



**MONOGRAFÍA DE POSTGRADO
CLÍNICA QUIRÚRGICA PEDIÁTRICA**

**ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG DE
SEGMENTO LARGO
Y ABORDAJE LAPAROSCÓPICO DE LA
ENFERMEDAD**

Dr. José Salsamendi
Octubre 2024



Agradecimientos

- A la Dra. Gabriela Carro, por acompañarme en toda mi formación y especialmente en el área que comprende a este trabajo, enseñando, incentivando, y con la orientación y corrección de la presente monografía.
- Al Profesor Gabriel Giannini, por impulsar e incentivar el desarrollo de la cirugía laparoscópica en pediatría, por promover este trabajo y tomarse el tiempo y trabajo de corregir el mismo.
- Al Dr. Diego Pereira Núñez, por estar siempre dispuesto a ayudar y acompañar en la formación, y por la corrección del presente trabajo.
- A todos los integrantes del equipo de coloproctología, docentes y residentes, por haberme permitido ser parte, orientarme y brindarme material para enriquecer el trabajo.
- A todos los cirujanos y cirujanas que confiaron en mí, me ayudaron y me permitieron operar, aprendiendo lo mejor de todos y cada uno de ellos.

Dedicado a:

- Virginia, que me acompañó siempre, incondicionalmente, a lo largo de este extenso y difícil camino que conlleva esta hermosa profesión.
- A mis hijas, Pilar y Chiara.
- A mi familia, que me apoyaron siempre.

ÍNDICE

Introducción	4
Definición	4
Importancia del tema	5
Objetivos	5
Reseña histórica	6
Características de la Patología	10
Epidemiología	10
Clasificación.....	10
Etiopatogenia y Fisiopatología.....	13
Genética.....	17
Factores de riesgo	18
Asociación Lesional	19
Anatomía Patológica.....	25
Diagnóstico	28
Cuadro clínico.....	28
Diagnóstico prenatal.....	30
Presentación y diagnóstico	30
Paraclínica	32
Diagnósticos diferenciales.....	38
Enfermedad de Hirschsprung de segmento largo y aganglionosis colónica total.	44
Anatomía quirúrgica del colon, recto y sus relaciones principales	48
Generalidades.....	48
Fascias, epiplón y peritoneo.....	49
Aparato esfinteriano.....	50
Vascularización	51
Drenaje venoso	54
Uréteres	54
Vejiga	55
Próstata y vesículas seminales.....	55
Útero y vagina.....	55
Plexos Nerviosos	58
Tratamiento	61
Oportunidad.....	61
Manejo inicial	62
Tratamiento quirúrgico en etapas.....	67
Preoperatorio	69
Tratamiento Quirúrgico	70
Laparoscopia: posición y colocación de trócares.....	71
Técnica de Swenson	73
Técnica de Soave y Yancey.....	79
Técnica de Duhamel	83
Descenso de colon derecho.....	88
Técnicas específicas para Aganglionosis extensas.....	89
Técnica de Martin	89
Técnicas con parches de colon derecho.....	92
Reconstrucción ileal con reservorio en “J”.....	95
Técnica de Ziegler	97
Otras técnicas e innovaciones.....	98
Resultados de las distintas técnicas	102

Tratamiento postoperatorio.....	107
Complicaciones	109
Complicaciones a largo plazo:	110
Pronostico funcional y calidad de vida en EHL y Aganglioneosis extensas	122
Desarrollo de lesiones tumorales asociadas:	124
Mortalidad.....	126
Posibles terapias para el futuro	127
Conclusiones:.....	128
Situación actual en el Centro Hospitalario Pereira Rossell.....	130
Conclusión.....	135
Bibliografía	136

INTRODUCCIÓN

Definición

La enfermedad de Hirschsprung (EH) es una enfermedad congénita infrecuente, caracterizada por la disfunción de la motilidad del sector distal del tracto digestivo, el cual presenta una incapacidad para propulsar el contenido, generando una oclusión funcional. Esto se debe a la falta de células ganglionares de los plexos nerviosos: submucoso Meissner y mientérico de Auerbach, por lo que también se la denomina *Aganglionosis coli* o aganglionosis colónica ¹⁻³. Es considerada una Neurocristopatía, por su origen embriológico derivado del desarrollo del sistema nervioso entérico (SNE) que se origina en la cresta neural. Por mucho tiempo fue conocida como megacolon congénito, término acuñado originalmente en latín (megacolon congenitum), lo que no es del todo correcto, como veremos más adelante ^{1,3}. También se puede encontrar como megacolon agangliónico o aganglionosis intestinal congénita ⁴.

En el 90% de los casos los síntomas se identifican en la etapa neonatal y es una de las principales causas de oclusión intestinal del recién nacido^{5,6}, afectando a 1 de cada 5000 nacidos vivos aproximadamente ³⁻⁷. Es también la alteración de la motilidad intestinal más común ⁸. Entre 1980 y 2005 se constató un aumento de los casos, pero probablemente esto se deba a mejoras en los registros ⁸.

El tratamiento de esta enfermedad es multidisciplinario. Desde el punto de vista quirúrgico, consiste en la resección del sector agangliónico, reconstruyendo el tránsito con la preservación de la función intestinal. Es importante destacar el rol fundamental de la familia, tanto en el preoperatorio como el postoperatorio dado que la mayoría de los pacientes requiere un estrecho seguimiento por estreñimiento, lavados colónicos o cuidados de las ostomías en el preoperatorio, dilataciones en el postoperatorio inmediato, así como para poder identificar y tratar a tiempo los episodios de colitis. Se trata de una enfermedad crónica que requiere un seguimiento a largo plazo para mantener una función y calidad de vida adecuada.

Importancia del tema

Aproximadamente el 80% de los casos corresponden a la presentación “clásica” de la enfermedad, con afectación recto-sigmoidea. El tratamiento de esta forma de presentación es bastante consensuado y no genera mayores discrepancias a nivel mundial. Sin embargo, para las demás formas de presentación, la clínica es más variable, no existe consenso en la técnica quirúrgica a utilizar y en nuestro medio no hay al día de hoy un trabajo recopilando estos casos. Desde hace cierto tiempo, el abordaje laparoscópico ha ido ganando lugar en el tratamiento de patologías de la edad pediátrica, y la incorporación del mismo para esta patología en nuestro medio es reciente, no habiendo sido aun reportado en un trabajo escrito, y presenta especiales ventajas en aquellos casos que afectan segmentos más allá de recto-sigmoides. Por estas razones, hemos decidido abordar estos dos aspectos de la patología en este trabajo escrito: la enfermedad de Hirschsprung de segmento largo y el abordaje laparoscópico del mismo.

Objetivos

Los objetivos del presente trabajo son realizar una revisión de la literatura sobre la patología en sus formas de presentación con afectación más extensa y las distintas opciones terapéuticas, con especial énfasis en la resolución por vía laparoscópica o mediante abordaje combinado.

Analizaremos también la situación en el Centro Hospitalario Pereira Rossell desde agosto de 2016 hasta Marzo de 2024, continuando con el último estudio hecho en la Clínica Quirúrgica Pediátrica sobre la patología y completando un análisis que abarca los últimos 18 años.

Reseña histórica

Muchos historiadores concuerdan con que el primer registro histórico de la enfermedad surge en *Shuruta Samhita*, un texto escrito en sánscrito que data de los años 1200 a 800 AC, donde se recopilan las notas de Raveenthiran, un cirujano de la antigua India⁹⁻¹¹. En éste se hace referencia a una patología que muy probablemente se tratase de aganglionosis colónica. Sugiere el tratamiento con cirugía, la cual debido a la traducción es difícil de asegurar, pero muy probablemente se refiera a una colostomía en el colon sigmoides o al menos una enterotomía para degravitar su contenido¹⁰.

En 1691, Frederick Ruysch realizó la descripción de una autopsia en una niña de 5 años que impresiona corresponder a un caso de esta patología. La niña presentaba una gran dilatación del colon, la cual denominó *enormis intestini coli dilatatio*^{1,9,11}.

Fue en 1886 que el profesor Harald Hirschsprung dio a conocer al mundo el Megacolon Congénito, luego de que presentara en Berlín 2 casos de pacientes pediátricos que habían fallecido a los 7 y 9 meses de edad^{1,7,9,11-13}. Él mismo los había tratado y hecho las autopsias luego de su fallecimiento. Los 2 pacientes tenían en común que sólo lograban movilizar con enemas, presentando gran mejoría y que rápidamente volvían presentar síntomas de oclusión. En ambas autopsias encontró una

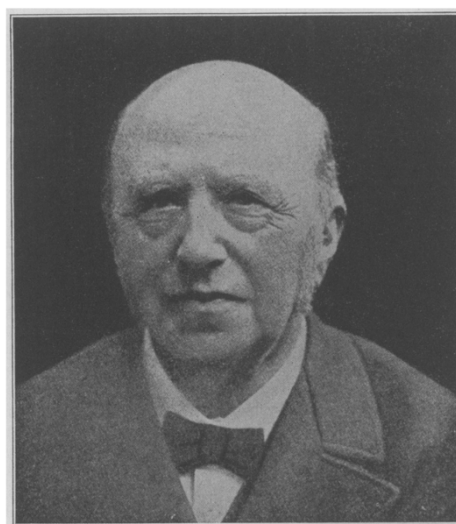


Ilustración 1 - Harald Hirschsprung - Am. Jnal of diseases

marcada dilatación del colon y un recto de menor tamaño de lo habitual, adjudicando la etiología al sector dilatado. Para principios del SXX, la patología era conocida como Enfermedad de Hirschsprung en honor al primer pediatra de Dinamarca, quien a pesar de no haber sido cirujano ya había hecho considerables publicaciones sobre patologías como atresia de esófago y estenosis hipertrófica del píloro, y al que principalmente le debemos la publicación y difusión de carácter científico de esta patología^{1,7}.

Sin embargo, previo a Hirschsprung existieron al menos 20 descripciones de la patología que fueron recogidas por Finney en un artículo de 1908, y que Hirschsprung probablemente desconocía¹².

En 1898, Frederick Treves trata una paciente realizando una colostomía y luego resecando colon descendente, recto-sigmoides y canal anal, generando un neo-ano de pequeño diámetro ¹⁴. El cirujano desconocía la fisiopatología, pero se adelantó a su época, asumiendo que la patología se encontraba en el sector distal y no en el dilatado. La paciente no solo sobrevivió, sino que presentaba continencia. Fue operada 67 años después por una oclusión por bridas y se publicó su caso en una carta al editor de la revista The Lancet. Hasta el momento presentaba una vida activa con buen control de esfínteres ^{12,14}.

En 1905 Tittel reconoce la ausencia de células ganglionares en un caso de estreñimiento severo, y Dalla Valle en 1920 reconoce lo mismo en un caso con recurrencia familiar. Para 1940, Tiffin sugiere que la dilatación proximal es consecuencia de la oclusión funcional a nivel distal ⁹.

En 1946 Ehrenpreis reconoció la aganglioneosis como la etiología, describiendo a la enfermedad como una disfunción en la evacuación. Hasta entonces los tratamientos buscaban la extirpación del sector dilatado, asumiendo que esta era la etiología ³.



Ilustración 2 - O. Swenson -I. History of medicine, Med Sch. Boston

Fue en 1948 que Swenson y Bill plantearon en un estudio experimental la resección de rectosigmoides con preservación del esfínter, completando la cirugía con una anastomosis colorrectal ⁷. Realizaron el primer procedimiento exitoso sin colostomía, marcando el inicio del tratamiento efectivo de la enfermedad ⁹. Ese mismo año, Zuelzer y Wilson reportan por primera vez la aganglioneosis colónica total (ACT) dentro de un grupo de casos que incluía todas las formas de presentación. Sugieren que la enfermedad puede afectar todo tubo el digestivo y consideran que deben ser tratadas de forma quirúrgica, realizando al menos una ostomía en el sector sano

más distal posible ^{2,15}. Pasaron 5 años desde este trabajo hasta que Sandegard reportó el primer procedimiento exitoso en ACT ¹⁶.

El procedimiento descrito por Swenson era efectivo pero técnicamente demandante, con alto riesgo de lesión a nivel de los nervios pélvicos durante la resección, por lo que Duhamel, en 1956, propone una novedosa cirugía buscando evitar estas lesiones ⁷. La técnica de Duhamel sería mínimamente modificada por Grob en 1959, volviéndose una de las cirugías más utilizadas hasta el día de hoy ⁹. A pesar de lo demandante que podía resultar su técnica, Swenson reportó 200 casos exitosos operados en 10 años, en 1957 ⁹.

En la década de 1960 surgen varias técnicas. Casi en simultáneo, Soave, Boley y Denda describen una técnica similar a la descrita por Yancey en 1952, en la que generaba un manguito seromuscular del sector agangliónico, descendiendo el sector sano a través de este y que denominaría *Pull-through*¹⁷. Yancey, de origen afrodescendiente, publicó su técnica en una de las pocas revistas que le aceptaba el artículo sin discriminación, pero por esta razón no fue conocida por gran parte de la comunidad científica. La diferencia radicaba principalmente en que Yancey seccionaba el colon sano previo al labrado del manguito seromuscular, mientras que los otros seccionaban el sector agangliónico una vez que ya estaba descendido. Soave, por su parte, propone en 1964 el descenso dejando un moncone generando una anastomosis sin sutura ¹⁸, mientras que Yancey y Boley sugieren la anastomosis termino-terminal en primera instancia ⁷. Denda y Katsumata propusieron lo mismo 1966, pero su texto fue escrito en japonés por lo que pasó desapercibido en la cultura occidental⁹. Por esta razón se puede encontrar la técnica descrita como Soave, Soave Boley, Yancey-Soave y Soave-Denda-Boley.

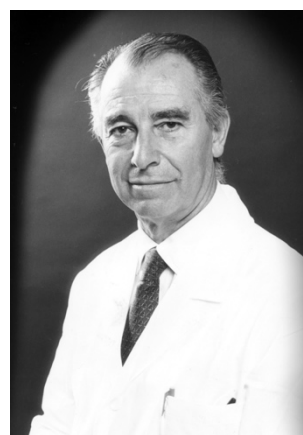
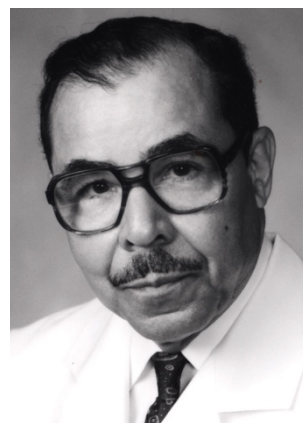


Ilustración 3 - a) A. Yancey - Emory U. Sch of Medicine
b) F. Soave - His. Of Med. Himetop

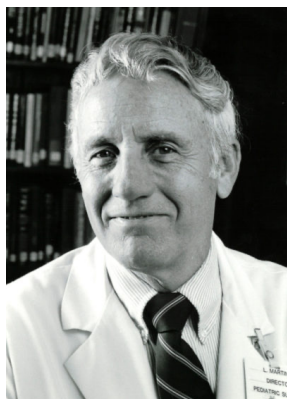


Ilustración 4 - L. Martin - Cincinnati Ch's Hospital

Al mismo tiempo, Martin propone una técnica específica para las aganglionosis de segmentos más largos, con una anastomosis latero-lateral de íleon y el colon agangliónico con el fin de aumentar la absorción hidroelectrolítica en la mucosa del colon, disminuyendo así la consistencia y frecuencia de las deposiciones ⁹. Por años esta sería la técnica más utilizada en los casos de ACT.

Recién en la década de 1970 apareció la nutrición parenteral (NP), lo que generó un cambio radical en el manejo de estos pacientes, principalmente en aquellos con EH largo y ACT ¹⁶.

Con el surgimiento de la laparoscopia en 1994, Smith realiza un Duhamel utilizando este abordaje, y un año después Georgeson publica el abordaje combinado, realizando la disección abdominal por vía laparoscópica y completando la cirugía con una disección por vía perineal, similar a la realizada por Soave ⁷.

Llegando al final del siglo XX de la Torre publica el Soave endoanal, en la que realiza toda la cirugía por vía endoanal sin abordaje abdominal¹⁹. Esta revolucionaría una vez más la historia de la cirugía de la EH, adoptándose como técnica de elección en muchos centros alrededor del mundo, incluyendo en nuestro medio. La premisa fundamental radica en que aproximadamente el 80% de los casos se pueden resolver sin la necesidad de abordar el abdomen, por lo que en 4 de cada 5 pacientes se podría resolver la patología enteramente con esta técnica ^{7,9}.



Ilustración 5 - L. de la Torre - Chs Hptal Colorado

Al día de hoy se continúan utilizando principalmente las técnicas descrita por de la Torre por vía endoanal, así como Georgeson, Duhamel y Swenson por vía laparoscópica, cobrando mucha importancia en los últimos años el abordaje con cirugía robótica.

En nuestro centro hospitalario se ha adoptado el abordaje endoanal descrito por de la Torre en todos aquellos casos que consideramos innecesario el abordaje abdominal, y desde la inclusión de la laparoscopia realizamos principalmente la técnica de Swenson laparoscópico en aquellos que si lo requieren.

CARACTERÍSTICAS DE LA PATOLOGÍA

Epidemiología

La enfermedad tiene una incidencia anual aproximada de 1 de cada 5.000 recién nacidos (RN) vivos ^{1,3,8,20}, entre 1 y 2,6 de cada 10.000 según las distintas series a nivel mundial ⁸. Afecta principalmente a varones, con una proporción de 4 a 1. Esta relación varía si consideramos el segmento afectado, siendo 1,5 a 1 (varones:mujeres) en la EH de segmento largo y casos sindrómicos, que describiremos más adelante ^{7,8,20}. La mayoría de los casos son esporádicos, representando los casos familiares sólo el 4%, y donde la relación es 3:1 con mayoría mujeres ⁷. Se ha observado una variabilidad étnica, siendo más prevalente en Afroamericanos, hasta 4,1 cada 10.000 RN, para seguir con 2,5 en asiáticos y 1,9 cada 10.000 RN en caucásicos ⁶.

Clasificación

El segmento afectado siempre incluye el recto, variando su límite en sentido proximal. Para clasificarlo se toma en cuenta este último. No se ha desarrollado un verdadero consenso para la denominación de la clasificación, pero desde 2021 ha sido bastante difundida la clasificación desarrollada por la American Pediatric Surgeon Association (APSA)²⁰⁻²², donde se distinguen 5 tipos:

- **Aganglionosis de segmento corto o EH de segmento corto (EHC):** afecta hasta la unión descendente-sigmoidea.
- **Aganglionosis de segmento largo o EH de segmento largo (EHL):** afectación proximal a la unión descendente-sigmoidea, pero con células ganglionares en colon.
- **Aganglionosis colónica total (ACT):** aganglionosis de todo el colon y hasta 5cm proximales a la válvula ileocecal
- **Aganglionosis de intestino delgado (AID):** proximal a los últimos 5 cm de íleon hasta 20cm del ángulo de Treitz.
- **Aganglionosis total (AT):** proximal a 20 cm del ángulo de Treitz.

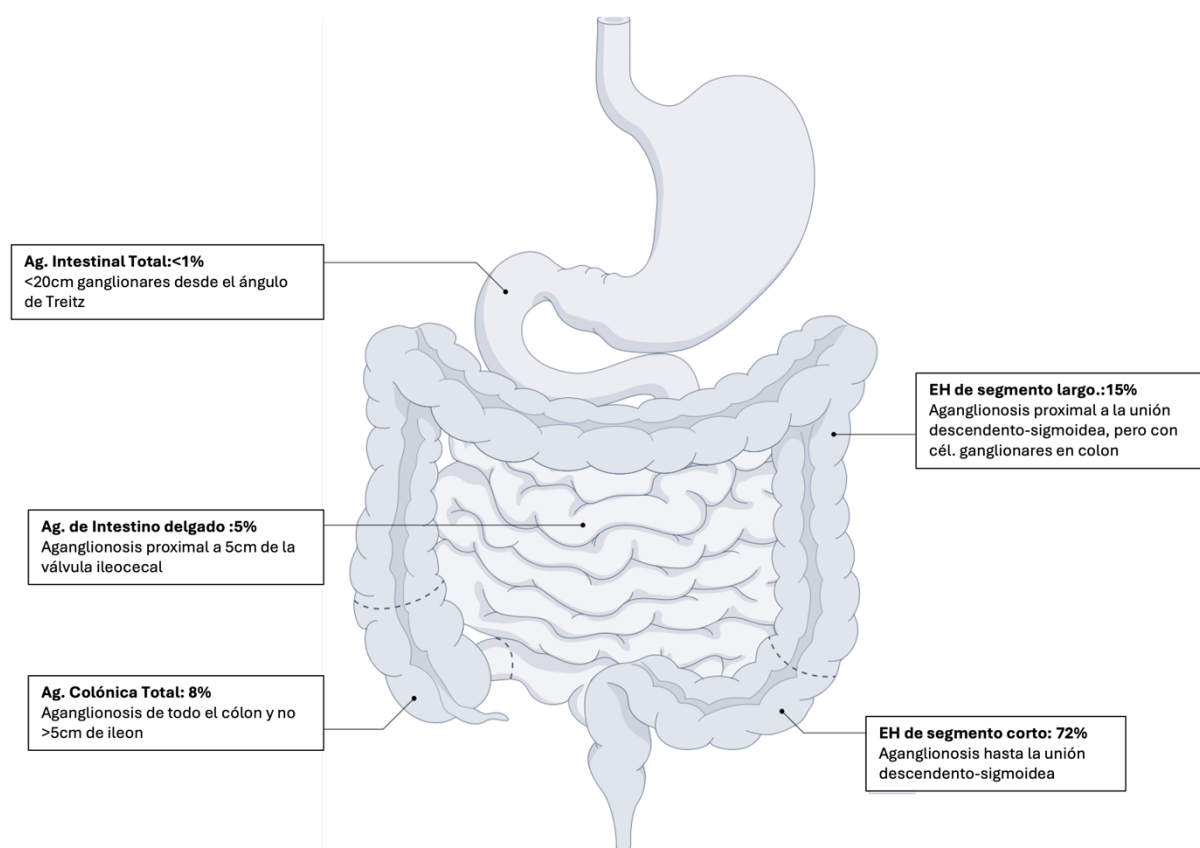


Ilustración 6 - Clasificación por segmento afectado y su distribución

La aganglionosis de segmento corto o EHC también es conocida como de segmento clásico. Aquella que presenta afectación del intestino delgado más allá de los 5cm distales del íleon puede ser encontrada como aganglionosis extensa. La AID y la AT son probablemente las que presentan mayor discrepancia en las clasificaciones, ya que algunos consideran total a partir de 30, 40 y 50 cm del ángulo de Treitz ^{23,24}. En este trabajo nos referiremos a la AT según la clasificación de la APSA.

Una revisión que incluyó 66 artículos desde 1990 a 2018 encontró una gran variabilidad en la forma de referirse a las distintas presentaciones anatomopatológicas y determinó que un 72% (62-83%) correspondían a segmento corto, 15% (5-24%) a segmento largo, 8% (1-20%) a ACT y 0-11% a aganglionosis de intestino delgado ²².

En muchos textos se hace mención a la aganglionosis de segmento ultracorto, término discutido por muchos especialistas. Se ha propuesto la definición como la ausencia de células ganglionares en los últimos 3 a 4 cm de recto. Sin embargo, Peña y muchos otros especialistas sostienen que normalmente el ser humano presenta

ausencia de células ganglionares en el sector más distal del recto, por encima de la zona pectínea⁷. Diferenciar si se trata del sector aganglionar normal o de una enfermedad de Hirschsprung es algo difícil de responder al día de hoy.

La literatura muestra que la mayoría de estos pacientes logra un buen manejo con el uso de laxantes y terapias médicas, mientras que los defensores de este diagnóstico proponen la miectomía como técnica quirúrgica para tratar la enfermedad⁷.

Por último, existe una forma de presentación controversial donde las lesiones se presentan de forma parcheada, intercalada por segmentos sanos. Hasta el momento hay reportados en el entorno de 30 casos a nivel mundial^{25,26}. La forma de presentación no suele tener correlación directa con el segmento afectado, siendo la clínica muy variada. Habitualmente, el diagnóstico es retrospectivo con la pieza de anatomía patológica. La forma de tratamiento definitivo no es consensuada y se ha adaptado a cada caso.

Etiotopatogenia y Fisiopatología

La alteración que daría lugar a la aganglioneosis parece originarse en la etapa embrionaria donde se origina el tubo neural, momento en el cual el embrión está compuesto por 3 capas: Ectodermo, mesodermo y endodermo. Las células ganglionares que forman el SNE se originan de la cresta neural, una estructura que aparece en el embrión a partir de la 3ra semana de gestación al plegarse los bordes de la placa neural, que corresponde a un sector engrosado del ectodermo. Algunos investigadores proponen la denominación de la cresta neural como una 4ta capa, dada la importancia y la variedad de células que se originan de ésta¹. Más aún, se reconocen a las patologías derivadas de las alteraciones embriológicas originadas en esta capa como Neurocristopatías. El plegamiento de la cresta neural va a dar lugar al tubo neural, que luego deriva en el sistema nervioso central (SNC)²⁷. Mientras tanto, neuroblastos de la cresta neural migran caudalmente dando origen a distintas estructuras, entre ellas el SNE ²⁷. La migración se produce desde el esófago hasta el ano, entre la 4ta y 7ma semana de gestación, formando el plexo mientérico por fuera de la capa circular hacia la 12ª semana, y entre esta y la 16ª migran a la submucosa ^{8,28}. La capa muscular longitudinal se forma por fuera, dejando el plexo mientérico de Auerbach en medio ²⁸.

Esta migración está guiada por propiedades celulares intrínsecas y su interacción con el entorno, como el ácido retinoico del medio y factores de transcripción del gen HOX ⁸. En la EH, este proceso se detiene, dejando el sector más distal carente de los plexos del SNE. Dado que la migración es en sentido cráneo-caudal, el recto siempre se ve afectado, mientras que el límite proximal es variable. Por otra parte, la innervación proveniente de las cadenas simpáticas y parasimpáticas del plexo pélvico tienen un origen embriológico diferente, razón por la cual se conservan en las aganglioneosis e incluso presentan cambios característicos que pueden contribuir a realizar el diagnóstico²⁹.

Se han identificado al menos 5 niveles donde se puede generar la alteración en la migración generando la aganglioneosis, los cuales pueden ser ³⁰:

- menor pool de neuroblastos disponibles para la migración,

- mutaciones genéticas no relacionadas directamente con el proceso migratorio pero que inciden en el desarrollo del mismo,
- alteraciones por mutaciones somáticas y/o en líneas germinales que afectan directamente la señalización y el proceso migratorio,
- Neuroblastos anormales o defectuosos que no logran la diferenciación y/o desarrollo de los plexos,
- Alteraciones del medio loco-regional que afectan la migración,

Se han demostrado causas posibles en todos estos niveles. Algunas de las más relevantes son:

- En cuanto a la disponibilidad de neuroblastos, sabemos que se requiere una mínima cantidad de estos para mantener la comunicación célula-célula. Se ha demostrado que la migración se puede ver interrumpida por escasa proliferación de neuroblastos, llegando menor número de estos a los sectores más distales ⁸.
- Se ha establecido una relación con la respuesta inmunológica, independiente de los neuroblastos y sus procesos de migración, identificando un aumento de la expresión del Complejo Mayor de Histocompatibilidad II (MHC II) al igual que la Molécula de Adhesión Intercelular 1 (ICAM-1) la cual participa en los procesos inflamatorios y en la adhesión de los leucocitos. A su vez, se han medido aumentos de IgG e IgM en los sectores aganglionares y zonas de transición ²⁸.
- Las vías de señalización son probablemente la causa más estudiada y donde contamos con mayor cantidad de evidencia. En modelos animales se han identificado mutaciones en los genes de la endotelina y SOX-10 que generan maduración precoz de las células de la cresta neural impidiendo su migración a distancia³. Por otra parte, la glicoproteína SHH parecería también influir en la señalización ya que se ha visto un gradiente de expresión de la misma en la lámina propia, desde el sector ganglionar hacia el aganglionar. En experimentos donde se inhibió su secreción se produjo aganglioneosis ²⁸. Además, está muy bien documentada la relación entre el protooncogén RET y la EH. La baja expresión del mismo se correlaciona con una baja expresión

del Factor Neurotrófico derivado de células gliales (GDNF), el que a su vez se ha visto poco expresado en los sectores aganglionares, en contraposición a los normoganglionares.

- La alteración en el microambiente dado por cambios en la matriz extracelular (MEC), determinados genéticamente, podrían llevar a alterar la migración, el desarrollo de las células ganglionares o incluso la apoptosis de estas. Se ha identificado una alteración de la MEC y sus componentes en el sector aganglionar ²⁸. Se comprobó una baja expresión de neuroliginas 1 y 2 en los sectores aganglionares, acompañado de una alta expresión de fibronectina, lo que lleva a plantear como posible causa una alta expresión de fibronectina que disminuye la expresión de neuroliginas 1 y 2 con la consecuente hipoplasia de las células ganglionares ²⁸.

Son muchos los factores influyentes que se pueden alterar generando la enfermedad. De hecho, en cuanto a la predisposición genética, solo un 20% se asocia con una mutación única, mientras que el 80% lo está con alteraciones multigénicas, ligadas al sexo y con un patrón no mendeliano ⁸. Es por esto que la mayoría de los expertos plantea que la etiología es multifactorial ¹. Experimentos con ratones mutantes con predisposición genética a desarrollar aganglioneurosis en los que, variando la disponibilidad de micronutrientes como el ácido retinoico, la enfermedad igual se presentaba de forma variable, por lo que quedaban variables no controladas que influían en el proceso¹.

Las células ganglionares no son las únicas alteradas. Se han identificado también alteraciones en las células de Cajal, las cuales cumplen función como marcapasos de los movimientos peristálticos y los mastocitos, células del sistema inmune que median procesos de tipo alérgico pero que además se cree que tienen un papel fundamental en la angiogénesis, cicatrización y tolerancia inmune. Estos últimos se encuentran en íntima relación con las fibras nerviosas y es posible que tengan un rol fisiológico en la secreción de factores de crecimiento y la hipertrofia e hiperplasia de los troncos nerviosos ¹.

Existe también una teoría que sostiene que la aganglioneurosis se debería a una lesión isquémica ³¹. Se basa en el hecho de que existen casos de aganglioneurosis segmentaria e hipoganglioneurosis adquirida. Se ha reportado que, de los tejidos

componentes del intestino, el nervioso es el más sensible a la isquemia. En 4hs se genera la muerte de las células ganglionares. Se plantean 4 mecanismos fisiopatológicos³¹:

- Detención de la migración por isquemia intrauterina.
- Episodio isquémico que genera la pérdida de las células ganglionares.
- Arterias anormales generan isquemia leve que afecta solo las células ganglionares.
- La tensión mecánica generada por las arterias anormales resulta en alteración de las arterias a la altura de la zona de transición.

Esta teoría tiene sustento en varias observaciones anatomopatológicas. Se reportaron series de EH con 32% de arterias anómalas ubicadas en la zona de transición³¹. Al separarlos por longitud de segmento afectado se vio que se daba en 25% de los de segmento clásico, 0% en largos, 80% en colónicos totales ³¹. Al separarlos por edad observaron: <1 año 15%, 1-3 años 38% y >3 años 75% ³¹. Esta teoría propone que en las aganglioneosis totales la anomalía vascular detiene la migración de los neuroblastos, mientras que en los segmentos cortos genera tensión a la altura de la zona de transición, generando un cambio en la pared de la arteria con la consecuente hipovascularización de la zona, lo que detiene el desarrollo de los plexos ³¹.

Desde el punto de vista fisiopatológico, la falta de los plexos ganglionares provoca la disregulación del peristaltismo del sector afectado, el que a su vez presenta una alterada producción del óxido nítrico y exagerada estimulación colinérgica extrínseca, lo que produce espasmo permanente del segmento aganglionar³². El sector sano acumula el contenido que no puede progresar distalmente, generando sobre-distensión, lesión de la pared muscular y fibrosis, llevando progresivamente también a una alteración del sector sano. Este último aspecto está siendo estudiado al momento de la redacción de este trabajo por el Dr. de la Torre en el Children's Hospital Colorado.

Se ha identificado un déficit en la secreción de IgA y otras alteraciones de la barrera mucosa, lo que sumado a la estasis del contenido de la luz intestinal favorece el sobrecrecimiento bacteriano y la traslocación bacteriana ³. Esto en la evolución

lleva a la Enterocolitis asociada a Hirschsprung (ECAH), una entidad propia de esta patología que se presenta como complicación de la misma hasta en un 54% de los pacientes, siendo el principal factor de morbi-mortalidad de la enfermedad^{30,33}. Ahondaremos en este tema en un apartado exclusivo para la misma comprendido en las complicaciones.

Todo esto lleva a las manifestaciones clínicas de retraso en expulsión del meconio, distensión abdominal, intolerancia alimentaria y vómitos biliosos ³. Puede presentarse con perforación ileal, cecal o apendicular³.

Genética

La relación entre la EH y mutaciones genéticas ha sido muy bien documentada, y la mayoría se debe a patrones de herencia no mendelianos con penetrancia incompleta, pudiendo haber incluso portadores de mutaciones sin aganglioneosis ²⁸. En los casos de EH de segmento corto, la incidencia familiar va de 3,6 a 7,8%, según diferentes series⁶. Sin embargo, cuanto mayor es el segmento afectado, mayor es la incidencia familiar, llegando hasta 50% en casos de ACT y AID³⁴.

El 70% de los casos son aislados, no sindrómicos ⁶, cuyo patrón de herencia es variable y ha sido reportado como no Mendeliano, con baja penetrancia y ligado al sexo en la mayoría de los casos ³⁴. Se estima que incluso con un muy alto riesgo la probabilidad de desarrollo clínico es de 1 en 120 ⁸.

En los casos sindrómicos se ha observado herencia Mendeliana, pero no ha sido aclarado si estas mutaciones son la causa o si favorecen otras vías que generan mayor susceptibilidad a la aganglioneosis ³⁴. El riesgo de recurrencia entre hermanos es 4%, 200 veces mayor que en la población general ^{28,30}.

La mayoría de los casos están vinculados a una mutación del protooncogén RET ^{8,28}, cuyo patrón de herencia en los casos sindrómicos y familiares parece ser autosómico dominante ³⁴. Existen al menos 100 mutaciones de este gen y su asociación con la EH es principalmente debido a la pérdida de su función⁸. De los 11 genes determinados en las mutaciones vinculadas a la EH hasta el momento, 9 comparten las cascadas de señalización determinadas por el gen RET. Las mutaciones de este protooncogén se asocian a 15-35% de los casos esporádicos y

50% de los familiares ^{8,34}. Existe un haplotipo del gen RET “protector”, infrarrepresentado en los pacientes con EH ²⁸.

Este vínculo con mutaciones en el protooncogén RET lleva a una asociación con el Síndrome de Neoplasia Endócrina Múltiple (MEN), de la que hablaremos más adelante. Esta incidencia es mayor en pacientes con EHL. La mutación RET C620, causante del MEN2A, se ha reportado hasta en 50-54% de los pacientes ^{30,35}.

Otros genes asociados: GDNF, NRTN, SOX10, EDNRB, EDN3, ECE1, ZFHX1B, PHOX2B, KIAA1279, TCF4³⁴ y el complejo Hedgehog-Notch ³.

Por otra parte, existen anomalías cromosómicas hasta en 12% de los pacientes con EH ³⁴. Ahondaremos en este aspecto más adelante, donde trataremos las asociaciones lesiones y presentaciones sindromáticas de la enfermedad.

Factores de riesgo

Como mencionábamos previamente, la mayoría de los investigadores concuerdan con el origen multifactorial de esta patología. Distintos estudios se han enfocado en objetivar factores de riesgo más allá de las alteraciones genéticas y cromosómicas. Entre estos, un estudio que recogió los datos de todos los pacientes con EH atendidos en Suecia durante 30 años concluyó que:

- Los hijos de madre con la obesidad ($IMC \geq 30$) durante el 1er trimestre de gestación muestran un riesgo hasta 2 veces mayor de presentar EH ³⁶.
- Los hijos producto de 3 gesta o posterior mostraron riesgo levemente aumentado de presentar EH ³⁶.
- Los pacientes con EH tienden a desarrollar partos pretérminos ³⁶.
- La edad materna había sido correlacionada en estudios previos, pero este no presentó los mismos resultados ³⁶. No parece tener asociación con prematuridad ya que el SNE alcanza su madurez a mediados de la gestación, por lo que el parto pretérmino no debería afectar mayormente el desarrollo ⁸.

No encontró asociación entre diabetes, preeclampsia o hábito tabaquista maternos y la EH de los hijos ³⁶.

Asociación Lesional

La EH presenta asociación lesional hasta en 29% de los casos ⁷. Si consideramos los desórdenes funcionales, pueden llegar a asociarse hasta en un 50% ¹. Las asociaciones lesionales más frecuentes son: oftalmológicas (43%); urológicas (14-21%); gastrointestinales (atresias y malrotación 2,8%); cardíacas (defectos septales 5%); auditivos (5%) y anomalías del SNC (agenesia del cuerpo calloso 2%) ⁸.

Asociación lesional	
oftalmológicas	43%
urológicas	14-21%
cardíacas	5%
auditivas	5%
gastrointestinales	2,80%
Del SNC	2%

Tabla 1 - Principales asociaciones lesionales

Hasta el 12% de los pacientes con EH tienen anomalías cromosómicas⁸. Estas anomalías son causantes de hasta el 50% de las asociaciones lesionales que presenta la EH ³⁴.

Entre las patologías asociadas se pueden desarrollar algunos tumores como neuroblastoma, feocromocitoma y carcinoma medular de tiroides ³⁴. Ahondaremos en estos en el apartado sobre postoperatorio y seguimiento.

Trisomía 21

De estas alteraciones cromosómicas, el 90% corresponde a trisomía 21 o Síndrome de Down (T21) ¹. El vínculo entre la EH y T21 es muy bien conocido, aunque su mecanismo etiopatogénico no ha sido aclarado aún ³⁴. Hasta 5,82% de pacientes con T21 presentaron EH asociada³⁴, lo que es 40 a 100 veces más alta que en la población normal ^{36,37}. Mientras tanto, 7,3% de pacientes con EH presentaron además T21⁸. Esta asociación no es tan frecuente si consideramos sólo los pacientes con ACT ³⁰.

Cromosomopatías y Sdr asociados
Trisomía 21
Sdr de Haddad (hipoventilación central congénita)
Sdr de Shah-Waardenburg
Sdr de Mowat Wilson
Hipoplasia Cartílago-Cabello
Sdr Smith Lemli Optiz
Sdr Goldberg-Shprintzen
Sdr de ojo de gato
Sdr Bardet-Biedl

Tabla 2 - Alteraciones genéticas asociadas

Una explicación posible surge de modelos animales donde se demostró la migración de menor cantidad de neuroblastos en ejemplares con T21³⁴. Por otra parte, es bien conocido que estos pacientes presentan un desarrollo menor de las

dendritas, resultando en la típica imagen histológica de “árbol en invierno”, debido a las escasas ramificaciones que presentan las dendritas³⁴. Se ha reportado una disminución en las células presentes en los plexos submucoso y mientérico a nivel esofágico en pacientes con T21 (69 y 75% respectivamente)³⁴, lo que concuerda con las observaciones mencionadas anteriormente. Estos hallazgos explicarían las alteraciones deglutorias que presentan los pacientes con T21 y permiten inferir el desarrollo de hipoganglioneosis y aganglioneosis a nivel distal³⁴. Otra explicación posible surge de que hay un tipo colágeno que favorece el desarrollo de aganglioneosis y este se expresa en el cromosoma 21, por lo que esta anomalía cromosómica favorecería el desarrollo de la EH⁸.

Síndrome de Hipoventilación Central Congénita o Maldición de Ondine

Síndrome de Haddad

El Síndrome de Hipoventilación Central Congénita (SHCC) o Maldición de Ondine es una disfunción del sistema nervioso autónomo en la que el paciente presenta escasa respuesta a la hipercapnia³⁴. Se hereda de forma autosómica dominante y se caracteriza por presentar una inadecuada ventilación, principalmente durante el sueño. Es conocida con este nombre en honor a Ondine, personaje de la obra de Friedrich La Motte³⁸. Tiene una incidencia baja, estimada en 1 cada 200.000 RN vivos en un registro europeo de 2015^{8,39}. Cuando éste se presenta asociado con la EH se lo conoce como Síndrome de Haddad. Los primeros reportes datan de 1978, por Haddad et al⁴⁰. Este síndrome en 70% corresponde a ACT, con una prevalencia 2:1 niñas:varones⁴⁰. Hay reportes que constataron el desarrollo concomitante de

neuroblastomas y feocromocitomas ⁴⁰. Hasta 1987 ningún niño había sobrevivido más allá de los 15 meses ⁴⁰. Al día de se han reportado casos de desarrollo global normal hasta la edad adulta, requiriendo diferentes técnicas ventilatorias mecánicas en domicilio durante el sueño ³⁹.

Síndrome de Waardenburg

Síndrome de Shah-Waardenburg

Se trata de un síndrome raro que afecta a 1 de cada 30.000 RN vivos y se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta ^{34,41}. Originalmente fue descrita con 6 rasgos característicos ⁴¹. Actualmente para su diagnóstico se utilizan criterios mayores y menores. Destacamos los principales y sus frecuencias ⁴¹:

Mayores:

- alteración pigmentaria del pelo (20-40%)
- anomalía pigmentaria del iris (25%)
- heterocromía del iris
- sordera (25%)

Menores:

- Puente nasal ancho (75%)
- conjunción de las cejas (50%)
- Canicie prematura (40%)
- Hipertelorismo (10%)



Ilustración 7 - Heterocromía del iris en caso de Sdr de Waardenburg familiar .

Cabe destacar que en ocasiones presentan retardo intelectual variable ³⁴. Cuando este síndrome se encuentra asociado a EH se denomina Shah-Waardenburg, correspondiente al subtipo 4WS de la enfermedad ³⁴. Este es extremadamente raro, con incidencia de 1 cada 1.000.000 de RN y se estima que hasta el momento se han documentado unos 50 casos ^{8,42}.

Síndrome de Mowat Wilson

Se trata de un espectro malformativo raro, con una incidencia de 1 cada 50.000 a 70.000 RN vivos^{8,43}, que afecta principalmente cara y cabeza, con alteraciones como: microcefalia, agenesia del cuerpo calloso, hipertelorismo, columela prominente, mentón puntiagudo e implantación alta del lóbulo de la oreja ³⁴. A esto se le suman alteraciones gastrointestinales (GI), entre las cuales la que más se destaca es la EH, reportada hasta en el 45% de los pacientes con este síndrome ³⁷. Mayoritariamente corresponden a EHC³⁷. Pueden presentar también alteraciones genitourinarias, como hipospadias y malformaciones renales, anomalías cardíacas, alteraciones oculares y baja estatura³⁴. En lo digestivo, el pronóstico funcional no es bueno, con reportes que refieren hasta 85% de tratamiento con ostomías definitivas³⁷.

Hipoplasia Cartílago-Cabello

Se produce por una mutación que condiciona el procesamiento ribosomal y la progresión del ciclo de células con alto crecimiento ⁴⁴. Esto clínicamente genera condrodisplasia metafisaria, una distribución y forma características del cabello (fino, corto, quebradizo y ligeramente claro) , alteraciones inmunológicas debido a bajo número de linfocitos T, déficit de inmunoglobulinas, malabsorción intestinal así como EH, entre muchas otras ⁴⁴.

Presenta un patrón de herencia autosómico recesivo y una incidencia de 1 cada 23.000 RN ^{8,44}. Puede realizarse diagnóstico prenatal con una probabilidad de 76 a 93% ⁴⁴. Hasta un 10% de estos pacientes puede asociar EH ³⁴. Dada la importante afectación del sistema inmune que presentan, es habitual que desarrollen infecciones frecuentes (60%) y recurrentes (32%) ⁴⁴, por lo que muchos se ven afectados por Enterocolitis de Hirschsprung (ECAH), tanto en el pre como postoperatorio ³⁷.

Síndrome Smith Lemli Opitz

Este síndrome se caracteriza por presentar múltiples anomalías fenotípicas y retraso mental ^{45,46}. Tiene una incidencia de 1 cada 20.000 a 40.000 RN vivos y se debe a una alteración en el metabolismo del colesterol ^{8,45,46}. Se presenta como un

espectro malformativo donde las formas leves pueden ser detectadas durante la infancia tardía o la edad adulta ⁴⁶. Los rasgos más habituales son: microcefalia (80% de los casos), anteversión de las fosas nasales (90% de los casos), fisura palatina o úvula bífida (1/3 de los pacientes), sindactilia del 2º y 3º dedo del pie (95% de los casos) y en los varones son frecuentes las anomalías genitales (70% de los casos). Los pacientes suelen presentar además retraso en el crecimiento y otras anomalías estructurales, incluyendo ausencia del cuerpo calloso, holoprosencefalia, estrechamiento bitemporal, ptosis, puente nasal ancho, raíz nasal corta, y micrognatia. Dentro de las alteraciones GI se encuentran reflujo gastroesofágico, estenosis pilórica, malrotación intestinal y EH, que son frecuentes ⁴⁶.

Síndrome Goldberg-Shprintzen

Se trata de un síndrome infrecuente de herencia autosómica recesiva, con una prevalencia a nivel mundial inferior a 1/1.000.000^{8,47}. Hasta el momento hay reportados al menos 75 casos ^{47,48}. Se caracteriza por presentar retardo intelectual moderado, paladar hendido, microcefalia, baja estatura, rasgos faciales característicos y EHC, diagnosticado en 64% de los pacientes ^{34,49}.

Síndrome de ojo de gato y Síndrome Bardet-Biedl

Se ha visto asociación con otros síndromes muy raros, como el síndrome de ojo de gato, que tiene una prevalencia al nacimiento estimada en 1/50.000 a 1/150.000 y afecta de forma similar a hombres y a mujeres ⁵⁰. Este se presenta como un amplio espectro malformativo, desde un fenotipo normal hasta enfermedad multisistémica grave ⁵⁰. Las características fenotípicas principales son las anomalías preauriculares, la malformación anorrectal (MAR) y el coloboma del iris, pero ninguna se encuentra de manera constante, y puede afectar prácticamente todos los otros sistemas ⁵⁰. Se ha visto la asociación con EH pero corresponde principalmente a reporte de casos, entre los que se encuentran al menos 4 que presentan MAR, EH y Síndrome de ojo de gato.

También se han informado casos de asociación con el Síndrome Bardet Biedl, que al igual que el Síndrome Smith Lemli Optiz se deba a una alteración en el

metabolismo del colesterol³⁴. Se caracteriza por presentar distrofia retinal, obesidad, polidactilia, insuficiencia renal, retraso en el desarrollo cognitivo así como hipogonadismo ³⁴. Se trata de un síndrome muy raro, cuyos casos corresponden principalmente a síndromes familiares por consanguinidad parental, con una incidencia de 1 cada 45.000 a 100.000 RN ^{8,51}.

Anatomía Patológica

Como es sabido, el tubo digestivo se compone histológicamente por 4 capas: mucosa, submucosa, muscular y serosa. A su vez, la mucosa presenta: epitelio, lámina propia y muscular de la mucosa; la submucosa presenta en su interior el plexo submucoso de Meissner; la capa muscular se subdivide en 2, circular interna y longitudinal externa, discurriendo entre estas se encuentra el plexo mientérico de Auerbach; y por último la serosa o adventicia⁵².

Por definición la característica anatomopatológica principal de la EH es la ausencia de células ganglionares, por lo que la constatación de la presencia de estas en el recto descarta su diagnóstico⁸. En contraposición, para confirmar el diagnóstico es necesario comprobar la ausencia de estas en el sector terminal del tracto digestivo, lo que requiere al menos una muestra representativa, tanto en el espesor de la pared del recto como en el largo del segmento biopsiado^{8,52}. En cuanto a la longitud, la muestra debe ser suficiente para permitir realizar entre 50 y 75 cortes consecutivos y descartar la presencia de células ganglionares en todos estos⁵². La mayoría de los protocolos toman como referencia 60 cortes, como es el caso de nuestro medio⁵².

Otra característica anatomo-patológica es la hipertrofia de los troncos nerviosos. Estos corresponden a prolongaciones de troncos nerviosos colinérgicos extrínsecos del sistema parasimpático⁵³. Su aumento de tamaño se debe a la falta de los plexos del SNE, en un intento por compensar la función⁵³. Se manifiestan como troncos nerviosos aumentados de calibre (>40µm en RN) e histoquímicamente como un aumento de la concentración de acetilcolinesterasa en las distintas capas⁵³. Se plantea que esta

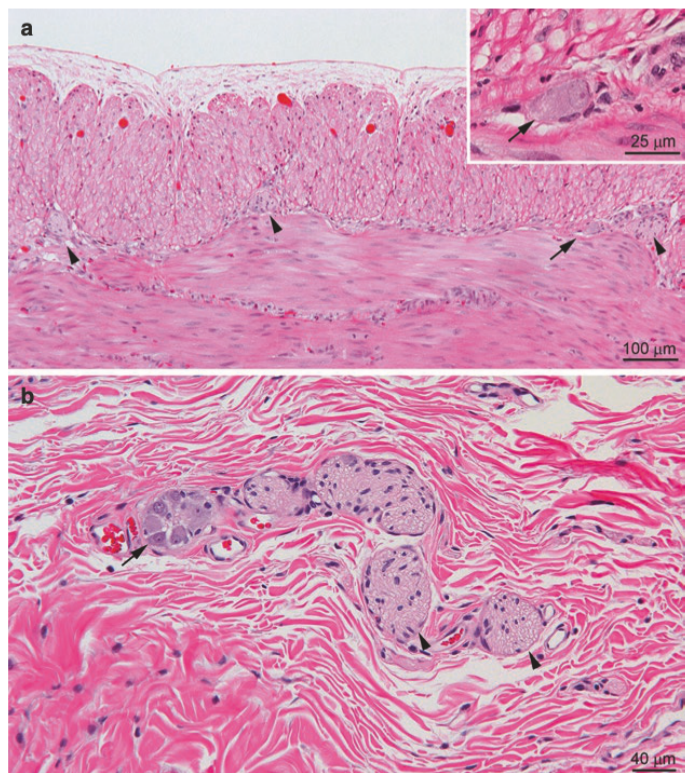


Ilustración 8 - Zona de transición. Con las flechas se señalan las escasas células ganglionares, las puntas de flecha los troncos hipertróficos (tinción H-E). Tomado de "Hirschsprun disease and allied disorders" – Puri.

inervación colinérgica aumentada sería la causa de la espasticidad el sector agangliónico, aunque se ha demostrado experimentalmente que no es un requisito para presentar los síntomas obstructivos ⁵³. En niños menores a 3 meses y los casos de ACT, la hipertrofia de troncos puede estar ausente^{8,53}. Si la zona presenta células ganglionares pero también troncos hipertróficos, se debe considerar la misma como zona de transición ⁵². Existía el planteo de que la ACT podía presentar zonas de transición más extensas, pero esto no se demostró ^{30,54}.

Estudios realizados por Sandgren et al identificaron un número aumentado de neuronas en los plexos del sector ganglionar proximal, lo que remeda la displasia neuronal intestinal (DNI) ⁵³. Esto podría explicar ciertas complicaciones frecuentes que se presentan o mantienen incluso luego de realizada una cirugía exitosa ⁵³.

Por último, se ha observado una alteración de las células de Cajal en todas las formas de EH, pero siendo más notoria en la ACT, donde hay una falta de los 3 tipos (submucosa, muscular longitudinal y de plexo mientérico)³⁰. Estas actúan como marcapasos del tracto digestivo, lo que sugiere un gran compromiso de la motilidad intestinal ³⁰.

Para demostrar estos cambios es suficiente con la tinción de hematoxilina-eosina. De presentarse dudas se puede completar el estudio anatomopatológico con distintas pruebas complementarias. Hoy en día las pruebas de histoquímica están en desuso, las mismas miden actividad y requieren ser realizadas en tejidos congelados. La más utilizada de estas era la tinción para acetilcolinesterasa, que se

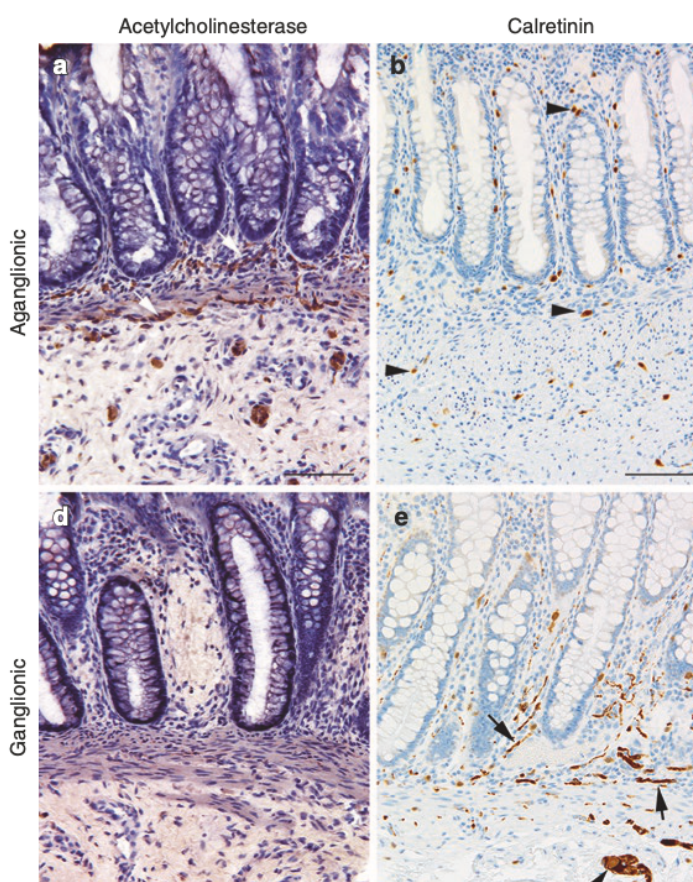


Ilustración 9 - Comparación de sectores normoganglionares y aganglionares con inmunohistoquímica. Las flechas señalan los sectores positivos para calretinina normales. Las puntas de flecha los mastocitos – Tomado de "Hirschsprung disease and allied disorders" - Puri

encuentra aumentada en el sector aganglionar dado que la acetilcolina es el neurotransmisor utilizado por los filetes nerviosos parasimpáticos ^{7,55}.

Por otra parte, sí se utilizan de forma complementaria las tinciones inmunohistoquímicas. Éstas permiten apoyar el diagnóstico ya que se pueden realizar con muestras pequeñas y en diferido en muestras ya fijadas ⁵². Entre éstas la más relevante es la tinción para calretinina ⁵². La técnica utiliza anticuerpos marcados para esta proteína ligadora de calcio. La misma se encuentra presente en las prolongaciones de las células de los plexos que llegan hasta la muscular de la mucosa y lámina propia ⁵². Su ausencia apoya el diagnóstico de aganglionosis, mientras que su presencia puede tratarse de falsos positivos, aunque en porcentajes relativamente bajos . Otro marcador es el PHOX2B, que se une a neuroblastos y puede ayudar a distinguir células ganglionares maduras de inmaduras ⁸.

DIAGNÓSTICO

Cuadro clínico

La primera manifestación de la enfermedad suele ser un retraso en la evacuación del meconio ^{6,7}, que afecta hasta un 90% de los pacientes⁶. Se considera normal la expulsión de meconio en las primeras 48 hs de vida, siendo en las primeras 24 hs hasta en un 98% de los RN⁶. Por esto, todo paciente que presente un retraso mayor a este debe generar sospecha de la enfermedad. De todos modos, algunos autores sostienen que hasta 40% de los pacientes con EH logran expulsar meconio de forma normal⁶.



Ilustración 10 - Paciente con EHL. Nótese la marcada distensión abdominal, asas dilatadas con reptación - Foto de autor

Característicamente presentan un síndrome suboclusivo, dado por la imposibilidad de expulsar materias y gases, generando distensión abdominal variable que de progresar suele agregar vómitos biliosos y rechazo al alimento, pero mejoran de forma considerable al realizarle lavados

colónicos⁷. La colocación de la sonda rectal suele provocar una evacuación explosiva de materias y gases⁷. Esta materia suele ser líquida, fétida y grisácea, lo que traduce la presencia de materias por tiempo prolongado en la luz del tubo digestivo⁷. Habitualmente los síntomas reaparecen a las pocas horas requiriendo lavados colónicos, cuya frecuencia puede ir desde 1 cada 6 hasta 12 o 24 horas ^{7,52}.

En nuestro medio, la mayoría de los pacientes se diagnostican en la etapa neonatal debido a la presencia de estos síntomas. Cuando estos no son tan llamativos se puede interpretar como un estreñimiento, y es por esto que aún seguimos diagnosticando pacientes en etapa preescolar e incluso escolar, aunque es infrecuente. Los que no son diagnosticados precozmente es habitual que presenten

rechazo al alimento, distensión abdominal severa y desnutrición protéico calórica, debido a la dificultad que presentan para alimentarse correctamente⁶. Esto último se debe principalmente a la gran distensión abdominal que pueden llegar a presentar. En muchos casos, el cuadro se hace evidente recién frente a la introducción de la alimentación sólida en lactantes, siendo esto lo que motiva la consulta⁶.

Por otra parte, al examen físico, además de la distensión abdominal, se destaca al tacto rectal, la falta de ampolla rectal dilatada, un recto contraído y estrecho al tacto rectal, descrito clásicamente como en “dedo de guante”. Clásicamente se describe la salida de materia de forma explosiva al retirar el dedo examinador, en los casos de enfermedad de extensión recto-sigmoidea ⁶.

Puede presentarse de forma menos frecuente, como oclusión intestinal del recién nacido, con perforación cecal o una apendicitis en RN o lactante. Ambas se presentan como un cuadro agudo de abdomen grave y debe hacer considerar el diagnóstico de ACT³.

Ante un recién nacido con atresia ileal distal debe considerarse la posibilidad de ACT. La asociación entre estas 2 patologías es menor a 1% y su concomitancia se debería a un mecanismo fisiopatológico infrecuente dentro de las atresias ileales, con un insulto isquémico en el primer trimestre del embarazo (la mayoría se deben a eventos isquémicos del 3er trimestre), donde se produciría la atresia a la vez que la detención de la migración de los neuroblastos ⁵⁶. En estos casos es importante tener un alto índice de sospecha y realizar una biopsia rectal en el mismo acto.⁵⁶

Por último, la estasis fecal en la luz del tubo digestivo genera sobrecrecimiento bacteriano, lo que puede llevar a una traslocación bacteriana y/o a un cuadro propio de esta enfermedad, la enterocolitis asociada a Hirschsprung (ECAH), de la que hablaremos en profundidad más adelante. Aunque no presenta aún hoy una definición exacta, se suele manifestar clínicamente con distensión abdominal severa, deposiciones líquidas fétidas y vómitos biliosos, agregando en los casos más severos fiebre, hemorragia digestiva baja y letargia, entre otros ⁶. Es la principal causa de morbi-mortalidad de la enfermedad y hasta un tercio de los pacientes debuta con este cuadro⁶.

Diagnóstico prenatal

Dado que la alteración es principalmente funcional, el diagnóstico prenatal es extremadamente infrecuente³. Un estudio prospectivo que realizó ecografías obstétricas a más de 15.000 embarazos y seguimiento postnatal efectivo, no logró hacer diagnóstico de EH ni dilatación del colon distal en ningún caso, habiendo entre estos 20 pacientes que presentaron MAR y 3 pacientes que presentaron EH⁵⁷. Más aún, en un caso de EH familiar con padre y hermana mayor afectados con ACT, se le realizó amniocentesis durante el embarazo detectando la misma mutación del gen RET, con altísima probabilidad de desarrollar la EH⁵⁸. Sin embargo, el paciente permaneció en seguimiento por muchos años sin desarrollar síntomas de la enfermedad⁵⁸. Al día de hoy no se cuenta con estudios genéticos prenatales en sangre materna, y la necesidad de realizar amniocentesis para lograr esta determinación no se justifica por los riesgos de la misma, teniendo en cuenta que la probabilidad de presentar la mutación es baja; y aun teniendo la misma, muchas veces son de penetrancia incompleta, por lo que no desarrollan la enfermedad, y en caso de desarrollarla, la misma tiene una alta tasa de curación⁵⁸.

La recomendación de algunos expertos es la consulta con genetista luego del diagnóstico del paciente, buscando la alteración del mismo y si alguno de los padres presenta la misma alteración. Esto permite diagnosticar si se trata de un caso aislado o no y permite informar a las familias con fin de realizar una planificación familiar informada.

Presentación y diagnóstico

El 70-80% de los casos se diagnostica en las primeras 4 semanas de vida^{8,59}. Un estudio retrospectivo multicéntrico evaluó la relación entre la edad al momento del diagnóstico y las posibles consecuencias de esto⁵⁹. El mismo determinó que casi un 70% se diagnostican en etapa neonatal, 16% entre el mes de vida y año, 11% antes de los 5 años y 4% luego de esto⁵⁹. El momento de diagnóstico fue inversamente proporcional al segmento afectado, a más largo, se diagnosticó antes según este estudio⁵⁹, pero esto no es constante en la literatura. En otros artículos, las ACT fueron

diagnosticadas entre los 6 y 12 meses de vida, encontrando dificultad en el diagnóstico en hasta en un 50% de los casos ^{15,30,55}. En muchas ocasiones, prácticamente no se manifiesta mientras están alimentados con pecho directo exclusivo ³². Por esta razón, algunos autores plantean que todo paciente con oclusión intestinal de recién nacido, sin evidencia de causa clara como atresia, tapón meconial, íleo meconial u otro, debería realizársele biopsia de recto (al menos) dada la dificultad en el diagnóstico que presenta la ACT ⁵⁵.

No hay consenso sobre cuál es el tiempo aceptado para realizar el diagnóstico, algunos plantean 1 semana mientras que otros hasta 1 año⁵⁹. La demora en el diagnóstico parece estar relacionada principalmente con la presencia de patologías asociadas como malrotación intestinal, atresias o gastrosquisis, es decir, otras causas que podían explicar algunos de los síntomas ⁵⁹. No hubo relación entre la edad de diagnóstico y complicaciones en los primeros 30 días postoperatorios. Mediante una regresión multivariable se determinó que los pacientes diagnosticados más tardíamente presentaron mayor probabilidad (25%) de que se le confeccionara una ostomía de protección luego del descenso o durante el mismo ⁵⁹. No hubo relación entre la necesidad de reintervención y la edad del diagnóstico, pero, aquellos que requirieron reintervención, fue más frecuentemente debido a fuga anastomótica en aquellos de diagnóstico tardío y debido a estenosis en aquellos con diagnóstico temprano, pero eso sin significancia estadística ⁵⁹. Por último, mediante una regresión multivariable pero también sin significancia estadística, se determinó una mayor frecuencia de incontinencia y estreñimiento en aquellos con diagnóstico tardío ⁵⁹.

Paraclínica

Rx de abdomen

Ante un cuadro clínico compatible con EH y luego de realizado el examen físico correspondiente, el primer examen que suele solicitarse es la radiografía simple de abdomen, con el paciente "de pie" ^{60,61}. En esta suelen observarse asas distendidas, principalmente a nivel del colon, con ausencia de gas a nivel de la pelvis⁶¹. Pueden presentar múltiples niveles hidroaéreos y de presentarse complicado con perforación de asa hueca puede realizar diagnóstico de neumoperitoneo, aunque es una presentación infrecuente ⁶⁰. Se puede realizar un invertograma como se realiza en las MAR, con el paciente en decúbito prono con la pelvis elevada y un enfoque lateral de los Rx. Se debe esperar al menos 10 minutos para permitir que el gas llegue al recto espástico ⁶⁰. Se puede llegar a obtener una imagen con forma de cono o embudo correspondiente a la zona de transición, entre el sector dilatado sano y el segmento agangliónico ⁶⁰.

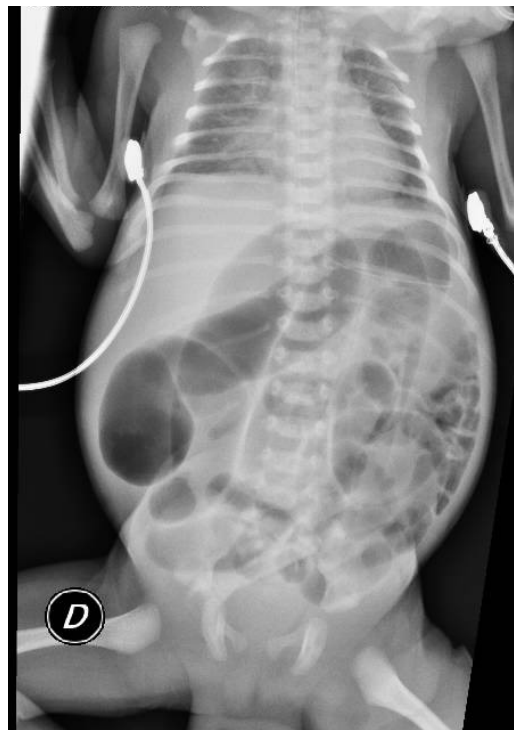


Ilustración 11 - Rx de abdomen, RN con EHC cursando cuadro suboclusivo que mejora rápidamente con lavados colónicos – foto de autor

Estudio contrastado de colon

Este estudio, también conocido como colon por enema (CxE), se realiza mediante radioscopía con contraste endoluminal hidrosoluble, no iónico e iso-osmolar (algunos textos siguen mencionado el uso de bario para este estudio, no siendo recomendable debido a la dificultad para evacuar el contraste luego del mismo) ^{52,60}. Requiere una mínima preparación suspendiendo lavados colónicos las horas previas

(se debe suspender al menos 1 previo, permaneciendo el doble del tiempo que permanecería habitualmente sin lavados)⁵². Debe realizarse con una sonda apenas introducida en el canal anal y a baja presión⁶⁰. Es fundamental presenciar el estudio para ver la progresión dinámica del contraste⁵². En este se puede observar el segmento enfermo que se encuentra espástico y contraído, y el sector sano normoganglionar distendido, siendo patognomónica la determinación de la zona de transición entre colon normal y enfermo^{7,60}. En la enfermedad clásica esto



Ilustración 12 - Imagen extraída del estudio dinámico. Se observa el momento del pasaje por la zona de transición. - Foto de autor

se observa mejor en proyección lateral⁵². 10% no presentan zona de transición demostrable y pueden existir falsos positivos³. Para evitar errores principalmente hay que considerar: no introducir demasiado el catéter, realizarlo a baja presión, no realizar el estudio en períodos de Colitis e intentar presenciar el estudio, ya que la imagen dinámica aporta muchos datos⁵². Es fundamental esperar que se encuentre lejos de episodios de ECAH por el riesgo de perforación⁵².

Una medida objetiva que puede apoyar el diagnóstico es la determinación del Índice recto-sigmoideo (IRS). La relación normal entre el diámetro del sigmoideo y el



Ilustración 13 - CxE, en ambos se observa la inversión del índice recto-sigmoideo. A izq enfoque AP. A der enfoque L. Foto de autor.

diámetro de la ampolla rectal es >1 . Si este es <1 , es anormal y patognomónico de presentación clásica⁸. La inversión de esta relación refleja la presencia de un recto contraído y un sector proximal a este dilatado. No es de gran utilidad en las

presentaciones más extensas como ACT y EHL, dado que la zona de transición suele identificarse en solo un 25% de los casos ^{22,30}. Se debe tomar la medida donde el recto y el sigmoides presentan el mayor diámetro estando llenos de contraste ²². En un estudio retrospectivo, el IRS permitió definir correctamente el nivel de afectación en un 31% de los pacientes ²². Por lo tanto, un IRS normal y la falta de zona de transición no descartan EHL ni ACT ^{22,30}. Sin embargo, en estos últimos puede verse un colon con forma de signo de interrogación, hasta en un 18% de los casos ³⁰. También puede observarse microcolon en 24% de los casos y puede ser normal en hasta un 50% ⁸. Este estudio tiene una sensibilidad de 70 a 76 % y especificidad entre 83 y 97% ^{8,30}. Por último, otros sugieren repetir las Rx en 24-48 hs, donde la retención del contraste orienta al diagnóstico de EH ²².

Biopsia Rectal

Una vez establecido el diagnóstico presuntivo de EH es mandatorio realizar la biopsia rectal, la cual confirmará o descartará el diagnóstico ^{3,52}. Este examen es considerado el Gold Standard y tiene una sensibilidad y especificidad de 93 y 98% respectivamente ¹. La muestra requiere la presencia de los sectores donde se encuentran los plexos, es decir, submucosa y entre ambas capas musculares. La biopsia se puede tomar tanto por vía endoanal como desde la cavidad peritoneal. En ambos casos, una biopsia de pared completa permitiría hacer el diagnóstico. Cuando se toma por vía endoanal, el requisito mínimo es que contenga la submucosa completa, por lo que debería llegar al menos hasta la capa muscular circular ⁵². De igual manera, desde la cavidad peritoneal debería incluir al menos hasta la muscular circular, para asegurarse de incluir el plexo mientérico ⁵². La muestra puede ser incisional/quirúrgica o por aspiración/succión. La técnica por aspiración/succión requiere 3 mm³. Puede ser sin anestesia e idealmente se obtienen varias muestras a distintas alturas. La biopsia incisional requiere ser realizada bajo anestesia general. Se debe coordinar con AP para brindar la muestra de forma correcta ⁸.

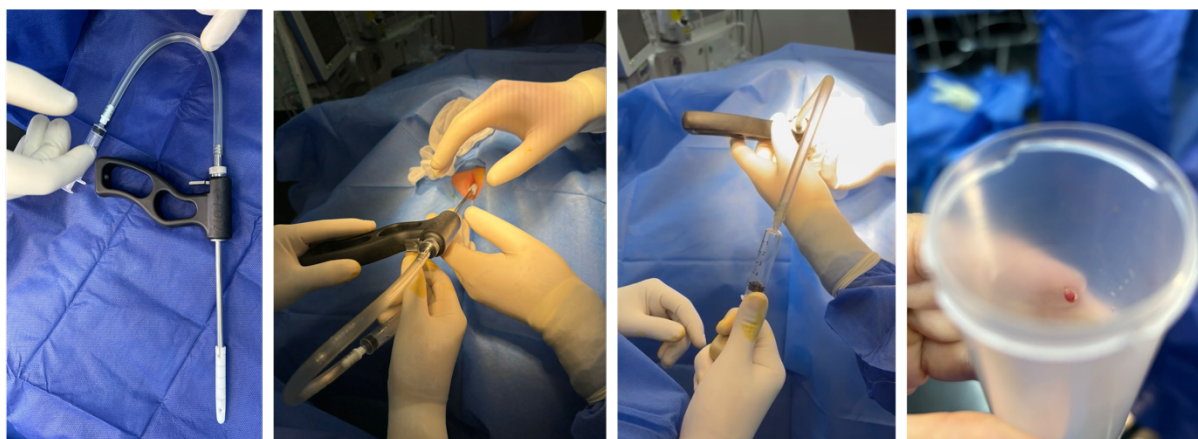


Ilustración 15 - Biopsia por aspiración - Foto de autor

En ambos casos, para evitar errores es importante pasar el sector del canal anal. En los casos de biopsia quirúrgica, de la Torre recomienda utilizar un separador de Lone Star o en su defecto algún otro separador que permita visualizar e identificar exactamente la línea pectínea y asegurarse de pasar la misma, ya que esta debe ser del recto, no del canal anal (epitelio escamoso o transicional)^{8,52}. Para la incisión se pudo usar la técnica de los “3 puntos”: punto 1 a 1cm de la línea pectínea, 2 a 2cm y 3 a 3cm. Se tracciona en sentidos opuestos de los puntos 1 y 3 y se incide de forma vertical entre los puntos 1 y 2 y 2 y 3, generando una muestra de pared total o casi total, muy representativa. Se cierra la herida con un surget continuo desde el punto 3 al 1⁵². En caso de hacer una biopsia por aspiración, es necesario asegurarse de introducir la misma al menos 3cm proximal a la línea pectínea. En ambos casos la muestra se toma de la pared posterior, disminuyendo las probabilidades de lesión y/o sangrados. De la Torre recomienda posicionar la muestra sobre un papel de filtro o trozo de madera, con la mucosa sobre ésta ⁵². Se envía la muestra en formaldehído⁵².

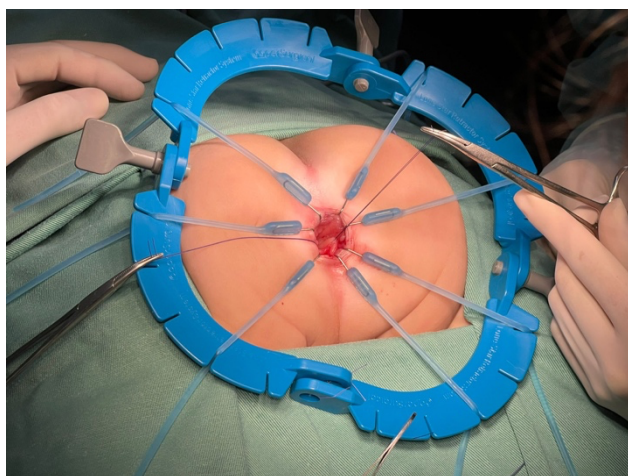


Ilustración 14 - Biopsia quirúrgica utilizando separador de Lone Star - Foto de autor

Si el patólogo específicamente plantea realizar pruebas de histoquímica se envían en seco o eventualmente en medio de Roswell Park ⁵². No debe utilizarse suero fisiológico. ⁵².

Las muestras deben permitir realizar entre 50 y 75 cortes, aunque algunos protocolos ponen el límite en 60 ⁵². El fin es asegurarse la ausencia

de células ganglionares en cortes consecutivos de un segmento significativo ⁵².

Las características anatomopatológicas que permiten realizar el diagnóstico de EH fueron analizados en el apartado de anatomía patológica (ver página 25).

Si la zona presenta células ganglionares, pero también troncos hipertróficos, se debe considerar la misma como ZT y avanzar en sentido proximal para obtener nuevas muestras ⁵².

Manometría

Este estudio busca constatar o descartar la presencia del reflejo inhibidor rectoanal (RIA). Como es sabido, la continencia esfinteriana en reposo depende del esfínter anal interno (EAI) en un 85% y el resto del esfínter anal externo (EAE)⁶². Al momento de presentar materia fecal en la ampolla rectal se desencadena el RIA, donde se relaja el EAI dando paso a la materia a la ampolla rectal, donde la distensión desencadena la sensación de querer movilizar a la vez que permite distinguir si el contenido es gas o materia ⁶². Es allí donde voluntariamente la persona contrae el EAE conteniendo la materia. Disfunción en el EAI se traduce como ensuciamiento o pasaje inconsciente de materia, mientras que la disfunción del EAE como la incapacidad de contener la materia con urgencia defecatoria⁶². El examen consiste en recrear esto y evaluar si este reflejo se desencadena o no. El sistema consta de un balón que se coloca por vía endoanal en la ampolla rectal y el mismo está provisto de sensores de presión⁶². Al insuflarse rápidamente el balón (3-5 s) se debería desencadenar el RIA, el cual se traduce como un descenso en la presión basal $\geq$ 25%⁶². De ser positivo básicamente descarta EH⁸. De ser negativa requiere confirmación con biopsia rectal⁸. Presenta un valor predictivo positivo (VPP) de 74%⁸.

Diagnósticos de asociación lesional

Una vez confirmado el diagnóstico de EH es importante valorar la asociación lesional, ya que, como mencionamos previamente, hasta en 29% de los casos presentan patología asociada ⁷. Se debe realizar la interconsulta con cardiología, oftalmología, urología y eventualmente neuropediatría y genetista. Se debe solicitar:

- Ecografía de abdomen y aparato urinario
- Ecocardiograma

Ante un paciente con T21 corresponde valorar la función tiroidea con TSH y T4 ya que esta condiciona la oportunidad quirúrgica. De igual modo, y ante la sospecha de otras alteraciones cromosómicas, está indicada la valoración con cariotipo y genetista.

Diagnósticos diferenciales

Como mencionamos previamente, los primeros síntomas suelen ser: el retraso en la evacuación de meconio, la distensión abdominal y los vómitos⁶³. Esto puede ser la presentación de múltiples patologías, de las que se deberá realizar el diagnóstico diferencial⁶³. Mencionaremos los principales diagnósticos diferenciales y la forma de llegar al diagnóstico positivo. Cabe destacar que algunas se podrán diferenciar con la anamnesis y exámenes complementarios, mientras que otras llegarán a diferenciarse en el intraoperatorio y con el resultado final de la anatomía patológica. Es fundamental tener un alto índice de sospecha desde el inicio con el fin de poder establecer el diagnóstico diferencial rápidamente y evitar tanto exámenes como procedimientos quirúrgicos innecesarios.

Antecedentes prenatales

La presencia de hallazgos patológicos prenatales orienta a otros diagnósticos. Como ya mencionamos, el diagnóstico prenatal de EH es absolutamente excepcional y se reservaría eventualmente para la minoría de los casos con ACT. Entre estos hallazgos podemos encontrar distensión de asas y polihidramnios⁶³. Ambos sugestivos de oclusiones más proximales como atresias yeyuno-ileales o duodenales⁶³.

Malformación anorrectal

Habitualmente el diagnóstico de MAR surge en el examen físico en la recepción, de no ser así, clínicamente se puede manifestar similar a la EH⁶³. El diagnóstico se aclara simplemente con un examen físico exhaustivo. De no presentar fístula evidente el diagnóstico es claro⁶⁴. Cuando presentan fístula recto-perineal y eventualmente fístula recto-vestibular se pueden presentar dudas diagnósticas⁶³. La fístula no presenta las características del ano, por lo que los pliegues radiados en su mayoría estarán ausentes, no será dilatable y la mayoría de las veces no se puede evidenciar una línea pectínea clara⁶⁴. De tratarse de una fístula suficiente se pueden instalar los lavados colónicos, en cuyo caso serán similares a los utilizados para la EH. Sin

embargo, el ano a la inspección en la EH es completamente normal, por lo que no debería despertar dudas sobre el diagnóstico de MAR.

Atresias intestinales distales

En primer lugar, vale aclarar que el diagnóstico diferencial con atresias proximales, como duodenales, es poco planteable. Más allá de que los síntomas principales puedan ser los mismos, estos aparecen en distinto orden y con diferente entidad. Los vómitos de oclusión duodenal serán precoces, pudiendo ser biliosos o no, y la distensión suele ser menos severa, a predominio de hemiabdomen superior⁶³.

Si debemos considerar el diagnóstico diferencial con atresias distales(atresia de íleon, colon, recto y ano)⁶³. La atresia yeyuno-ileal es algo más frecuente que la EH, con una incidencia de 1 cada 3.000-5.000 RN, mientras que la de colon afecta a 1 en 20.000⁶³. Puede estar relacionada con eventos isquémicos, por lo que el uso de drogas vasoactivas por parte de la madre, así como el tabaquismo serían factores de riesgo⁶³. Hasta un 25 % puede presentar polihidramnios y alteraciones en la clava proximal, distensión y engrosamiento de la pared en la ecografía⁶³.

Los síntomas pueden ser exactamente iguales, ya que la diferencia es la etiología, mecánica vs funcional⁶³. Durante el examen puede ser muy orientativo el simple gesto de colocar una sonda rectal y realizar un lavado colónico⁶³. La expulsión de materias y gases a presión son características de la EH, especialmente de segmento clásico⁷. Además, se obtiene la salida de meconio, la cual, si bien puede verse en las atresias, la salida de moco incoloro orienta al diagnóstico de esta última⁶³. Por otra parte, la atresia rectal, patología sumamente infrecuente, se puede diagnosticar ante la imposibilidad de progresar la sonda en sentido proximal. Suele estar a 3 cm aproximadamente de la línea pectínea⁶³.

Las radiografías simples permitirán observar la distensión de asas a distintos niveles: las atresias ileales no presentarán colon visible mientras que las de colon permitirán observar un sector de este característicamente muy dilatado⁶³. El CxE puede aclarar el diagnóstico, evidenciando la detención del paso del contraste en la atresia colónica y en general un microcolon⁶³. La atresia yeyuno-ileal puede llegar a presentar un estudio contrastado normal⁶³.

Enfermedad meconial

Este grupo de patologías comprende 3 síndromes: el íleo meconial, la peritonitis meconial y el tapón meconial ⁶⁵. Todos se pueden presentar como oclusión intestinal distal, a nivel de íleon o colon ⁶⁵. El íleo meconial es la primera manifestación de la fibrosis quística del páncreas (FQP) en hasta un 20% de los pacientes, y puede ser también la etiología de la peritonitis meconial en hasta un 40% de los casos ⁶⁵. Por otra parte, el tapón meconial, o también el síndrome del colon izquierdo hipoplásico, se ha visto en hijos de madres que recibieron tratamiento con psicofármacos, sulfato de magnesio para la preeclampsia y particularmente en hijo de madres con diabetes gestacional y uso de insulina ⁶⁵. Estos últimos no son exactamente la misma patología pero se manifiestan de igual manera ⁶⁶. La diferencia radica en que el colon izquierdo hipoplásico no se encuentra un tapón formado y la composición del meconio es diferente ⁶⁶.

El íleo meconial se caracteriza por la presencia de meconio espeso, en oportunidades con concreciones calcificadas en forma de perlas a nivel del íleon distal, generando una oclusión a este nivel y con un colon que suele ser pequeño ⁶³. Este puede ser simple o complicado⁶⁵. Entre las complicaciones se incluyen vólvulo, estenosis, atresia, necrosis, perforación y peritonitis, con o sin pseudoquiste⁶⁵.

Dado que puede ser la manifestación de FQP, la presencia de antecedentes familiares debe hacer considerar esta patología, debido a su clara etiología genética^{63,65}. Prenatalmente se puede identificar mediante ecografías, generando una imagen de dilatación intestinal con contenido ecogénico o con imágenes hiperecoicas (correspondientes a calcificaciones) tanto dentro como fuera de la luz intestinal ⁶⁵.

Salvo que presente vólvulo, necrosis y/o perforación postnatal, los síntomas suelen asemejarse a los ya descritos para los otros diagnósticos diferenciales, como oclusión intestinal distal ⁶⁵. La presencia de cuadro brusco con gran deterioro general puede orientar al vólvulo intestinal o la complicación de un íleo meconial ⁶⁵.

En la paraclínica, la Rx de abdomen presenta la típica imagen en panal de abejas o burbujas de jabón, la manifestación de aire mezclado con meconio espeso, ubicada habitualmente en fosa ilíaca derecha ⁶⁵. En caso de peritonitis meconial o

Íleo meconial complicado, se podrán ver calcificaciones distribuidas fuera de las asas e incluso neumoperitoneo eventualmente ⁶⁵.

La realización del estudio contrastado de colon puede brindar importantes datos al diagnóstico y ser eventualmente tratamiento ⁶⁵. Un estudio hecho con contraste hidrosoluble hiperosmolar (diluido al 25-50%) puede ser tratamiento en casos de tapón meconial e íleo meconial ⁶⁵. En este último además podrá llegar a evidenciar pasaje al íleon y diferenciarse las perlas de meconio en él ⁶⁵.

Alteraciones Funcionales

El diagnóstico de estas se definirá mediante el estudio anatomopatológico de biopsias de recto. En ocasiones, se engloban estas patologías bajo el título de pseudo-obstrucción intestinal crónica ⁵. De estas vale destacar la displasia neuronal intestinal (DNI), ganglioneuromatosis intestinal, hipoganglioneosis aislada y el síndrome Megavejiga – microcolon e hipoperistaltismo intestinal ¹.

La DNI presenta alteraciones en cuanto a la morfología, tamaño y disposición de las células que componen el SNE ⁵. Algunos consideran la presencia de células ganglionares gigantes como elemento patognomónico, pero no hay consenso sobre los criterios diagnósticos ⁶⁷. Hay artículos que plantean que la zona de transición en la EH se comporta como DNI, con características histológicas muy similares.

Por su parte, la ganglioneuromatosis intestinal se presenta como el desarrollo de tumores benignos compuestos por células de Schwan, fibras nerviosas y células ganglionares, cuya manifestación suele ser entre los 35 y 45 años según se trate o no de casos sindrómicos ⁶⁸. Se trata de una causa rara de pseudo-obstrucción intestinal crónica, cuyo diagnóstico diferencial se determina con el examen anatomopatológico de la biopsia ⁶⁸.

La hipoganglioneosis es un diagnóstico controversial, ya que para muchos remeda EH y su tratamiento es básicamente el mismo ⁶⁶. Representa el 5% de los defectos de inervación del colon ⁶⁶.

Por último, el Síndrome megavejiga-microcolon e hipoperistaltismo intestinal es una patología rara que afecta principalmente a mujeres en relación 4:1 con varones

⁶⁶. Se manifiesta en la etapa neonatal por alteración importante de la motilidad intestinal, con falta de deposiciones, microcolon, megavejiga, hidronefrosis, laxitud de los músculos de la pared abdominal y rotación intestinal incompleta ⁶⁶. En el examen anatomopatológico presentan aumento de las células ganglionares de aspecto normal⁶⁶.

Otros diagnósticos diferenciales

Prematuridad

En el niño pretérmino la expulsión de meconio se produce habitualmente entre el 1er y 8º día de vida ⁶⁶. En estos casos, el retraso en la expulsión de meconio responde a la falta de desarrollo o incluso está relacionado con patologías maternas durante la gestación, como preeclampsia y diabetes gestacional ⁶⁶. Clínicamente se ven distendidos, pero sin irritación peritoneal⁶⁶. En la Rx pueden presentar asas distendidas y escaso gas en la pelvis, pero sin niveles hidroaéreos⁶⁶. La mayoría responde a estímulos rectales o incluso lavados colónicos o enemas⁶⁶.

Enterocolitis necrotizante

La enterocolitis necrotizante (ECN) afecta principalmente pretérminos y RN con bajo peso al nacer (BPN), no siendo características habituales de los pacientes con EH⁶⁶. En RN de término se observa en 7% de los casos, y en 10% cuando presentan BPN ⁶⁶. Se suele presentar con manifestaciones inespecíficas debido al deterioro general: bradicardia, bradipnea, hipoglicemia y letargia; a la vez que agrega distensión abdominal (hasta 98%), deposiciones sanguinolentas (hasta 63%), residual bilioso aumentado (hasta 70%), vómitos (cerca al 70%) y diarrea (hasta 26%) ⁶⁶.

En la Rx de abdomen se suelen identificar asas distendidas de forma difusa, pudiendo presentar pneumatosis intestinal, pneumatosis portal, un asa fija constante en Rx seriadas, líquido libre y neumoperitoneo ⁶⁶.

No es habitual, pero en algunos casos se presenta sin deposiciones, con síntomas de oclusión, y el diagnóstico diferencial puede ser complejo⁶⁶. Es importante

destacar que en el curso de la ECN, al igual que en la ECAH, está contraindicado el estudio contrastado de colon debido al riesgo de perforación ⁶⁶.

Exposición a tóxicos durante el embarazo

El síndrome alcohólico fetal debido a la exposición a alcohol durante el embarazo puede desarrollar una pseudo-obstrucción por neuropatía, al igual que por la exposición a otras drogas de abuso⁶⁶. En el caso de drogas como metadona y heroína, se ve también el síndrome de abstinencia neonatal, que suele aparecer luego de las primeras 24-48 hs de vida y manifestarse con importantes síntomas gastrointestinales⁶⁶.

Secundario a otras patologías

Se mencionan algunas de las más habituales:

La infección congénita por Herpes Zóster puede provocar vejiga neurógena y disfunción de la motilidad intestinal ⁶⁶.

El hipotiroidismo puede presentar múltiples afecciones. Entre ellas, el estreñimiento severo puede ser un síntoma ⁶⁶.

La alergia a las proteínas de la leche de vaca tiene una forma de presentación con estreñimiento que puede confundirse con una EH ⁶⁶.

Enfermedad de Hirschsprung de segmento largo y aganglionosis colónica total.

Como mencionábamos previamente, menos del 20% de todos los casos se encuentran dentro de este grupo, a los que definimos como todos los que presentan una zona de transición proximal al colon descendente ⁷. Esto lo convierte en una patología por demás infrecuente, por lo que la literatura es escasa y la experiencia reservada para pocos centros de referencia. En un estudio realizado en EEUU se obtuvieron los datos de 41 centros del país, donde el promedio de ACT asistidas fue menos de 1 cada 2 años ²⁰. A pesar de esto, vale la pena realizar un apartado especial para estos casos debido a que se pueden manifestar de forma considerablemente diferente, su manejo preoperatorio puede requerir medidas específicas, pueden presentar diferencias en la AP y, sobre todo, la técnica quirúrgica deberá adecuarse a este diagnóstico ⁶⁹.

En prácticamente toda la bibliografía disponible se menciona poco la enfermedad de segmento largo de forma independiente, pasando de la presentación más frecuente, la EHC a la ACT. No obstante, lo incluimos en este grupo que analizaremos y, de hecho, conforma la mayor parte de los pacientes de nuestra serie.

Etiopatogenia, Genética y casos familiares

Se desconoce por qué existen casos con afectación más extensa. La EHL se considera simplemente una manifestación fenotípica más larga, pero cuando se trata de ACT, muchos investigadores ponen en duda si esta no presenta otro mecanismo fisiopatológico ⁶⁹.

Una posible causa se basa en la gran cantidad de alteraciones identificadas que pueden incidir en el desarrollo de la aganglionosis. Algunos expertos especulan que la suma de múltiples alteraciones predisponentes se podría asociar con la afectación de un segmento mayor ⁶⁹. Otra posible explicación a la ACT es que esté vinculado a un proceso inflamatorio y eventualmente de apoptosis, y que éste continúe luego del nacimiento ³⁰.

Genéticamente se ha identificado una clara vinculación con el protooncogén RET, en hasta un 50% de los casos, que también sería el principal involucrado en la

EH de segmento clásico, aunque en menor proporción y donde se especula que su penetrancia y patogenia es más compleja. La primera mutación encontrada para esta patología fue justamente la delección del cromosoma 10q, donde se encuentra el protooncogén RET⁶⁹. Distintos tipos de alteraciones en este gen se han relacionado con el desarrollo de ACT⁶⁹. Mutaciones en los genes GDNF, EDNRB, EDN3 y SOX10 probaron ser precursoras de EHL⁶⁹.

La asociación familiar de esta forma de presentación es de hasta 21% en los casos de EHL, y llega hasta 50% en los casos de ACT y Síndrome Zuelzer-Wilson⁶⁹. La asociación puede darse tanto con EHC como EHL, la variabilidad parece depender de la penetrancia de la mutación⁶⁹.

Clínica

La enfermedad de segmento largo suele ser indistinguible clínicamente de la forma clásica, con la salvedad de que los lavados colónicos pueden ser considerablemente más difíciles de realizar. En ciertos casos, los lavados pueden ser efectivos de inicio, pero volverse dificultosos en la evolución. De esta forma se torna difícil su manejo preoperatorio, requiriendo la confección de una ostomía, como mencionamos anteriormente. No obstante, en los últimos años, en el CHPR hemos logrado manejar a la mayoría de los casos de EHL en el preoperatorio de la misma manera que aquellos de segmento clásico.

Por otra parte, la presentación clínica de la ACT es más irregular, desde casos que se presentan como oclusión de delgado distal que requieren cirugía de urgencia en la etapa neonatal, hasta otros que cursan con estreñimiento severo, pero que transcurre a bajo ruido y paradójicamente presentan diagnóstico más tardío⁷⁰. Aquellos con afectaciones más extensas aún, que involucran gran parte del intestino delgado, suelen tener cuadros severos desde el inicio, requiriendo en la mayoría de los casos cirugía de RN. Aún se pueden encontrar en la literatura las aganglionesis muy extensas bajo el nombre de Síndrome de Zuelzer-Wilson, en honor a los primeros que describieron casos de aganglionesis extensas, proximales al íleon, y que establecieron que esta podía verse con afectaciones tan proximales como en el estómago⁷¹.

Paraclínica

El primer examen habitualmente corresponde a una Rx de abdomen, al igual que en las otras formas de presentación. A diferencia de la EH clásica, en la EHL y ACT no se observa colon dilatado ⁶⁹. Además, no suele evidenciarse una zona de



Ilustración 16 - CxE en paciente con EHL. Nótese la imagen similar a signo de interrogación. Foto de autor.

transición clara en el colon por enema ⁶⁹. Pueden presentar una imagen característica en “Signo de Interrogación”, dada por un colon fino, pero no tanto como en el segmento clásico, y tortuoso, formando una imagen como signo de interrogación, sin segmento proximal dilatado evidenciable ^{3,5,23,69}. También se describe como imagen en “caño de plomo”, dado que no se observan las haustras en el colon, de forma similar a una tubería ⁶⁹. La zona de transición se observa solo en un 25% de estos casos, y es determinante la cantidad de intestino delgado afectado para poder identificarla ⁶⁹.

El examen anatomopatológico evidencia la ausencia de células ganglionares, pero puede no observarse la hipertrofia de troncos nerviosos a nivel recto-sigmoideo ^{2,3}. Siempre que se encuentre esta característica en el examen microscópico debe considerarse la posibilidad de estar ante un paciente con ACT ³. De igual manera, no es útil en este caso la tinción histoquímica para Acetilcolinesterasa ⁵⁴.

Presenta otras diferencias con la EH de segmento clásico, como una reducción en la reacción inmunohistoquímica para la proteína de filamento periferina, así como marcada reducción en las células intersticiales de Cajal y los troncos nerviosos de NADPH+ ⁶⁹. También se han observado células fantasmas que sugieren procesos apoptóticos post-natales ⁶⁹.

Vale mencionar que el apéndice cecal en general no es buena muestra porque puede presentar escasez de células y generar un resultado falso positivo³. Esto surge de un estudio hecho por Kamoshita en 1968 donde encontró dificultad para identificar los plexos en el apéndice ⁷². 2 reportes de casos identificaron apéndices aganglionares sin EH, ni siquiera recto-sigmoidea ⁷². Sin embargo, un estudio demostró 100% de sensibilidad y especificidad cuando se plantea ACT⁷². Lo que sugiere este trabajo es tenerlo en cuenta en los casos en los que se comprueba

además una aganglioneosis hasta el transverso, donde se podría asumir que además se extiende hasta el ciego y se debería completar con biopsias en íleon⁷².

Insuficiencia intestinal

La insuficiencia intestinal es un complejo síndrome que amerita un extenso trabajo en sí mismo, lo cual excede el alcance de este trabajo. Se define como la incapacidad de digerir y absorber nutrientes para lograr un balance hidro-electrolítico-nutricional adecuado para conservar la salud y promover un adecuado crecimiento. En ocasiones se relaciona con la pérdida de masa intestinal, lo que se define como Síndrome de intestino corto (SIC). En general, esto es secundario a algún evento adverso como necrosis intestinal o resección intestinal extensa, como ocurre en el caso de AID. En relación a la EH, importa destacar que, independientemente del tratamiento definitivo sobre el segmento aganglionar, los pacientes con ACT y aganglioneosis extensas pueden desarrollar este síndrome, y en los casos de aganglioneosis extensas este resultado es casi inexorable. Estos pacientes presentan la forma más severa de SIC (tipo 1) dada la falta de íleon terminal, válvula ileocecal y colon, condiciones que sirven como predictores para poder prever el destete o no de la NP⁷³. Payen et al confirmó la relación entre SIC que mantiene dependencia de la NP con los pacientes que presentan AID con menos de 80cm de intestino ganglionar. Asimismo, estos últimos acumulan factores de riesgo para insuficiencia intestinal asociada a hepatopatía (IFALD)⁷³.

Como veremos más adelante, los casos más severos pueden requerir tratamientos radicales, que incluyen técnicas como la miotomía-miectomy de Ziegler, NP prolongada y trasplante multiorgánico.

ANATOMÍA QUIRÚRGICA DEL COLON, RECTO Y SUS RELACIONES PRINCIPALES

Breve repaso (Bibliografía consultada ⁷⁴⁻⁷⁷)

Generalidades

El colon y recto son las porciones finales del tubo digestivo. Desde el punto de vista anatómico, en el colon pueden distinguirse 8 partes: ciego, colon ascendente, ángulo derecho, colon transversal, ángulo izquierdo, colon descendente, colon íleo y colon sigmoideos. Se disponen enmarcando la cavidad abdominal.

Este es fácil de distinguir del delgado por ser habitualmente de mayor calibre y la presencia de las haustras, que le otorgan un aspecto sacular al colon al imprimir pliegues semilunares transversales sobre la superficie. Además, está recorrido en toda su extensión por las 3 tenias, que son bandas blanquecinas longitudinales formadas por la condensación de la capa muscular externa. Estas tenias recorren del ciego al sigmoideos, donde pasan a ser 2, una anterior y otra posterior, y luego desaparecen hacia el recto.

El recto corresponde al sector terminal del tubo digestivo, desde el colon sigmoideos en sentido caudal. Inicia aproximadamente a nivel de la 3ª vertebra sacra y se extiende hasta la línea ano-cutánea. Se compone de 2 sectores, el recto pélvico y el canal anal. El sector pélvico, que corresponde a la ampolla rectal, tiene el mismo origen que el intestino primitivo. El ano y el canal anal presentan origen ectodérmico y por esto no posee meso.

Desde el punto de vista quirúrgico, se pueden identificar 3 sectores:

- El recto superior, corresponde aproximadamente a la mitad superior de la ampolla rectal y se encuentra por encima de la reflexión peritoneal
- El recto inferior, corresponde a la mitad inferior de la ampolla, proximal al canal anal y es todo infraperitoneal
- El canal anal

Fascias, epiplón y peritoneo

El colon presenta sectores móviles y otros fijos, aspecto fundamental a tener en cuenta para la técnica quirúrgica. A destacar de los sectores fijos, estos comprenden el colon ascendente y el colon descendente, ambos fijados por la fascia de Toldt. El colon transversal, considerado móvil, presenta relación con el estómago mediante el ligamento gastrocólico.

Fascia de Toldt

Es una capa de tejido conectivo, formada durante el desarrollo embriológico y que adhiere el colon a la pared abdominal posterior. Es una fascia de fusión, que se encuentra entre las capas mesentéricas del colon y la fascia parietal del retroperitoneo.

La Fascia de Toldt derecha se encuentra en la cara posterior del colon ascendente, fijando este segmento a la pared abdominal posterior.

La Fascia de Toldt izquierda está ubicada detrás del colon descendente, sirve para anclarlo a la pared abdominal posterior. 1 de cada 6 personas no presentan esta fascia y el colon se encuentra adherido a la pared por un corto meso.

Epiplón mayor

Como es sabido, esta estructura está fija al estómago y cubre todas las asas por delante a modo de delantal. Al nivel del transversal el epiplón se inserta allí, y se fija lateralmente al diafragma por los ligamentos frenocólicos. Entre la curvatura mayor del estómago y el colon se fusiona con el mesocolon transversal y se denomina ligamento gastrocólico, el cual puede separarse sin afectar la vascularización del colon, lo que se denomina despegamiento coloepiplóico.

Fondo de saco de Douglas

La reflexión peritoneal que conforma el fondo de saco de Douglas es un reparo anatómico de suma importancia en la cirugía de Hirschsprung, para cualquiera de sus técnicas.

En la mujer corresponde al fondo de saco rectovaginal, mientras que en el hombre es rectovesical. La distancia de estos al margen anal es mayor en el hombre. Es importante destacar que inmediatamente por debajo de la vejiga se encuentran la próstata y las vesículas seminales, por lo tanto, al abrir la hoja del peritoneo parietal en el hombre se debe prestar atención a encontrarse en el sector adecuado. Desde la disección endorrectal una apertura precoz puede generar una lesión, y desde la cavidad abdominal se debe cuidar siempre la disección perirrectal a medida que se avanza caudalmente.

Fascias y espacios perirrectales

El recto infra-peritoneal está envuelto por la fascia pélvica, compuesta por 2 hojas, parietal y visceral, que envuelve el recto. Las hojas se fusionan en su parte anterior, por debajo del fondo de saco de Douglas, formando la aponeurosis de Denonvilliers en los varones y el septo recto-vaginal en la mujer.

Entre el recto y la hoja visceral de la fascia pélvica se encuentra el mesorecto. Este es un espacio, principalmente ocupado por tejido celulograso, vasos y drenaje linfático, que rodea tres cuartas partes de la circunferencia del recto, exceptuando la cara anterior y los últimos 2 cm en los adultos. Este sector es especialmente importante las resecciones oncológicas (más frecuente en adultos) dado que debe ser extirpada junto con la pieza debido a que allí puede presentar evasión loco-regional.

Aparato esfinteriano

El canal anal se halla comprendido firmemente en la musculatura del aparato esfinteriano. No existe un claro plano de separación que se separe de forma espontánea.

Se compone de dos anillos circulares: el esfínter anal interno y el externo. Entre ellos se encuentra la capa de fibras verticales denominada longitudinal compleja. El esfínter anal interno corresponde a la prolongación de la capa muscular circular del recto, compuesta por músculo liso. El esfínter externo se compone de fibras musculares estriadas que conforman un complejo muscular con forma de embudo, que actúan en conjunto generando la continencia voluntaria. Los libros de anatomía clásicos definen 3 fascículos que lo conforman, mientras que Peña asegura que en la práctica es extremadamente difícil de distinguirlos y su diferenciación no genera mayor beneficio, ya que actúan en conjunto. La capa longitudinal compleja está compuesta por ambos tipos de músculos y provenientes de la capa longitudinal del recto y del elevador del ano y fibras tendinosas de la aponeurosis pélvica.

Vascularización

Arteria mesentérica superior (AMS):

La AMS es una de las principales arterias que irrigan el intestino delgado y gran parte del colon. Su origen es en la aorta abdominal, aproximadamente caudal del tronco celíaco, a nivel de la primera vértebra lumbar (L1). Este origen se encuentra posterior al páncreas y a la vena esplénica, y está ligeramente desplazado hacia la izquierda.

Describe un trayecto anteroinferior, pasando por delante del proceso uncinado del páncreas y del duodeno. A medida que avanza, entra en el mesenterio.

Entre sus ramas principales se encuentran las pancreato-duodenales inferiores, que irrigan el duodeno y la cabeza del páncreas. Luego de estas se encuentran la cólica media, la cólica derecha y la arteria ileocólica. La primera es inconstante. Cuando está presente se dirige hacia el colon transversal. En muchas ocasiones conforma una anastomosis con la arteria cólica izquierda.

La arteria cólica derecha irriga la porción ascendente del colon. Puede originarse directamente de la AMS o de una arteria troncal común con la arteria ileocólica.

La primera da origen a ramas que irrigan el ciego, el apéndice, la parte terminal del íleon y la válvula ileocecal.

Por último, las arterias yeyunales e ileales son una gran cantidad de ramas que irrigan la mayor parte del yeyuno e íleon. Se distribuyen en forma de arcadas vasculares, proporcionando un suministro sanguíneo continuo y redundante.

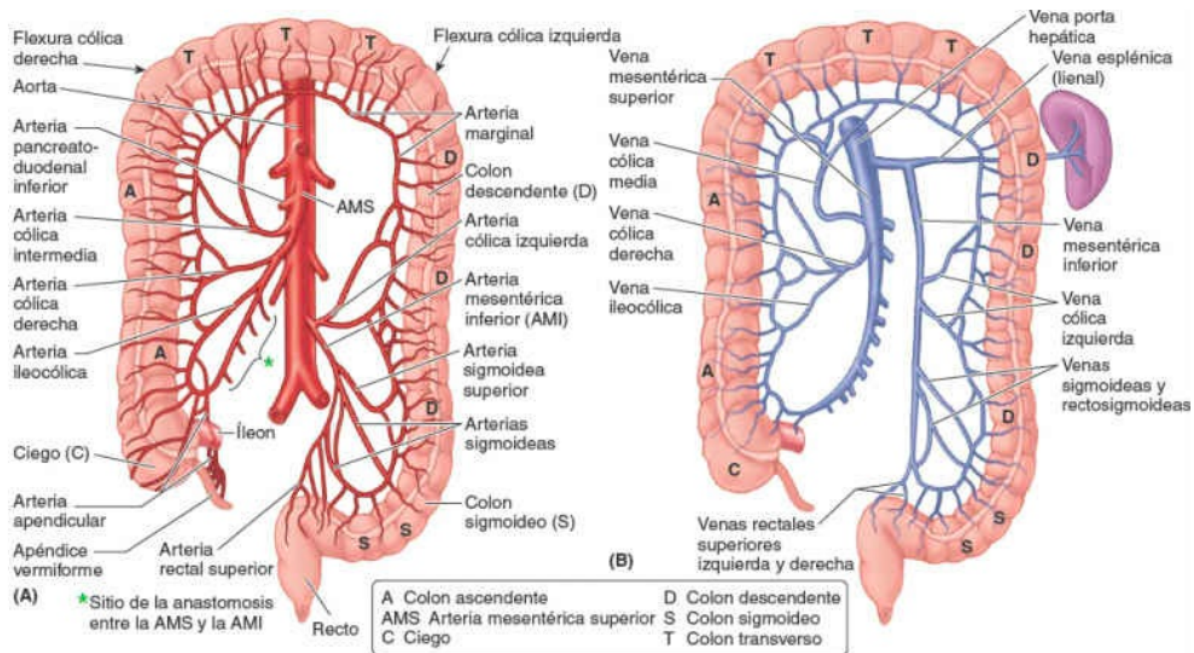


Ilustración 17 - Vascularización del colon - Moore fundamentos de anatomía

Arteria mesentérica inferior (AMI)

La AMI desempeña un papel crucial en la irrigación del colon, específicamente del colon descendente, el colon sigmoide y el recto proximal. Se origina de la aorta abdominal, a nivel de la tercera vértebra lumbar (L3), inferiormente a la arteria renal izquierda y generalmente unos 3-4 cm por encima de la bifurcación aórtica.

Tiene un trayecto descendente y hacia la izquierda, siguiendo un curso retroperitoneal en el lado izquierdo del abdomen y luego entra en el mesocolon sigmoide.

Genera principalmente 3 ramas: la arteria cólica izquierda, el tronco de las sigmoideas y la hemorroidal superior o rectal superior.

La cólica izquierda se dirige superiormente y hacia la izquierda para irrigar el colon descendente y la parte distal del colon transverso. El tronco de las sigmoideas irriga principalmente el sigmoides. La hemorroidal superior es la rama terminal de la AMI, que desciende en la pelvis para irrigar el recto proximal. Se divide en ramas derecha e izquierda que irrigan la parte superior del recto y se anastomosan con las arterias rectales medias e inferiores, que provienen de la arteria ilíaca interna.

Arteria marginal de Drummond y Arcada de Riolano

Como mencionamos anteriormente, la arteria cólica media y la cólica izquierda se suelen anastomosar, lo que se denomina arcada de Riolano, manteniendo el flujo en ambos sectores. A la vez, todas las arterias, desde el ciego hasta el recto, presentan una serie de anastomosis conformando la arteria marginal de Drummond, la cual corre en la proximidad de todo el colon dando origen a los vasos rectos que irrigan directamente las paredes del colon.

La preservación de la arteria marginal de Drummond es la base para mantener correctamente irrigado el sector a descender en todos los casos de EH que mantengan un sector de colon ganglionar.

Arteria hemorroidal media (AHM)

Proviene de la arteria ilíaca interna derecha e izquierda. Surgen de estas en la pelvis menor, generalmente cerca de la bifurcación de la arteria ilíaca interna en sus ramas anterior y posterior. Presenta un trayecto descendente oblicuo y medial en la pelvis, dirigiéndose hacia el recto. Se encuentra en la pared lateral de la pelvis, adyacente al plexo hipogástrico inferior (plexo pélvico).

Anteriormente, en hombres, se relaciona con la próstata, las vesículas seminales y el conducto deferente. En mujeres, se encuentra cerca de la pared posterior de la vagina. Posteriormente se relaciona con la pared y el plexo sacro y lateralmente con el uréter que la cruza en dirección a la vejiga.

Arteria hemorroidal Inferior (AHI)

Es rama de la arteria pudenda interna, rama terminal del tronco anterior de la arteria ilíaca interna. Surge después de que la arteria pudenda interna entra en la fosa isquiorrectal, a través del canal de Alcock. Tiene un trayecto medial desde la fosa isquiorrectal hacia el canal anal y la parte inferior del recto. Corre en el tejido graso de la fosa isquiorrectal, irrigando las estructuras del canal anal y el periné, incluyendo el esfínter anal externo y la piel del área perianal. Se anastomosa con ramas de la arteria hemorroidal media y superior, contribuyendo a una red vascular rica que asegura el suministro sanguíneo al recto y al canal anal.

Drenaje venoso

Las venas siguen los ejes vasculares arteriales principales, dando origen a la vena mesentérica superior e inferior, que luego junto con la esplénica conforman la vena porta. El análisis de esta excede los objetivos de este trabajo.

Uréteres

Cada uréter se forma en la pelvis renal y adquiere una dirección descendente y luego medial. Importa destacar su relación con las estructuras para evitar la lesión durante la disección. A nivel abdominal desciende siguiendo el curso del psoas mayor. En su trayecto cruza los vasos ilíacos, adquiriendo un curso medial y anterior en dirección a la vejiga.

El uréter derecho se encuentra posterior al duodeno, detrás de la segunda porción, y de la arteria cólica derecha y a la raíz del mesenterio del intestino delgado; mientras que el uréter izquierdo se sitúa detrás del colon descendente, la arteria cólica izquierda y el mesocolon sigmoide.

En la pelvis, en hombres pasa lateral al conducto deferente, cruzando por debajo de él cerca de la vejiga. Antes de entrar en la vejiga, el uréter se aproxima a la cara posterior de la vesícula seminal y la base de la próstata. En mujeres cruza por debajo de la arteria uterina. En ambos penetra en la vejiga oblicuamente.

Vejiga

En los hombres la vejiga se relaciona posteriormente con el recto, separado de él por la fascia recto-vesical. La base de la vejiga está adyacente a las vesículas seminales y las ampollas del conducto deferente. A nivel inferior del cuello vesical se encuentra sobre la próstata, y allí se origina la uretra prostática.

En las mujeres, posteriormente se encuentra en relación con el útero y la parte superior de la vagina. Entre la vejiga y el útero se encuentra el fondo de saco vésico-uterino. En su parte inferior, el cuello de la vejiga, se continúa con la uretra, que en mujeres es más corta y se abre en el vestíbulo de la vagina.

Próstata y vesículas seminales

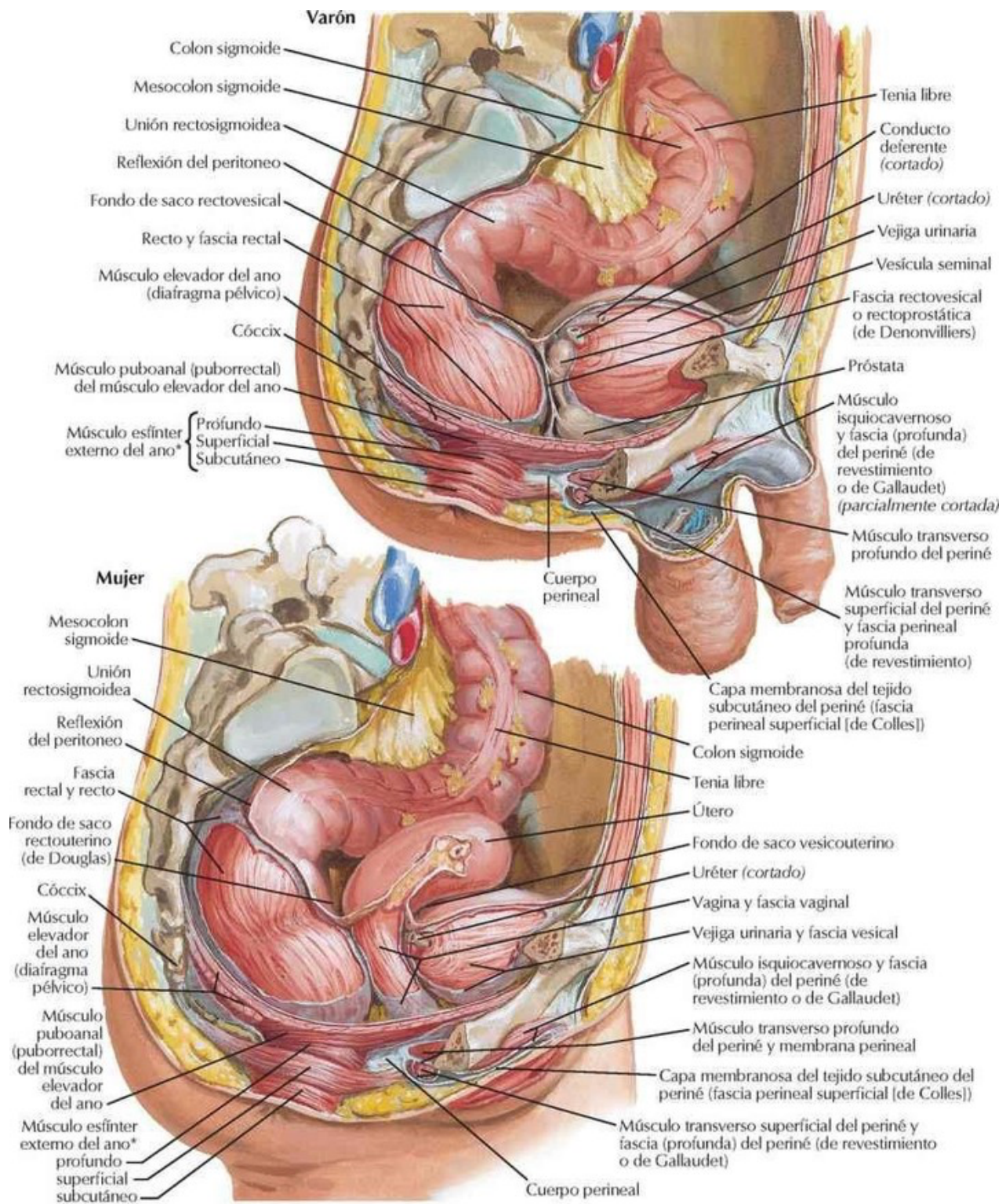
Estas estructuras están en íntima relación con el recto en la pelvis menor. La próstata se encuentra inmediatamente por debajo de la vejiga y anterior al recto. Inferiormente está en contacto con el diafragma urogenital y el esfínter externo de la uretra. Lateralmente está flanqueada por los músculos elevadores del ano, que forman parte del suelo pélvico. Las vesículas seminales están situadas superior y posteriormente a la próstata, justo por delante del recto y lateralmente a los conductos deferentes. Cada vesícula seminal tiene un conducto que se une con el conducto deferente del mismo lado para formar el conducto eyaculador, que atraviesa la próstata y desemboca en la uretra prostática en el colículo seminal. Posteriormente se relacionan con el recto. Medialmente están en contacto con los conductos deferentes. Anteriormente están en contacto con la base de la vejiga.

Útero y vagina

El recto se encuentra posterior al útero y la vagina. El útero, por su parte, se encuentra en relación con el recto y el fondo de saco de Douglas o saco recto uterino, que es la extensión más caudal de la cavidad peritoneal. Lateralmente se encuentran los ligamentos anchos, que son pliegues de peritoneo que lo anclan a las paredes

laterales de la pelvis. Estos ligamentos contienen los vasos uterinos, los ligamentos redondos, los ovarios, y las trompas de Falopio.

De la vagina se destaca su relación caudal con el recto mediante el tabique rectovaginal. Ésta es una capa de tejido conectivo que proporciona soporte y separación entre estas dos estructuras. La porción superior de la vagina se relaciona con el fondo de saco de Douglas. Lateralmente, la vagina está rodeada por los músculos elevadores del ano, que forman parte del suelo pélvico y proporcionan soporte al canal vaginal.



*Porciones variables y a menudo no diferenciadas

Ilustración 18 - El recto y sus relaciones - corte sagital - Tomado de Netter Images

Plexos Nerviosos

Plexos hipogástricos superior e inferior

Los plexos nerviosos hipogástrico superior e inferior desempeñan un papel crucial en la innervación autonómica de las vísceras pélvicas y algunos órganos abdominales. Estos plexos son esenciales para el control de funciones viscerales, incluyendo la actividad del tracto gastrointestinal, el sistema urinario y los órganos reproductores.

Plexo Nervioso Hipogástrico Superior

También conocido como nervio presacro, se encuentra en la cara anterior de la quinta vértebra lumbar y la primera vértebra sacra. Se sitúa en la bifurcación de la aorta abdominal, entre las arterias ilíacas comunes, justo por delante del promontorio sacro.

Principalmente está compuesto por fibras nerviosas simpáticas que provienen de los segmentos medulares torácicos inferiores (T10-T12) y lumbares superiores (L1-L3). Estas fibras viajan a través de los nervios espláncnicos lumbares y se unen para formar el plexo.

El plexo también contiene algunas fibras aferentes viscerales, responsables de la conducción de la sensibilidad visceral, especialmente el dolor.

Se bifurca en dos nervios hipogástricos (derecho e izquierdo), que descienden hacia la pelvis para unirse al plexo hipogástrico inferior. Este suministra fibras nerviosas a los uréteres, la vejiga urinaria, el colon sigmoide y el recto.

Plexo Nervioso Hipogástrico Inferior

También conocido como plexo pélvico y se encuentra a ambos lados del recto, la vejiga urinaria (en los hombres) y la vagina (en las mujeres). Se sitúa lateralmente al recto y medialmente a las arterias ilíacas internas.

Está compuesto por una red de fibras nerviosas simpáticas y parasimpáticas. Las primeras provienen de los nervios hipogástricos (continuación del plexo

hipogástrico superior) y de los nervios esplácnicos sacros (que derivan de los segmentos medulares S1-S3). Las fibras parasimpáticas provienen de los nervios esplácnicos pélvicos, que son ramas de los nervios sacros S2-S4. Estas son responsables de la función motora de las vísceras pélvicas, incluyendo la contracción del músculo detrusor en la vejiga y la relajación del esfínter anal interno. Además inerva los órganos genitales internos (como el útero y la vagina en las mujeres, y la próstata y las vesículas seminales en los hombres), y la uretra. También suministra fibras a las partes más distales del colon (colon sigmoides y recto).

Las fibras simpáticas del plexo hipogástrico inferior son responsables de la contracción de los esfínteres internos de la vejiga y el recto, así como de la eyaculación en los hombres. Las fibras parasimpáticas, por otro lado, estimulan la micción, la defecación y la función sexual.

Plexo nervioso Sacro

El plexo nervioso sacro es una importante red de nervios que se origina en la parte inferior de la columna vertebral y desempeña un papel crucial en la inervación de la pelvis, las extremidades inferiores y ciertas regiones del periné.

Se encuentra en la pelvis anterior al músculo piriforme, por delante del sacro y cubierto por la fascia endopélvica. Se forma a partir de las raíces nerviosas de los nervios espinales L4 a S4. L4-L5 se combinan para formar el tronco lumbosacro, que se une a las raíces sacras S1-S4 para formar el plexo.

En su conjunto, el plexo comprende inervación motora, sensitiva y autónoma de la pelvis, influyendo en funciones como la micción, defecación y algunas funciones sexuales. Este da origen a varios nervios que se distribuyen en la pelvis, el periné y las extremidades inferiores. Sus principales ramas incluyen:

- Nervio Ciático, que inerva la mayoría de los músculos de la pierna y el pie.
- Nervio Pudendo, que es el nervio principal del periné, responsable de la inervación sensitiva de los genitales externos y del control motor de los músculos del periné. Inerva estructuras como el esfínter uretral externo, el esfínter anal externo y los músculos del diafragma urogenital.

- Nervios Glúteos Superior e Inferior, este último inerva el glúteo mayor y el primero al menor y medio y al tensor de la fascia lata.
- Nervios Cutáneos Posteriores del Muslo
- Nervios Esplácnicos Pélvicos, que contienen fibras parasimpáticas que contribuyen a la innervación autónoma de las vísceras pélvicas.

Plexo mesentérico inferior

Está relacionado con la innervación autónoma del colon descendente, sigmoide y recto.

Se localiza alrededor de la raíz de la arteria mesentérica inferior, a nivel de la vértebra L3.

Está formado por fibras nerviosas simpáticas y parasimpáticas:

- Las primeras provienen de los nervios esplácnicos lumbares, que se originan en los ganglios de la cadena simpática lumbar (L1-L3).
- Las fibras parasimpáticas provienen de los nervios esplácnicos pélvicos, que derivan de las raíces sacras (S2-S4) y se incorporan al plexo a través de los plexos hipogástricos superior e inferior.

Principalmente regulan la motilidad, secreción glandular y vascularización del colon izquierdo, sigmoides y recto superior.

TRATAMIENTO

Oportunidad

El tratamiento de la EH es indudablemente multidisciplinario, donde el pilar quirúrgico tiene un rol de suma importancia, pero no es el único. Se debe incluir la participación de especialistas en pediatría, enfermería, nutrición, imagenología, anatomía patológica y psicología. El objetivo principal del pilar quirúrgico consiste en resecar el sector aganglionar y realizar el descenso del sector normogangliónico, anastomosándolo al recto. La oportunidad de esta es siempre electiva³. En los casos en que se requiera cirugía de urgencia por complicaciones como oclusión intestinal del RN, que no se pueda manejar de forma conservadora, es recomendable no realizar la cirugía definitiva en esa oportunidad³. Es probable que en ese momento uno no cuente con el diagnóstico definitivo, pero aunque lo tuviera, el descenso suele ser una cirugía larga y meticulosa en la cual se pone en riesgo el pronóstico funcional del paciente para toda la vida, por lo que debe realizarse en condiciones ideales.

La consideración de cuál es la oportunidad óptima ha ido variando a lo largo de la historia. Al inicio Swenson recomendaba no realizar su técnica hasta los 12-18 meses⁷⁸. Progresivamente se fue descendiendo la edad a la que se trataba a estos pacientes hasta llegar a operar en etapa neonatal, donde se empezaron a encontrar complicaciones que hicieron revertir esta decisión. Hoy en día la recomendación más difundida es operar lo más pronto posible, una vez superada la etapa neonatal^{8,79}. Hay evidencia que sugiere que la anestesia general en el período neonatal se asocia hasta en un 23% con retraso en el neurodesarrollo⁸.

En una encuesta a los miembros de EUPSA, un 67% respondió que esperaba para realizar un Pull-Through hasta los 4 meses o 5kg³⁷. En la misma encuesta refirieron a la ACT realizarla 4% en neonatos, 29% entre 1 y 6 meses, 37% 6-12 meses, y 30% luego de los 12 meses³⁷. En el artículo publicado por Lu et al, dividieron en 2 grupos, aquellos pull-through realizados en etapa neonatal y no-neonatal, encontrando un 35,7% de incontinencia en el grupo operado en etapa neonatal contra 14,9% en la etapa no-neonatal³⁷. Otro estudio realizado por Kastenberg et al, utilizando como punto de corte los 31 días de vida, no obtuvo diferencias significativas en los resultados³⁷. Sin embargo, un metaanálisis que planteó como edad límite los

2,5 meses de vida obtuvo diferencias en la continencia fecal a favor de los operados más tardíamente. Se basan en la teoría de que a edades más tempranas es más fácil causar lesiones desapercibidas en los nervios pélvicos, la línea dentada y causar una dilatación excesiva en el esfínter anal ³⁷.

Manejo inicial

Irrigaciones o lavados colónicos

La primera herramienta con la que contamos para el manejo de estos pacientes son los lavados colónicos o irrigaciones. Es una simple maniobra que puede condicionar desde el crecimiento y desarrollo del paciente hasta el tratamiento de episodios de riesgo vital como la ECAH. Que los cuidadores y médicos a cargo de estos pacientes lo sepan hacer es de vital importancia. Tanto es así que en el Centro Colorrectal internacional, a cargo de los Dres. Peña, Bischoff y de la Torre, los pacientes no son dados de alta hasta que los cuidadores no sepan manejar correctamente las irrigaciones ^{7,37}.

Vale aclarar que esto no es lo mismo que un enema, donde se pretende aplicar una solución por vía intrarrectal con el fin de estimular una deposición, ya que partimos de la base que los pacientes están imposibilitados para lograr esto por si solos. El fin de estos es evacuar el recto y colon izquierdo mediante lavados con solución de suero fisiológico (y eventualmente algunos agregados) y una sonda rectal. De esta manera se puede mantener la evacuación de materias, permitiendo un crecimiento y desarrollo normal, hasta el momento de la cirugía definitiva y evitando la necesidad de una ostomía ^{7,37}. Estos pueden ser necesarios incluso luego del descenso definitivo, donde el fin es mantener evacuado el neorrecto la mayor cantidad de tiempo posible y evitar complicaciones en el post operatorio.

Las irrigaciones dependen de los requerimientos de cada paciente. La frecuencia y cantidad de solución utilizada está determinada por la necesidad de cada uno ⁵². La forma correcta de realizarlos consiste en ⁵²:

- Introducir una sonda rectal o Foley con lubricante
- Se deja salir el gas y materias espontáneamente

- Se introducen de a 20ml dejando salir espontáneamente. Se puede recuperar también. Importante evaluar que esté saliendo aproximadamente el mismo volumen de líquido introducido, no dejando mayor cantidad dentro, como en los enemas.
- Se realiza hasta que el suero salga limpio, no hay límite superior en cuanto al volumen utilizado
- La frecuencia se adecua a la clínica del paciente
- Se debe evaluar que el paciente presente apetito, no tenga náuseas, abdomen blando, no distendido, gane peso y tenga crecimiento y desarrollo global normal.
- Se evalúa la calidad de la materia fecal obtenida, frente a la presencia de materia grisácea que indica retención se debe aumentar el volumen y/o la frecuencia de los lavados.

Ostomías

La confección de una ostomía para asegurar el tránsito digestivo es una herramienta muy útil en el tratamiento de la EH y a menudo utilizada. Hay 3 situaciones a las que nos podemos enfrentar habitualmente con estos pacientes: el que se manifiesta como una oclusión de RN, donde se opera con pocos días de vida, a menudo sin un diagnóstico confirmado, y se decide realizar la ostomía; en 2º lugar, se encuentra el paciente con alta sospecha de EH o incluso confirmado, pero que no se pudo manejar con lavados colónicos y requirió una ostomía, muchas veces realizada a mayor edad, meses o incluso años de vida ⁸⁰. En 3er lugar, frente a un paciente con diagnóstico previo o no que se presente con una ECAH grave que no mejore con tratamiento médico. Es importante aclarar que, al igual que pasa con algunos tipos de MAR, no hay una opción correcta en cuanto a si debe o no manejar con ostomía ⁶⁴. Hay tantas situaciones como pacientes y cirujanos, por lo que se debe adecuar el tratamiento a estos buscando lograr los mejores resultados posibles.

Cuando se trata de RN, que se manifiestan como oclusión intestinal, la confección de la ostomía muchas veces es imperativa, como en los casos de

perforación intestinal o pacientes que cursan ECAH grave ^{5,80}. La ostomía en estos casos nos asegura mantener el tránsito digestivo disminuyendo los riesgos postoperatorios, como fallo de sutura. Considerar además que en los casos de EH con perforación no se distingue una zona de transición debido a que el segmento normoganglionar va a estar evacuado a través de la perforación, por lo que se debe mantener una alta sospecha y la ostomía evitaría complicaciones postoperatorias por anastomosis primaria. De la misma manera, cuando se trata de pacientes operados fuera de gravedad pero con dudas diagnósticas, la ostomía elimina el riesgo de oclusión funcional y fallo de sutura, por lo que ante la duda también es un recurso útil. Por otra parte, pacientes que no puedan ser correctamente manejados con lavados van a presentarse con un colon sano muy dilatado, lo que va a dificultar la anastomosis a la hora del descenso definitivo.

Teniendo en cuenta las características del paciente y su familia, para poder manejar al paciente sin una ostomía, éste debe demostrar poder alimentarse, tener buen crecimiento y capacidad de evacuar con las irrigaciones, de lo contrario requiere la derivación ^{3,37}. Vale aclarar que esto no solo depende de las características de la EH, muchas veces estos procedimientos deben ser realizados por los padres o cuidadores, por lo que están influenciados por factores socio-culturales, económicos y familiares, que terminan afectando los resultados, y que inevitablemente deberemos considerar a la hora de tener en cuenta la confección o no de una ostomía. En la consulta hay que ser capaz de transmitirle a los cuidadores la importancia de los lavados colónicos y lograr el compromiso de estos ⁷. De todos modos, esto aún puede ser insuficiente y requerir la ostomía, como en los casos de EHL y ACT, donde con la sonda no se logra evacuar la zona normoganglionar. Otra situación relativamente frecuente son los pacientes diagnosticados a mayor edad, que presentan T21 o retardo intelectual ⁸⁰. En muchos casos presentan afectación del polo nutricional y dilatación severa del sector ganglionar, siendo muchas veces insuficientes los lavados colónicos para reducir la dilatación patológica ⁸⁰. En todos estos casos requerirán la ostomía para llegar a la cirugía definitiva en condiciones óptimas.

El otro factor determinante es la táctica que se utilizará para el tratamiento definitivo. El largo del segmento afectado, la experiencia del cirujano y el acceso a recursos como laparoscopia y nutrición parenteral, condicionan la técnica a utilizar, lo que puede repercutir en la posibilidad o no de manejar al paciente sin una ostomía.

Los casos que presenten segmentos afectados más largos inevitablemente requerirán la ostomía, como mencionábamos previamente. Si ante la falta de expulsión de meconio no se logra evacuar al paciente con lavados, estaremos ante un paciente con una oclusión intestinal de RN, que requerirá cirugía en muchos casos y, ante la posibilidad de EH, se debe realizar la ostomía⁵. Esto es así debido a la imposibilidad previa de manejarlo con lavados colónicos.

La elección de la técnica por parte del cirujano es determinante, ya que en muchos casos la misma técnica requiere la derivación, como veremos más adelante.

Por último, la gran mayoría de los cirujanos y cirujanas buscan evitar el pasaje de materias por el sector descendido durante la cirugía definitiva, en el postoperatorio inmediato. Esto se logra estando ostomizado o con el uso de nutrición parenteral. Si no se cuenta con esta última muchos profesionales optan por realizar la ostomía para proteger la sutura.

En cuanto al tipo de ostomía, este es un tema controversial. Es muy difundido el concepto de *leveling colostomy*, donde se emplaza la ostomía en sector más distal de aspecto sano⁷. En muchos sitios donde no se cuenta con biopsia extemporánea, este es un recurso que se suele utilizar en conjunto con un mapeo del colon, tomando varias muestras, dejando referencias en los sitios de biopsia y luego ostomizando en la zona de transición^{3,7,20}. Ante la duda de si puede tratarse de una ACT se debe realizar una ileostomía⁵. Esto permite el correcto manejo del paciente mientras se procesan las muestras e incluso permite la toma de muestras de la boca de ostomía, confirmando que se trate de sector normoganglionar. Muchos optan por esta táctica ya que luego se desciende este mismo sector, anastomosándolo al recto distal⁸⁰. Aquí muchas veces surge la duda si confeccionar o no una nueva ostomía proximal de protección.

El otro factor a considerar es que la confección de la ostomía no condicione el descenso, ya sea sacrificando un sector sano o limitando las posibilidades técnicas.

Es por esto que, en nuestro hospital, ante la falla del manejo médico, optamos por el emplazamiento de una ileostomía a cabos separados. De esta forma conservamos todo el colon intacto para que al momento del descenso definitivo no nos condicione la técnica a utilizar y a la vez nos permite conservar todo el colon sano sin sacrificar ningún sector. La otra ventaja que supone es que habitualmente, una

vez hecho el descenso definitivo, éste se mantiene protegido por la ileostomía, la cual rara vez requiere ser reemplazada. Esto se vería en los casos de ACT o incluso más largos. La principal discusión radica en que la ileostomía en general presenta un alto gasto, algo que puede ser difícil de manejar, generando lesiones en la piel a nivel abdominal ^{20,81}. En nuestro caso, dado que reservamos las ostomías para los pocos casos que no hemos podido manejar medicamente, y que a la vez suelen ser los de mayor segmento afectado, esto no ha representado una complicación mayor.

La mayoría de los autores sugiere la confección de una ostomía a cabos separados, madurando a la Brooke el cabo proximal y como fístula mucosa el distal, con el fin de evitar el paso de materias al sector distal ⁸². Sin embargo, otros utilizan ostomías en asa alegando no tener mayores complicaciones al realizarla con un espolón amplio ⁸⁰. No se recomiendan las ostomías tipo Hartmann, con *pouch* distal, para poder mantener evacuado el sector distal con mayor facilidad.

Por último, la ostomía debe cumplir con los conceptos clásicos de las derivaciones. Ser emplazada lejos de los resaltos óseos de la espina ilíaca superior y el reborde costal, dentro de los triángulos conformados por estas dos y la cicatriz umbilical ⁸². En el caso de la ileostomía en el cuadrante inferior derecho y las colostomías habitualmente en el cuadrante inferior izquierdo, según cuál sea el segmento afectado⁸².

Tratamiento inicial de segmentos largos y aganglionosis extensas

Al igual que mencionamos para la EHC, la principal determinante del tratamiento es la respuesta del paciente al mismo. Si el niño se puede manejar correctamente con lavados colónicos desde el inicio, se continuará así hasta el descenso. Esto es considerablemente dificultoso y poco probable en los pacientes con ACT y más extensos ⁶⁹. En estos casos se procederá a la confección de una ileostomía en una primera instancia para permitir el desarrollo y crecimiento del paciente. Si esta se hace ante el debut de los síntomas, en el mismo acto operatorio se debería tomar una biopsia de recto para confirmar o descartar el diagnóstico ⁶⁹.

Tratamiento quirúrgico en etapas

El tratamiento quirúrgico de esta patología se puede realizar en 1, 2 y 3 tiempos. Como veíamos anteriormente, algunos casos requieren la confección de una ileostomía de urgencia, por lo que estos casos no se pueden realizar en 1 tiempo solo. Sin embargo, aquellos que se logran mantener con lavados colónicos, mayoritariamente los que presenten enfermedad de segmento clásico, y si contamos con los recursos como nutrición parenteral y anatomía patológica extemporánea, son grandes candidatos a ser resueltos en 1 tiempo solo.

Por otra parte, tenemos los pacientes que requieren una ostomía para el manejo inicial. Ahí se abren 2 posibilidades a la hora del descenso definitivo: realizar el descenso y cierre de ostomía en el mismo acto, o sólo realizar el descenso y mantener la ostomía para cerrarla en una 3ª cirugía ⁷. Ambas opciones son válidas, sabiendo que mantener la ostomía protege la sutura y que hacerlo en solo 2 tiempos puede reducir la morbilidad al resolver la ostomía más tempranamente y ahorrar un procedimiento anestésico-quirúrgico. La decisión va a estar supeditada a la experiencia y manejo del cirujano en conjunto con el paciente y su familia ⁷.

Hay una consideración especial que genera un gran debate y son los casos con ACT y con segmentos afectados más largos. Estos pacientes producen materias muy líquidas que pueden generar gran número de deposiciones lo que puede acarrear severo eritema de pañal, sobre todo en pacientes que aún no mantienen control esfinteriano urinario. En estos casos, Peña por ejemplo, mantiene siempre la ostomía hasta que desarrollen el control de esfínter urinario, mientras que otros la cierran precozmente junto con el descenso definitivo^{7,83}.

Cuando se trata de la resolución en 3 tiempos, hay ciertas discrepancias respecto a la oportunidad del descenso y de la reconstrucción del tránsito. Algunos plantean realizar un seguimiento estricto a las pérdidas por la ostomía, incluyendo los iones y monitorizar con ionograma, principalmente sodio ²⁰. Se puede monitorizar en orina, donde un sodio urinario bajo traduce grandes pérdidas por la ostomía y se debería suplir en la dieta ²⁰. Muy importante en el caso de las ileostomías que pueden ser difíciles de manejar. En el protocolo de Ohio consideran este paso fundamental para la oportunidad quirúrgica, teniendo como objetivo un buen manejo del medio interno y un gasto por la ostomía menor a 30 ml/kg/día de consistencia adecuada ^{20,81}. Para conseguir la consistencia sugiere el uso de pectina y fibras hidrosolubles, así como Loperamida. Esta última tiene 2 efectos: enlentece el tránsito y disminuye el gasto de jugos gástricos. Habitualmente esta consistencia se genera naturalmente una vez introducidos los alimentos sólidos y en el entorno de los 9-12 meses, momento en que esos autores del protocolo plantean la cirugía ^{20,81}.

Para el tratamiento definitivo se plantean los siguientes objetivos ²⁰:

- Na⁺ urinario > 20 mmol/ L
- Gasto de ostomía < 30 mL/Kg/día
- Consistencia del gasto = “pure de manzana”
- Buen manejo de los lavados colónicos por parte de los cuidadores
- Buen crecimiento y desarrollo

Vale destacar que estos autores no esperan la continencia fecal para la reconstrucción del tránsito debido a que han experimentado complicaciones por conductas retencionistas en pacientes más grandes ²⁰.

Preoperatorio

Se solicitará paraclínica preoperatoria de control como es habitual en las cirugías mayores. Es importante descartar anemia en el hemograma, ya que la hemoglobina desciende con la resección de colon y la anemia es un factor de riesgo independiente para el desarrollo de ECAH, como veremos más adelante. Se completará la valoración con funcional y enzimograma hepático, ionograma, glicemia, función renal, crasis y clasificación sanguínea.

Para la cirugía electiva la mayoría recomienda una buena preparación intestinal, suspendiendo la vía oral para sólidos durante las 72hs previas y mantienen luego sólo líquidos claros hasta 24 hs previas ^{7,84}. Los lavados colónicos continúan 3 veces al día ^{7,84}. Peña y Puri además colocan SNG para mantener degravitado ^{7,85}. Se indica antibioticoterapia profiláctica. Hay distintos esquemas, como:

- Ampicilina + gentamicina i.v. ⁸⁶.
- Metronidazol i.v. ⁷.
- Aminoglucósido v.o. 24 hs previas y luego Ceftazidime + Aminoglucósido i.v. en la inducción ⁸⁴.

En los casos que no presenten ostomía se indica la colocación de catéter central por punción periférica (PICC) o una vía venosa central (VVC) para la nutrición parenteral en el postoperatorio ⁷.

Una vez el paciente con anestesia general e intubación orotraqueal se coloca sonda vesical tipo Foley y se realiza un lavado colónico para confirmar que se encuentre en condiciones para la cirugía. Se cubren las piernas y la cabeza para mantener la temperatura.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Dado que el objetivo de este trabajo es analizar la EH de segmentos largos, no analizaremos en este apartado aquellas técnicas que no permitan su tratamiento. En nuestro medio la técnica más utilizada en los últimos años ha sido el Soave endoanal descrito por el Dr. Luis de la Torre, que nos permite resolver el 80% de los casos sin necesidad de un abordaje abdominal. Sin embargo, la limitante de esta técnica es justamente el segmento afectado, donde no permite resolver la mayoría de los casos de aganglionosis proximales al sigmoides debido al acolamiento normal del colon y el manejo de la vascularización. Por este motivo, no entraremos en los detalles de esta técnica y pasaremos directamente a las técnicas que utilizamos para los segmentos largos, cumpliendo con el 2do objetivo del trabajo, abordando las técnicas laparoscópicas para EH y sus versiones originales. Estas técnicas permiten resolver cualquier forma de presentación de aganglionosis, independientemente de su extensión ⁸⁵. Luego mencionaremos técnicas descritas especialmente para ACT y más extensas, y por último, los avances en técnicas innovadoras.

En 1994 se describió por primera vez el uso de la laparoscopia para el tratamiento de la EH, la que desde entonces ha demostrado presentar ventajas, principalmente para los segmentos largos ⁸⁷. Presenta las ventajas de reducir el riesgo de sangrados y de torsión del sector descendido. Reduce el tiempo perineal y por tanto el tiempo de dilatación anal ^{88,89}. En estudios comparativos para enfermedad de segmento clásico no han presentado diferencias significativas ⁸⁹.

Una ventaja remarcable de este abordaje es que permite complementar técnicas que por si solas no permitirían la resolución de EHL, como el abordaje propuesto por Peña que realiza una técnica similar a Swenson por vía endoanal. Cuando por esta vía no logra resolver el descenso, agrega un abordaje laparoscópico para completar la disección⁷.

Algunos plantean como contraindicación haber tenido una cirugía abdominal previa, enterocolitis severa y condiciones asociadas que puedan empeorar con la confección del neumoperitoneo ⁸⁴.

Laparoscopia: posición y colocación de trócares

El paciente se coloca en decúbito supino, utilizando perneras o similar para elevar las piernas^{84,85}. Los lactantes y niños pequeños se colocan transversales a la mesa operatoria con un realce debajo del paciente^{85,90}. El periné del paciente debe quedar sobre el borde de la mesa y los miembros inferiores idealmente flexionados y con cambrado debajo de la pelvis para elevarla. Niños más grandes se colocan en posición de litotomía con perneras⁸⁵. El cirujano va ubicado en la cabecera en el caso de los niños pequeños y la derecha en niños mayores⁸⁵. El asistente se ubica del lado izquierdo^{86,90}.

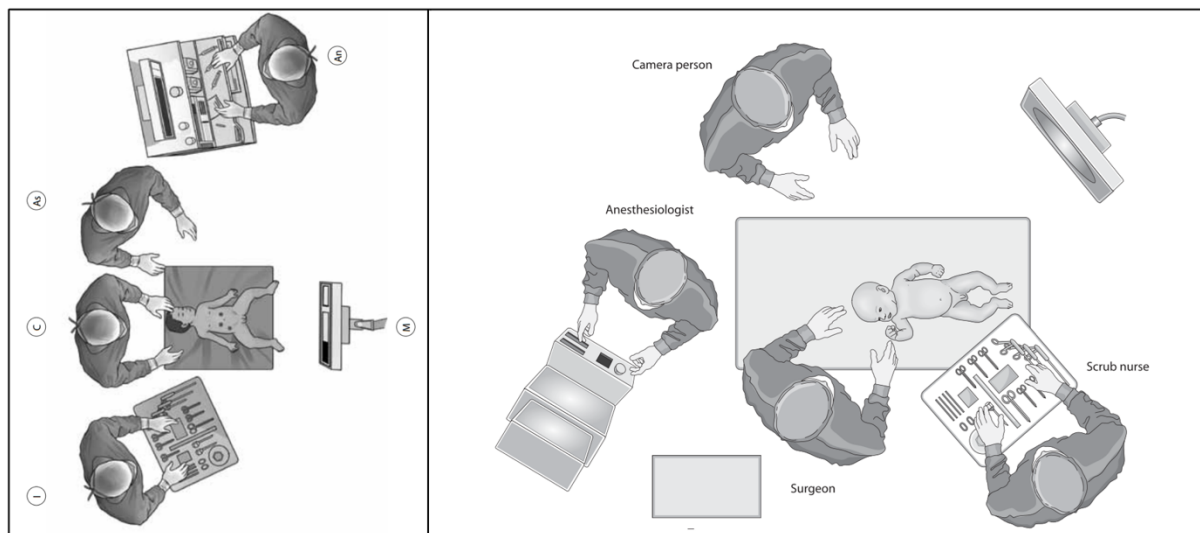


Ilustración 17 - Posiciones para la cirugía - Extraídos de Fetoneonatología quirúrgica y Endoscopic surgery in infants and children

La antisepsia debe cubrir todo el abdomen y periné. En lactantes se extiende hasta la línea mamilar y las piernas⁸⁵. Estas últimas se cubren con algodón laminado para mantener la temperatura.

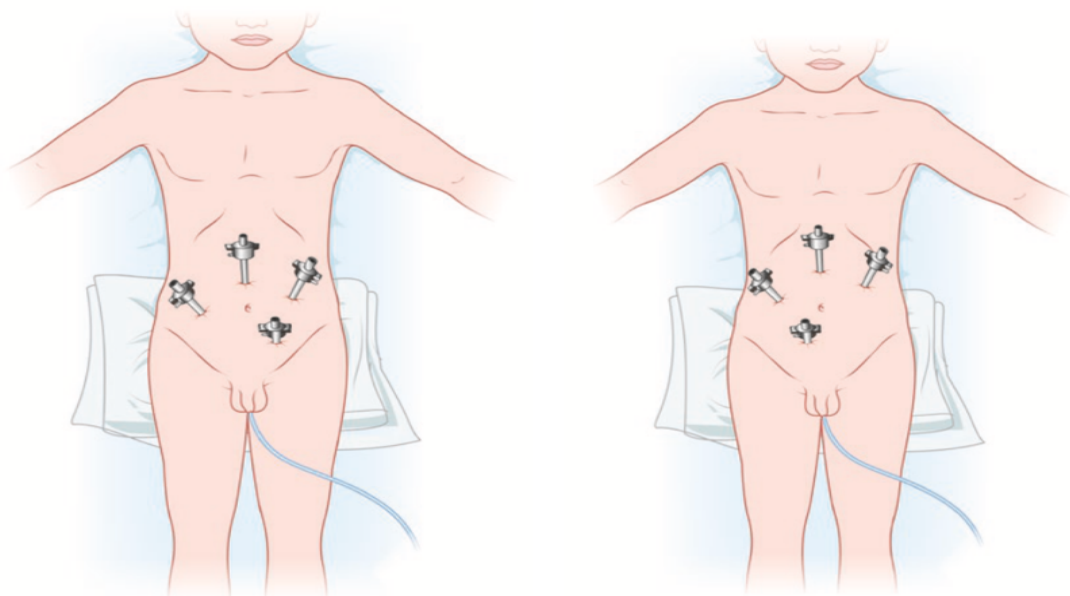


Ilustración 19 - Ilustración 18 - variantes de posicionamiento de los trocares. Extraído de Hirschsprung's disease-Puri

Las técnicas se realizan con 3 o 4 trócares de 3 y/o 5mm. Muchos textos describen la colocación de los trocares en epigastrio para la óptica y los instrumentos en ambos hipocondrios, utilizando la técnica abierta o con trocar de Hasson ^{85,90}. Nosotros hemos utilizado incisión umbilical para la óptica sin mayor inconveniente. Se confecciona el neumoperitoneo a 8-10 mmHg⁸⁴. Dependiendo de la técnica y de la decisión del equipo quirúrgico, algunos agregan un 4º trocar en fosa ilíaca (FI). En el caso de la técnica de Duhamel en FI derecha, mientras que realizando la técnica de Yancey-Soave muchos lo colocan a izquierda ⁸⁵. Otros sugieren posicionarlos a nivel umbilical pararectales y fijarlos con puntos para evitar que se salgan ⁸⁷. Se sugiere contar con clipadora de 5mm y endo-GIA 45 y 30mm⁸⁶.

Técnica de Swenson

Orvar Swenson describió la técnica convencional en 1948, siendo la primera que proponía un tratamiento efectivo para la EH, luego de haber comprendido la fisiopatología de la enfermedad. El objetivo de la misma es reseca el sector agangliónico dejando un pequeño segmento de recto aganglionar distal de 1-2 cm, y por ende, respetando el canal anal y la línea pectínea. Esto último es de vital importancia ya que permite mantener la sensibilidad y el control esfinteriano. Realiza por tanto una anastomosis termino-terminal del sector descendido al recto. En el texto original Swenson sugería realizar la cirugía luego del año y con 10 kg de peso, debido a la dificultad de la disección en la pelvis. Además reportó los primeros casos resueltos en 1 tiempo sólo, cuando la mayoría de los casos eran resueltos en 3 tiempos ⁸⁵.

Luego de haber presentado grandes resultados por más de 20 años con su técnica, Swenson escribía: “La cirugía que hemos llevado a cabo por 20 años parece ser la más acertada para conseguir la cura en base a la fisiopatología de la enfermedad. En nuestra experiencia es la operación más difícil que encontramos en cirugía pediátrica. Es tediosa y consume de 4 a 5 horas” .

Al día de hoy continúa siendo una de las técnicas utilizadas por muchos cirujanos y centros alrededor del mundo. En 1994 Curran et al describieron el primer caso en que se realizó esta técnica de forma mínimamente invasiva, manteniendo las premisas fundamentales ⁸⁵.

Abordaje laparoscópico

En el caso del abordaje laparoscópico, una vez colocado el paciente en posición, realizada la antisepsia, el neumoperitoneo y colocados los trócares, se procede a la inspección de la cavidad abdominal ⁹¹. Se busca identificar una zona de transición.

De ser así, se toma biopsia del sector proximal a este y al menos otro entre 5-10 cm proximal a la primera ⁹¹. La mayoría de los expertos sugiere incluso realizar entre 3 y 4 muestras y descender un sector proximal a la última biopsia normal, a una distancia entre 5 y 10 cm de ésta ⁹¹. La biopsia puede ser

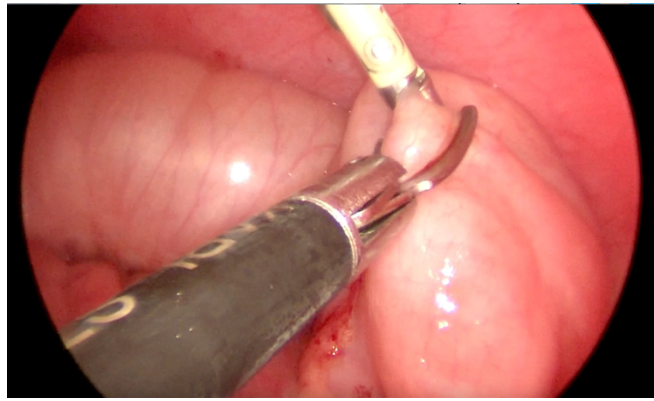


Ilustración 20 -Toma de muestra de biopsia. Foto de autor

extramucosa o de pared total, pero asegurándose de estar al menos en la capa muscular circular para incluir el plexo mientérico en la muestra ⁵². Es recomendable cerrar con un surget el sitio de biopsia dado que, aunque la muestra sea extramucosa, no es infrecuente que acabe abriéndose la mucosa con la consiguiente contaminación. Por otra parte, el cierre sirve para marcar y usar de referencia cada biopsia. Como mencionamos previamente, las muestras se envían para ser examinadas por anatomía patológica, sobre un papel secante o en formaldehído buffer ⁵².

Mientras se procesan las muestras se procede a la disección y movilización del colon, de ser necesario. Para esto es beneficioso exponer el sector a disecar de forma extendida utilizando o bien el 4º puerto o puntos transparietales al colon. En nuestro caso, habitualmente fijamos el sigmoides con puntos transparietales, extendiendo el meso. Se procede a la ligadura de los vasos del mesenterio, que dependerán de cada

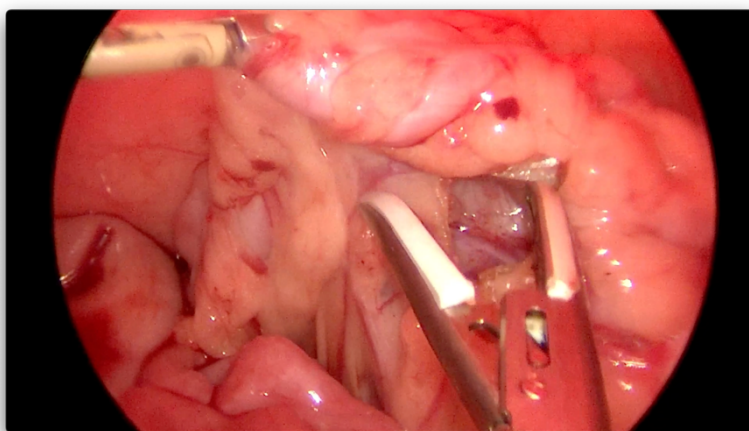


Ilustración 21 - Disección del meso sigmoides , labrado de ventana mesial.Foto de autor

caso y su extensión. Siempre debe respetarse la arteria marginal para asegurar la perfusión del sector a descender ⁹¹. En nuestro caso utilizamos el sellador bipolar (Ligasure®) para coagular y seccionar estos vasos. Se inicia labrando una ventana en un sector avascular del meso y se

continúa disecando por completo el meso, coagulando y sellando los vasos y ambas capas del meso, en sentido distal hasta la reflexión peritoneal y proximal hasta la zona de transición. Si en este momento ya se ha identificado que hay que descender al menos el ángulo esplénico, se puede proceder a la

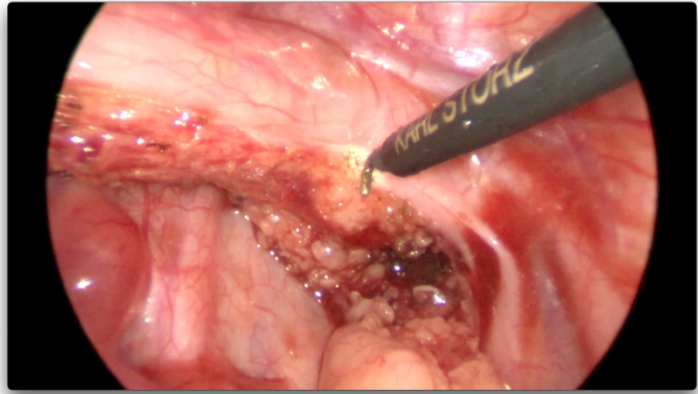


Ilustración 22 - Apertura de la reflexión peritoneal. Foto de autor

sección de la fascia de Toldt, de lo contrario se suele esperar hasta comprobar si es necesario o no liberar este sector. En nuestro caso, utilizamos esta técnica principalmente para los casos de EHL, por lo que habitualmente procedemos a liberar la fascia de Toldt izquierda en este paso.

Liberado el colon hasta la reflexión peritoneal se procede a incidir en el peritoneo y continuar la disección en sentido distal. Es fundamental mantenerse lo más próximo posible al recto con el fin de evitar las lesiones de las estructuras de la pelvis ⁹¹. Para este paso alternamos el uso de sellado bipolar con la coagulación monopolar con hook ⁹¹. Debe realizarse de forma cautelosa y minuciosa, evitando la lesión del recto y sangrados. La disección continua hasta poder lograr la eversión transanal de la mucosa rectal e identificar la zona pectínea por vía perineal.

En el tiempo perineal se procede a la eversión del recto y pull through. Identificada la zona pectínea, 1 a 2 cm proximal a esta se colocan 4 puntos cardinales de sutura reabsorbible y se secciona proximal a estos y se realiza el descenso hasta

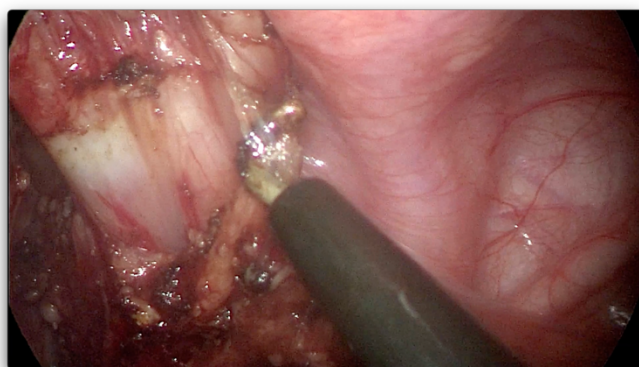


Ilustración 23 - Disección infraperitoneal, yuxtarectal. Foto de autor

evidenciar la salida de la biopsia más proximal⁹¹. Es de suma importancia comprender que la sección es proximal a la zona pectínea, sobre un sector de recto aganglionar que se preserva a propósito con el fin de no lesionar el complejo esfinteriano y el canal anal. Por tanto la anastomosis es colorrectal o eventualmente

ileorrectal, pero no colo-anal o ileo-anal. En muchos textos de reconocidos autores sigue figurando escrito de esta manera, y a pesar de que correctamente describen la técnica se comete el error semántico de llamarlo colo-anal.

En este momento se debe contar con la confirmación de haber biopsiado un sector normoganglionar. Confirmado esto se comprueba por vía laparoscópica que el descenso sea sin torsión ni tensión ⁹¹. De ser necesario se continuará la liberación del colon y disección del meso hasta lograr este objetivo.



Ilustración 24 - Tiempo perineal. Se exterioriza el recto hasta identificar la línea pectínea. Foto de autor

Ubicado en la posición el segmento a descender, se secciona el colon aganglionar en toda la circunferencia. Es recomendable ir seccionando y suturando por cuadrantes, evitando seccionar todo el colon desde el inicio. Esto permite manipular mejor el colon y mantener la correcta orientación evitando la torsión, así como adecuar la sutura a la posible incongruencia de cabos. Hecha la sección, se completa la anastomosis colorrectal por cuadrantes con puntos separados de sutura reabsorbible. En nuestro caso utilizamos poliglactina 910 4.0 o polidioxanona 4.0.

Abordaje convencional

Originalmente inicia con una incisión paramediana izquierda ⁹², aunque no todos sugieren este abordaje, prefiriendo una incisión mediana. Una vez tomadas las biopsias se libera el colon y secciona con sutura lineal cortante a la altura de la zona de transición ⁹². Se realiza la disección del mesocolon permitiendo el descenso a la pelvis y la liberación de las fascias de ser necesario ⁹². Abierta la reflexión peritoneal continua la disección perirrectal hasta la altura del complejo esfinteriano ⁹².

Completada la disección del recto, a nivel perineal se evierte el mismo, permitiendo observar la zona pectínea ⁹². Allí se secciona la cara anterior a 2 cm de

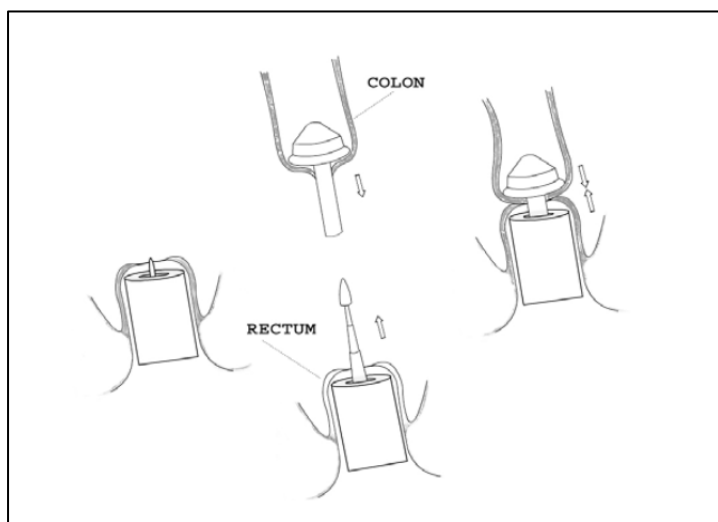
la zona pectínea y la cara posterior a 0,5 - 1 cm ⁹². Se introduce una pinza larga para sujetar el segmento ganglionar, al cual se le realizaron puntos tractores. El descenso se progresa hasta dejar evertido 2 cm proximales a la biopsia de segmento normoganglionar ⁹². Se fija el segmento normoganglionar con puntos de serosa al borde muscular distal rectal, de sutura reabsorbible 5,0 ⁹². Se secciona el sector descendido. Luego se completa la anastomosis termino-terminal con puntos separados de sutura reabsorbible 4,0.

Desde el abordaje abdominal se inspecciona el descenso por última vez y se cierra la reflexión peritoneal y la cavidad abdominal.

Técnica de Rehebein.

Modificación de la técnica de Swenson

Esta técnica surge casi tres décadas después de que Swenson publicara su trabajo original, y lo hace como una adaptación de la misma. Con el desarrollo de las *staplers* o máquina de sutura, se desarrolló la máquina de sutura circular endoluminal, que permite realizar una anastomosis de recto bajo, mediante un abordaje combinado, sin la necesidad de evertir completamente el recto para realizar la sutura fuera de la pelvis, como plantea Swenson. Esta técnica introduce este tipo de sutura. Comienza con un abordaje abdominal por mediana infraumbilical ⁹³. Continúa con la toma de biopsias y disección del sector aganglionar, extendiendo la disección distalmente en forma perirrectal. Se completa hasta aproximadamente 2 cm proximales al esfínter ⁹³. Completada la disección, se coloca el sector móvil de la máquina de sutura circular en la boca proximal a descender, cerrándola con una jareta en forma de bolsa de tabaco, y se introduce la máquina por vía endoanal ⁹³. Se



*Ilustración 25 - Anastomosis con sutura mecánica circular cortante endoanal.
Extraído de Book Hirschsprung's disease*

acoplan los elementos y al accionar la sutura mecánica se genera una anastomosis circular, seccionando remanentes de ambos cabos. Completada la sutura se debe corroborar que en la máquina se encuentre un aro de tejido o "dona" que comprenda ambos sectores a anastomosar.

Esta técnica ha demostrado ser segura y es utilizada por muchos cirujanos a nivel mundial. Algunos expertos sugieren que la edad ideal para utilizar esta técnica está comprendida entre los 6 y 18 meses y sobre todo para pacientes con EHL ⁹³.

Presenta principalmente 2 desventajas: requiere material específico y desarrolla casi invariablemente una estenosis a nivel de la sutura que requiere seguimiento y dilataciones ⁹³.

Técnica de Soave y Yancey

Debido al riesgo de lesión de estructuras pelvianas durante la disección perirrectal, surgió esta innovadora técnica con el fin de disminuir este riesgo. La técnica original fue publicada por Yancey 8 años antes de que lo presentara Soave, pero no sería hasta esta última que adquiriera gran popularidad en la comunidad científica¹⁷. Se presume que esto fue así debido a que el Dr. Yancey la publicó en una revista científica poco difundida ya que era de las pocas que aceptaba trabajos realizados por personas afrodescendientes. Hoy en día, más de 60 años después, expertos como el Dr. Levitt intentan reconocer el trabajo de Yancey utilizando el nombre del mismo en la técnica.

La táctica de esta cirugía consiste en realizar la disección del recto pelviano en el plano submucoso de la pared del recto, evitando así la lesión de las estructuras adyacentes. Ha sido ampliamente utilizada en el mundo y en nuestro medio. Fue adaptada más tarde por Boley y más adelante por L. de la Torre, quien hace referencia a su técnica como Soave endoanal.

Yancey-Soave Laparoscópico y Georgeson

Esta técnica comparte la preparación y colocación de trocares con la técnica de Swenson laparoscópica⁹¹. Hay una pequeña diferencia semántica entre las técnicas descritas por ambos autores: Soave describió la disección del recto por vía abdominal, mientras que Georgeson por vía endoanal.

Inicia de igual manera, tomando biopsias para su procesamiento⁹¹. Continúa con disección del meso, realizando una ventana y disecando hasta el sector normoganglionar en sentido proximal y hasta la reflexión peritoneal en sentido distal⁹¹. Durante esta etapa el cirujano debe ser capaz de identificar el uréter izquierdo y puede ser necesario liberar la fascia de Toldt.

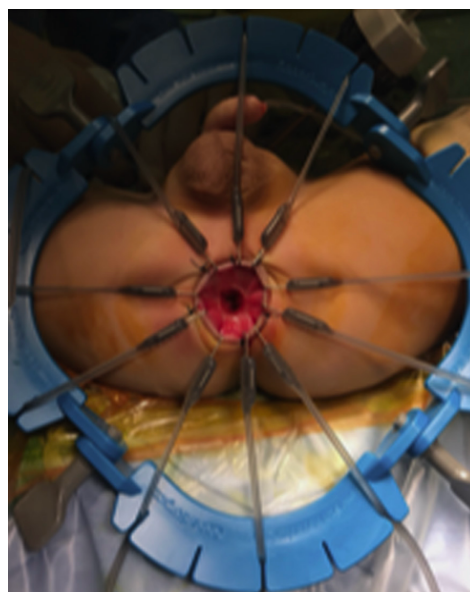


Ilustración 26 - Colocación de separador de Lone Star en posición de litotomía. Extraído de Atlas of pediatric Surgery - Holcomb, Rothenberg

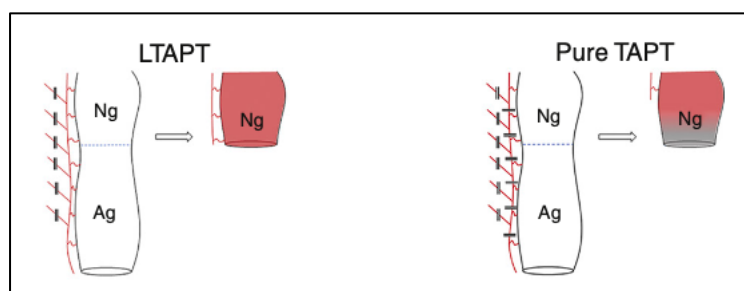
Una vez confirmado el sector anatomopatológicamente sano, y liberado, se procede al tiempo perineal. Aquí suele colocarse al paciente en posición de litotomía y se utiliza separador de Lone Star o puntos tractores⁹¹. El fin es exponer completamente la zona pectínea y lograr cubrirla con los ganchos del separador o puntos tractores con el fin de proteger y preservar el canal anal ⁹¹.

Utilizando el electrocauterio con punta aguja se incide la mucosa inmediatamente por encima de la línea pectínea (las distintas recomendaciones van desde 0,5 a 2 cm proximal a esta) hasta el plano submucoso en profundidad ⁹¹. Desde allí se labra el plano submucoso hasta llegar a la altura del sector disecado por vía laparoscópica ⁹¹. A medida que se avanza por el plano se deja un manguito seromuscular que permanecerá en el periné. Al llegar al sector donde ya se ha liberado el recto por vía abdominal, se incide sobre el manguito inmediatamente distal al sector donde todavía no se ha labrado el plano ⁹¹. Se comienza por la cara anterior y se continúa lateralmente hasta completar toda la circunferencia ⁹¹.

Abierto al peritoneo, se incide en la pared posterior del manguito seromuscular y en la cara anterior, equivalente a hs 12 y 6, con el fin de disminuir la tensión del mismo. Algunos optan directamente una resección de la pared posterior del manguito seromuscular hasta la zona pectínea y una incisión sobre la cara anterior. Luego se realiza el descenso del colon con pared total a través del recto, el denominado *pull-through* ⁹¹. Una vez que se observa salir a través del ano la marca donde se realizó la biopsia del sector ganglionar, se ha completado el descenso.

Se confirma por vía laparoscópica que el descenso no presente torsión ni tensión y se procede a la anastomosis colorrectal de igual manera que describió para la técnica de Swenson ⁹¹

La técnica descrita originalmente realiza el labrado del manguito seromuscular desde el abordaje abdominal. Esto se puede reproducir laparoscópicamente, pero la mayoría de los reportes se refieren a la técnica adaptada por Georgeson, con



abordaje laparoscópico combinado con el abordaje

Ilustración 27 - A izq: disección desde abordaje abdominal, preserva arteria marginal. A der: disección endoanal, liga arteria marginal al avanzar proximalmente. Sector gris corresponde a menor vascularización.

perineal, realizando el labrado del manguito desde el periné. Muchos la utilizan incluso en los casos que no es estrictamente necesario el abordaje abdominal. Esto se debe a que al disecar el segmento a descender desde el abdomen, es posible preservar la arteria marginal, mientras que al hacerlo desde el periné se tiende a ligar o coagular a medida que se expone.

La otra gran diferencia, descrita originalmente por Yancey y luego por Boley, y que prácticamente se adaptó en la enorme mayoría de los reportes, es la anastomosis primaria sin la confección de un *moncone*. En el texto original Soave dejaba el colon descendido protruido por el ano, sin seccionar ni anastomosar quirúrgicamente. Entre 15 y 20 días postoperatorios realiza una 2da intervención donde se reseca el segmento aganglionar protruido, pero refiere que la anastomosis se genera por la adherencia propia del proceso inflamatorio, sin necesidad de sutura ⁹⁴. Yancey, al igual que Boley más adelante, sugirieron la sección del sector redundante con anastomosis primaria ^{17,94}.

Abordaje Convencional

La técnica inicia con una incisión mediana infraumbilical ⁹⁴. En nuestro medio también la hemos realizado mediante una incisión de Pfannenstiel.

Los primeros pasos de la cirugía consisten en las tomas de biopsia. Continúa con la disección del meso y liberación del colon al igual que en la técnica laparoscópica. En la técnica original Soave infiltra la pared del recto-sigmoides con suero fisiológico y una sustancia con efecto vasoconstrictor ^{18,94}. Luego incide longitudinalmente la capa sero-muscular y continúa la disección roma hasta llegar a la zona del esfínter anal ^{18,94}. Allí se pasa al tiempo perineal ⁹⁴.

Desde el periné se introduce una sonda o puede ser un dilatador esofágico, el cual se fija a la mucosa disecada⁹⁴. Al traccionar de esta se produce la eventración de la mucosa, la cual se secciona entre 1 y 2 cm de la zona dentada⁹⁴. Se continúa traccionando y realizando el descenso hasta la zona de la biopsia con células ganglionares. La anastomosis se produce de igual manera que en la técnica laparoscópica.

Boley plantea su modificación con Soave refiriendo que acorta los tiempos hospitalarios, disminuye la necesidad de dilataciones, menores complicaciones de la anastomosis y cuidado postoperatorio más sencillo ⁹⁵.

Técnica de Duhamel

Consiste en realizar el descenso del colon sano por un plano incruento entre sacro y recto, dejando un *pouch* de recto aganglionar y haciendo una anastomosis latero-lateral con máquina de sutura lineal cortante. En el texto original Duhamel la describe como una variante de la técnica propuesta por Swenson, donde excluye la parte enferma en vez de extirparla, con la ventaja de no poner en riesgo la innervación de la vejiga y genitales por el plexo pélvico ⁷⁸.

El abordaje laparoscópico fue reportado por primera vez en 1994 en un niño de 2 años ⁸⁴. Algunos sostienen que presenta alta más precoz, al igual que la recuperación de la v.o., sin diferencias significativas en constipación/diarrea^{84,96}. Bax y Van der Zee refieren que la técnica es considerablemente más compleja que la versión convencional, requiriendo una importante curva de aprendizaje ⁹⁶. Sus primeras experiencias obtuvieron resultados similares con respecto a no tener mayores complicaciones postoperatorias, menor tiempo de estadía y reinstalación de la v.o. más precoz. Los resultados cosméticos no fueron considerados en la comparación de resultados, pero refieren resultados ampliamente superiores ⁹⁶.

Abordaje laparoscópico

El abordaje para esta técnica es similar, con un trocar umbilical para la cámara, trocates en ambos cuadrantes inferiores o en ambos flancos, y agrega un 3º en cuadrante superior derecho ⁹⁷. Como todos estos procedimientos, inicia con la toma de biopsias. Continúa con la disección del meso, labrando una ventana próxima a la pared del recto. Se incide sobre la reflexión peritoneal por delante del recto y se rodea para continuar principalmente por la cara posterior ⁹⁷. A partir de allí comienza la disección de espacio retrorrectal ⁹⁷. La disección debe realizarse hasta poder palpar el instrumento en el espacio retrorrectal tactando desde el periné, a la altura de la zona pectínea ⁹⁷. Luego se continúa con la disección proximal hasta el sector normoganglionar ⁹⁷.

Una vez liberado el colon a movilizar, se introduce un aspirador en el recto por vía perineal y se asegura de que este se encuentre limpio. Traccionando del recto se secciona próximo a la reflexión peritoneal ⁹⁷. Esta referencia es importante para evitar dejar un *pouch* rectal redundante, lo que genera mayor número de complicaciones. Ejerciendo presión con la pinza desde dentro, sobre la cara posterior del *pouch* rectal, se marca donde se debe realizar la incisión en la cara posterior, siempre proximal a la zona pectínea, aproximadamente 0,5-1cm ⁹⁷. Se incide en la cara posterior, hasta ambos lados, paralelo a la línea dentada, y se pasan puntos de poliglactina 910, 4.0 en ambas comisuras ⁹⁷. Se dejan también 2 puntos en el borde superior de esta herida ⁹⁷. A través de esta incisión se desciende el sector normoganglionar hasta evidenciar la salida del sitio de biopsia más proximal a través del ano ⁹⁷. El descenso se debe hacer con la cara antimesentérica posicionada anteriormente ⁹⁷. Una vez realizado

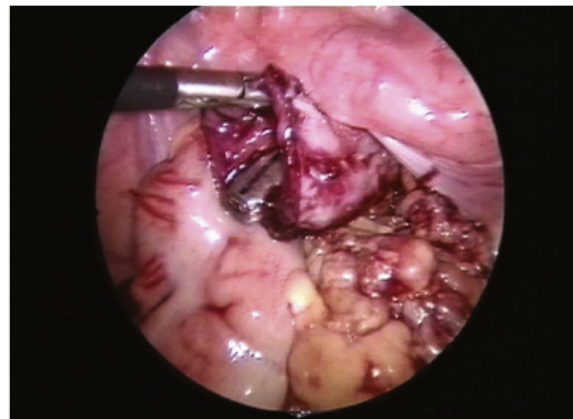
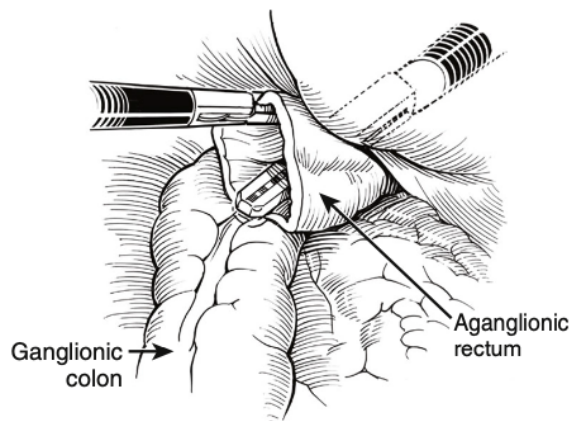


Ilustración 28 - Ilustración e imagen de la introducción de la EndoGIA para ampliar la anastomosis. Extraído de Atlas of Pediatric Surgery – Holcomb, Rothenberg.

el pull-through, se secciona el colon descendido y se sutura la cara anterior al borde superior de la incisión del *pouch*, y la cara posterior al borde inferior ⁹⁷. Utilizando una EndoGIA® de 45mm, se amplía la anastomosis introduciendo una rama de la misma en el colon descendido y la otra en el *pouch* ⁹⁷. El último paso es el cierre del *pouch* desde el abordaje laparoscópico con un surget de poliglactina 910 4.0 ⁹⁷. En ocasiones, la anastomosis del *pouch* es tan larga que genera casi una anastomosis oblicua entre estos, lo que hace que el cierre del *pouch* sea del borde anterior del recto nativo a la cara anterior de colon descendido ⁹⁷.

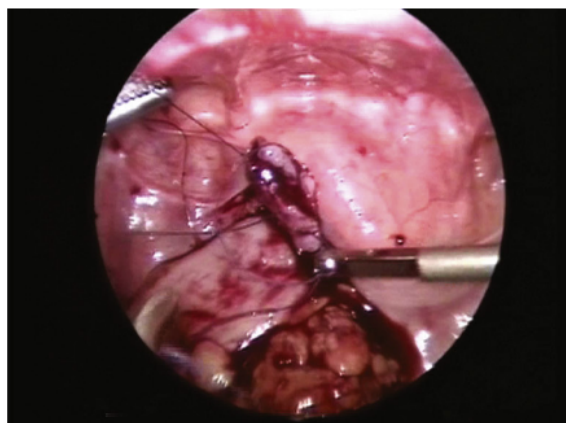
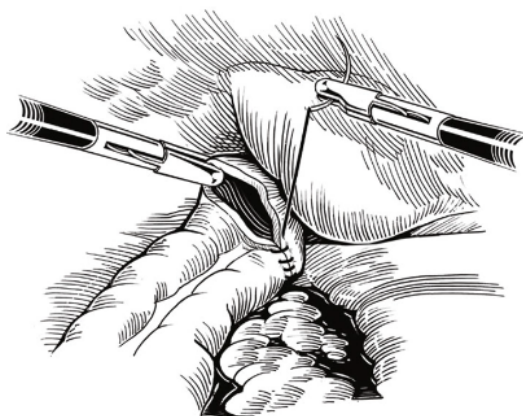


Ilustración 29 - Ilustración e imagen del cierre del pouch. Extraído de Atlas of Pediatric Surgery – Holcomb, Rothenberg.

Abordaje Convencional

Inicia con una mediana infraumbilical. En los casos que presenten una colostomía previa, se desmonta la misma con una incisión circunferencial en piel. Se evalúa la extensión de la enfermedad, y se realiza una confirmación histopatológica con biopsias por congelación ⁹⁸. En los casos que presenten una colostomía previa, se retira la estoma y se utiliza para la anastomosis. La movilización del colon comienza en el mesocolon rectosigmoideo, proximal a la unión rectosigmoidea. La disección del mismo se realiza con electrofulguración o ligaduras de material reabsorbible. La disección del recto distal agangliónico se realiza por debajo de la reflexión peritoneal, cuidando de no lesionar los órganos adyacentes como los uréteres, la vejiga, las vesículas seminales y el conducto deferente ⁹⁸. El colon se divide en la zona de transición, con sutura mecánica lineal cortante o cerrando con surget de material reabsorbible, como poliglactina 910 o seda ⁹⁸. Es recomendable reperar las caras mesentérica y antimesentérica para mantener la orientación del segmento ganglionar durante el descenso. El colon gangliónico descendido debe preservar las características normales, incluyendo una textura serosa, el diámetro, y buena irrigación; si estas características están presentes, debe seguir una anastomosis sin tensión ⁹⁸. La tracción anterior en el recto expone el espacio retrorrectal, presacro. Se labra el espacio para el descenso con maniobras romas, directamente en la línea media. La disección puede facilitarse utilizando un dilatador

curvo de Hegar o simplemente con el dedo índice ⁹⁸. Esta disección se lleva hasta el suelo pélvico al igual que en la técnica laparoscópica. Continúa con la incisión en la cara posterior del *pouch* rectal para realizar el pull-through . Se colocan los puntos en comisuras y ambos lados de la incisión y descenso del colon ganglionar ⁹⁸. Se confirma el descenso sin torsión ni tensión. Se secciona el colon descendido y anastomosis termino-lateral, tal como fue descrita en el apartado anterior ⁹⁸. Se coloca una grapadora endo-GIA o similar, con un brazo en el recto nativo y el otro en el neorrecto, para crear una anastomosis antero-posterior entre el recto y el intestino descendido ⁹⁸. Se debe tener cuidado para evitar interferencias con órganos cercanos como los uréteres, ovarios, vejiga o intestino delgado. Cuando la posición deseada está asegurada se realiza la anastomosis con la sutura mecánica lineal cortante directamente a lo largo de la línea media y se confirma la eliminación completa de la pared rectal común⁹⁸. Es crucial que el cirujano inspeccione digitalmente la anastomosis, se asegure que esté completamente anastomosado y verifique la hemostasis ⁹⁸.

Volviendo al abordaje abdominal, algunos autores sugieren la resección del recto agangliónico restante en exceso⁹⁸. Para esto utilizan la sutura lineal cortante en forma oblicua, con el extremo a 0.5 o 1 cm proximal a la anastomosis. El muñón rectal queda por debajo de la reflexión peritoneal ⁹⁸. Con la anastomosis completa, el neorrecto puede o no ser reperitonizado y se cierra el abdomen⁹⁸.

Vale destacar que la técnica original descrita por Duhamel hace más de 60 años tenía algunas diferencias que se fueron adaptando para la mejoría de la técnica. En primer lugar, el *pouch* se ha ido reduciendo de tamaño, para ser recomendado hoy que no sobrepase la reflexión peritoneal, quedando completamente en la pelvis menor. En segundo lugar, Duhamel proponía la sección longitudinal en la cara posterior a nivel de la línea pectínea, separando las fibras del esfínter ⁷⁸. Eso se ha cambiado, para incidir transversalmente por encima de este y preservar completamente su función. Por último, como parte de la evolución de las técnicas quirúrgicas, Duhamel proponía una anastomosis sin sutura, clampeando el recto y el segmento descendido con 2 pinzas Kocher, en forma de “V” con vértice superior, que quedaban asomando a través del ano por días ⁷⁸. Esto fue sustituido por la sutura mecánica lineal cortante.

Recientemente el Dr. Abello presentó, en las primeras jornadas de Enfermedad de Hirschsprung, realizadas en el Hospital Italiano de Buenos Aires, una variante de esta técnica en la que realiza la anastomosis mediante magnamosis (utilizando imanes), sin sutura.

Descenso de colon derecho

Cuando nos encontramos con EHL que incluye el transverso, el descenso y anastomosis del colon derecho, puede quedar a mucha tensión e incluso en un ángulo muy cerrado cruzando por encima del íleon terminal, lo que puede generar una suboclusión. Para evitar esto y poder realizar una anastomosis sin tensión se han desarrollado procedimientos como el de Deloyers o el descenso trans-mesocolon o procedimiento Turnbull ^{99,100}.

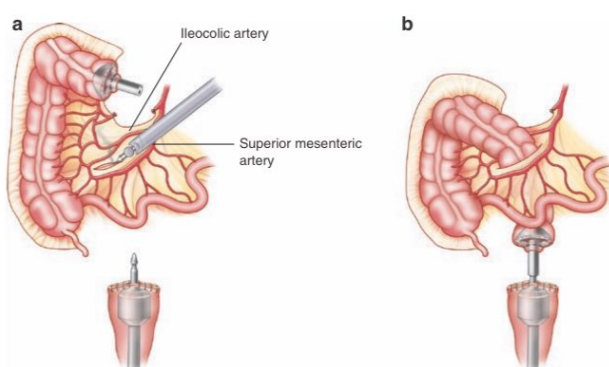


Ilustración 30 - Descenso transmesocolo, técnica de Turnbull. Extraído de The ASCRS textbook of colon and rectal Surgery

En el descenso transmesocolon se realiza una ventana en un sector avascular por el que se desciende el colon derecho, quedando por detrás del íleon terminal en dirección a la pelvis ¹⁰⁰. Esta maniobra evita la compresión del íleon terminal y genera menos tensión en la anastomosis.

El procedimiento de Deloyers es más complejo, pero con excelentes resultados. Para esto se requiere la sección de las arterias cólica derecha y cólica media próximas a su nacimiento, preservando especialmente la arteria ileocólica, ya que va a suplir a todo el colon remanente ¹⁰¹. Es importante la preservación de la arcada de Drummond para asegurar la irrigación de todo el segmento ¹⁰¹. Se procede al decolamiento de todo el colon derecho y luego a la rotación en sentido antihorario, quedando el ciego en el hipocondrio derecho y el ángulo hepático del colon en dirección a la pelvis para realizar la anastomosis colorrectal ¹⁰¹.

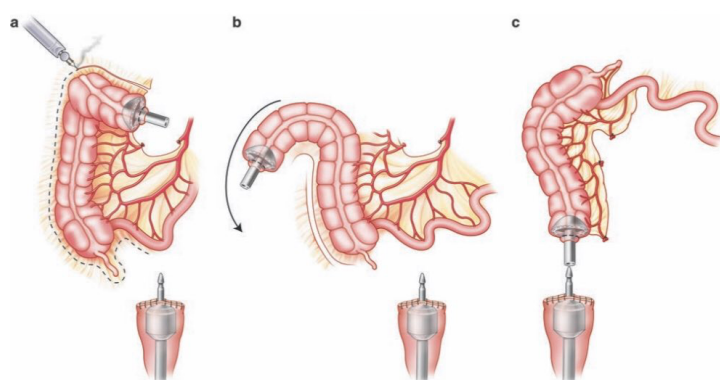


Ilustración 31- Ilustración 30 - Rotación de colon derecho retro mesentérica, técnica de Deloyers. Extraído de The ASCRS textbook of colon and rectal Surgery

TÉCNICAS ESPECÍFICAS PARA AGANGLIONOSIS EXTENSAS

Técnica de Martin

Esta técnica, también conocida como Duhamel-Martin o Lester Martin, en honor al cirujano que la describió por primera vez en 1967 y que surge como una modificación de la técnica original de Duhamel ¹⁰². El objetivo de esta técnica era eliminar el fondo ciego del *pocuh* rectal y de esta manera disminuir las complicaciones del sector aganglionar. Realizando una técnica en lo demás similar al Duhamel, sugiere una anastomosis termino-lateral del sector normoganglionar descendido en el espacio retrorrectal y luego una anastomosis latero-terminal del sector descendido al cabo proximal del recto remanente ¹⁰². Una vez confeccionadas ambas anastomosis introduce un clamp para anastomosar ambas asas, eliminando el puente

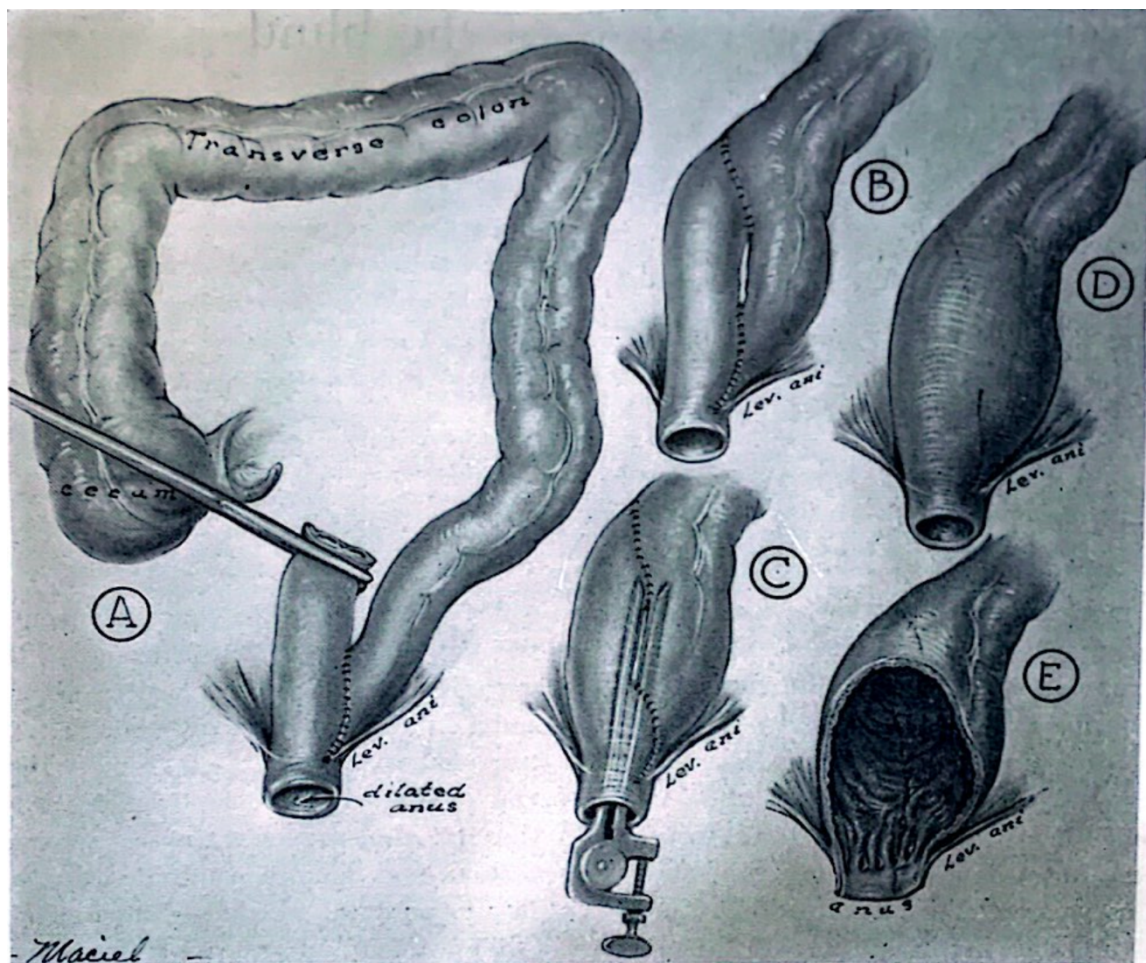


Ilustración 32 - Esquema del artículo original publicado en 1968 por L. Martin

entre estos y generando una anastomosis latero-lateral amplia ^{102,103}. El resultado final es un reservorio amplio a modo de ampolla rectal, sin fondo ciego ¹⁰².

Un año más tarde, Martin publica la primera técnica específica para casos de aganglionosis extensas. Esta surge como una extensión de su procedimiento, en la cual el segmento descendido corresponde a intestino delgado, íleon específicamente. Luego de realizar la anastomosis termino-lateral del asa descendida en el espacio retrorrectal, realiza una extensa anastomosis latero-lateral del asa delgada a todo el colon izquierdo ¹⁰³. La preservación del colon nativo busca como objetivo la absorción hidroelectrolítica, mejorando así la función intestinal y disminuyendo el número y la consistencia de las deposiciones, y con esto mejoraría el eritema del pañal que estos pacientes suelen presentar ¹⁰³. En el artículo original presenta 5 pacientes operados con esta técnica, con buenos resultados ¹⁰³.

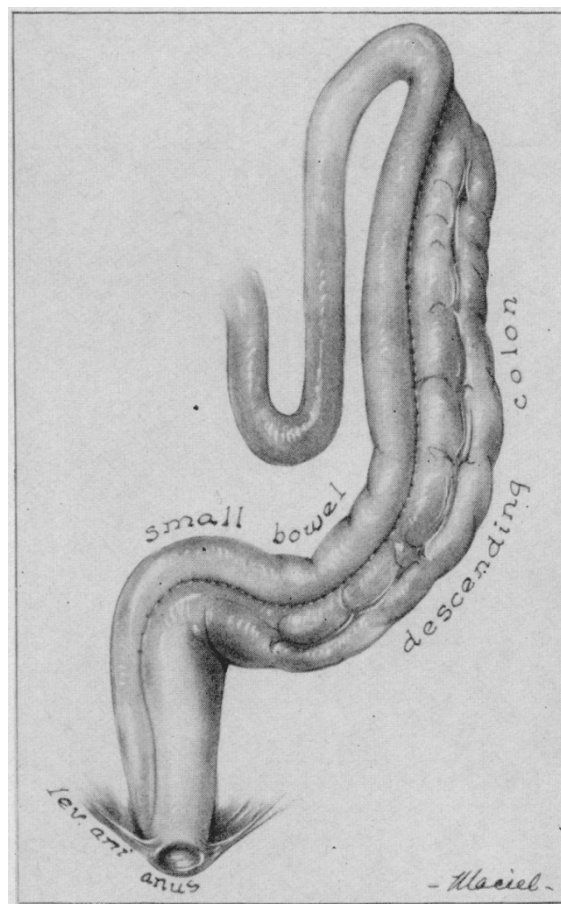


Ilustración 33 - Esquema del artículo original de L.Martin, publicado en 1969

Esta técnica ha sido bastante utilizada para el tratamiento de aganglionosis extensas, siendo incluso la más utilizada en algunas series ²⁴. En la actualidad ha caído en desuso debido a que muchos expertos sugieren no preservar sectores aganglionares dado que tienden a perpetuar el estreñimiento, mantienen un estado proinflamatorio por tratarse de tejido enfermo y presentan extensas suturas que pueden presentar fallas y fugas anastomóticas ⁷. Los mismos sugieren que la anastomosis ileorrectal presenta similares resultados a largo plazo con menor morbilidad ⁷. De todos modos, creemos importante su mención dado lo extendido que fue su uso en el pasado reciente, por lo que pacientes en seguimiento han de haber sido operados por esta técnica.

Hemos notado que en muchos textos se hace mención a la técnica de Martin sin especificar a cuál de las dos hace referencia. La segunda que mencionamos solo se utiliza en casos de ACT o más extensas, mientras que la primera puede ser utilizada en cualquier caso.

Técnicas con parches de colon derecho

Técnica de Kimura

En 1981 Kimura propone una técnica conceptualmente similar a Martin, esta vez utilizando un parche de colon ascendente. Se basa en la premisa de que la mayor parte de la absorción hidroelectrolítica ocurre en dicho sector. La técnica es compleja y se realiza en etapas. Primero realiza una ileostomía proximal a la zona de transición (ilustración 34, A) ¹⁰⁴. Semanas más tarde, reinterviene al paciente creando una extensa anastomosis latero-lateral del íleon ostomizado al ascendente y transverso, el cual luego ostomiza de forma terminal (ilustración 34, B). Se destaca que en su técnica mantiene la vascularización solo por los vasos ileales, ya que secciona el mesocolon, desarrollándose neovascularización a expensas de la vascularización intramural ¹⁰⁴. Refiere que 6-12 meses después la vascularización se encuentra completamente desarrollada y allí realiza un descenso del íleon con parche de colon a modo de procedimiento de Swenson (ilustración 34, C y D) ¹⁰⁴.

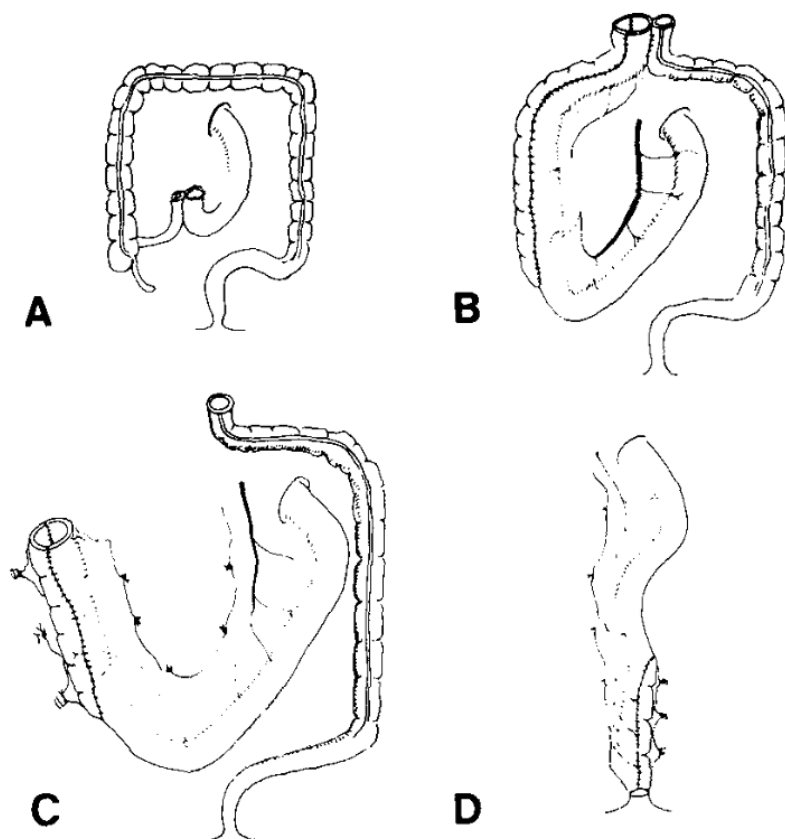


Ilustración 34 - Técnica de Kimura, extraído del artículo original de Kimura

Técnica de Sauer

Sauer, por su parte, propone una técnica similar en 1989 en la que además preserva la válvula ileocecal. El fundamento de esta compleja técnica radica en que además de preservar el colon derecho, con mayor absorción hidroelectrolítica, preserva la válvula ileocecal, la cual tiene un papel fundamental como barrera para evitar el pasaje de bacterias del colon al intestino delgado ¹⁰⁵. Esta técnica también se realiza en etapas. Primero reseca el sector de íleon aganglionar incluyendo la zona de transición y preservando los 3 cm proximales a la válvula ileocecal ¹⁰⁵.

Los 20 cm ganglionares más distales se aíslan y se anastomosa el

íleon proximal al íleon aganglionar inmediatamente proximal a la válvula ileocecal¹⁰⁵. El asa aislada se anastomosa en forma latero-lateral al colon ascendente, de manera isoperistáltica, y se ostomiza como ileostomía terminal, mientras que el colon se ostomiza a forma de fístula cutánea para facilitar su manejo¹⁰⁵. Al mes completa la colectomía y descenso de la ostomía proximal con técnica de Martin o de Rehbein¹⁰⁵.

De esta manera se conforma un descenso ileorrectal que tiene interpuesta la válvula ileocecal, manteniendo la superficie de ciego y ascendente para aumentar la reabsorción hidroelectrolítica y preservar la función de barrera de la válvula ¹⁰⁵.

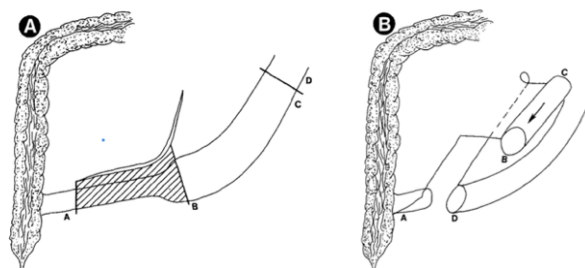


Fig 2. (A) Resection of aganglionic ileal segment. Resection line A is 2 to 3 cm proximal to the ileocecal valve in affected area, resection line B is in ganglionic area. (B) A to C: normal ileum to be used for interposition.

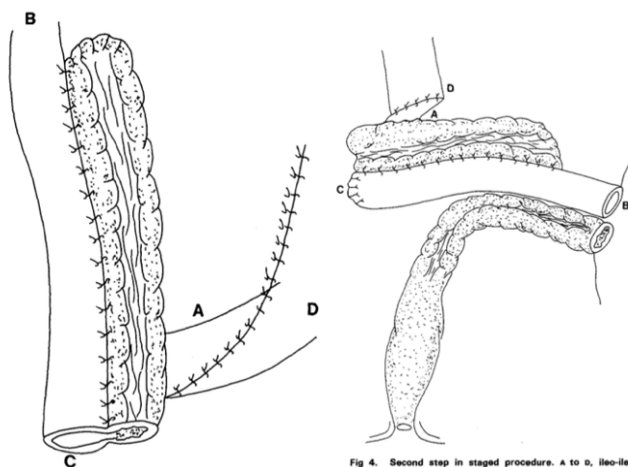


Fig 3. Side-to-side anastomosis between ileal loop (A to C) and ascending colon. End-to-back anastomosis of ileum (A to D).

Fig 4. Second step in staged procedure. A to B, ileo-ileal anastomosis; C to A, ileal conduit; A, distal end of conduit as stoma. The proximal end of the distal colon is also exteriorized to facilitate later ileorectal anastomosis.

Ilustración 35 - Técnica de Sauer, obtenido del artículo original publicado por Sauer en 1989

Otras técnicas con parches colónicos

Shandling describe otra forma utilizando todo el colon “disponible” para realizar una anastomosis laterolateral al íleon descendido a modo de Soave. Reporta 2 casos exitosos en 1984 ¹⁰⁶.

Otra técnica descrita por Boley y modificada levemente por Applebaum plantea el uso de colon ascendente (sin válvula) a modo de parche anastomosado laterolateral en sentido antimesentérico al íleon descendido, el cual lo realiza con manguito y anastomosis primaria (técnica Yancey-Soave-Boley) ¹⁰⁷. En un reporte de casos refiere mejor absorción hidroelectrolítica, con descenso significativo del número de deposiciones ¹⁰⁷.

Reconstrucción ileal con reservorio en "J"

Otra técnica es la creación de un *pouch* en "J" de íleon y anastomosis ileorrectal. Utsonomiya popularizó esta técnica en 1980 siendo adoptada en muchos centros. Supone las ventajas de crear un reservorio y disminuye la onda peristáltica directamente hacia el canal anal, lo que aumenta la urgencia para movilizar y la incontinencia ¹⁰⁸.

En algunos centros se utiliza en los casos de ACT y se puede agregar la esfinterotomía para evitar síndrome obstructivo y enteritis ²⁴.

Para su confección la mayoría realiza la técnica igual a Swenson o Rehbein hasta la anastomosis ileorrectal ¹⁰⁹. En este momento se debe asegurar que el íleon, en un punto aproximadamente a 15-20 cm de la boca terminal, sea capaz de llegar a anastomosarse al recto bajo, llegando aproximadamente a 2cm debajo del borde inferior del pubis ¹⁰⁹. Para esto pueden ser necesarias varias maniobras, desde la sección del pedículo ileocecal próximo a su origen, hasta movilización mínima de duodeno-páncreas y liberación de la raíz del mesenterio ¹⁰⁹. Una vez asegurado esto se confecciona el reservorio en J plegando los últimos 15-20 cm, sector confirmado

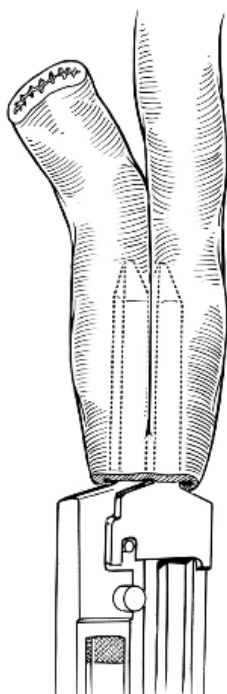


Ilustración 36 -- Confección del reservorio en "J".
Extraído de Atlas of pediatric Surgery -
Holcomb, Rothenberg

como ganglionar con una anastomosis latero-lateral extensa ¹⁰⁹. Se yuxtaponen y fijan con un punto reabsorbible en el sector más proximal ¹⁰⁹. Próximo al vértice de la unión se realiza una apertura con bisturí en cada una de las asas, por las que se introduce una rama de la sutura lineal cortante en cada una ¹⁰⁹. Se confecciona la anastomosis con la sutura mecánica ¹⁰⁹. Se introduce la ojiva de la sutura circular cortante en el mismo y se cierra con una jareta ¹⁰⁹. Se introduce la máquina de sutura circular por vía endoanal y se desciende el reservorio hasta el recto remanente ¹⁰⁹. Se acoplan las partes de la máquina de sutura circular y se efectúa la anastomosis. Luego se debe retirar la pinza cuidadosamente con maniobras circulares y verificar que en la misma

se encuentren los aros seccionados del sector ileal y rectal. Quienes utilizan esta técnica refieren haber mejorado considerablemente la diarrea severa en el postoperatorio inmediato ³⁰.

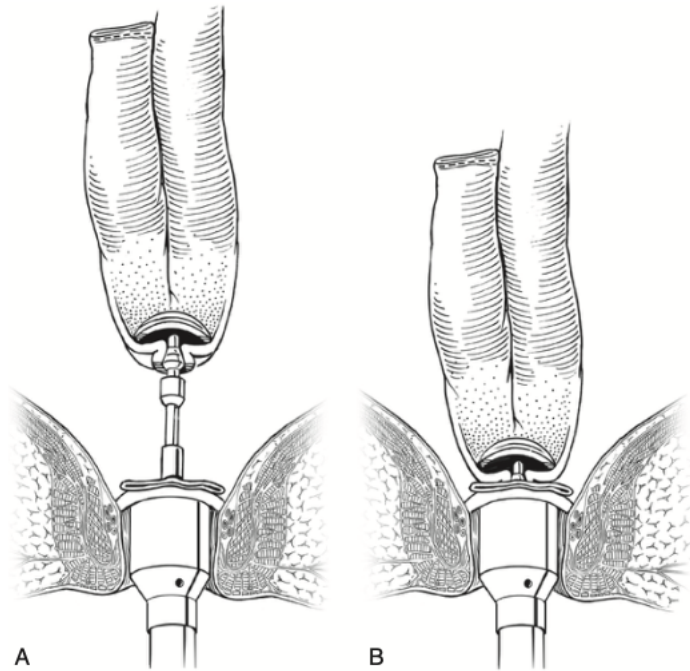


Ilustración 37 - Anastomosis del pouch en "J" al recto. Extraído de Atlas of Pediatric Surgery - Holcomb, Rothenberg

Técnica de Ziegler

Miectomy-miotomy extendeda

Ziegler propone esta técnica para el tratamiento de AID y AT ^{110,111}. Se trata de una alternativa para casos sumamente complejos, en la que se intenta preservar una longitud mínima con el fin de evitar la insuficiencia intestinal. Se mantiene intestino aganglionar, aproximadamente 40-50cm, sobre el que se realiza ostomía terminal y una miectomía-miotomía que mantiene el flujo al bajar la presión del segmento aganglionar y a expensas de la propulsión generada por el corto segmento sano ^{110,111}. La miectomía se realiza resecando una banda de 1cm de

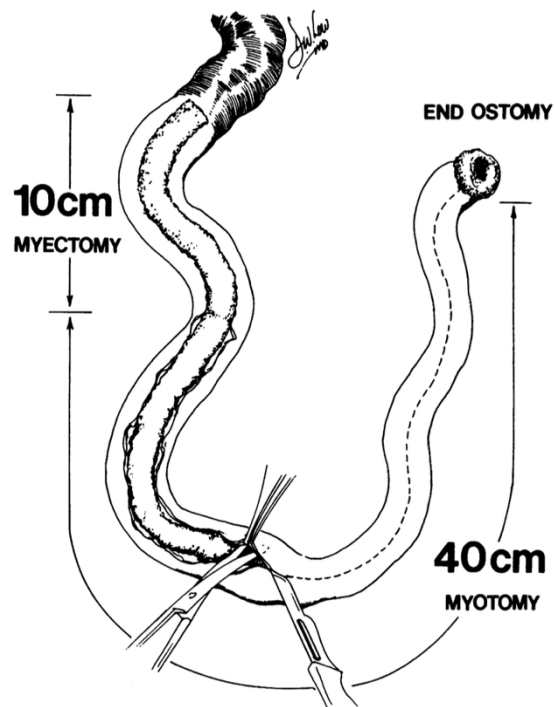


Ilustración 38 - Técnica de Ziegler para AT. Extraído de artículo original de Ziegler.

ancho a lo largo de los primeros 10cm y luego miotomía los siguientes 40cm. Finaliza con una ileostomía terminal, como mencionamos previamente ¹¹¹. El autor reporta algunos buenos resultados(10/16), con 2 de ellos recibiendo toda la nutrición enteral al momento de la publicación¹¹⁰. Plantea que es una alternativa para una manifestación rara de la enfermedad que puede tratar de forma definitiva o alternativamente permitir el crecimiento hasta realizar un trasplante intestinal ¹¹⁰. En un estudio vieron una franca mejoría en el descenso de número de deposiciones ⁷³.

Otras técnicas e innovaciones

Mínimo acceso endoanal



Ilustración 39 - Colocación de los trocares por vía transanal. Obtenido del artículo original ¹¹²

En la universidad de Huazhong describieron una técnica combinando laparoscopia y abordaje endoanal, utilizada en al menos 3 pacientes con EHL, con abordaje enteramente endoanal¹¹². Comenzaron el procedimiento igual que en la técnica descrita por Soave y Yancey. Una vez abierto el

manguito sero-muscular a la cavidad peritoneal, insertaron 3 trocares de 5 mm a través de la incisión en el manguito sero-muscular, sujetando los mismos con puntos de sutura. Insuflaron la cavidad hasta una presión de 6-8 mmHg. Con una óptica de 5mm y 30° y los 2 instrumentos adicionales realizaron la exploración, liberación de la fascia de Toldt izquierda, disección del epiplón mayor y mesocolon ¹¹². Completada la liberación, continuaron el descenso como en la técnica descrita por De la Torre. Confirmado el sector normoganglionar por biopsia extemporánea, y completado el descenso, volvieron a realizar una laparoscopia exploratoria de igual manera para corroborar la hemostasis y descenso sin torsión ni tensión ¹¹². Finalizaron los procedimientos con la anastomosis colorrectal como es habitual en la técnica

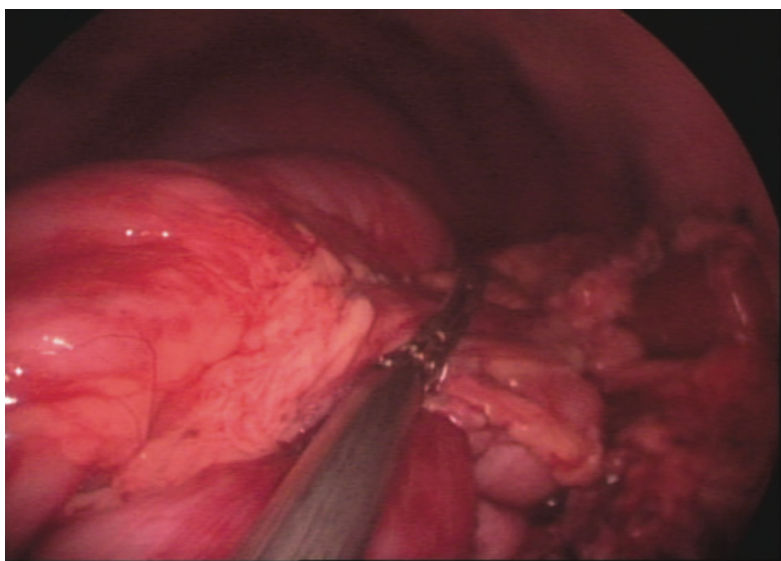


Ilustración 40 - Visión endoscópica por vía transanal, disección del mesosigmoides. Obtenido del artículo original. ¹¹²

Abordaje laparoscópico por incisión umbilical única

En 2010, Muensterer reportó junto con Georgeson los primeros 6 casos utilizando una incisión umbilical única, o SILEP, por sus siglas en inglés (Single Incisión laparoscopic endorectal Pull-Through) ¹¹³. Presentó 2 variantes, utilizando Triport® y 3 trocares con entradas separadas a nivel de la fascia, de 4 y 3mm ¹¹³. El procedimiento fue realizado con la técnica de Georgeson, simplemente variando las posiciones de los trocares. Los resultados fueron comparables con la técnica laparoscópica clásica, demandante técnicamente por la falta de ángulo para realizar las biopsias y con excelente resultado estético¹¹³.

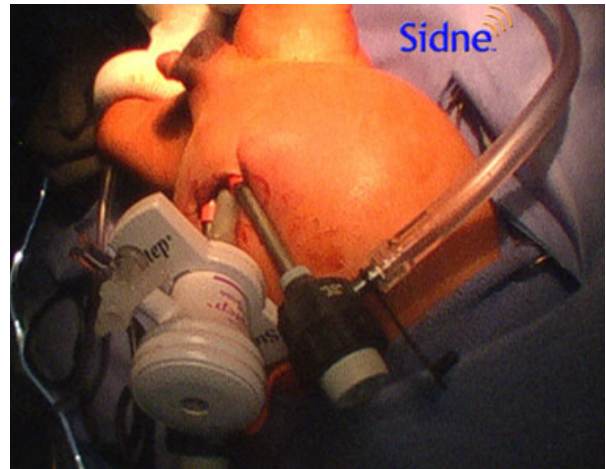


Ilustración 41 – Colocación de los trocares con técnica de SILEP. Imagen tomada del artículo original de Muensterer. ¹¹³

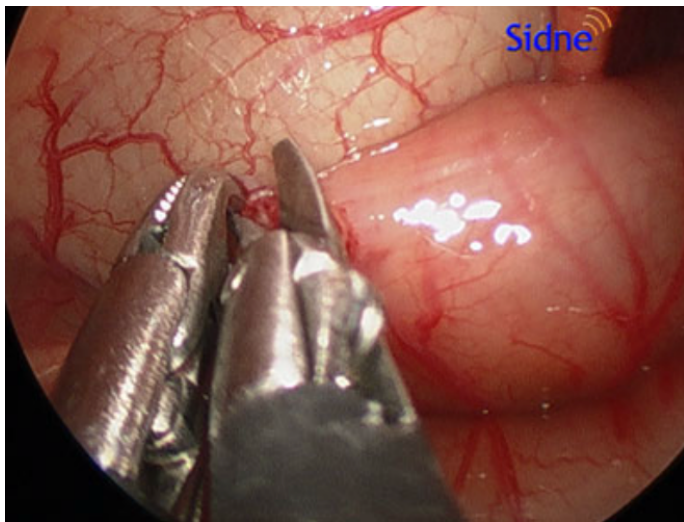


Ilustración 42 - Toma de biopsia con técnica de SILEP. Nótese el ángulo entre los instrumentos. Imagen tomada del artículo original de Muensterer. ¹¹³

Cirugía Robótica

Desde el año 2001 se han estado llevando a cabo distintos procedimientos asistidos con cirugía robótica en pediatría¹¹⁴. En el año 2011, Hebrá et al, publicaron su experiencia con 12 pacientes con EH en los cuales se realizó el tratamiento mediante cirugía robótica, y desde entonces esta ha adquirido gran popularidad. Las técnicas utilizadas son las mismas que se utilizan con el abordaje laparoscópico, de hecho, el procedimiento inicia con una laparoscopia como si se fuera a resolver con esa técnica. Luego se acopla el Da Vinci® a los puertos y se procede a realizar la cirugía utilizando el robot.

Hebrá realizó su experiencia con la técnica de Swenson y a los pocos años Pini Prato y su equipo publicaron sus resultados con la técnica de Yancey-Soave¹¹⁵. Al día de hoy hay publicaciones informando los resultados con todas las técnicas habituales.

La mayoría de los autores utiliza 4 trocares, umbilical para la óptica, 2 en cada cuadrante superior y uno en el cuadrante inferior izquierdo o derecho, según los diferentes autores y técnicas¹¹⁶.

La técnica robótica permite una disección precisa, especialmente en la pelvis, gracias a la visualización tridimensional y mayor libertad de movimiento de los instrumentos robóticos, lo que minimiza el riesgo de lesiones en estructuras nerviosas y vasculares importantes durante la disección rectal ¹¹⁴.

Esta técnica presenta como ventajas sobre la laparoscopia una menor curva de aprendizaje, la eliminación del temblor debido a los movimientos filtrados de la cirugía robótica y una visión en 3 dimensiones que permite manejar mejor la cirugía y nudos intracorpóreos¹¹⁶. Hebrá enfatiza la eficiencia en la disección de los sectores complejos de los nervios pélvicos y vasa deferens ⁸⁴. Los últimos avances incluyen cámaras con técnica de fluorescencia que permite confirmar la vascularización de los tejidos. Como desventaja presenta los altísimos costos de compra y mantenimiento del equipamiento, la falta de instrumental especialmente adaptado a patología pediátrica y que no es conveniente utilizar el Da Vinci ® en pacientes de peso menor a 15 Kg por la ergonomía de los brazos robóticos articulados ¹¹⁴.

Sin lugar a dudas es una técnica innovadora y prometedora que se encuentra en desarrollo, con más adeptos cada día y que en un futuro cercano, acompañado del descenso de los costos, llegará a ocupar un porcentaje considerable de los procedimientos coordinados de cirugía pediátrica.

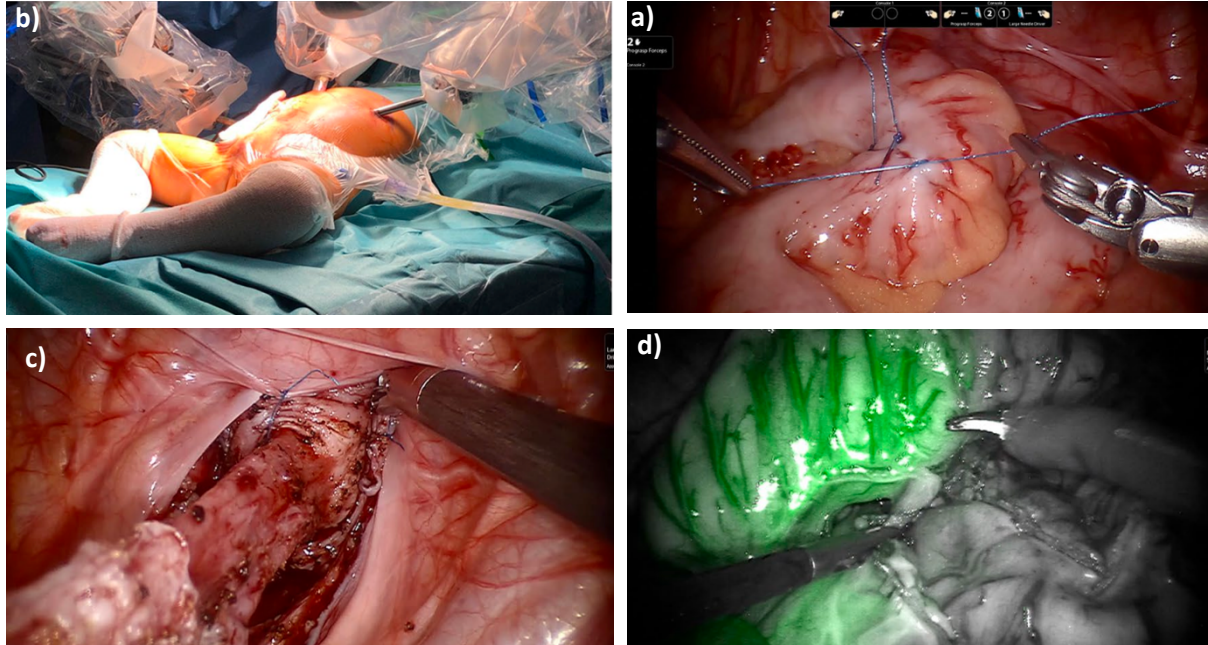


Ilustración 43 - Cirugía robótica con DaVinci®. Tomado de artículo de Pini Prato ¹¹⁵

a) Colocación de los trócares

b) Toma de biopsia

c) Disección del recto subperitoneal

e) Control de la vascularización del sector disecado con técnica de fluorescencia

Resultados de las distintas técnicas

Al día de hoy no contamos con un consenso de parte de los especialistas sobre cuál es la mejor técnica para el tratamiento de la EH, y menos aún para aquellas con afectación extensa ⁸. La experiencia internacional es tan variada como la cantidad de centros y las realidades de estos.

En el análisis de la patología en general, muchos estudios sostienen que las técnicas más utilizadas para el tratamiento de la EH son los procedimientos de Swenson y Yancey-Soave ³⁷. Esto varía al considerar las afectaciones que exceden la presentación clásica.

En un estudio multicéntrico realizado en 3 grandes hospitales pediátricos de norte-américa, entre 2001 y 2019, concluyó que las técnicas de Swenson y Duhamel habían sido utilizadas en proporciones iguales para el tratamiento de ACT ¹¹⁷. En la revisión del APSA 2020, Duhamel fue la técnica más utilizada para ACT y EHL, pero sin evidencia de ser superior y con resultados a largo plazo similares ²². En un estudio retrospectivo realizado en Corea, en el que compararon los resultados en los tratamientos de aganglioneosis extensas durante 33 años, la técnica más utilizada también fue el Duhamel, seguida por Martin y Yancey-Soave ¹¹⁸. No encontraron diferencias entre el número de complicaciones inmediatas, y a pesar de que al inicio presentaban diferencias en el número de deposiciones, con el tiempo desaparecieron las mismas ¹¹⁸.

En un artículo de Prytula et al, los autores refieren que el uso de reservorios es la mejor opción terapéutica luego de realizar colectomías totales, ya que enlentecen el tránsito, disminuyendo el número de deposiciones, manteniendo un mejor equilibrio de la microbiota y disminuyendo las alteraciones hidroelectrolíticas ¹¹⁹.

En un estudio en el que se revisaron los pacientes tratados con técnica de L. Martin presentaron mejor continencia a corto plazo, pero asociaron con mayor frecuencia episodios de retención fecal, enterocolitis, anemia por déficit de Fe y vitamina B12 ¹²⁰.

Sobre el *pouch* en J, una revisión de esta técnica, utilizada en adultos, mostró una calidad de vida similar a los 12 meses de la cirugía ¹⁰⁸. Sin embargo, algunos estudios en edad pediátrica sugieren no realizar esta técnica debido al riesgo de

pouchitis y que los niños naturalmente, al año de la cirugía, disminuyen significativamente el número de deposiciones ¹⁰⁸.

Hace 20-30 años la tendencia orientaba a utilizar este tipo de técnicas con parches o reservorios en los casos de ACT. Hoy la tendencia es a realizar cirugías como Swenson, eventualmente con ileostomía de protección ^{22,30}.

No hay series que hayan generado evidencia estadísticamente significativa respecto a qué técnica ofrece mejores resultados, pero muchos expertos sostienen que los descensos con parches suelen presentar enterocolitis graves, mientras que con las otras técnicas las materias tienden a espesarse en la evolución, adquiriendo calidad de vida aceptable ³. En algunas series parece observarse que aquellos con *pouch* realizado por vía laparoscópica tienen menor incidencia de *pouchitis* ³⁰. Aún se requieren estudios prospectivos para poder realizar una comparación correctamente fundada ^{20,22,30}.

Un estudio llevado a cabo por Miyano et al buscó evaluar la calidad de vida, función intestinal, estilo de vida y salud mental en el postoperatorio de ACT, dividiendo a los pacientes en 3 grupos etarios: niños, adolescentes y adultos. Incluyeron una evaluación de la salud mental de los pacientes por parte de los cuidadores. Entre las técnicas utilizadas se encontraban Duhamel, Swenson y Yancey-Soave. El estilo de vida general y la función intestinal demostraron mejoría con el crecimiento del paciente, y la salud mental no arrojó diferencias entre los grupos. Se destaca que esta última fue evaluada peor por los cuidadores que por los mismos pacientes. No hubo asociación entre las técnicas y la incidencia de enterocolitis, y tampoco entre las técnicas y la evaluación de calidad de vida ¹²¹.

En cuanto a la táctica, respecto a realizarse en un tiempo o múltiples abordajes, tampoco hay suficiente evidencia a favor de una u otra opción, estando descritas ambas con resultados similares respecto a la función y calidad de vida postoperatoria ²². No hay dudas que ante la posibilidad de reducir la morbilidad disminuyendo el número de intervenciones y sin alterar los resultados funcionales y la mortalidad, la mayoría de los especialistas tienden a preferir la resolución primaria. No obstante, como mencionamos anteriormente, la posibilidad de realizar el tratamiento de forma primaria, sin colostomía previa, requiere invariablemente de un buen manejo con

lavados colónicos, la contención familiar que esto conlleva y que el paciente no requiere una derivación de urgencia.

En relación a la reconstrucción del tránsito en aquellos tratamientos realizados en etapas, un estudio que revisó los datos de las publicaciones sobre reconstrucción del tránsito en ACT en los últimos 50 años no encontró correlación entre el momento de cierre de la ileostomía y el desarrollo de eritema del pañal, contrario a lo que sostiene Peña, que sugiere la reconstrucción luego de haber adquirido el control de esfínteres ^{7,122}.

Respecto a las técnicas mínimamente invasivas, estas se encuentran ampliamente aceptadas y cada vez más cirujanos las utilizan para el tratamiento, comparándola incluso en el tratamiento de EHC con el abordaje exclusivamente endoanal. La mayoría de los estudios realizados hasta el momento no valoran los resultados del uso de técnica convencional y mínimamente invasiva exclusivamente para el tratamiento de EHL y/o ACT, sino que incluyen todas las formas de presentación. No obstante, muchos coinciden con que la EHL parece ser la mejor indicación para los procedimientos mínimamente invasivos ⁸⁷.

En la valoración para el uso de las técnicas laparoscópicas en todos los casos de EH, una publicación de Wang et al recoge la experiencia durante 10 años utilizando la técnica de Yancey-Soave laparoscópica. Enumera como principales ventajas de este abordaje el hecho de que ofrece gran visión, permite corroborar el resultado del descenso luego de realizado, reduce la posibilidad de daño de estructuras pélvicas, reduce el daño del esfínter anal al disminuir el tiempo de dilatación, presenta excelente resultado estético y genera menor íleo postoperatorio y adherencias al disminuir la manipulación de las asas ⁹⁹. Como principales desventajas menciona la importante curva de aprendizaje y el requerimiento de material específico ⁹⁹. A estos resultados, Liu et al agregan menor tiempo de hospitalización con la técnica laparoscópica, normalización del tránsito en 87,1% de los casos contra 68,97% en la convencional, tasa de complicaciones de 6,54% en la laparoscopia contra 22,41% y una calidad de vida satisfactoria en 90,32% con la mínima invasión ¹²³. Fang et al presentaron los resultados del tratamiento de 31 pacientes con EHL por vía laparoscópica con muy buenos resultados, sin mayores complicaciones que los resultados comparados en publicaciones internacionales, pero se trata de un estudio

descriptivo, por lo que requerimos de la comparación con datos de la cirugía convencional para obtener conclusiones fundadas ⁸⁷.

La cirugía por puerto umbilical único presenta resultados similares al abordaje laparoscópico, con tiempos operatorios similares y leve aumento de costo ¹²⁴. El resultado estético es considerado superior debido a que la misma queda oculta en la cicatriz umbilical ¹²⁴. En un estudio retrospectivo realizado en China, se compararon las técnicas laparoscópicas, por puerto único y robótica realizadas por el mismo cirujano ¹²⁴. Entre los comentarios destacan que la cirugía robótica requiere espacio para poder mover los instrumentos, siendo fácil chocar los instrumentos durante esta cirugía, por lo que se sugiere un peso mínimo del paciente como mencionamos anteriormente ¹²⁴. En los casos de EHL, el hecho de tener que desplazar mucho el campo operatorio al disecar sectores proximales, es dificultoso con la cirugía robótica, por lo que lo encuentra más apropiado para EHC ¹²⁴. A su vez, requiere trocares mayores y una entrada más, por lo que el resultado estético es inferior ¹²⁴. Por último, es una técnica más cara, destacando que la misma cirugía prácticamente duplica el costo respecto a la misma realizada por abordaje laparoscópico ¹²⁴.

Respecto a los casos de reoperación con cirugía mínimamente invasiva (CMI), Pini Prato et al refieren que tanto la laparoscopia como la cirugía robótica presentan ventajas respecto a las complicaciones, siendo menores en la CMI ¹²⁵. Incluso en pacientes con múltiples cirugías, previamente operados de forma convencional ¹²⁵. Refiere que entre las ventajas del robot presenta mayor destreza por la libertad de movimiento, magnificación, visión 3D y que las reoperaciones al ser en niños mayores el espacio no es tan reducido ¹²⁵.

Por último, interesa hacer mención a los casos más complejos, con síndrome de Zuelzer-Wilson y síndrome de intestino corto. Por la baja frecuencia de esta patología y lo complejo de su resolución, no contamos con evidencia suficiente para comparar tratamientos. Los casos más severos terminan requiriendo soluciones drásticas, como la cirugía de Ziegler o trasplante multiorgánico, ambas con alta morbi-mortalidad. La técnica de Ziegler, en el artículo original, presentó una mortalidad de 38%, y de los 10 sobrevivientes solo 2 habían logrado la independencia de la APT. Los restantes 8 mantenían requerimientos de APT, algunos de solo el 20% del valor calórico, pero la mayoría de más del 50% ¹¹⁰. La mayoría había presentado mejorías

en el gasto por la ostomía ¹¹⁰. Los pocos cirujanos que replicaron la técnica obtuvieron resultados similares ^{73,120}. Dado que son casos extremos, algunos con menos de 10cm de intestino ganglionar, parece prudente considerar la técnica, ya sea como posible tratamiento definitivo o como tratamiento momentáneo hasta lograr el trasplante multiorgánico. ¹¹⁰

En cuanto al trasplante intestinal, se trata de una técnica muy compleja y su análisis excede ampliamente los objetivos de este trabajo. Consideramos importante tener presente este tratamiento para los casos de AID y AT, con resultados de hasta 66% de sobrevida según un meta-análisis realizado por Nakamura ²⁴. En una publicación, Payen et al, hacen referencia a la necesidad colectomía total en los casos de AID. En el pasado realizaban la ostomía y mantenían el sector aganglionar para que este ocupara la cavidad y no fuera una complicación la falta de la misma a la hora del trasplante. Cambiaron esta conducta debido a que el sector aganglionar es altamente propenso a ECAH, por lo que realizan la exéresis tan pronto como sea posible ⁷³.

TRATAMIENTO POSTOPERATORIO

El postoperatorio cursa en la mayoría de los casos en sala de pediatría de cuidados moderados, ya que se espera una recuperación buena y rápida ⁸⁴. Requiere un tratamiento agresivo desde el postoperatorio inmediato para evitar la dermatitis del pañal, ya que la mayoría de las veces los pacientes nunca han tenido expuesta la región perineal al contacto con las materias ^{7,20,81}. En general se utilizan cremas hidratantes al igual que en la mayoría de los lactantes con pañales.

Algunos autores sugieren dejar SNG e hidratación i.v. hasta que recuperen el peristaltismo, luego iniciar la v.o. y descenso paulatino de la hidratación parenteral hasta recuperar toda la v.o.(habitualmente 3-4 días). En nuestra experiencia preferimos la NP en aquellos pacientes sin ostomía hasta que presenten deposiciones espontáneas. En ese momento comenzamos la nutrición por vía enteral y comenzamos el descenso de la NP. Se mantiene la SV por 24 hs y antibioticoterapia i.v. 3-5 días ⁸⁴. La mayoría evita cualquier posible traumatismo en el recto por al menos 2 semanas, por lo que si requiere lavados estos serán hechos por el cirujano ²⁰. Es aconsejable manejar la consistencia de las materias con loperamida, fibra liposoluble/pectina y evitar comidas que disminuyan la consistencia de las materias, tanto por ano como ostomía ²⁰. Se puede utilizar inhibidores de la bomba de protones en conjunto con loperamida ^{20,81}. Se otorga el alta a domicilio una vez se encuentre con toda la alimentación por vía oral, con deposiciones espontáneas y sin complicaciones más allá del eventual eritema del pañal.

A los 15 días post-operatorios se inician dilataciones. En nuestra experiencia se entrena a los padres y se le proveen los materiales y el plan de dilataciones para que lo realicen en su domicilio. Se ha visto una percepción menos traumática por parte de los familiares y el paciente si es realizado por el cirujano en plan semanal con resultados similares ⁷. Algunos autores esperan 3-4 semanas para el inicio ²⁰. Bischoff y Peña hacen 1 examen con TR al mes, no antes¹²⁶. Se debe hacer hincapié en la comunicación con la familia en los signos y síntomas de ECAH, aclarando que puede presentarse luego de la cirugía y que se debe actuar enérgicamente y de forma rápida para evitar un desenlace fatal ^{7,81}. Tal es así que en el protocolo de Ohio dejan los

lavados colónicos por 3 meses, lo cual demostró una reducción de la incidencia de ECAH ⁸¹. En los casos de reconstrucción del tránsito luego del descenso definitivo, Peña y Bischoff mantienen al paciente con lavados por 3 meses y Metronidazol, lo cual descienden paulatinamente ⁸³.

COMPLICACIONES

Se pueden organizar las mismas en distintas categorías. Bischoff et al las separan en prevenibles, no prevenibles y parcialmente prevenibles ⁸³. Según el equipo de Peña, las prevenibles serían⁸³:

1. Complicaciones de la ileostomía
2. Eritema del pañal /excoriación perineal severa
3. Síntomas obstructivos por parches o confección de *pouch*
4. Infecciones/abscesos
5. Errores en la histología/confección de ostomía y/o descenso
6. Estenosis de la sutura/atresia secundaria o adquirida
7. Lesión del aparato esfinteriano

En su trabajo refieren que la complicación más frecuente fueron los problemas relacionados con la ileostomía, específicamente el prolapso de la misma. En caso de presentarla, llevan al paciente a sala de operaciones, la reducen introduciendo gasas embebidas en iodopovidona y palpando ubican el asa rellena. Sobre la misma realizan una mini-laparotomía y la cierran pasando el punto en el asa, para fijarla, a aproximadamente 5cm de la ostomía ⁸³.

Holcomb prefiere separar las complicaciones en 3 grupos: síntomas obstructivos, incontinencia y ECAH. Con fines prácticos nos guiaremos por esta clasificación. Primero determinaremos las complicaciones tempranas y a largo plazo, y dentro de estas últimas se encuentran las 3 categorías de Holcomb ^{3,84}. Agregamos una 4ta categoría en donde incluimos aquellas menores no incluidas en las tres primeras.

Complicaciones tempranas:

- Fuga anastomótica. Hasta 16% en estudios previos, actualmente han descendido considerablemente: 0% para Yancey-Soave, 3% para Swenson y 2,1% para Duhamel. ³³.
- Retracción del segmento descendido.
- Absceso perirrectal (anastomosis). En algunos casos, principalmente de Yancey-Soave, puede requerir ostomía para su manejo. 2-6 % según algunas series. ³³.
- Infección del sitio quirúrgico, superficial o profundo, llega a 5,3% (3,1 superficial y 2,2 profundo)³³.

Complicaciones a largo plazo:

- I. Síntomas obstructivos
- II. Encopresis
- III. Enterocolitis Asociada a Enfermedad de Hirschsprung (ECAH)
- IV. Otros

I. Síntomas obstructivos

El estreñimiento es una de las mayores complicaciones del postoperatorio. 65% de los pacientes con ACT presenta síntomas obstructivos ³⁷. 80% de los pacientes requieren algún tipo de tratamiento en el postoperatorio para el manejo del mismo. Este suele disminuir en la adolescencia. En muchos textos se asegura que la función mejora a lo largo del tiempo. En un metaanálisis vieron que dicha mejoría es progresiva y se da hasta 12 años luego de la cirugía. Luego de esto no continúa mejorando ¹⁶. Un estudio relativamente reciente arrojó resultados menores, con 5% de estreñimiento luego del descenso transanal ³³.

Al margen de esto, algunos pueden presentar síntomas obstructivos severos, los que incluyen: distensión abdominal, vómitos y estreñimiento grave continuo.

Los síntomas obstructivos se deben principalmente a cinco razones principales:

- 1) Obstrucción mecánica
- 2) Aganglionosis recidivante o adquirida
- 3) Trastornos de la motilidad intestinal
- 4) Acalasia del esfínter interno
- 5) Megacolon funcional

1) Obstrucción mecánica

La causa más frecuente de esto es la estenosis, principalmente luego de procedimientos de Yancey-Soave o Swenson⁷. No se han observado diferencias entre las técnicas transabdominales y endoanales respecto a la formación de estrictura⁷. En los procedimientos de Yancey-Soave puede observarse la presencia de un manguito seromuscular estrecho, el cual en general requiere una reintervención³. La técnica de Duhamel suele dejar un espolón donde el sector anterior aganglionar retiene materia y al llenarse puede generar obstrucción^{3,33,127}. Puede haber obstrucción por torsión del intestino descendido^{3,33}. El tratamiento inicial de la estenosis son las dilataciones con bujías. Se pueden realizar esteroides locales y mitomicina C tópica³. Muchos casos presentan franca mejoría con la inyección de toxina botulínica¹²⁸. Este procedimiento genera la relajación del músculo liso, disminuyendo la tensión del esfínter anal interno en estos casos¹²⁸. En la aplicación se busca solo la relajación del músculo liso, evitando dejar al paciente incontinente. En un estudio prospectivo la aplicación de toxina botulínica fue beneficiosa significativamente en un 67% de los casos, mientras que el restante 33% no presentó beneficios, de los cuales la mitad tenía otras alteraciones como displasia neuronal intestinal¹²⁸. La aplicación generó una caída de la presión del esfínter anal interno documentada con manometría, con mejoría de los síntomas en la mayoría de los casos. En algunos apareció incontinencia que no presentaban previamente, pero en todos los casos esta se resolvió espontáneamente en un plazo menor a 3 semanas¹²⁸. La acción de la toxina botulínica desaparece en un plazo de 3 a 6 meses. En ese período el paciente puede requerir nuevas aplicaciones o no, obteniendo una mejoría

definitiva. El trabajo de Minkes et al mostró una tendencia a requerir menor cantidad de aplicaciones a mayor edad y menor longitud del segmento afectado. En este ningún paciente recibió más de 5 aplicaciones. También pueden requerir mayor cantidad de aplicaciones aquellos que presentan disminución del tono del esfínter pero que mantienen los síntomas¹²⁸. Se recomienda utilizar la menor cantidad de aplicaciones y menor dosis posible, ya que se ha reportado el desarrollo de Ac anti toxina botulínica, así como resistencia a la misma ¹²⁸.

2) Aganglionosis o hipoganglionosis: persistente o adquirida

Al presentarse un paciente con síntomas obstructivos luego del descenso definitivo, una de las principales interrogantes a responder requiere corroborar que el sector descendido sea en un segmento sano. Esto se realiza revisando las piezas de anatomía patológica o bien con una nueva biopsia. En algunos centros donde no se cuenta con biopsia extemporánea, el resultado puede obtenerse luego del estudio de la pieza de resección. El hecho de presentar un sector aganglionar luego de la cirugía se puede deber a un error durante el procedimiento, pero algunos plantean que también se puede deber una aganglionosis adquirida ³. La teoría más aceptada sugiere que un estado poco vascularizado durante el descenso podría generar la lesión únicamente de células nerviosas, ya que estas son las que menos toleran la hipovascularización³¹. También se puede tratar de un descenso en zona de transición, donde puede presentar células ganglionares en cantidad variable acompañadas de hipertrofia de los troncos nerviosos ³.

En los casos que presentan síntomas persistentes, la mayoría de los expertos recomienda la reintervención con descenso en sector sano ³.

3) Trastornos de motilidad

No es raro que los pacientes con EH presenten asociada una dismotilidad intestinal, ya sea por hipermotilidad o hipomotilidad. Habitualmente presentan alteración de todo el tracto gastrointestinal y la mayoría entra dentro de los trastornos esperados que mejoran con tratamiento médico. No obstante, existen trastornos más severos, que cuando son focales suelen afectar el colon descendente. Puede

asociarse con displasia neuronal intestinal (DNI), la cual se diagnostica mediante tránsito gammagráfico, manometría de colon y biopsia. En los casos más severos puede ser necesaria la extirpación y redescenso del colon afectado. Presentan buenos resultados con enemas anterógrados (Malone o Cecostomía) y proquinéticos³.

4) *Acalasia del esfínter anal interno*

Se define como la ausencia de reflejo inhibitorio anal normal, lo que es habitual en la EH³. No obstante, la clínica asociada a este cuadro suele resolverse espontáneamente hacia los 5 años ³. Estudios realizados en los últimos años han demostrado el desarrollo del RAI en la evolución ⁷⁹. Se presume que esto está asociado a la inervación extrínseca adquirida por el sector descendido con el paso del tiempo ⁷⁹. El tratamiento incluye la aplicación de toxina botulínica en el esfínter anal interno y/o la miectomía-miotomía del mismo. Esta última con resultados positivos en hasta 70% de los casos, pero también con 20-25% de ensuciamiento ^{3,33}.

5) *Megacolon funcional*

Este cuadro se produce como resultado del estreñimiento y retención de materias, prolongado en el tiempo ³. El manejo médico con laxantes y hábitos suele ser efectivo para esta patología. Los casos de difícil manejo pueden requerir enemas en forma periódica ³. Para los casos más severos se plantean los enemas anterógrados mediante cecostomía o Malone ³.

II. Incontinencia

La incontinencia fecal, definida como la pérdida involuntaria de contenido fecal, en este caso responde principalmente a 3 causas posibles: alteración del esfínter, alteración de la sensibilidad o “seudoincontinencia” ³. En los pacientes operados por EH, la alteración del esfínter como la alteración de la sensibilidad son de causa iatrogénica en la enorme mayoría de los casos³³. No respetar el canal anal durante el procedimiento puede llevar a estas dos alteraciones en simultáneo, y cualquiera de

estas lleva a la incontinencia en un gran número de casos ^{7,33,127}. Fuera de la lesión, la causa más habitual es la pseudoincontinencia o movilizar por rebosamiento, asociado principalmente al megacolon, la retención de materias e hiperperistaltismo³. La incontinencia por lesión se puede confirmar con manometría o eco endorrectal ³. Se recomienda el biofeedback para su tratamiento, especialmente en la debilidad de esfínter³. Suelen manejarse con dieta astringente, laxantes estimulantes y eventualmente enemas ³. No se recomienda el uso de laxantes pasivos (lactulosa, PEG), porque empeoran el cuadro ³. Se debe utilizar Sena o Bisacodilo³.

Los casos con estreñimiento grave se benefician del uso de laxantes ³. Con estreñimiento de tránsito lento o comportamiento retentivo se recomienda dieta rica en fibras y laxantes pasivos. Sin estreñimiento, pero con hiperperistaltismo y/o alteración de la sensibilidad se recomienda la dieta astringente y loperamida 0,4-1,0 mg/kg/día ^{3,33}. Un porcentaje alto de los ACT y EHL presentan ensuciamiento e incontinencia, pero ambos mejoran con la edad ^{22,37,127}. En los casos que no mejoran se utilizan los enemas, mediante planes de tratamiento diario, tanto anterógrados como retrógrados (*Bowel Management*) ³³.

En aquellos pacientes con alteraciones severas se plantea incluso la confección de una ileostomía terminal definitiva ²².

III. Enterocolitis asociada a enfermedad de Hirschsprung.

Se trata de una alteración inflamatoria propia de esta patología y configura la principal causa de muerte de la EH ¹²⁹. Su definición no es clara, principalmente debido a la ambigüedad de sus síntomas y la variabilidad de su gravedad. Se estima que tiene una incidencia de 6 a 50% previo a la cirugía y 2-35% luego de la misma, pudiendo aparecer en cualquier momento de la vida ^{30,33}. Según lo recabado en distintos estudios, entre un 42 y 54% tienen al menos 1 episodio a lo largo de la vida luego del descenso definitivo, y 21% presenta al menos 4 episodios ³³. La incidencia es inversamente proporcional a la edad del paciente ³³. Es más frecuente en niños pequeños, pacientes con afectación de segmento largo y T21 ^{3,30,37}. En los casos de ACT llegan a presentarse en 42-55% de los pacientes según distintos reportes ²⁴.

El cuadro clínico suele incluir la distensión abdominal, vómitos, fiebre, materias fétidas y/o sanguinolentas, acompañado o no de leucocitosis ^{3,33,130}. En la Rx de abdomen suelen verse asas distendidas, que pueden presentar signos de edema y la mucosa espiculada, o en “dientes de sierra”, características de la colitis ⁵². Se plantea que la etiología es multifactorial ³. Entre los factores principales se mencionan: la estasis fecal por estreñimiento, hiperproliferación bacteriana y una alteración en la mucina intestinal con déficit de inmunoglobulinas, lo que genera pérdida de la función de barrera y permite la invasión bacteriana ³. Como principales agentes etiológicos se enumeran *Clostridium difficile* y rotavirus ^{3,33}.



Ilustración 44 - CxE en paciente con EHL con signos de colitis. Nótese la imagen en dientes de sierra. Foto de autor

Algunos especialistas sostienen que la alimentación con pecho directo es un factor protector y que la edad de tratamiento definitivo no parece estar relacionada¹³¹. Huang et al determinaron la asociación estadísticamente significativa entre el desarrollo de ECAH postoperatoria y ciertos factores de riesgo, entre los que destacan: Infecciones del tracto respiratorio durante el período perioperatorio, anemia microcítica hipocrómica, haber tenido una ECAH previo a la cirugía, EHL y presentar una ostomía confeccionada de urgencia ¹³¹. Es bien conocida la relación con la EH de segmentos largos. Incluso, a mayor segmento afectado, suelen presentar ECAH más precoz ¹³⁰. Otro estudio plantea que tener un episodio en las 2 primeras semanas postoperatorias es un factor de riesgo para presentar mayor número de episodios después ¹³⁰. Se plantea que la severidad y frecuencia aumentadas en la T21 están asociadas a una alteración en la citotoxicidad mediada por Células T ³⁷. Un metaanálisis encontró mayor riesgo de ECAH en aquellos pacientes con abordaje abdominal durante el procedimiento definitivo respecto a los que recibieron tratamiento por vía únicamente endoanal ¹²⁷.

Bischoff et al sugieren que la mejor forma de disminuir la incidencia es realizando procedimientos que no dejen sectores aganglionares extensos ²⁴. Las

irrigaciones durante el postoperatorio por 3-6 meses reducen la incidencia notoriamente, ^{33,131,132}. En un estudio demostraron la reducción de 35% a 7,5% ¹³².

Score de Pastor	
Historia	
Diarrea explosiva	2
Diarrea con fetidez	2
Diarrea sanguinolenta	1
Historia compatible con ECAH	1
Examen Físico	
Expulsión explosiva de materias y gases al examen	2
Distensión abdominal	1
Hipoperfusión periférica	1
Letargia	1
Fiebre	1
Rx de Abdomen	
Múltiples niveles hidroaéreos	1
Asas distendidas	1
Mucosa en "dientes de sierra"	1
Ausencia de gas distal	1
Neumatosis intestinal	1
Laboratorio	
Leucocitosis	1
Predominio neutrófilos	1
Total	20
ECAH $\geq$ 10	

Tabla 4 - Score de Pastor para ECAH

Los probióticos parecerían reducir la incidencia de ECAH, generando síntomas más leves, marcadores inflamatorios más bajos (TNFa, IFNa, IL-6) y niveles antiinflamatorios más altos (IL-10)²² ECAH^{33,133}. El uso de atb profilácticos está desaconsejado porque generaría selección de microbiota resistente ³³.

Con el fin de unificar los criterios, Pastor et al proponen un score para determinar el diagnóstico de ECAH, donde obteniendo más de 10 puntos se realiza diagnóstico¹²⁹.

Más adelante, Frykman et al proponen reducir el punto de corte, obteniendo entonces una sensibilidad de 83,7% y una especificidad de 98,6%, muy superiores al score original. La propuesta de Frykman además plantea una clasificación en: posible, confirmada y severa¹³⁴. Concomitantemente, propone un tratamiento estandarizado para las distintas categorías posibles obtenidas con la clasificación inicial ¹³⁴.

Grado	Descripción	Historia clínica	Examen Físico	Rx de abdomen
I	ECAH posible	Anorexia Diarrea	Distensión abd moderada	Normal ileo para gases moderado
II	ECAH confirmada	ECAH previa Diarrea explosiva Fiebre Letargia	Fiebre Taquicardia Distensión abdominal Disconfort abdominal Materias/gs explosivas al TR	ileo para gases Niveles hidroaéreos Asas dilatadas Ausencia de gas distal
III	ECAH Severa	Detención del tránsito Hiporreactividad	Hipoperfusión periférica Hipotensión Confusión Distensión abdominal severa Peritonitis	Neumatosis Neumoperitoneo

Tabla 3 - Guía diagnóstica de Frykman y Gosain

En 2020, Lewit et al proponen una 3ra clasificación, y realiza una comparación de las 3 clasificaciones en 369 casos de ECAH¹³⁵. Utiliza las variables: fiebre, diarrea con sangre, leucocitosis, distensión, estreñimiento y dilatación de asas en Rx. Adjudica valor 0 si no presenta dicho ítem, 2 puntos a los 3 primeros y 1 a los restantes¹³⁵. Con un puntaje de 2 realiza diagnóstico de ECAH¹³⁵. En comparación con los restantes métodos fue superior en todos los parámetros, con una sensibilidad de 67,8%; especificidad 87,9%; VPP 65,6%; VPN 88,9%¹³⁵.

El tratamiento inicial lleva degravitación con SNG de ser necesario, lavados colónicos reglados, antibioticoterapia con metronidazol, i.v. o vo, y se puede incluir cobertura de amplio espectro (ampicilina-gentamicina, piperacilina-tazobactam, aztreonam)^{3,33}. Los casos leves se pueden manejar solo con los lavados colónicos y metronidazol v.o. Los casos severos, además de la atención general por la sepsis y eventual alteración de la homeostasis, pueden llegar a requerir una derivación con ostomía para mejorar el cuadro³³. Durante los episodios de ECAH no deben realizarse CxE por el riesgo de perforación¹³³.

La persistencia de síntomas obstructivos por cualquiera de las causas mencionadas anteriormente son factores de riesgo³³. La recurrencia de esta complicación obliga a buscar causas anatómicas o patológicas, incluyendo estenosis, manguito estenótico en el Yancey-Soave, *pouch* agrandado generando fecalomas en el Duhamel o la persistencia de un sector aganglionar. Se debe estudiar al paciente realizando CxE y biopsia del neorrecto³³. Para el tratamiento se deben considerar dilataciones o reoperaciones, habiendo sido descritas con las técnicas de Swenson, Yancey-Soave y Duhamel. Se debe considerar cada caso en particular, teniendo en cuenta el procedimiento previo, nivel de anastomosis, vascularización resultante luego del primer procedimiento, fibrosis e inflamación de la zona. A pesar de que los reportes han arrojado resultados similares en las reintervenciones y los procedimientos primarios, se debe evitar la reoperación de ser posible³³.

IV. Otros

En este subgrupo incluimos aquellas patologías de menor entidad o menor frecuencia.

Excoriación perineal.

Peña considera esta la 2da complicación más frecuente en ACT, siendo de una morbilidad infravalorada para la comunidad de cirujanos, ya que puede presentarse en formas tan severas como quemaduras de 2do grado, causando gran dolor y deteriorando mucho la calidad de vida ⁷. Dado que los descensos ileales en ACT generan un gran número de deposiciones diarias y que los infantes habitualmente no tienen desarrollado el hábito de retener la materia, Peña plantea que se comportan como ileostomías abiertas a nivel perineal, incluso con el esfínter perfectamente conservado ⁷. Por esta razón, no realizan el descenso o el cierre de la ileostomía de protección hasta que el niño no haya dejado los pañales, con el fin de que reconozca la necesidad de movilizar, tenga el deseo de estar limpio y, por tanto, retener y no se encuentre movilizándolo continuamente generando esta lesión ^{7,83}.

Enfermedad inflamatoria intestinal (EII) asociada a EH.

Se trata de una entidad similar a la Enfermedad de Crohn con inflamación intestinal crónica y hasta formación de fístulas. El estado proinflamatorio parecería ser causa de anemia ferropénica debido a sangrados en la mucosa intestinal ¹³⁶. La EII presenta similitudes tanto clínicas como histopatológicas con la ECAH. Principalmente se trata de enterorragia de entidad variable en el contexto de enterocolitis severa, similares al megacolon tóxico asociado a la Colitis Ulcerosa ¹³⁷. Se desconoce si es una entidad aparte o es una forma de presentación de la ECAH ³³. La edad promedio al diagnóstico 7,7 años, 73% son varones, 86% EHL o ACT³³.

Bernstein et al reportaron una incidencia de la EII de 2% en pacientes con EH, 12 veces más probable que en la población general. Nakamura et al reportó esta patología asociada principalmente a ACT¹³⁸. La EHL y la T21 son factores de riesgo para presentarla³.

Frykman et al encontraron una incidencia de EII 10 veces mayor en pacientes con ACT de la esperada para la población general, e incluso especulan que la incidencia debe ser mayor ya que la endoscopia digestiva para confirmar la presencia de lesiones sólo se realizaba en aquellos pacientes con tests de screening positivos (calprotectina fecal y sangre oculta en materia), cuyas sensibilidades son de 79 y 57% y especificidades de 83 y 87%. El grupo sugiere realizarle el screening a todos los ACT, entre 6 y 12 meses luego de operado realizar una endoscopia y anualmente realizar análisis en busca de calprotectina fecal y sangre oculta en materia¹³⁸.

Las lesiones de EII tienen un gradiente en ascenso de proximal a distal, lo que sugiere una asociación de las lesiones con la estasis de la materia y el sobrecrecimiento bacteriano. Erculiani et al encontraron una menor variedad en la microbiota, abundancia de Proteobacteria (enterobacteriae específicamente) y reducción de Firmicutes, Acinobacteri y Bacteroidetes. Se plantea que los primeros tendrían un efecto proinflamatorio, mientras que estas últimas un efecto antiinflamatorio. Esta disbiosis desencadenaría una respuesta inmune anormal dependiente del gen RET¹³⁸.

El tratamiento puede llegar a requerir múltiples transfusiones, anticuerpos monoclonales como infliximab y antimetabolitos como el metrotexate ¹³⁷.

Disfunciones genitourinarias.

Estos pacientes presentan un 1% de incidencia de lesiones intraoperatorias de uretra, uréter o vagina y 2% de incontinencia urinaria. El seguimiento sobre disfunciones sexuales no ha sido bien estudiado dado que requiere seguimiento a largo plazo estrecho ³³. No obstante, uno de los pocos estudios hechos hasta ahora, por Reppucci et al en el Centro Colorrectal de Denver, hizo el seguimiento de un pequeño grupo de pacientes hombres con EH y MAR, con una media de edad de 31 años. Reportaron una disfunción eréctil en el entorno de 10% de los pacientes con EH, similar a la población general, sin repercusión para concebir registrada ¹³⁹. Short et al también reportaron disfunciones sexuales y alteraciones urinarias de 10% en un grupo de pacientes de ambos sexos ³⁷. Algunos estudios refieren que la ACT parecería mostrar niveles más altos de disfunción sexual (11% hombres y 53% mujeres), así como de incontinencia urinaria (25%)³⁷.

Síndrome de intestino corto e insuficiencia intestinal.

Se define como la incapacidad de digerir y absorber nutrientes para lograr un balance hidro-electrolítico-nutricional adecuado para conservar la salud y promover un adecuado crecimiento. Estos síndromes se asocian a los casos de aganglionosis extensas que requieren resecciones amplias. Eventualmente conllevan la consecuente desnutrición, fallas en el desarrollo global del paciente, las posibles complicaciones derivadas de la NP prolongada y requerimiento de múltiples accesos venosos²³. Como mencionamos anteriormente, se trata de una complejísima patología en sí misma que ocuparía un trabajo con sólo este tema, y creemos que excede los objetivos de la presente monografía.

Abscesos y fístulas.

Estos se producen principalmente debido a la persistencia de mucosa rectal luego de un procedimiento de Yancey-Soave. Puede requerir la reintervención para su tratamiento, para la que Peña también sugiere abordarla por una incisión sagital posterior ⁷.

Carencia de micronutrientes.

Se han descrito carencias severas de hierro con retraso en el desarrollo en caso de ACT. Se plantea que se debe a las resecciones de íleon mayores a 45cm proximales a la válvula ileocecal ^{15,32,136}. La carencia de Vitamina B12 estaría relacionada con la resección del íleon ya que es allí donde se absorbe¹³⁶.

Pelvis congelada.

Peña describe situaciones en las que se ha reoperado al paciente y este ha presentado dehiscencia de la anastomosis con retracción del sector descendido, lo que lleva a un canal anal y recto ciegos, con pelvis congelada por abundante fibrosis⁷. Esto requiere una reintervención minuciosa, con extremo cuidado de no generar mayores lesiones, la cual Peña también sugiere abordar por vía sagital posterior.

Hipoganglionosis.

Se trata de una dispersión anormal de las células ganglionares que en general afecta la porción más distal. En la AP se puede comprobar una distribución anormal de la colinesterasa. Debe diferenciarse de los ganglios inmaduros del prematuro. El tratamiento es la resección del sector afectado y redescenso de un sector normoganglionar⁷.

Pronostico funcional y calidad de vida en EHL y Aganglionosis extensas

El pronóstico ha mejorado mucho a lo largo de los últimos años debido a la comprensión de la anatomía patológica y su fisiopatología. Los principales factores determinantes del resultado comprenden el largo del segmento afectado, el procedimiento realizado para el descenso, la asociación lesional y el seguimiento posterior¹⁴⁰. Para valorar el estado funcional se han desarrollado distintos scores como BFS; PICSS ¹⁴⁰.

Incontinencia y ensuciamiento se reportan hasta en un 25% a largo plazo^{16,20,84}. Se estima que un 50% utiliza algún método de *Bowel management* ³⁷. En un artículo de Moore et al sobre ACT, solo el 52% llegaba al control esfinteriano ³⁰. Verkuijl et al determinaron en sus series que los pacientes con ACT destacaron mayor incontinencia para materias líquidas respecto a pacientes con EHC ¹⁴¹. En un estudio 85,7% consideraba satisfactoria su función intestinal, a pesar de que sólo el 21,4% presentaba puntaje de función normal. EL 16,7% presentaba incontinencia y 19% ensuciamiento¹⁴⁰. En otro estudio, el 75% era continente “socialmente”. Ensuciamiento, “accidentes fecales” y tenesmo mejoraban francamente con la edad, pero hasta un 44% mantenía mayor número de deposiciones ¹⁴⁰. Hasta un 6,5% de los pacientes con ACT o aganglionosis extensas opta por una ostomía definitiva ²⁰.

El desarrollo global parece ser satisfactorio en la mayoría de los casos. 74% adquiere un desempeño escolar normal, incluyendo todos los tipos de afectaciones según el largo del segmento afectado. El crecimiento parece verse enlentecido en los primeros 5 años, con 25% en el p2, para luego hacer un *catch up* llegando a p63 a los 15. En los casos de AID se ve una afectación significativa en el crecimiento en peso¹⁴⁰. Un estudio multicéntrico destacó que el requerimiento de NPT fue común entre los pacientes con resecciones cortas de íleon. 40% presentó afectación en el crecimiento, evaluados por IMC y crecimiento en altura. La mitad de los pacientes que no recibieron suplementación en la alimentación presentaron alteraciones en el crecimiento ¹⁴².

Independiente de la función desarrollada por los pacientes con EH, la calidad de vida ha sido evaluada en distintos estudios con resultados muy variados. Muchos demuestran calidad de vida satisfactoria en niños a pesar de una pobre función

intestinal. En poblaciones de adultos, con mejores resultados funcionales presentan evaluaciones de calidad de vida peores³⁷. Stenström et al refieren que un 18% consideraba tener restricciones sociales y/o psicológicas debido a alteraciones del tránsito y 44% consideraba que estas limitaban su vida social¹⁴². La evidencia sugiere que el principal factor predictor para valorar la calidad de vida es la continencia fecal¹⁴⁰.

Es importante destacar la necesidad de grupos especializados en el seguimiento de estos pacientes, generando una buena transición en el seguimiento durante la edad adulta. En un estudio de Hoel et al, los pacientes reportaron no buscar ayuda dada la falta de noción de los profesionales de la salud que atienden adultos³⁷.

Un estudio valoró la afectación a nivel psicológico y la percepción de calidad de vida en pacientes con EH y sus familias, principalmente sus padres y/o cuidadores¹⁴³. Estudió la percepción de calidad de vida de los pacientes, la de los familiares y la percepción de los familiares respecto a la calidad de vida de los pacientes. Se compararon con otros pacientes con patologías quirúrgicas como Atresia de Esófago y sus familias. Se determinó que los familiares de pacientes con EH referían mayores niveles de estrés y ansiedad, debido a la posible aparición y/o persistencia de síntomas a lo largo de la infancia, con mayor temor en relación a la capacidad de atender y resolver los problemas de sus hijos y con miedos respecto al futuro y calidad de vida de los niños¹⁴³. La incertidumbre respecto a la posible aparición de síntomas y necesidad de cambios en el tratamiento fue identificada como el factor más determinante del estrés. Está demostrado que los padres afectados por estrés y/o ansiedad son propensos a ser menos previsores en los cuidados de sus hijos, así como menos efectivos. Asimismo, este distrés ha demostrado afectar también a los pacientes con peores pronósticos para ellos¹⁴³. Todo esto lleva a la necesidad imperiosa de un seguimiento estrecho y estricto de estos pacientes y sus familias, generando una red de contención del sistema con los pacientes y sus familiares, para poder tratar y prevenir cada una de las dificultades que se van a presentar a lo largo de la vida de estos pacientes.

Desarrollo de lesiones tumorales asociadas:

La EH ha sido asociada a distintos tipos de tumores, principalmente vinculados a su conocida asociación con la T21 y las mutaciones en el protooncogén RET ¹⁴⁴.

El síndrome de Down tiene una predisposición al desarrollo de leucemia y tumores de células germinales¹⁴⁴.

Las mutaciones en el gen RET están presentes en el 50% de los casos familiares y en un 15-20% de los casos esporádicos. Entre las mutaciones posibles del gen RET se encuentran las causantes del MEN2, siendo este determinado por una herencia autosómica dominante. Se postula que principalmente las variaciones que inactivan el gen RET llevan al desarrollo anormal del sistema nervioso entérico, mientras que la activación ocurre en los MEN2A ^{145,146}. Parece estar relacionado principalmente con EHL y ACT ¹⁴⁵. Una revisión llevada a cabo por Granström et al no demostró un riesgo aumentado de desarrollo de tumores para la población que presentaba únicamente EH ¹⁴⁴.

Una de las mayores series estudiadas de familias de pacientes con Síndrome MEN2A/CMT familiar, presentaron un 16% de asociación con EH. El rango de afectación fue desde EH clásico hasta aganglioneosis total¹⁴⁶.

En otra serie de pacientes que presentaban la mutación en el gen RET-C620, en los que se realizó una tiroidectomía profiláctica, presentaron asociación de hasta 50% con EH. Un reporte de casos de pacientes con esta misma mutación, operados de EH, el Carcinoma medular de tiroides (CMT) se presentó 12 años después de la cirugía en el niño, y 7 años después en la madre. En otro caso, 5 años después del nacimiento del niño afectado con EH, el padre desarrolló CMT¹⁴⁵.

En caso de presentar un MEN2A y EH, debería tratarse al igual que otros MEN2A y realizarse la tiroidectomía profiláctica y el screening de tumores pertinente ¹⁴⁴.

El screening genético tiene una sensibilidad de 98% y la profilaxis quirúrgica parece ser la mejor forma de manejarlo ya que el CMT es un tumor quimio y radio resistente¹⁴⁵.

La Asoc Americana de Tiroides recomienda la tiroidectomía profiláctica a distintas edades según la mutación específica y el subtipo de MEN2^{35,147}:

- HST - *Highest risk* (Ex D) – Más alto riesgo: para mutaciones como M918T (MEN2B) en los primeros meses de vida.
- H - *High Risk* (Ex C) – Alto riesgo: mutaciones como C634 (MEN2A), antes de los 5 años
- MOD – *Moderate Risk* (Ex A y B) – Riesgo moderado: mutaciones por fuera de M918T, C634 y A883F, seguimiento con examen físico, calcitonina sérica y eco de cuello a partir de los 5 años, realizando la tiroidectomía en la niñez o adultez temprana.

La mutación del Gen RET en el exón 10 parece predisponer a la asociación EH con MEN2A/CMT ¹⁴⁶. Sin embargo, la mutación en el el codón 634 no es frecuente en EH, siendo la más común en el MEN2 e íntimamente relacionada con el desarrollo de feocromocitoma y e hiperparatiroidismo¹⁴⁶. De todos modos, hay reportados casos de EHC, CMT y feocromocitoma ¹⁴⁶.

Es importante destacar que la aparición de estos tumores suele exceder la edad pediátrica, por lo que no solemos verlo nosotros en el seguimiento. De aquí surge una vez más la importancia de desarrollar formas de seguimiento a largo plazo de estos pacientes que puedan abarcar todos los aspectos que afectan el pronóstico vital y funcional de los pacientes.

Mortalidad.

La EH presenta una mortalidad global de aproximadamente 3% ³³. El estudio multicéntrico realizado por Stenström refiere hasta 4,3%, vinculadas principalmente a ACT y/o comorbilidades ¹⁴².

En relación exclusivamente a ACT, una revisión realizada en Japón encontró que la misma descendió de 40,9% a 15,8% en los últimos 30 años ³⁰, mientras que la revisión de Cheung et al refiere un descenso de valores previos de hasta 90% a menos de 20% ¹⁴⁸.

La principal amenaza es la ECAH ³³. Le siguen la insuficiencia hepatocítica y otras complicaciones asociadas a la NP¹⁴⁰.

POSIBLES TERAPIAS PARA EL FUTURO

En 2016, Rollo et al proponen 3 es escenarios posibles: tratamiento con células derivadas del SNE obtenidas previamente que colonizan un intestino en etapa embrionaria; nutrir un sector aganglionar utilizando células embrionarias derivadas de murina; utilizar células del SNE autólogo para que colonicen el sector aganglionar. Todos estos demostraron hasta el momento ser viables. Son resultados prometedores, pero aún en etapas plenamente experimentales lejos de la práctica clínica ¹.

Hay líneas de investigación con trasplantes autólogos de células pluripotenciales, derivadas de células progenitoras del sistema neuro entérico, que se pueden encontrar en el mismo intestino ganglionar; y con células pluripotenciales, a partir de fibroblastos inducidos con factores de crecimiento. Ambas han obtenido resultados positivos, esta última colonizando todo el intestino aganglionar y disminuyendo la mortalidad en modelos animales. Continúan en etapa experimental y con la gran duda sobre la posible generación de masas tumorales a partir de estas células¹⁴⁹ .

CONCLUSIONES:

La enfermedad de Hirschsprung de segmento largo y las aganglionosis extensas comprenden una presentación infrecuente de la enfermedad, con una muy baja incidencia. Por este motivo es importante conocer las manifestaciones específicas de este grupo de presentaciones y la forma de abordarlas, con el fin de captar los pacientes a tiempo, generar un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado e individualizado para cada paciente. Remarcar que, realizar sólo la ostomía en un recién nacido en el que se sospecha EHL o de mayor extensión puede ser, por mucho, el mejor tratamiento para ese paciente en ese momento. De igual manera, mantener la sospecha sistematizada ante los cuadros que se pueden presentar como diagnósticos diferenciales, como las atresias de íleon distal, y ser proactivos para realizar biopsias para descartar el diagnóstico son conductas remarcables.

La técnica a utilizar debe ser segura, reproducible técnicamente, accesible económicamente y capaz de resolver la patología del paciente con la menor morbilidad posible. Dada la información disponible hasta el momento y la experiencia que hemos adquirido en el equipo de coloproctología de la Clínica Quirúrgica Pediátrica, consideramos que el abordaje laparoscópico cumple perfectamente estas premisas, ofreciendo especial ventaja en los casos de EHL por ofrecer excelente visión, capacidad de disección amplia y permitir inspeccionar la cavidad abdominal en cada paso importante del descenso. Además, presenta las conocidas ventajas de la laparoscopia, como menor dolor postoperatorio, menor íleo postoperatorio, menor generación de adherencias y recuperación más temprana de la alimentación enteral.

Como en todos los casos de EH, pero especialmente en los tratados en este trabajo, destacamos la importancia de diagnosticar y tratar a tiempo la ECAH, por ser la principal causa de morbi-mortalidad, con especial afectación en este grupo de pacientes. El seguimiento a largo plazo, manteniendo un tránsito adecuado, es fundamental para reducir los riesgos de desarrollar colitis.

Más aún, el correcto manejo de la función intestinal comprende el principal factor determinante de la calidad de vida en estos pacientes, por lo que un seguimiento estrecho desde este punto de vista es beneficioso tanto funcional como psicosocial.

Para lograr este tipo de seguimiento a largo plazo es fundamental el rol de los familiares y cuidadores, quienes serán durante la infancia los encargados de asistir a los pacientes en todos los requerimientos, como lavados colónicos diarios y dilataciones anales, así como de reconocer a tiempo los signos y síntomas que requieren consulta en puerta de emergencia. Mantener una comunicación clara y fluida con ellos y brindarles apoyo son claves para que logren cumplir estas tareas.

El establecimiento de policlínicas especializadas y equipos multidisciplinarios conformados para tratar estos pacientes son herramientas muy útiles para lograr los puntos antes mencionados. Facilitan un buen seguimiento longitudinal, mejoran la comunicación con las familias y permiten abordar a los pacientes de forma integral ofreciendo mejores terapéuticas para sus enfermedades. Por esto consideramos que debe ser un objetivo a corto plazo lograr la incorporación de especialistas en psicología, nutrición, genética, endocrinología, entre otros, al seguimiento de estos pacientes, actuando de forma coordinada con nosotros para lograr un verdadero abordaje multidisciplinario.

Específicamente para el caso de los pacientes incluidos en el grupo objetivo de esta monografía deberíamos establecer un seguimiento coordinado con al menos endocrinología y genética, en busca de asociaciones lesionales y síndromes que requieran terapia específica. Hasta el momento esto no se hacía y consideramos fundamental incluirlo en nuestra práctica habitual.

Por último, las terapias vanguardistas como cirugía robótica y trasplantes autólogos con células pluripotenciales parecen muy alejados para nuestro medio al día de hoy. Así como es incierto el resultado de las investigaciones que se llevan a cabo actualmente, desconocemos cuánto tardará en volverse accesible la cirugía robótica, si es que lo hace, y se termina adoptando en nuestro medio como opción terapéutica.

SITUACIÓN ACTUAL EN EL CENTRO HOSPITALARIO PEREIRA ROSSELL.

En el año 2018, Carro et al publicaron los resultados de la Clínica Quirúrgica Pediátrica en el tratamiento de la EH, durante el período comprendido entre 2006 y 2016. A continuación, presentaremos los resultados obtenidos desde entonces, haciendo énfasis en los temas principales de este trabajo: la enfermedad de Hirschsprung de segmento largo y colónico total y el abordaje laparoscópico de dicha enfermedad.

En nuestro medio, la técnica descrita por el Dr. de la Torre lleva realizándose por 20 años ¹⁵⁰, siendo, al día de hoy, la técnica de elección para los casos que afectan recto-sigmoides, como en muchas otras partes del mundo. Sin embargo, para el tratamiento de los casos con afectaciones más extensas, como se discutió antes, no hay una técnica que sea tan elegida por los especialistas, y los distintos centros optan de forma variable por las técnicas de Swenson, Duhamel y Georgeson, principalmente. En lo que si concuerda la mayoría, es en que la cirugía mínimamente invasiva y sus beneficios son la mejor opción para aquellos procedimientos que requieran abordaje abdominal.

Paciente	F/M	Segmento	Alt gen	Edad de diag.
1	M	Corto		3m 19d
2	M	Corto		12d
3	M	Corto		5m 18d
4	M	Corto	Shah-Wbrg	24d
5	M	Corto	T21	4m 2 d
6	M	Corto	T21	2m 16d
7	F	Largo		4m 24d
8	M	Corto		5m 27d
9	M	Largo		11m 2d
10	M	Corto		1m 18d
11	M	Colónico total		2a 5m
12	M	Corto		2a 6m
13	F	Colónico total		1m 7d
14	M	Corto		8m 18d
15	M	Corto		1m 2d
16	F	Corto	T21	10m 15d
17	M	Corto		1m 5d
18	M	Corto	T21	10a 6m
19	M	Corto		18d
20	M	Corto		4d
21	M	Corto		25d
22	M	Corto		15d
23	M	Largo		2m 22d
24	M	Corto	T21	11a 7m
25	M	Largo		11m
26	F	Corto		3m 13d
27	M	Corto		24d
28	M	Largo		1m 9d
29	F	Largo		14d

Tabla 5 - Lista de pacientes con EH operados en el CHPR entre julio 2016 y mayo 2024

En nuestro país, contamos con un solo registro de un paciente operado con técnica de Lester Martin, específica para tratamiento de aganglioneosis colónica total, realizado fuera de esta institución y con buenos resultados en un seguimiento por 7 años ³². Todos los otros casos presentados hasta el momento, con este tipo de afectación, fueron resueltos con técnica de Yancey-Soave-Boley o Swenson.

En la serie presentada por Carro y Ormaechea figuran 2 procedimientos de Georgeson, pero no se han vuelto a realizar en el hospital desde entonces.

En nuestro país, el primer registro encontrado de Swenson laparoscópico fue realizado por la Dra. Carro y el Dr. Giannini en el servicio de Salud del Banco de Previsión Social, en junio de 2021. Desde entonces comenzamos a utilizar esta técnica en el Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR) con todos los pacientes que requirieran abordaje abdominal, ya sea por tratarse de EHL, ACT o por presentar abordajes abdominales previos que puedan haber generado bridas o adherencias.

Sexo	N.º	%
Femenino	5	17,2
Masculino	24	82,8
total	29	100,0

Tabla 6 - Distribución por sexo

Desde Agosto del 2016 hasta Junio de 2024, se han operado 29 pacientes con EH en el CHPR. Un 82,8% de estos son varones y 17,2 % niñas, siguiendo la distribución habitual hallada en la mayoría de las series. En referencia a los casos de EHL, 66% son varones, y contamos con un varón y una niña con ACT.

En cuanto a los tipos de EH, registramos la distribución habitual, con 72,4% de EHC, 20,7% de EHL y 6,9% de ACT. No contamos con ningún caso de enfermedad de segmento ultra corto, AID, AT o segmentos parcheados.

Segmento	N.º	%
Corto	21	72,4
Largo	6	20,7
Colónico Total	2	6,9
total	29	100,0

Tabla 7 - Distribución por segmento afectado

17,2% presenta asociación lesional con T21 y se trató un caso con síndrome Shah-Waardenburg familiar.

La edad promedio de diagnóstico fue 14,3 meses, habiendo sido diagnosticado el 27,6% en etapa neonatal, 44,8% antes de los 2 meses y 86,2% antes del año de vida. Destacamos 2 casos con diagnósticos muy tardíos, a los 10 y 11 años, ambos con T21 asociada. De los casos de EHL y ACT, sólo 1 fue diagnosticado en etapa neonatal. Los restantes fueron todos diagnosticados antes del año, salvo por un caso

que fue tratado al nacimiento en otra institución, donde se realizó diagnóstico de atresia intestinal y se ostomizó, presentando al fin una ACT. El diagnóstico definitivo se confirmó a los 2 años de vida.

79,3 % de las biopsias fueron quirúrgicas, lo que requiere anestesia general. Esto se debe a que por un período de al menos 6 años no contamos con biopsia por aspiración, algo a lo que aspiramos volver a acceder en el futuro cercano. Sólo 1 paciente requirió repetir la biopsia, siendo esta quirúrgica, debido a muestra insuficiente en la primera ocasión.

El promedio global de edad al tratamiento, entendiendo por tal la cirugía de resección del sector aganglionar, fue 1,7 años. En los casos de EHL fue 10,2 meses mientras que los 2 casos de ACT promediaron 2 años al momento de la cirugía.

El tiempo transcurrido entre la toma de la muestra de biopsia y el tratamiento fue entre 1 mes y 2 años y 2 meses, con una media de 6 meses. Los períodos tan extensos se debieron principalmente a complicaciones por la pandemia por SARS-CoV-2. El 45% se trató en un período de 4 meses.

En total, 6 pacientes requirieron ileostomía confeccionada desde el preoperatorio o al momento de la cirugía definitiva, como ostomía de protección.

69% de los pacientes recibieron nutrición parenteral, a cargo de la Unidad de Nutrición Enteral y Parenteral. De los restantes, 3 presentaban ostomía de protección, por lo que no requirieron NP, y de 6 no contamos con información sobre si recibieron o no.

Técnica	N.º	%
Soave	1	3,45
Yancey Soave	2	6,9
Swenson	9	31
Swenson endo	1	3,45
DLT	16	55,2
total	29	100

Tabla 8 - Distribución por técnicas utilizadas.

Como mencionamos al inicio, la técnica preferida en este período corresponde a la técnica descrita por de la Torre, o Yancey-Soave endoanal, siendo utilizada en un 55% de los casos. 2 de estos casos, correspondientes a un EHL y una ACT, requirieron abordaje abdominal para completar el procedimiento, debido a que no se sospechó el diagnóstico en la evaluación preoperatoria. La segunda técnica más utilizada fue la descrita por Swenson, con 9 procedimientos (31% del total), que a su vez se corresponde con la totalidad de los casos realizados por laparoscopia. Uno de los casos de EHL y otro con diagnóstico

de ACT se trataron con técnica de Yancey-Soave-Boley, mientras que un solo paciente, que presentaba una EHL, fue tratado con técnica de Soave, el único al que se le dejó un *moncone*. Por último, se describe un Swenson con abordaje endoanal, como realiza Peña.

Como mencionamos anteriormente, los 9 procedimientos realizados por laparoscopia fueron todos procedimientos de Swenson. Las edades de estos pacientes al momento de la cirugía fueron desde 2 meses hasta 11 años. 3 de ellos (33,3%) presentaron ileostomía de protección, de las cuales 1 fue confeccionada en el mismo acto operatorio. Sólo 1 procedimiento requirió conversión y fue debido a dificultad para realizar la maniobra de Deloyers, correspondiendo al mismo al que se le confeccionó la ostomía de protección, en la misma cirugía, por lesión de asa en el intraoperatorio.

No contamos con un buen registro de los tiempos quirúrgicos, ya que no hay un criterio único a la hora de realizar el registro. Algunas descripciones incluyen en el mismo acto la colocación de un acceso venoso central mientras que otras no. De todos modos, la media obtenida según los registros es de 216 minutos (min). Los casos de EHL tuvieron una media de duración de 270 min, y los de ACT 290,5 min. Las cirugías laparoscópicas tuvieron una duración de 188 hasta 345 min, con una media de 242 min, mientras que los abordajes convencionales para EHL y ACT 266 min.

Contamos con 2 casos donde hubo una complicación intraoperatoria, la mencionada lesión en la maniobra de Deloyers y una perforación de asa en un Swenson laparoscópico. Esta última resuelta con sutura intracorpórea en el mismo acto. En el postoperatorio inmediato, 3 pacientes presentaron complicaciones, 2 correspondientes a fugas en la anastomosis colorrectal con formación de absceso y 1 desarrolló sepsis por catéter. Destacamos que estos 5 pacientes, 3 corresponden a casos de EHL.

En el postoperatorio alejado, hasta el momento a 3 pacientes se les administró toxina botulínica en el EAI, 2 casos de EHC y un EHL, todos operados por técnicas distintas: Soave, Swenson laparoscópico y de la Torre.

Por último, destacamos que ningún paciente permanece con ileostomía. La media del tiempo transcurrido entre la cirugía definitiva y el cierre de la ostomía fue de 8 meses.

No se constató ninguna muerte entre los pacientes que recibieron tratamiento quirúrgico durante el período estudiado. Todos continúan en control en policlínica.

Paciente	Segmento	Edad a la Qx	Ostom. previa	Técnica de descenso	C/L	T Qx (min)	NP	Reintervención
1	Corto	8m 10d	N	De la Torre	C	180	N	
2	Corto	6m 15 d	N	De la Torre	C	265	N	
3	Corto	6m 15d	N	De la Torre	C	180	N	
4	Corto	3m 25d	N	De la Torre	C	210	S	
5	Corto	5m 3d	N	De la Torre	C	117	N	
6	Corto	4m 7d	N	De la Torre	C	150	S	
7	Largo	1a 7m	S	Yancey-Soave	C	300	S	Absceso pararectal
8	Corto	10m 10	N	De la Torre	C	190	S	
9	Largo	1a 2m	S	Soave	C	260	N	Botox
10	Corto	6m 2d	N	De la Torre	C	248	S	Lpc exploratoria en blanco
11	Colónico total	3ª 10m	S	Yancey-Soave	C	315	N	
12	Corto	2a 10m	N	Swenson	L	195	S	Botox
13	Colónico total	2m 19d	N	De la Torre	C	266	N	
14	Corto	1a 6m	N	Swenson	L	188	S	
15	Corto	3m 20d	N	Swenson (endo)	C	113	N	
16	Corto	2a 1m	S	Swenson	L	228	S	
17	Corto	7m 6d	N	De la Torre	C	225	S	
18	Corto	13a	S	Swenson	L	270	N	
19	Corto	2m 21d	N	De la Torre	C	170	S	
20	Corto	3m 24d	N	Swenson	L	180	S	
21	Corto	2m 21d	N	De la Torre	C	180	S	
22	Corto	2m 25d	N	De la Torre	C	150	S	Botox
23	Largo	5m 0d	N	De la Torre	C	290	S	
24	Corto	12a 10m	N	Swenson	L	345	S	
25	Largo	1a 1m	N	Swenson	L	240	S	Absceso pararectal
26	Corto	7m 24d	N	De la Torre	C	195	S	
27	Corto	4m 21d	N	De la Torre	C	225	S	
28	Largo	2m 7d	S	Swenson	L	300	S	Estenosis
29	Largo	7m 13d	N	Swenson	L	230	S	

Tabla 9 - Datos de las cirugías de los pacientes operados por EH entre julio 2016 y mayo 2024

Conclusión

La situación de la clínica Quirúrgica Pediátrica y el centro Hospitalario Pereira Rossell comparte la mayoría de los datos estadísticos con los reportados internacionalmente en relación a la patología.

En cuanto a las terapias ofrecidas también compartimos las cifras estadísticas con muchos centros, realizando como primer tratamiento el abordaje endoanal y reservando la laparoscopia para los casos que lo requieren. El equipo de trabajo se encuentra desarrollando la curva de aprendizaje para el abordaje laparoscópico de la patología, por lo que el número de complicaciones reportado hoy es más elevado de lo esperado aunque acompaña a la presentación más compleja de la enfermedad. El desarrollo de la experiencia en el abordaje laparoscópico probablemente reduzca los tiempos y el número de complicaciones. No obstante, el número de complicaciones en general se encuentra dentro de los reportados por la mayoría de las series.

Presentamos dificultad en el acceso a la toxina botulínica para el tratamiento del estreñimiento en estos pacientes.

Destacamos la adhesión y el buen seguimiento de los pacientes en general en policlínica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Klein M, Varga I. Hirschsprung's disease—recent understanding of embryonic aspects, etiopathogenesis and future treatment avenues. *Medicina (Lithuania)*. 2020;56(11):1-13. doi:10.3390/medicina56110611
2. Meier-Ruge W, Hunziker O, Tobler HJ, Walliser C. The pathophysiology of aganglionosis of the entire colon (Zuelzer-Wilson syndrome). Morphometric investigations of the extent of sacral parasympathetic innervation of the circular muscles of the aganglionic colon. *Beitr Pathol*. 1972;147(3):228-236. doi:10.1016/S0005-8165(72)80058-1
3. Langer J. Enfermedad de Hirschsprung. In: Holcomb GeorgeW, Murphy JP, St Peter SD, eds. *Holcomb y Ashcraft, Cirugía Pediátrica*. Vol 1. 7a. ; 2021:557-576.
4. Carro G, Ormaechea M, Da Silva E, Juambeltz C. Enfermedad de Hirschsprung: resultados del tratamiento quirúrgico en el Hospital Pediátrico Pereira Rossell. *Arch Pediatr Urug*. Published online July 25, 2018. doi:10.31134/ap.89.3.2
5. García de Dávila MT, Cannizaro C. Trastornos de la motilidad intestinal. In: Cannizzaro C, Martínez Ferro M, Chattás G, eds. *Fetoneonatalogía Quirúrgica*. Vol I. 1st ed. Ediciones Journal; 2018:720-737.
6. Prem Puri, Hiroki Nakamura. Epidemiology and Clinical Characteristics of Hirschsprung's Disease. In: Prem Puri, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 4th ed. Springer; 2019:167-174.
7. Peña A, Bischoff A. Hirschsprung's disease. In: Peña A, Bischoff A, eds. *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. Springer; 2015:397-434.
8. Montalva L, Cheng LS, Kapur R, et al. Hirschsprung disease. *Nat Rev Dis Primers*. 2023;9(1). doi:10.1038/s41572-023-00465-y
9. Kuroda T. Hirschsprung's disease: A historical overview. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Futures Prospects of Treatment*. 1st ed. Springer; 2019:1-5.
10. Raveenthiran V. Knowledge of ancient Hindu surgeons on Hirschsprung disease: Evidence from Sushruta Samhita of circa 1200-600 bc. *J Pediatr Surg*. 2011;46(11):2204-2208. doi:10.1016/j.jpedsurg.2011.07.007
11. Corrales ER, Angel M, Anta Z, Montero MH. Humanidades en pediatría Epónimos en Pediatría (13) ¿Quién fue Hirschsprung? *Canarias Pediátrica*. 2015;39:3. <http://www.denstoredanske.dk/@api/deki/>
12. Skaba R. Historic milestones of Hirschsprung's disease (commemorating the 90th anniversary of Professor Harald Hirschsprung's death). *J Pediatr Surg*. 2007;42(1):249-251. doi:10.1016/j.jpedsurg.2006.09.024
13. Ruhr J. Harald Hirschsprung -1830-1916 - a note on the history of hypertrophy of the colon. *American Journal of diseases of children*. 1935;50(2):472-475. <http://archpedi.jamanetwork.com/>
14. Johnson HD, Davis H, Evans JH. Hirschsprung's disease. *The Lancet*. 1957;i:1143-1144.
15. Mohan Harjai M, Puri B, Raja Ram T. Total colonic aganglionosis (Zuelzer Wilson syndrome). *Med J Armed Forces India*. 2000;56(4):357-358. doi:10.1016/s0377-1237(17)30234-4
16. Laughlin DM, Friedmacher F, Puri P. Total colonic aganglionosis: A systematic review and meta-analysis of long-term clinical outcome. *Pediatr Surg Int*. 2012;28(8):773-779. doi:10.1007/s00383-012-3117-3
17. Yancey AG, Cromartw J, IORDI JR, Nichols ER, Saville AF. A Modification of the Swenson Technique for Congenital Megacolon. *J Natl Med Assoc*. Published online 1952:356-363.
18. Soave F. Hirschsprung's disease: a new surgical technique. *Arch Dis Child*. 1964;39:116-124.
19. De la Torre-Mondragon L, Ortega-Salgado J. Transanal Endorectal Pull-Through for Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Surg*. 1998;33(8):1283-1286.
20. Wood RJ, Garrison AP. Total Colonic Aganglionosis in Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg*. 2022;31(2). doi:10.1016/j.sempedsurg.2022.151165

21. Kaji T, Yamada W, Baba T, Machigashira S. Classification. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. Springer; 2019:47-50.
22. Kawaguchi AL, Guner YS, Sømme S, et al. Management and outcomes for long-segment Hirschsprung disease: A systematic review from the APSA Outcomes and Evidence Based Practice Committee. *J Pediatr Surg*. 2021;56(9):1513-1523. doi:10.1016/j.jpedsurg.2021.03.046
23. Okeke RI, Saliba C, Fan D, et al. Surgical Reconstruction Options for a Case of Near Total Intestinal Aganglionosis. *Cureus*. Published online November 7, 2022. doi:10.7759/cureus.31181
24. Kanamori Y. Surgical Management of Total Colonic Aganglionosis and Extensive Aganglionosis. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. Springer; 2019:163-166.
25. Yang H, Ma Y, Yang S, Huang Y, Chen G. Skip segment Hirschsprung's disease: report of two rare cases and management. *Pediatr Surg Int*. 2021;37(11):1563-1568. doi:10.1007/s00383-021-04981-4
26. Ruiz SL, Hurtado CM, Fernandes RC, Ossorio JIS, Núñez Núñez R. Skip segment Hirschsprung's disease in a patient with Shah-Waardenburg Syndrome. *J Pediatr Surg Case Rep*. 2016;15:44-47. doi:10.1016/j.epsc.2016.08.012
27. Sadler T. Sistema Nervioso Central. In: Sadler T, ed. *Embriología Médica de Langman*. Vol I. 8va ed. Panamericana; 2001:398-440.
28. Kawahara H. Hirschsprung's disease: Pathogenesis and overview. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders - Status Quo and Futures Prospects of Treatment*. 1st ed. Springer; 2019:7-14.
29. Okamoto E, Ueda T. Embryogenesis of Intramural Ganglia of the Gut and Its Relation to Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Surg*. 1967;2(5):437-443.
30. Moore SW. Total colonic aganglionosis in Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg*. 2012;21(4):302-309. doi:10.1053/j.sempedsurg.2012.07.004
31. Taguchi T. Vascular abnormality and ischemic theory. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. SpringerVascular; 2019:33-36.
32. Pérez Billi LE, Benedictti JL, Gutiérrez C, Galiana HG. Enfermedad de Hirschsprung con afectación total del colon: primer caso nacional con la técnica quirúrgica de Lester Martin modificada. *Archivos de Pediatría Uruguay*. 2001;72(1):34-37.
33. Shinkai M, Mochizuki K, Kitagawa N, Usui H. Complications. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. Springer; 2019:167-178.
34. Moore SW. Chromosomal and related mendelian syndromes associated with hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int*. 2012;28(11):1045-1058. doi:10.1007/s00383-012-3175-6
35. Wells SA, Asa SL, Dralle H, et al. Revised American thyroid association guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma. *Thyroid*. 2015;25(6):567-610. doi:10.1089/thy.2014.0335
36. Granström AL, Svenningsson A, Hagel E, Oddsberg J, Nordenskjöld A, Wester T. Maternal risk factors and perinatal characteristics for hirschsprung disease. *Pediatrics*. 2016;138(1). doi:10.1542/peds.2015-4608
37. Short SS, Durham MM, Rollins MD. Hirschsprung disease outcomes. *Semin Pediatr Surg*. 2022;31(2). doi:10.1016/j.sempedsurg.2022.151160
38. Fernando D, Garzón M, Raggio V. Maldición de Ondina: presentación de un caso clínico. *Arch Pediatr Urug*. 2007;78(1):29-34.
39. García Teresa MA, Porto Abal R, Rodríguez Torres S, et al. Spanish patients with central hypoventilation syndrome included in the European Registry. The 2015 data. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2017;86(5):255-263. doi:10.1016/j.anpedi.2016.05.008
40. O'dell K, Staren E, Bassuk A. Total Colonic Aganglionosis (Zuelzer-Wilson Syndrome) and Congenital Failure of Automatic Control of Ventilation (Ondine's Curse). *J Pediatr Surg*. 1987;22(11):1019-1020.
41. Parapar Tena SI. Waardenburg syndrome. A case report with pigmentary glaucoma. *Revista Mexicana de Oftalmología*. 2017;91(6):321-326. doi:10.1016/j.mexoft.2016.04.008

42. Kankipati SM, Mahalingam A, Reshie A, Fayaz F, Nimal S, Duggineni D. Clinical Insights Into Waardenburg-Shah Syndrome: A Case Series and Literature Review. *Cureus*. Published online May 8, 2024. doi:10.7759/cureus.59858
43. Caraffi SG, Garavelli L. Síndrome de Mowat-Wilson. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/2152#:~:text=La%20prevalencia%20se%20estima%20entre,particularmente%20en%20pacientes%20sin%20EH>.
44. Staines-Boones TA, González-Villarreal MG, Hernández-Fernández C. Cartilage-hair hypoplasia. A case report. *Rev Alerg Mex*. 2019;66(3):379-383. doi:10.29262/ram.v66i3.561
45. de la Torre Verdú M, Vázquez López M, Carrasco Marina L, Girós M, Quijano Roy S, Arregui Sierra A. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Anomalía en la síntesis de colesterol. *An Español de Pediatría*. 1997;46(6):617-620.
46. Bianconi S, Porter F. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/818?name=S%C3%ADndrome%20Smith%20Lemli%20Opitz&mode=name>.
47. Giurgea I. Síndrome Golberg-Shprintzen. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/66629?name=goldberg%20shprintzen&mode=name>.
48. Khandelwal D, Kulkarni SV, Kalra N, Tyagi R, Khatri A, Yangdol P. A Rare Case of Shprintzen-Goldberg craniosynostosis syndrome with Hirschsprung disorder: Dental characteristics and its Clinical Management. *J Clin Exp Dent*. 2023;15(12):e1054-e1059. doi:10.4317/jced.60930
49. Ozyavuz Cubuk P. Goldberg-Shprintzen Syndrome Associated with a Novel Variant in the KIFBP Gene. *Mol Syndromol*. 2021;12(4):240-243. doi:10.1159/000514531
50. Turleau C. Síndrome de ojo de gato. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/195>.
51. Cherian MP, Al-Sanna'a NA, Al-Mulhim SI. Hirschsprung's disease in Arab siblings with Bardet-Biedl syndrome. *J Pediatr Surg*. 2008;43(6):1213-1217. doi:10.1016/j.jpedsurg.2008.02.013
52. De La Torre L, Wehrli LA. Error traps and culture of safety in Hirschsprung disease. *Semin Pediatr Surg*. 2019;28(3):151-159. doi:10.1053/j.sempedsurg.2019.04.013
53. O'Donnell AM, Montedonico S, Puri P. Pathophysiology of Hirschsprung's disease. In: Puri P, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 1st ed. Springer; 2019:153-166.
54. Cordeiro-Rudnisky F, Ahn S, Sheuka N, et al. Transition Zone in Total Colonic Aganglionosis and Colorectal Hirschsprung's Disease Shows a Similar Trend of Mucosal Innervation: Image Processing and Analysis Study. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2020;23(2):127-131. doi:10.1177/1093526619864225
55. Rudin E, Jennyl PM, Fliegep CP, Ohnacker H, Heitz PU. Zuelzer-Wilson's Syndrome and Absence of the Enteric Nervous System Two Rare Forms of Anomalies of the Enteric Nervous System with Identical Clinical Symptoms Zuelzer-Wilson-Syndrom bei fehlender Darminnervation Zwei seltene Anomalien der Darminnervation mit identischen klinischen Symptomen. *Zeitschrift für Kinder-chirurgie*. 1986;41:287-292.
56. Atqiaee K, Hiraifar M, Mashhadi MP, Khanghah AS. Ileal atresia and total colonic hirschsprung disease in a 36-week neonate: A case report. *Clin Case Rep*. 2023;11(3). doi:10.1002/ccr3.7079
57. Belin B, Corteville JE, Langer J. How accurate is prenatal sonography for the diagnosis of imperforate anus and Hirschsprung's disease? *Pediatr Surg Int*. 1995;10:30-32.
58. Wang XJ, Camilleri M. Hirschsprung disease: Insights on genes, penetrance, and prenatal diagnosis. *Neurogastroenterology and Motility*. 2019;31(11). doi:10.1111/nmo.13732
59. Ullrich S, Austin K, Avansino JR, et al. Does Delayed Diagnosis of Hirschsprung Disease Impact Post-operative and Functional Outcomes? A Multi-Center Review From the Pediatric Colorectal and Pelvic Learning Consortium. *J Pediatr Surg*. 2024;59(7):1250-1255. doi:10.1016/j.jpedsurg.2024.03.034
60. Hayes R, Kelleher J. Diagnosis of Hirschsprung's disease and allied disorders. In: Puri P, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 1st ed. Springer; 2019:225-231.
61. Boschini Paéz M, Vargas Hernández MP, Miranda Solis L. Enfermedad de Hirschsprung: actualización en diagnóstico y tratamiento. *Revista Médica Sinergia*. 2020;5(7):e406. doi:10.31434/rms.v5i7.406
62. Athanasakos E, Cleeve S. Hirschsprung's disease and anorectal manometry. In: Puri P, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 1st ed. Springer; 2019:233-248.

63. Cannizzaro C. Obstrucción del intestino neonatal. In: Cannizzaro C, Martínez Ferro M, Chattás G, eds. *Fetoneonatología Quirúrgica*. Vol 1. 1a Ed. Ediciones Journal; 2018:677-695.
64. Carro G, Pereira Nuñez D. *Malformaciones Anorrectales - Actualización Del Tema*. Centro Hospitalario Pereira Rossell; 2018.
65. Cannizzaro C, Ruiz J. Enfermedad Meconial. In: Cannizzaro C, Martínez Ferro M, Chattás G, eds. *Fetoneonatología Quirúrgica*. Vol I. 1a. Ediciones Journal; 2018:707-719.
66. Gil-Vernet JM, De Diego M, Broto J. Differential diagnosis of Hirschsprung's Disease in the neonatal period. In: Núñez Núñez R, López-Alfonso M, eds. *Hirschsprung's Disease - Diagnosis and Treatment*. Vol I. 1st ed. Nova Biomedical Books; 2009:183-196.
67. Eugenia L, Barberi J. Diagnóstico de enfermedad de Hirschsprung en biopsias de mucosa y submucosa del recto. *Rev Colomb Gastroenterol*. 2011;26(4):277-284.
68. Vicenteño-León AI, Durán-Reyes ZJ, Domínguez-Muñoz A, Fernández-Portilla EJ, Valencia-Mayoral P. Diffuse intestinal ganglioneuromatosis along the gastrointestinal tract. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2022;79(6):388-395. doi:10.24875/BMHIM.21000215
69. Moore SW. Total colonic aganglionosis and Very-long-segment Hirschsprung's disease. In: Puri P, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 4th ed. Springer; 2019:283-296.
70. Huerta CT, Ramsey WA, Davis JK, et al. Nationwide outcomes of newborns with rectosigmoid versus long-segment Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg*. 2023;58(5):849-855. doi:10.1016/j.jpedsurg.2023.01.001
71. Zuelzer WW, Wilson JL. *Functional Intestinal Obstruction on a Congenital Neurogenic Basis in Infancy*. <http://archpedi.jamanetwork.com/>
72. O'Hare TJ, McDermott M, O'Sullivan M, Dicker P, Antao B. A Retrospective Cohort Study of Total Colonic Aganglionosis: Is the Appendix a Reliable Diagnostic Tool? *J Neonatal Surg*. 2016;5(4):44. doi:10.21699/jns.v5i4.460
73. Payen E, Talbotec C, Chardot C, et al. Outcome of Total Colonic Aganglionosis Involving the Small Bowel Depends on Bowel Length, Liver Disease, and Enterocolitis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2022;74(5):582-587. doi:10.1097/MPG.0000000000003415
74. De Calan L, Gayet B, Bourlier P, Perniceni T. Cáncer de recto: anatomía quirúrgica, preoperatorio, preparación del paciente. In: *Encyclopedie Médico-Chirurgicale*. ; 2004.
75. Szereszewski J. Anatomía quirúrgica del colon. *Cirugía Digestiva*. 2009;III(300):1-6. www.sacd.org.ar,
76. Rouviere H, Delmas A. Órganos del abdomen. In: Rouviere H, Delmas A, eds. *Anatomía Humana*. Vol II. 11a. Masson; 2005:375-459.
77. Gallot D. Anatomía quirúrgica del colon. In: *Encyclopedie Médico-Chirurgicale*. ; 2006.
78. Duhamel B. A new operation for the treatment of hirschsprung's disease. *Arch Dis Child*. 1960;35(179):38-39. doi:10.1136/ad.35.179.38
79. de la Torre L. International colorectal Web Meeting. In: Bischoff A, Peña A, de la Torre L, eds. Hendren Project; 2024.
80. Núñez R, Vargas I, Estepa MJ. Hirschsprung's Disease: Preoperative medical care. Enterostomies. Bowel preparation for Pull-Through. In: *Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Treatment*. Nova Biomedical Books; 2009:197-218.
81. Vilanova-Sanchez A, Ivanov M, Halleran DR, et al. Total Colonic Hirschsprung's Disease: The Hypermotility and Skin Rash Protocol. *European Journal of Pediatric Surgery*. 2020;30(4):309-316. doi:10.1055/s-0039-1694744
82. Peña A, Bischoff A. Colostomy. In: Peña A, Bischoff A, eds. *Surgical Treatment of Colorectal Problems in Children*. 1st ed. Springer; 2015:49-75.
83. Bischoff A, Levitt MA, Peña A. Total colonic aganglionosis: A surgical challenge. How to avoid complications? *Pediatr Surg Int*. 2011;27(10):1047-1052. doi:10.1007/s00383-011-2960-y
84. Yamataka A, Takeda M, Miyano G. Laparoscopic Operation. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. Springer; 2019:155-162.

85. Feng J xiong, Li T, Li N. Laparoscopically assisted Pull-Through operation for Hirschsprung's disease. In: Puri P, ed. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 4th ed. Springer; 2019:357-372.
86. Kane TD. Endorectal Pull-through for Hirschsprung's disease. In: Bax. Klaas M.A., Gerogeson K, Rothenberg S, Valla JS, Yeung C, eds. *Endoscopic Surgery in Infants and Children*. Vol II. II. Springer; 2008:367-374.
87. Fang Y, Bai J, Zhang B, Wu D, Lin Y, Liu M. Laparoscopic soave procedure for long-segment Hirschsprung's disease - single-center experience. *Wideochirurgia I Inne Techniki Maloinwazyjne*. 2020;15(1):234-238. doi:10.5114/wiitm.2019.86807
88. Heinen F, Elmo G, Vallone P, Bailez M. Aganglionosis total del colon. Táctica videolaparoscópica. Caso clínico. *Revista de Cirugía Infantil*. 2004;14(1).
89. Karlsen RA, Hoel AT, Fosby MV, et al. Comparison of clinical outcomes after total transanal and laparoscopic assisted endorectal pull-through in patients with rectosigmoid Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg*. 2022;57(9):69-74. doi:10.1016/j.jpedsurg.2022.01.011
90. Valverde MS. Hirschsprung laparoscópico. In: Martínez Ferro M, Cannizzaro C, Chattás G, eds. *Fetoneonatología Quirúrgica*. Vol II. 1a. Ediciones Journal; 2018:595-600.
91. Yamataka A, Shimotakahara A. Laparoscopic-assisted Transanal Pull-Through for Hirschsprung's disease. In: Núñez Núñez R, López Alonso M, eds. *Hirschsprung's Disease*. Nova Science Publishers; 2009:261-274.
92. Nishijima E. Swenson's Procedure. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri Satoshi, eds. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. Springer; 2019:111-117.
93. Gil-Vernet JM, Broto J, De Diego M. Rehbein's Technique. In: Núñez R, López-Alonso M, eds. *Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Treatment*. 1st ed. Nova Science Publishers; 2009:255-260.
94. Hernández-Orgaz A, López-Alonso M. Original Soave Procedure. In: Núñez R, López-Alonso M, eds. *Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Treatment*. 1st ed. Nova Science; 2009:243-253.
95. Boley SRJ, Lafer J, Kleinhaus S, Cohn BD, Mestel AL, Koitmeier PK. Endorectal Pull-Through Procedure for Hirschsprung's Disease with and without Primary Anastomosis. *J Pediatr Surg*. 1968;3(2):258-262.
96. Travassos DV, Bax NMA, Van Der Zee DC. Duhamel procedure: A comparative retrospective study between an open and a laparoscopic technique. *Surgical Endoscopy and Other Interventional Techniques*. 2007;21(12):2163-2165. doi:10.1007/s00464-007-9317-6
97. Van der Zee D. Laparoscopic Duhamel Procedure. In: Holcomb G, Rothenberg S, eds. *Atlas of Pediatric Laparoscopy and Thoracoscopy*. 2nd ed. Elsevier; 2021:105-109.
98. Chiengkriwate P. Duhamel's Technique. In: Núñez R, López-Alonso M, eds. *Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Treatment*. 1st ed. ; 2009:229-241.
99. Wang Y jin, He Y bin, Chen L, Lin Y, Liu M kun, Zhou C ming. Laparoscopic-assisted Soave procedure for Hirschsprung disease: 10-year experience with 106 cases. *BMC Surg*. 2022;22(1). doi:10.1186/s12893-022-01528-9
100. Sileri P. Retroileal trans-mesenteric colorectal anastomosis. *World J Surg Proced*. 2013;3(3):25. doi:10.5412/wjsp.v3.i3.25
101. Ramirez P. Resecciones colónicas. *Cirugía Digestiva*. 2009;III(335):1-28. www.sacd.org.ar,
102. Martin L, Caudill D. A Method for Elimination of the Blind Rectal Pouch in the Duhamel Operation for Hirschsprung's Disease. *Surgery*. 1967;62(5):961-953.
103. Martin LW. Surgical Management of Hirschsprung's Disease Involving the Small Intestine. *Central Surgical Association*. 1968;97(August):183-189. <http://archsurg.jamanetwork.com/>
104. Kimura K, Nishijima E, Muraji T, Tsugawa C, Matsumoto Y. A New Surgical Approach to Extensive Aganglionosis. *J Pediatr Surg*. 1981;16(6):840-843.
105. Sauer H, Klos I. A Proposal to Preserve the Ileocecal Valve and Right Colon in Total Colonic Aganglionosis. *J Pediatr Surg*. 1989;24(5):457-461.
106. Shandling B. Total Colon Aganglionosis-A New Operation. *J Pediatr Surg*. 1984;XIX(5):503-505.
107. Applebaum H, Richardson RJ, Wilkinson GA, James Warden M. Alternative Operative Procedure for Total Colonic Aganglionosis. *J Pediatr Surg*. 1988;23(1):49-51.

108. Reinshagen K, Burmester G, Hagens J, Krebs TF, Tomuschat C. Colectomy Followed by J-Pouch Reconstruction to Correct Total Colonic Aganglionosis. *Children*. 2022;9(1). doi:10.3390/children9010101
109. Couchard AC, Panis Y, Alves A, Mariani P, Valleur P. Técnicas de anastomosis ileoanales con reservorio. In: *Encyclopédie Médico-Chirurgicale*. ; 2005.
110. Ziegler MM, Royal RE, Brandt J, Drasnin J, Martin LW. Extended Myectomy Myotomy- A Therapeutic Alternative for Total Intestinal Aganglionosis. *J B Lippincott Company*. 1993;218(4).
111. Ziegler MM, Ross AJ, Bishop HC. Total Intestinal Aganglionosis: A New Technique for Prolonged Survival. *J Pediatr Surg*. 1987;22(1):82-83.
112. Li N, Zhang W, Yu D, et al. NOTES for surgical treatment of long-segment Hirschsprung's disease: Report of three cases. *Journal of Laparoendoscopic and Advanced Surgical Techniques*. 2013;23(12):1020-1023. doi:10.1089/lap.2013.0180
113. Muensterer OJ, Chong A, Hansen EN, Georgeson KE. Single-Incision Laparoscopic Endorectal Pull-Through (SILEP) for Hirschsprung Disease. *Journal of Gastrointestinal Surgery*. 2010;14(12):1950-1954. doi:10.1007/s11605-010-1299-3
114. Saxena AK, Borgogni R, Escolino M, D'Auria D, Esposito C. Narrative review: robotic pediatric surgery-current status and future perspectives. *Transl Pediatr*. 2023;12(10):1875-1886. doi:10.21037/tp-22-427
115. Pini Prato A, Arnoldi R, Dusio MP, et al. Totally robotic soave pull-through procedure for Hirschsprung's disease: lessons learned from 11 consecutive pediatric patients. *Pediatr Surg Int*. 2020;36(2):209-218. doi:10.1007/s00383-019-04593-z
116. Hebra A, Smith VA, Leshner AP. Robotic Swenson Pull-Through for Hirschsprung's Disease in Infants. *Am Surg*. 2011;77:937-941.
117. Halaweish I, Srinivas S, Farooqui Z, et al. Duhamel Versus Swenson Pull-Through for Total Colonic Aganglionosis: A Multi-Institutional Study. *J Pediatr Surg*. 2024;59(2):216-219. doi:10.1016/j.jpedsurg.2023.10.017
118. Youn JK, Yang HB, Ko D, Park KW, Jung SE, Kim HY. Comparison of long-term outcome according to involved aganglionic segments of total colonic aganglionosis. *Medicine (United States)*. 2021;100(40):E27432. doi:10.1097/MD.00000000000027432
119. Prytula V, Kurtash O. Reconstructive functional reservoirs in treatment of children with aganglionosis after total colectomy. *Gerogian Medical News*. Published online 2021:116-120.
120. Hernández F, Rivas S, Avila LF, et al. Aganglionismos extensos. Tratamiento y resultados a largo plazo. *Cirugía Pediátrica*. 2003;16:54-57.
121. Miyano G, Morita K, Tsuboi K, et al. Changes in postoperative quality of life of pediatric total colonic aganglionosis patients: effect of pull-through technique. *Pediatr Surg Int*. 2022;38(12):1867-1872. doi:10.1007/s00383-022-05239-3
122. Lamoshi A, Ham PB, Chen Z, Wilding G, Vali K. Timing of the definitive procedure and ileostomy closure for total colonic aganglionosis HD: Systematic review. *J Pediatr Surg*. 2020;55(11):2366-2370. doi:10.1016/j.jpedsurg.2020.02.007
123. Liu M, Lin Z, Wu D, et al. *Effect of Modified Transanal Soave Assisted by Laparoscopy in the Treatment of Hirschsprung's Disease in Children and Its Influencing Factors*. Vol 14.; 2022. www.ajtr.org
124. Li W, Lin M, Hu H, et al. Surgical Management of Hirschsprung's Disease: A Comparative Study Between Conventional Laparoscopic Surgery, Transumbilical Single-Site Laparoscopic Surgery, and Robotic Surgery. *Front Surg*. 2022;9. doi:10.3389/fsurg.2022.924850
125. Prato AP, Arnoldi R, Faticato MG, et al. Minimally Invasive Redo Pull-Throughs in Hirschsprung Disease. *Journal of Laparoendoscopic and Advanced Surgical Techniques*. 2020;30(9):1023-1028. doi:10.1089/lap.2020.0250
126. Peña A, Bischoff A. Hendren Project (20/06/2024). In: Peña A, Bischoff A, eds. Hendren Project; 2024.
127. Celtik U, Yavuz I, Ergün O. Transanal endorectal or transabdominal pull-through for Hirschsprung's disease; which is better? A systematic review and meta-analysis. *Pediatr Surg Int*. 2023;39(1). doi:10.1007/s00383-023-05378-1
128. Minkes RK, Langer JC. A prospective study of botulinum toxin for internal anal sphincter hypertonicity in children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 2000;35(12):1733-1736. doi:10.1053/jpsu.2000.19234

129. Pastor AC, Osman F, Teitelbaum DH, Caty MG, Langer JC. Development of a standardized definition for Hirschsprung's-associated enterocolitis: a Delphi analysis. *J Pediatr Surg*. 2009;44(1):251-256. doi:10.1016/j.jpedsurg.2008.10.052
130. Chantakhov S, Tepmalai K, Singhavejsakul J, Tantraworasin A, Khorana J. Prognostic factors of postoperative Hirschsprung-associated enterocolitis: a cohort study. *Pediatr Surg Int*. 2023;39(1). doi:10.1007/s00383-023-05364-7
131. Huang Y, Ren H. Microcytic hypochromic Anemia is a risk factor for postoperative HAEC: A retrospective study. *Front Surg*. 2023;10. doi:10.3389/fsurg.2023.1055128
132. Marty TL, Seo T, Sullivan JJ, Matlak ME, Black RE, Johnson DG. Rectal Irrigations for the Prevention of Postoperative Enterocolitis in Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Surg*. 1995;30(5):652-654.
133. Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int*. 2017;33(5):517-521. doi:10.1007/s00383-017-4065-8
134. Frykman PK, Kim S, Wester T, et al. Critical evaluation of the Hirschsprung-associated enterocolitis (HAEC) score: A multicenter study of 116 children with Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg*. 2018;53(4):708-717. doi:10.1016/j.jpedsurg.2017.07.009
135. Lewit RA, Veras L V., Cowles RA, et al. Reducing Underdiagnosis of Hirschsprung-Associated Enterocolitis: A Novel Scoring System. *Journal of Surgical Research*. 2021;261:253-260. doi:10.1016/j.jss.2020.12.030
136. Hiromichi Ikawa B, Masuyama H, Hirabayashi T, Endo M, Yokoyama Tokyo J. More Than 10 Years' Follow-Up of Total Colonic Aganglionosis-Severe Iron Deficiency Anemia and Growth Retardation. *J Pediatr Surg*. 1997;32(1):25-27.
137. Wolfson S, Whitfield Van Buren K. Very Early Onset of Inflammatory Bowel Disease in a Patient With Long-Segment Hirschsprung's Disease. *ACG Case Rep J*. 2020;7(3):e00353. doi:10.14309/crj.0000000000000353
138. Erculiani M, Poluzzi F, Mottadelli G, et al. A unicentric cross-sectional observational study on chronic intestinal inflammation in total colonic aganglionosis: beware of an underestimated condition. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18(1). doi:10.1186/s13023-023-02958-1
139. Reppucci ML, Wehrli LA, Wilcox D, et al. Sexual function and fertility of adult males with anorectal malformations or Hirschsprung disease. *Pediatr Surg Int*. 2022;38(12):1693-1699. doi:10.1007/s00383-022-05216-w
140. Okuyama H. Long-Term results. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. ; 2019:179-186.
141. Verkuijl SJ, Meinds RJ, Van Der Steeg AFW, et al. Functional Outcomes after Surgery for Total Colonic, Long-Segment, Versus Rectosigmoid Segment Hirschsprung Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2022;74(3):348-354. doi:10.1097/MPG.0000000000003355
142. Stenström P, Kyrklund K, Bräutigam M, et al. Total colonic aganglionosis: multicentre study of surgical treatment and patient-reported outcomes up to adulthood. *BJS Open*. 2020;4(5):943-953. doi:10.1002/bjs5.50317
143. Evans-Barns HME, Hall M, Trajanovska M, Hutson JM, Muscara F, King SK. Psychosocial Outcomes of Parents of Children with Hirschsprung Disease Beyond Early Childhood. *J Pediatr Surg*. 2024;59(4):694-700. doi:10.1016/j.jpedsurg.2023.11.012
144. Granström AL, Cohn-Cedermark G, Wester T. The overall risk of malignancies is not increased in patients with Hirschsprung disease. *Pediatr Surg Int*. 2020;36(4):471-475. doi:10.1007/s00383-020-04631-1
145. Moore SW, Zaahl M. The Hirschsprung's-multiple endocrine neoplasia connection. *Clinics*. 2012;67(SUPPLEMENT):63-67. doi:10.6061/clinics/2012(Sup01)12
146. Decker RA, Peacock ML, Watson P. Hirschsprung disease in MEN 2A: increased spectrum of RET exon 10 genotypes and strong genotype-phenotype correlation. *Hum Mol Genet*. 1998;7(1):129-134. <http://hmg.oxfordjournals.org/>
147. Villach LG, Manuel J, Sastre L, et al. Síndrome de neoplasia endocrina múltiple (MEN) 2b: indicaciones de tiroidectomía y disección cervical profiláctica en la infancia Multiple endocrine neoplasia type 2b (MEN2b) syndrome: indications for prophylactic thyroidectomy and cervical dissection during childhood. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*. 2016;(1). doi:10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2016.May.336

148. Cheung ST, Tam YH, Chong HM, et al. An 18-year experience in total colonic aganglionosis: from staged operations to primary laparoscopic endorectal pull-through. *J Pediatr Surg*. 2009;44(12):2352-2354. doi:10.1016/j.jpedsurg.2009.07.057
149. Bhave S, Hotta R. Future aspect. In: Taguchi T, Matsufuji H, Ieiri S, eds. *Hirschsprung's Disease and the Allied Disorders - Status Quo and Future of Treatments*. 1st ed. Springer; 2019:209-215.
150. Luis Pérez Billi DE, Benediccti JL, Falco E, et al. *Primeros Casos Nacionales Del Tratamiento de La Enfermedad de Hirschsprung Con El Descenso Transanal Endorrectal de De La Torre-Mondragón*. Vol 80.; 2009.
151. Ma J, Lin K, Jiang H chao, et al. A novel mutation of the PAX3 gene in a Chinese family with Waardenburg syndrome type I. *Mol Genet Genomic Med*. 2019;7(7). doi:10.1002/mgg3.798