aplicó de forma individual a cada uno de los expedientes clínicos.

Se elaboró en el programa Microsoft Word 2019 la cual está conformada con una estructura de ítems simples y de opción múltiple; donde se describen factores epidemiológicos, presentación clínica, pruebas diagnósticas, tratamiento quirúrgico y técnica utilizada para la corrección y manejo de la Enfermedad de Hirschsprung.

- **Método de recolección de los datos**

Los datos fueron obtenidos de forma indirecta, de una fuente secundaria de información a través de una ficha de revisión de expedientes clínicos de pacientes seleccionados según criterios de inclusión y exclusión, para lo cual, se gestionaron los permisos pertinentes de la institución para la obtención de estos en el área de Archivo. Se realizó la recopilación de datos en 15 semanas a partir de la fecha que se aprobó el protocolo por parte de comité de ética de dicho Centro Hospitalario.

- **Plan de análisis y tabulación de datos**

Para el procesamiento de los datos obtenidos, se creó una base de datos en el software estadístico llamado SPSS (Statistical Product and Service Solution / producto de estadística y soluciones de servicio), esta contiene los datos recolectados con el instrumento. La cual fue trasladada posteriormente a Microsoft Excel para la personalización de tablas y gráficos.

La base de datos obtenida a través de SPSS se utilizó como base para la elaboración de tablas y gráficos estadísticos para la descripción de las variables y su posterior análisis.

- **Presentación de la información**

La presentación de los resultados obtenidos se realizó mediante la utilización de tablas y gráficos estadísticos. Además se utilizó Microsoft Word 2019 para la realización de los presentes documentos de investigación.

Se exhibirán los resultados del informe final de investigación a través de una presentación elaborada en Microsoft Power Point 2019, que serán expuestos ante un jurado calificador, asignado por autoridades de la Universidad Nacional de El Salvador y Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

CONSIDERACIONES ETICAS

Esta investigación fue conducida en cumplimiento con las Guías para las Buenas Prácticas Clínicas. Asegurando en todo momento la confidencialidad de los datos y resguardo de acuerdo a la declaración de Helsinki y en cumplimiento de las pautas CIOMS (Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas) y las regulaciones locales existentes, incluyendo regulaciones para la protección de datos.

Para garantía de lo cual se presentó ante el Comité de Ética de la Investigación Clínica del Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, el protocolo de la presente investigación para ser revisado. El cual se dio por Aprobado el día 20 de Diciembre de 2023 sin observaciones.

Con el fin de salvaguardar la confidencialidad de los pacientes se utilizó la codificación de EH1 a EH125 (correspondiendo al número de expedientes sometidos a revisión) de forma correlativa para identificar cada expediente clínico.

En este estudio no se recolectó ningún tipo de información personal de los pacientes, únicamente información demográfica, epidemiológicas y de las variables de acuerdo a los objetivos de la investigación, ya que su utilización es de carácter académico.

Debido a que la presente investigación fue basada en la revisión exhaustiva de los expedientes clínicos hospitalarios, no se tuvo un contacto directo con los pacientes ni

sus padres, razón por lo cual se solicitó al Comité de Ética de la Investigación Clínica del Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom la exoneración de la utilización de un Consentimiento Informado.

Durante el registro de datos y revisión de expedientes clínicos no se realizó ninguna enmienda o modificación al protocolo de investigación posterior a la aprobación del Comité de Ética.

IV. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

- **Características demográficas encontradas:**

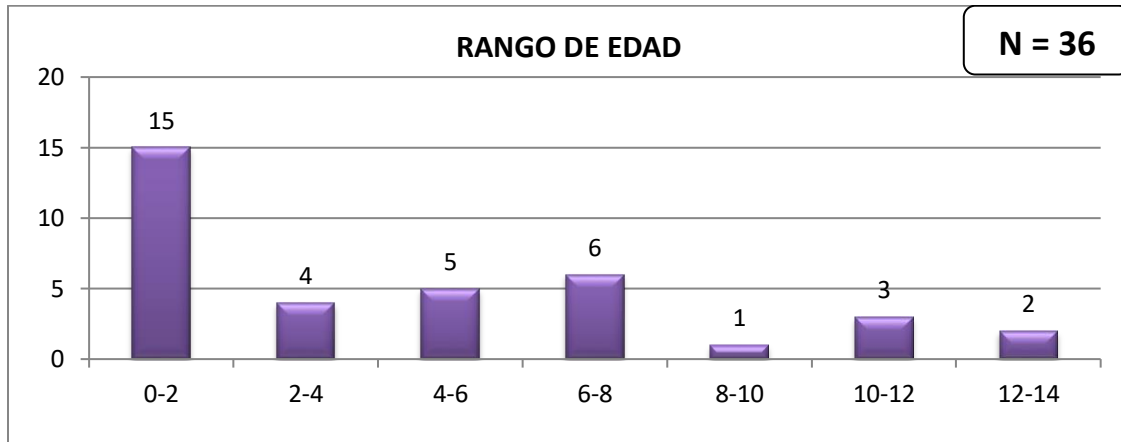


Gráfico 1: Frecuencia según rangos de edad al diagnóstico.

De las características demográficas observamos que el rango de edad más frecuente al momento del diagnóstico fue en los primeros 2 años de vida, correspondiendo al 41% de la población, otro 41% fueron diagnosticados entre los 2 y los 8 años de edad; correspondiendo a un diagnóstico tardío > 8 de años el 16%.

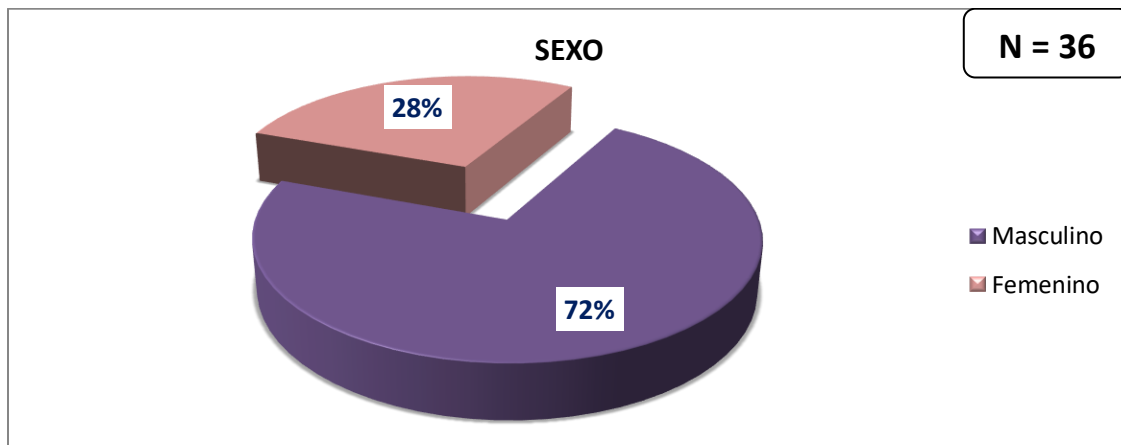


Gráfico 2: Proporción según sexo.

Podemos observar que la distribución en edad es más frecuente en el sexo masculino que el femenino con una proporción 2,6:1.

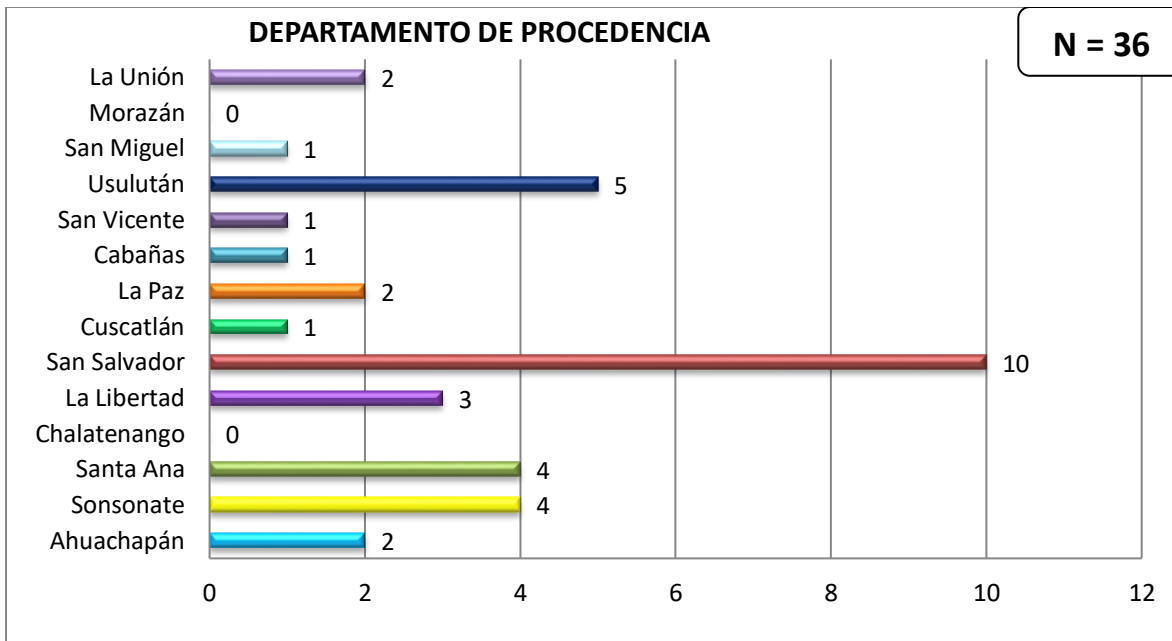


Gráfico 3: Departamentos de procedencia.

El departamento de San Salvador es el lugar en donde se presentó el mayor número de casos, el resto de los casos se presentó en una proporción variable en el resto de departamento del país, correspondiendo el 41% al área urbana y 59% al área rural del país.

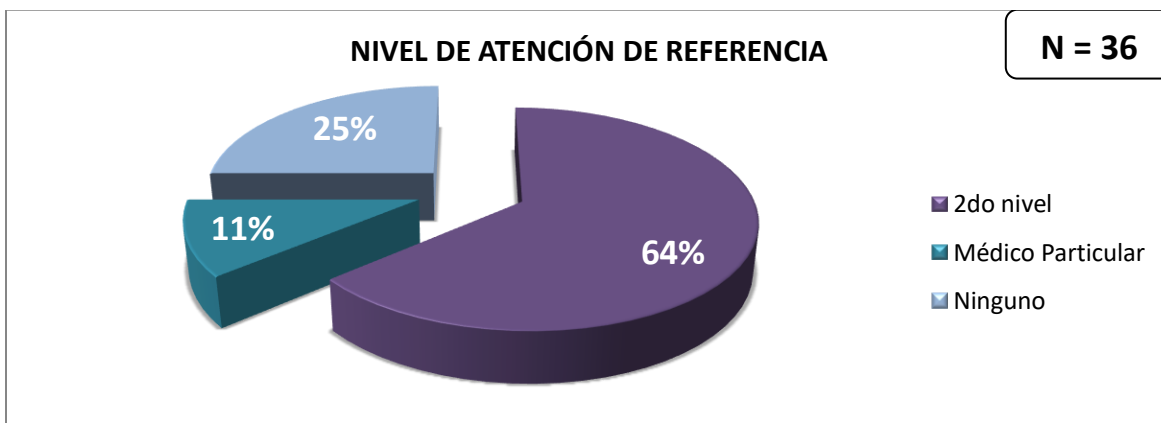


Gráfico 4: Nivel de Atención y referencia de los pacientes.

La mayoría de los casos fueron referidos de hospitales periféricos, con sospecha diagnóstica en el segundo nivel de atención(64%); 11% fueron referidos de Médico particular y 25% no fueron referidos de ningún establecimiento, ya que fueron detectados en Hospital Bloom.

- **Signos y síntomas más frecuentemente presentados por los niños con EH desde su etapa neonatal hasta el momento del diagnóstico.**

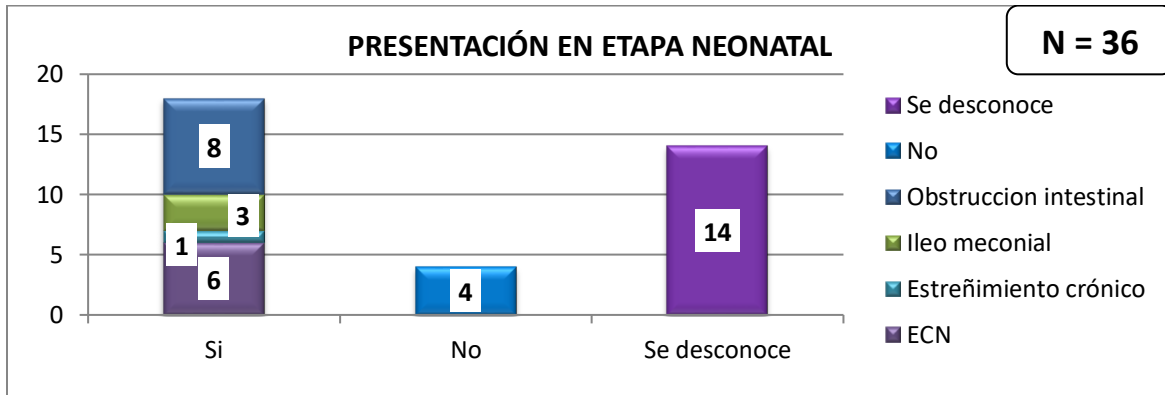


Gráfico 5: Pacientes que presentaron signos y/o síntomas en etapa neonatal.

El 50% de los pacientes presentó alguna sintomatología en la etapa neonatal, siendo la más frecuente la obstrucción intestinal seguida de Enterocolitis necrotizante, Íleo meconial y estreñimiento crónico; solo el 11% no presentaron sintomatología; sin embargo, una proporción grande (38%) de los cuales no se cuenta con ningún registro de sintomatología en la etapa neonatal.

Signos y síntomas que se presentaron con mayor frecuencia	Pacientes que presentaron los síntomas	Pacientes que NO presentaron los síntomas	Total de pacientes
Ampolla rectal vacía	1	35	36
Dificultad para evacuar heces	12	24	36
Dificultad para expulsar gases	12	24	36
Distensión abdominal	16	20	36
Dolor abdominal	4	32	36
Encopresis	4	32	36
Estreñimiento crónico	24	12	36
Fiebre	5	31	36
Vómitos	7	29	36

Tabla 2 : Signos y síntomas presentados por los pacientes.

Los síntomas más frecuentes presentados por los pacientes fueron estreñimiento crónico, Distensión abdominal, dificultad para expulsar gases y evacuar las heces, y en menor frecuencia presentaron vómitos, dolor abdominal y encopresis.

Principales métodos que fueron utilizados para el diagnostico

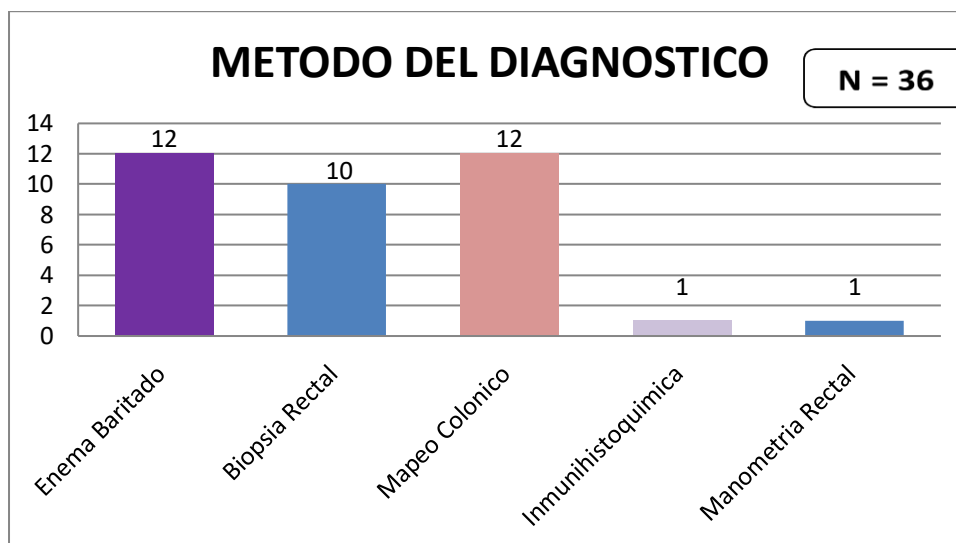


Gráfico 6: Métodos utilizados para el diagnostico.

Los métodos más utilizados para hacer el diagnostico fueron el Enema Baritado y biopsia por Mapeo Colonico con 12 pacientes cada uno, el diagnostico por Biopsia rectal se obtuvo en 10 pacientes y la manometría rectal se realizo en 1 paciente y la inmunohistoquímica se realizó únicamente en 1 paciente.

- **Tipos de tratamiento quirúrgico temporales y correctivos que han recibido los pacientes con enfermedad de Hirschsprung.**

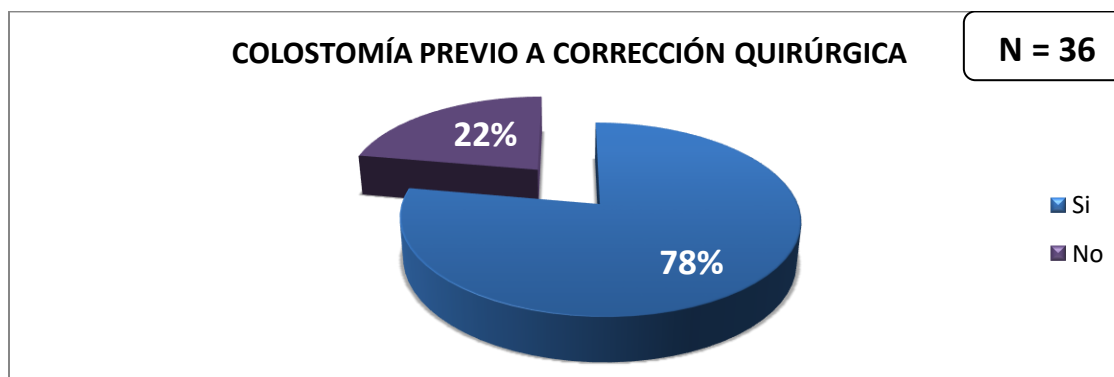


Gráfico 7: Confección de colostomía previo a corrección quirúrgica.

En cuanto al abordaje quirúrgico; De 36 pacientes diagnosticados, se realizó colostomía previa a la corrección quirúrgica definitiva a 28 pacientes (78%) y 22% de los casos no se realizó colostomía.

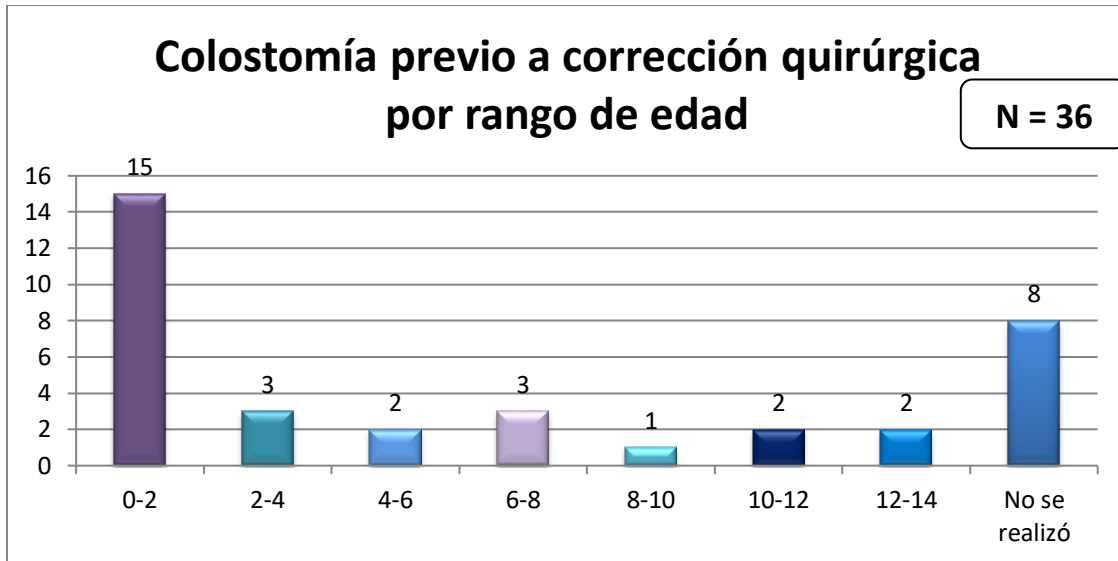


Gráfico 8 : Confección de colostomía previo a la corrección quirúrgica según rango de edades al diagnóstico.

De los 28 pacientes en los que se realizó colostomía previo a la corrección quirúrgica definitiva se encontraron que la mayoría fue en el rango de edad de 0- 2 años, siendo menos frecuente fuera de este rango de edad.

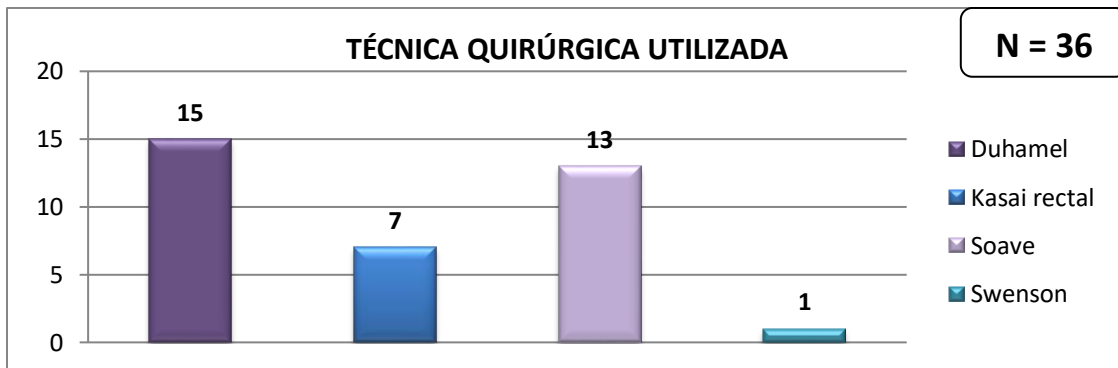


Gráfico 9: Técnica quirúrgica utilizada para corrección.

La técnica quirúrgica más utilizada es la técnica de Duhamel 42% de los casos, seguida por Soave en el 36% de los casos, Kasai rectal en el 19%, y solo 1 paciente se realizó la técnica de Swenson.

- Evolución postoperatoria de los pacientes intervenidos por EH.

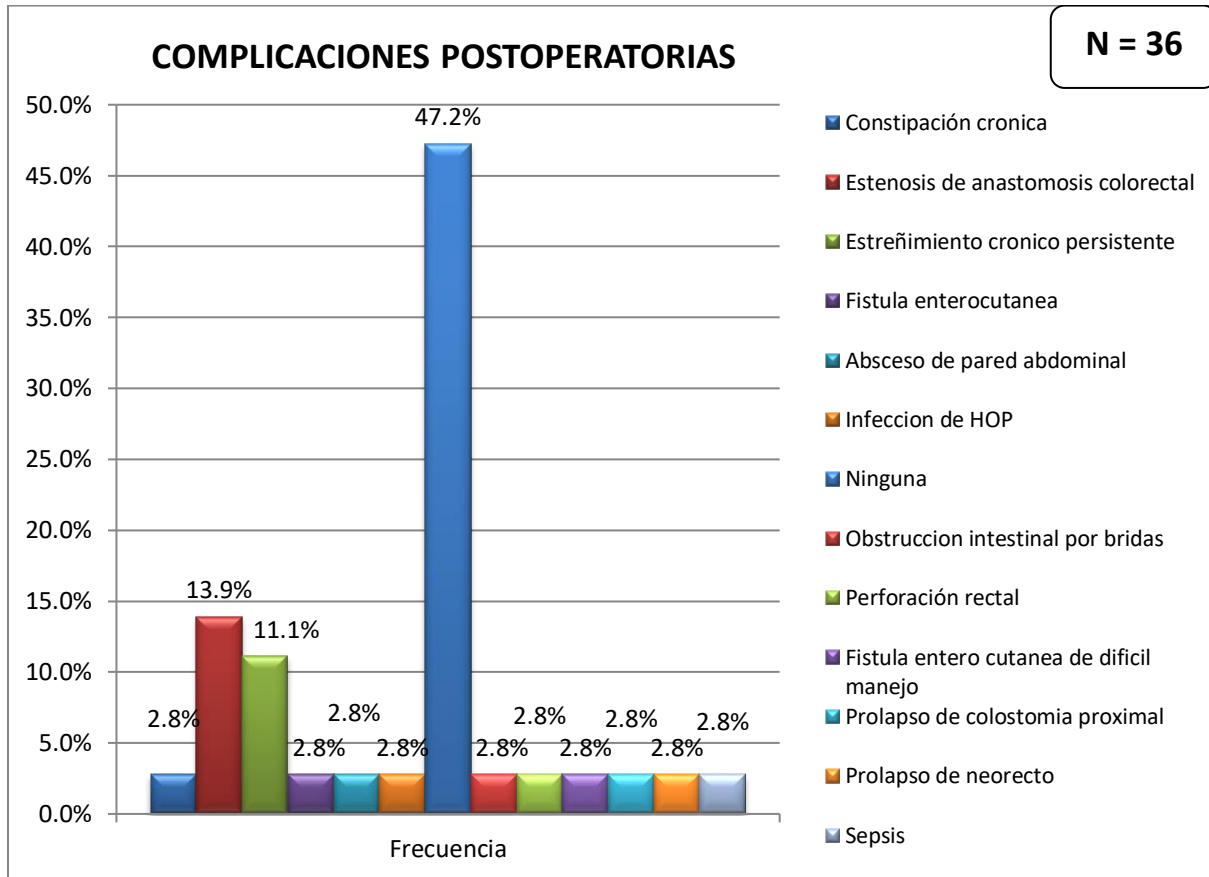


Gráfico 10: Complicaciones presentadas posterior a la corrección quirúrgica.

Respecto a complicaciones postoperatorias, podemos observar que el 47% no presento ninguna complicación postoperatoria, sin embargo la proporción es mayor en cuanto a pacientes que si presentaron complicaciones, correspondiendo al 53% de los casos, entre estos las complicaciones más frecuentes fueron la estenosis de la anastomosis colorectal y el estreñimiento crónico persistente.

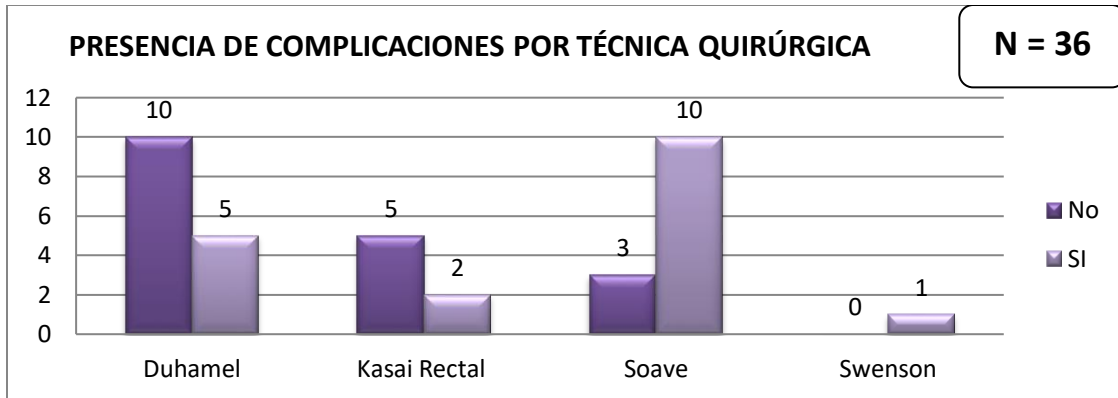


Gráfico 11: Presentación de complicaciones según técnica quirúrgica utilizada.

En cuanto a la relación entre las complicaciones presentadas y la técnica quirúrgica utilizada, podemos observar que la mayoría de complicaciones se observaron con la técnica Soave, seguida por Duhamel y la técnica en la que se observó menor número de complicaciones fue Kasai rectal y Swenson.

- **Condición de egreso de los pacientes intervenidos por enfermedad de Hirschsprung.**

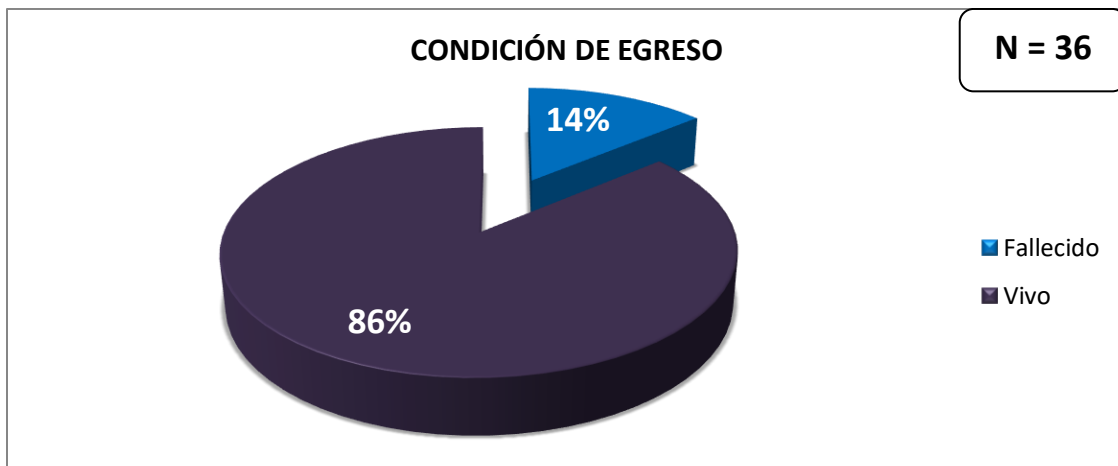


Gráfico 12: Condición de egreso del paciente .

La condición de egreso de los pacientes a pesar de las complicaciones postquirúrgicas fue del 86 % vivos y 14% fallecidos, observando una mortalidad superior a la descrita en textos internacionales, la mayoría asociada a complicaciones postoperatorias.

V. DISCUSION DE LOS RESULTADOS

Respecto a la enfermedad de Hirschsprung su diagnóstico y tratamiento se presentan los datos obtenidos; El estudio incluyó un total de 125 pacientes a los cuales se les sospecho Enfermedad de Hirschsprung, sin embargo, solo se diagnosticó la enfermedad de Hirschsprung por medio de biopsia intestinal a un total de 36 pacientes.

Se estudiaron varias características epidemiológicas y clínicas de pacientes tales como: edad, distribución según sexo, sintomatología, métodos utilizados para el diagnóstico, y tratamiento con el que se resolvió la enfermedad, así como complicaciones postoperatorias asociadas.

El rango de edad que predominó en el momento del diagnóstico fue las edades de 0 a 2 años, con un 41%, siendo estos en su mayoría durante la etapa neonatal. Con lo cual podemos observar que el diagnóstico en su mayoría fue oportuno, ya que solo el 16% fueron diagnosticados de manera tardía después de los 8 años de vida. Respecto a su género, entre los pacientes predominó el masculino con un 72%, y 28% son de sexo femenino, con una proporción 2,6:1, manteniendo lo descrito en literatura internacional la que indica una mayor prevalencia en hombres.

En este estudio consideramos la clasificación de la enfermedad de Hirschsprung y de acuerdo a la misma se evidencia que en su mayoría son de segmento corto con un 75%, segmento ultracorto 16% y de segmento largo 9%, no se encontró ningún dato sobre aganglionosis total. Dichos hallazgos son semejantes a los encontrados en literatura internacional a excepción de la aganglionosis total del colon.

Respecto a lugar de procedencia se observó que en su mayoría pertenecen al área Rural en un 59% y que el departamento con mayor procedencia fue San Salvador. La mayoría de los pacientes fueron referidos por el segundo nivel de atención, lo cual cobra importancia ya que podemos observar la necesidad de brindar una adecuada asesoría para la captación y derivación oportuna de estos pacientes desde otros niveles de atención.

Se valoró la presentación de sintomatología en la etapa neonatal, en la cual se observa que el 50% de los casos presento alguna sintomatología en esta etapa, usualmente asociado a obstrucción intestinal, Enterocolitis necrotizante, Íleo meconical y estreñimiento crónico; sin embargo, es importante observar que en algunos casos se omitió indagar sobre este importante antecedente, como por ejemplo el retraso en la expulsión de meconio, de la cual en ninguno de los casos estudiados se encontró dato alguno. Se valoró la sintomatología más frecuente encontrando que el síntoma más común en los pacientes es el estreñimiento crónico, presentandose además, distensión abdominal, dificultad para expulsar gases y evacuar las heces, y en menor frecuencia presentaron vómitos, dolor abdominal y encopresis.

Los métodos más utilizados para hacer el diagnostico fueron el Enema Baritado y biopsia por Mapeo Colonico con 12 pacientes cada uno, el diagnostico por Biopsia rectal se obtuvo en 10 pacientes. La manometría rectal se realizo en 1 paciente el cual no había podido ser diagnosticado por otro método y la inmunohistoquímica se realizó únicamente en 1 paciente, en el cual el resto de los estudios no era concluyente.

En cuanto al abordaje quirúrgico podemos determinar que de los 36 pacientes estudiados 78% se realizó una colostomía previa a la corrección quirúrgica definitiva y el otro 22% se realizó el abordaje correctivo como primer acto quirúrgico. La literatura actual recomienda evitar la morbilidad inmersa en la confección de estomas previo a la corrección definitiva, exceptuando algunos casos en los que se encuentre asociado a enterocolitis grave, perforación intestinal, amplia dilatación de la porción proximal del intestino, y en situaciones en las que no es posible encontrar de forma fiable la zona de transición en el corte congelado. [7]

Actualmente, el tratamiento quirúrgico de esta entidad ha evolucionado notablemente en las últimas dos décadas, desde la cirugía en varias etapas hacia una operación en un solo tiempo quirúrgico, en el periodo neonatal y totalmente transanal, sin laparoscopia o laparotomía en la mayor parte de los casos. En la actualidad, el papel

de la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung, en un solo tiempo, está bien establecido y sus resultados son comparables o aún mejores que los obtenidos con operaciones en dos o tres tiempos [8].

Respecto a la corrección quirúrgica definitiva fue realizada mediante técnica Duhamel 42% de los casos, seguida por Soave en el 36% de los casos, Kasai rectal en el 19%, y solo 1 paciente se realizó la técnica de Swenson. De las cuales las complicaciones postoperatorias descritas fueron la estenosis de la anastomosis colorrectal y el estreñimiento crónico persistente, seguido por complicaciones infecciosas, perforación intestinal, prolapso rectal, y fistulas enterocutaneas.

En cuanto a la relación entre las complicaciones presentadas y la técnica quirúrgica utilizada, podemos observar que la mayoría de complicaciones se observaron con la técnica Soave, seguida por Duhamel, y la técnica en la que se observó menor número de complicaciones es la técnica de Kasai Rectal y Swenson, sin embargo este dato no es valorable, ya que Kasai rectal y Swenson fueron las técnicas que se utilizaron en menor frecuencia. Es importante mencionar que en el 47 % de los pacientes no se presentó ninguna complicación asociada.

Haciendo énfasis en lo antes mencionado, es importante que se tome en cuenta la cirugía en un tiempo quirúrgico ya que ésta disminuiría la estancia intrahospitalaria y complicaciones asociadas a la ostomía y la calidad de vida del paciente.

Posterior a la corrección quirúrgica definitiva observamos que aunque la morbilidad posoperatoria por complicaciones es alta (53%), y la mortalidad al egreso (14%) es mayor con respecto a la descrita en textos internacionales; a pesar de esto la evolución clínica de los pacientes ya corregidos es buena, sin embargo existen algunos factores que no permiten poder llevar el registro adecuado de la evolución de estos casos.

Uno de los principales aspectos que se debe tener en cuenta al momento de realizar la revisión de datos y al darle seguimiento a los casos y los pacientes es la falta de

organización y de manejo en el área de registros médico, ya que los expedientes clínicos, en la mayoría de casos se extravían o se traspapelan y es difícil poder dar seguimiento a los pacientes.

Otro de los aspectos importantes a tomar en cuenta es que los pacientes en su mayoría son del interior del país y en su mayoría de escasos recursos, por lo que los padres pierden el seguimiento en el área de consulta externa faltando a las citas estipuladas, perdiendo el seguimiento del caso.

Aun falta mucho para lograr una adecuada atención a pacientes con enfermedad de Hirschsprung, empezando por descentralizar la atención para llegar a los pacientes del interior del país y esto conlleva hacer nuevos hospitales para atención de enfermedades pediátricas o reforzar con personal capacitado los ya existentes. Al realizar la revisión de los expedientes se puede evidenciar que un alto porcentaje de pacientes aun se encuentran pendiente de realizar corrección quirúrgica, siendo las principales causas la falta de seguimiento en consulta externa y la falta de espacio quirúrgico.

Lo anterior afecta la atención de pacientes con Enfermedad de Hirschsprung ya que teniendo en cuenta que el Hospital Bloom es un hospital de referencia, este recibe pacientes de distintas partes del país con distintas patologías las cuales requieren intervención quirúrgica. Debido a esto el espacio para procedimientos de indole electiva como un procedimiento para tratar la Enfermedad de Hirschsprung se ve afectada ya que se van difiriendo, afectado por las posibilidades de los padres para estar viajando del interior. Agregando el agravante que muchos de estos pacientes perdieron sus seguimientos y citas durante el periodo de pandemia por COVID 19 en el 2020 y 2021.

VI. CONCLUSIONES

1. Respecto a las características demográficas de los pacientes con enfermedad de Hirschsprung concluimos que predominó el sexo masculino respecto del sexo femenino, con una proporción 2,6:1 respectivamente. Se observó que en su mayoría pertenecen al área Rural y que el departamento con mayor procedencia fue San Salvador. El rango de edad que predominó en el momento del diagnóstico fue las edades de 0 a 2 años, siendo estos en su mayoría durante la etapa neonatal.
2. Se observó la presencia de sintomatología en etapa neonatal en el 50% de los casos, usualmente asociado a obstrucción intestinal, Enterocolitis necrotizante, Íleo meconial y estreñimiento crónico; sin embargo, es importante observar que en algunos casos se omitió indagar sobre este importante antecedente, como por ejemplo el retraso en la expulsión de meconio, de la cual en ninguno de los casos estudiados se encontró dato alguno. En cuanto a sintomatología más frecuente se observó el síntoma más común en los pacientes es el estreñimiento crónico, presentándose además, distensión abdominal, dificultad para expulsar gases y evacuar las heces, y en menor frecuencia presentaron vómitos, dolor abdominal y encopresis.
3. Los métodos más utilizados para hacer el diagnóstico fueron el Enema Baritado y biopsia por Mapeo Colonico con 12 pacientes cada uno, el diagnóstico por Biopsia rectal se obtuvo en 10 pacientes. La manometría rectal se realizó en 1 paciente el cual no había podido ser diagnosticado por otro método y la inmunohistoquímica se realizó únicamente en 1 paciente, en el cual el resto de los estudios no era concluyente.
4. En cuanto al abordaje quirúrgico podemos determinar que de los 36 pacientes estudiados 78% se realizó una colostomía previa a la corrección quirúrgica

definitiva, en su mayoría realizada antes de los 2 años de vida; El otro 22% se realizó el abordaje correctivo como primer acto quirúrgico. La corrección quirúrgica definitiva fue realizada mediante técnica Duhamel 42% de los casos, seguida por Soave en el 36% de los casos, Kasai rectal en el 19%, y solo 1 paciente se realizó la técnica de Swenson.

5. La mayoría de complicaciones se observaron con la técnica Soave, seguida por Duhamel, y las técnicas en las que se observó menor número de complicaciones fueron la técnica de Kasai Rectal y la técnica Swenson. La morbilidad posoperatoria por complicaciones es alta (53%), y la mortalidad al egreso (14%) es mayor con respecto a la descrita en textos internacionales; a pesar de esto la evolución clínica de los pacientes ya corregidos es buena.

VII. RECOMENDACIONES

- AL ministerio de Salud se recomienda capacitar al personal en los distintos niveles de atención para hacer un diagnóstico oportuno y una referencia oportuna, antes de presentar complicaciones asociadas.
- Se debe fomentar el diagnóstico temprano de la Enfermedad de Hirschsprung para un óptimo tratamiento médico y quirúrgico, y así lograr reducción en morbilidad y mortalidad asociada a la patología.
- Al Hospital Bloom se recomienda una mejor organización en el área de registros médicos, ya que esto garantiza la obtención de información y adecuada seguimiento de los pacientes.
- Continuar con el seguimiento del estudio para poder dar el seguimiento de los pacientes que aun no han sido intervenidos pero que cuentan con el diagnóstico de Enfermedad de Hirschsprung.
- Se recomienda continuar el estudio con el fin de conocer la evolución clínica a detalle de los pacientes ya operados.
- Al hospital Bloom se recomienda crear una unidad de Coloproctología, para dar adecuado seguimiento y apoyo a pacientes con esta patología.
- Se recomienda al Hospital Bloom la creación de protocolos para manejo de pacientes con dicho diagnóstico o sospecha diagnóstica.
- Se recomienda al departamento de Patología una estricta vigilancia de la calidad y precisión con la que se procesan y estudian las biopsias rectales y de mapeo de colon, con el fin de mejorar la precisión en el diagnóstico de la enfermedad.

VIII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Recomendaciones para el diagnóstico y el tratamiento de los síntomas postquirúrgicos persistentes en la enfermedad de Hirschsprung. (2020). Archivos argentinos de pediatría, 118[5]. <https://doi.org/10.5546/aap.2020.350>
2. More-Flores M, Paico-Vílchez E. Dificultades en el diagnóstico histológico y en el tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung. Rev Soc Peru Med Interna. 2020;33[4]: 146-150
3. Cochran, W. J. (s/f). Enfermedad de Hirschsprung. Manual MSD versión para profesionales. Recuperado el 26 de octubre de 2023, de <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%A9as-digestivas-cong%C3%A9nitas/enfermedad-de-hirschsprung>.
4. Enfermedad de Hirschsprung. (2021, agosto 21). Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/hirschsprungs-disease/symptoms-causes/syc-20351556>.
5. Recomendaciones para el diagnóstico y el tratamiento de los síntomas postquirúrgicos persistentes en la enfermedad de Hirschsprung. (2020). Archivos argentinos de pediatría, 118[5]. <https://doi.org/10.5546/aap.2020.350>.
6. De Las Enfermedades del Intestino Grueso En Pacientes Pediátricos Diagnosticadas Mediante El Estudio. INFORME FINAL. Edu.sv.
7. Holcomb GW, Patrick MJ, St SD. Holcomb y Ashcraft. Cirugía pediátrica. Elsevier; 2021. Séptima Edición. Cap. 34.

8. FISILOGIA MEDICA DE GANONG (24^a ED.) VV.AA. MCGRAW-HILL-,
Capitulo 27: Motilidad Gastrointestinal.
9. Mazzone A, Farrugia G. Evolving Concepts in the Cellular Control of
Gastrointestinal Motility Neurogastroenterology and Enteric Sciences.
Gastroenterol Clin N Am 2007;36:499–513.
10. INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (s/f). Orphanet:
Enfermedad de Hirschsprung. Orpha.net. Recuperado el 26 de octubre de 2023,
de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=388&Ing=ES
11. Vladez Ayala, O.R. (2016). CARACTERIZACIÓN CLÍNICO QUIRÚRICA DE LA
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG, (Tesis de Doctorado no publicada),
Universidad de San Carlos, Guatemala.
12. Santos-Jasso, K. A. (2017). Enfermedad de Hirschsprung. Acta pediátrica de
México, 1(1), 72. <https://doi.org/10.18233/apm1no1pp72-781325>
13. De la Torre-Mondragón L. Enfermedad de Hirschsprung. Mitos y realidades a
120 años de su descripción. Acta Pediatr Mex. 2008;29(3):139-46.
14. De la Torre L, Langer J. Transanal Pull-Through for Hirschsprung Disease.
Semin Pediatr Surg. 2010;19(2):95-106.
15. Menchaca-Cervantes C, Rodríguez-Velasco A, Ramón-García G, et al.
Enfermedad de Hirschsprung La inmunohistoquímica como apoyo para el
diagnóstico. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2013;51[6]:610-613.

16. María, D., & García De Dávila, T. (s/f). Enfermedad de Hirschsprung. Org.ar. Recuperado el 31 de octubre de 2023, de https://www.patologia.org.ar/wp-content/uploads/2019/10/Unidad_Did%C3%A1ctica_4-hirschsprung_-_Dra._Davila.pdf.
17. Villamil, V., Girón Vallejo, O., Fernández-Ibieta, M., Sánchez Sánchez, Á., Reyes Ríos, P. Y., Martínez Castaño, I., Rojas-Ticona, J., Ruiz Pruneda, R., & Ruiz Jiménez, J. I. (2018). Evaluación funcional y estética de los teratomas sacrococcígeos. No todo termina con la cirugía. *Anales de pediatría (Barcelona, Spain: 2003)*, 88(1), 39–46. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2017.03.010>

IX. ANEXOS

ANEXO 1. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

ACTIVIDADES/AÑO, MESES		CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES																										
		AÑO 2021				AÑO 2022								AÑO 2023														
		S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N
1	Identificación de tematica de Investigación																											
2	Lluvia de ideas																											
3	Elaboración de Perfil de investigación																											
4	Presentación del perfil de investigación																											
5	Revisión Bibliografica																											
6	Planeación de Metodologia																											
7	Elaboración de marco Teorico																											
8	Elaboración de protocolo de investigación																											
9	Presentación de protocolo de investigación																											
10	Aprobación de protocolo de investigación																											
11	Recolección de Datos																											
12	Análisis de Resultados																											
13	Elaboración de Trabajo final de investigación																											
14	Presentación de Trabajo final de investigación																											
15	Defensa/exposición de Trabajo final de investigación																											

ANEXO 2. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variables	Tipo de variable	Definición conceptual	Dimensiones	Indicadores	Instrumento
Edad	Cuantitativa	Tiempo transcurrido desde el nacimiento hasta el momento actual.	Rangos de edad 0-2 años 2-4 años 4-6 años 6-8 años 8-10 años 10-12 años 12-14 años	Edad en años.	Ficha de Revisión de expedientes clínicos
Sexo	Cualitativa	Características fenotípicas del ser humano.	Femenino-Masculino	Genero	Ficha de Revisión de expedientes clínicos
Procedencia	Cualitativa	Lugar de origen del individuo en estudio.	Santa Ana, Ahuachapán, Sonsonate, Chalatenango, La Libertad, San Salvador, Cuscatlán, Cabañas, La Paz, San Vicente, Usulután, San Miguel, Morazán, La Unión	Departamentos	Ficha de revisión de expedientes
Referencia	Cualitativa	Determinado por el nivel de atención del establecimiento de salud de referencia.	2° Nivel de Atención Médico Particular Ninguno	Niveles de Atención en Salud	Ficha de revisión de expedientes
Signos y síntomas	Cualitativa	Signos y síntomas que se presentan en una determinada enfermedad.	Conjunto de signos y síntomas presentes en pacientes con diagnóstico de EH.	Signos y síntomas más frecuentes en los pacientes con EH.	Ficha de revisión de expedientes clínicos

Métodos Diagnósticos	Cualitativa	Diagnostico Histológico: Estudio de los tejidos y las células bajo un microscopio.	- Biopsia Rectal - Biopsia de espesor total - Inmunohistoquímica	Conjunto de estudios histológicos realizados	Ficha de revisión de expedientes clínicos
		Diagnóstico por imagen: Exámenes de gabinete mediante los cuales se identifica una enfermedad.	- Radiografía de Abdomen - Enema Baritado	Conjunto de estudios por imagen realizados	Ficha de revisión de expedientes clínicos
		Pruebas mínimamente invasivas: procedimientos que los médicos aplican para realizar operaciones que produzcan menos daños en el cuerpo que una Cirugía Abierta.	Manometría rectal	Conjunto de estudios por mínima invasión	Ficha de revisión de expedientes clínicos
Procedimiento Quirúrgico realizado	Cualitativa	Procedimiento médico en el que los médicos realizan un corte en su cuerpo para tratar una enfermedad, una lesión u otro problema de salud.	Temporales: - Derivación con colostomía Correctivos: - Técnica de Soave - Técnica de Duhamel - Técnica de Swenson - Técnica de Kasai Rectal	Conjunto de Procedimientos quirúrgicos Realizados	Ficha de revisión de expedientes clínicos
Evolución postoperatoria	Cualitativa	Evolución del paciente en el período que transcurre entre el final de una operación y la recuperación del paciente.	- Complicaciones postoperatorias - Complicaciones asociadas a la técnica quirúrgica utilizada	Conjunto de complicaciones postoperatorias encontradas.	Ficha de revisión de expedientes clínicos
Condición de Egreso	Cualitativa	Estado en el que se encuentra un paciente al momento de dejar el hospital, por alta médica, traslado, fallecimiento, o retiro voluntario.	- Vivo - Fallecido	Condición en la que es egresado el paciente del hospital.	Ficha de revisión de expedientes clínicos

ANEXO 3. INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD DE MEDICINA
PROGRAMA DE ESPECIALIDADES MEDICAS
CIRUGIA PEDIATRICA
INSTRUMENTO DE INVESTIGACIÓN**



"Perfil epidemiológico y clínico de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung, ingresados en el hospital nacional de niños Benjamín Bloom, en el periodo comprendido de enero del año 2018 a diciembre del año 2022".

Investigadora: Dra. Josselyn Noemy Mojica Vásquez

Código: _____ **Fecha de revisión de expediente:** _____

❖ **Factores demográficos y epidemiológicos.**

- Edad en el momento del diagnóstico: _____
- Sexo: F _____ M _____
- Departamento de procedencia:
- Urbano: _____ Rural: _____
- Referencia: Si _____ No _____
- Nivel de atención en caso de Referencia:
2° nivel _____ Médico Particular: _____ Ninguno: _____

❖ **Presentación clínica.**

- Presento signos o síntomas sugestivos en su etapa neonatal:
Si _____ NO _____ Se desconoce _____

- Si presento signos o síntomas sugestivos mencione:

- Signos y síntomas descritos en la primera consulta (Marque con X)

Estreñimiento crónico		Ampolla rectal vacía	
Hiporexia		Dolor abdominal	
Encopresis		Vómitos	
Dificultad para evacuar heces		Dificultad para expulsar gases	
Distensión abdominal		Fiebre	

❖ **Pruebas diagnósticas.**

- Se tomo Radiografía de Abdomen: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

- Se tomo Enema Baritado: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

- Se tomo Biopsia Rectal: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

- Se tomo Biopsia por mapeo colonico: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

- Se realizo Manometría Rectal: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

- Se realizó Inmunohistoquímica: Si: _____ No: _____

Resultado: _____

❖ **Tratamiento Quirúrgico.**

- Técnica Quirúrgica Utilizada:

Swenson: ____ Duhamel: ____ Soave: ____ Kasai Rectal: ____

Otro: _____

- Se realizó previo a corrección quirúrgica derivación con Colostomía:

Si: ____ No: ____

- Complicaciones post Quirúrgicas:

Si: ____ No: ____

Complicación: _____

Técnica utilizada: _____

- Condición de egreso: Fallecido: ____

Vivo: ____