

RECORRIDO DEL PACIENTE

Enfermedad de Hirschsprung Rectosigmoidea (EH)

INTRODUCCIÓN

¿Qué es la EH?

La Enfermedad de Hirschsprung (en adelante, EH) es una condición médica rara, caracterizada por la ausencia de células nerviosas en el intestino, comenzando desde el ano hacia arriba. La falta de estas células nerviosas (llamadas células ganglionares) dificulta el movimiento intestinal (peristalsis), dificultando la salida de las heces; y lleva a estreñimiento crónico severo.

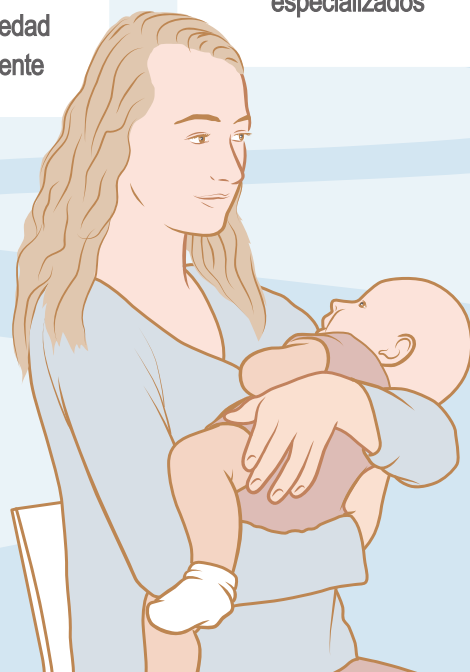
La EH es una **condición congénita**, es decir, el niño nace con ella

Afecta solamente a uno de cada **5.000** bebés, por lo que se clasifica como una **enfermedad rara o poco frecuente**

El diagnóstico y la cirugía de la EH son **complejos** y requieren **experiencia y conocimientos especializados**

El tratamiento debe ser realizado únicamente por **especialistas**

Cada caso es diferente



Red Europea de Referencia para Anomalías Congénitas y Heredadas Raras (ERNICA, por sus siglas en inglés)



Centros expertos de ERNICA para la EH



Guía para el manejo de la EH rectosigmoidea (en inglés)



Resumen para profesionales de la salud y versión adaptada para pacientes y familias (en inglés)



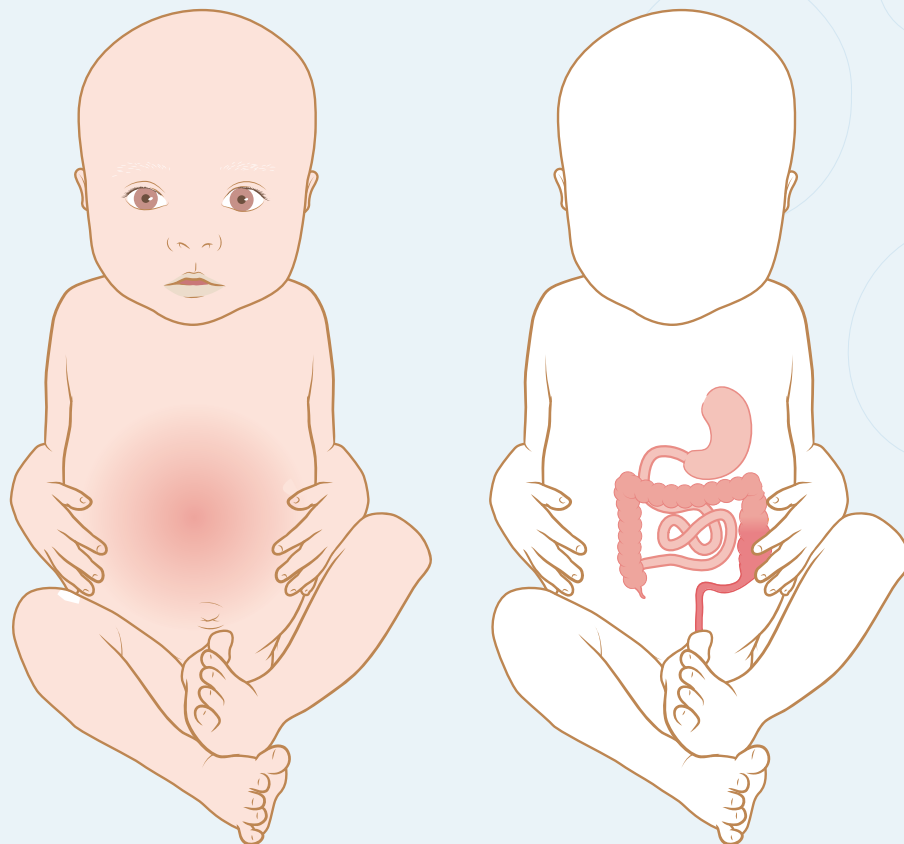
1 | RECORRIDO DEL PACIENTE

Primeros síntomas

Al nacer, el bebé parece sano. Los síntomas que indican EH pueden aparecer poco después del nacimiento o gradualmente, por ejemplo cuando el bebé comienza a comer alimentos sólidos. Los síntomas varían según el caso.

Los síntomas que pueden indicar EH son:

- Retraso o ausencia de la eliminación del meconio (primeras heces).
- Rechazo a ingerir leche.
- Falta de aumento de peso o bajo peso.
- Vómitos y deshidratación.
- Abdomen distendido.
- Estreñimiento.
- La estimulación anal (por ejemplo, con un termómetro rectal) provoca una evacuación explosiva de heces y gases.
- Enterocolitis (inflamación del intestino).



Acciones necesarias

- Si el bebé no se encuentra bien, debe ser llevado a una evaluación médica.
- Las irrigaciones colónicas (lavado del colon, como un enema) ayuda a aliviar el intestino y favorecer la expulsión de heces.
- Si las irrigaciones colónicas no son suficientes, puede requerirse cirugía para crear una estoma temporal (una abertura para que las heces puedan salir).

Idealmente

- Los padres reciben información clara por parte de los médicos sobre la sospecha diagnóstica y los pasos a seguir.
- Se les informa que la EH es una enfermedad rara que requiere conocimientos y tratamiento especializados.
- Son derivados a una organización de pacientes para obtener más información y apoyo.
- Debe estar disponible el apoyo psicológico, además de información sobre ayuda financiera y social.

Animación para padres y familias:
¿Qué es la Enfermedad de Hirschsprung?
(varios idiomas)

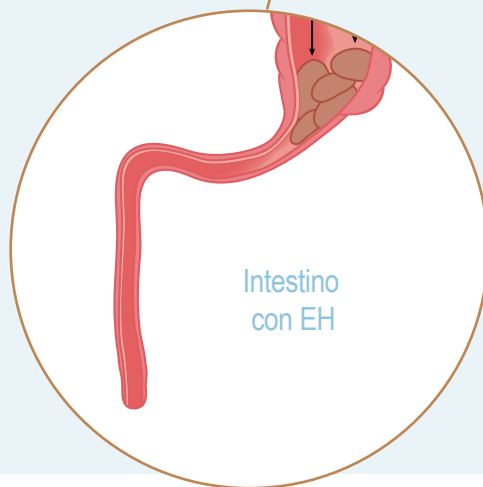
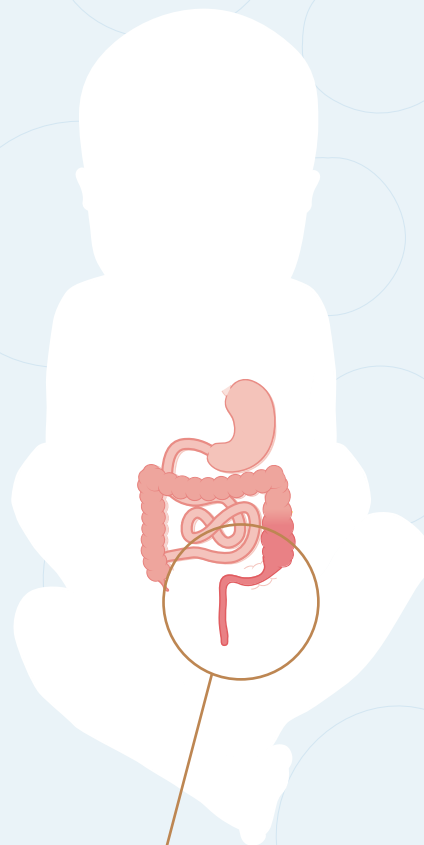
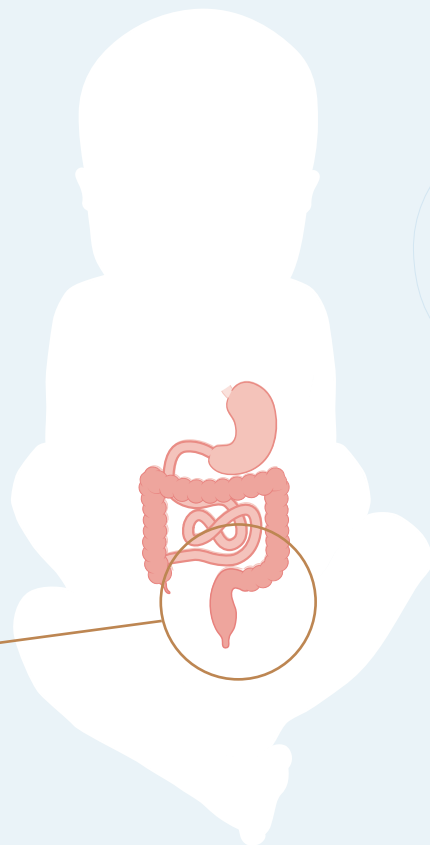
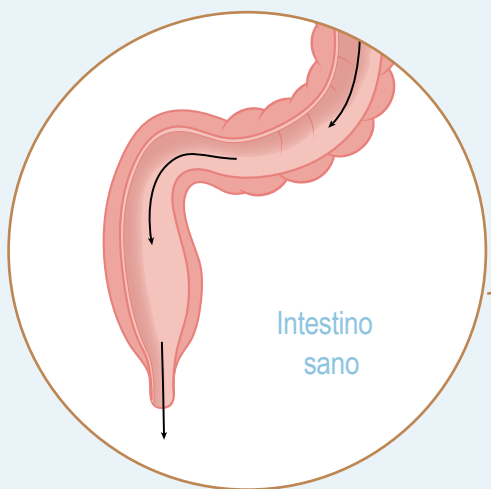


Organizaciones de pacientes que participan en ERNICA



2

RECORRIDO DEL PACIENTE Diagnóstico



Cómo se realiza el diagnóstico:

- Una radiografía o estudio radiológico puede sugerir EH.
- Para confirmar el diagnóstico, es necesario tomar biopsias rectales (muestras de tejido del intestino, justo por encima del ano).
- Esto lo realiza un cirujano pediátrico.
- Existen diferentes métodos para tomar biopsias.
- Las biopsias deben ser analizadas por un patólogo con experiencia.

Acciones necesarias

- Confirmar el diagnóstico de EH mediante biopsias.
- Los padres deben aprender a atender las necesidades específicas del niño hasta que se realice la cirugía correctiva (del segmento intestinal afectado).
- Puede requerirse medicación y/o enemas, o el manejo de una estoma temporal.
- Se recomienda la lactancia materna, si es posible.

Idealmente

- Diagnóstico temprano de EH.
- Las medidas mencionadas reducen el riesgo de estreñimiento/enterocolitis y permiten que el bebé crezca y se desarrolle.

Si fuera necesario, los padres deberían tener acceso a:

- Apoyo de una enfermera especializada/estomaterapeuta.
- Apoyo psicológico, financiero y social.

Animación para padres y familias:

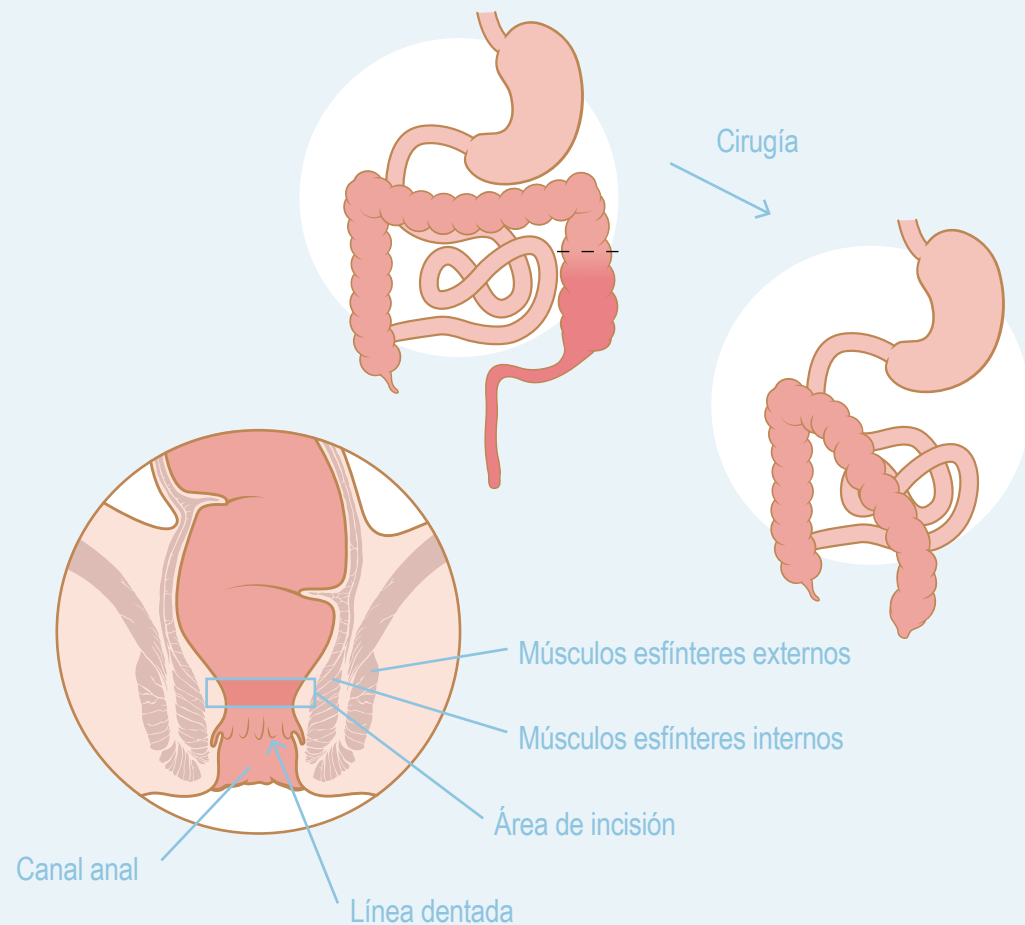
¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Hirschsprung? (varios idiomas)



3

RECORRIDO DEL PACIENTE Cirugía

La extirpación quirúrgica de la parte afectada del intestino suele realizarse 2-3 meses después del diagnóstico, cuando el niño se encuentra estable, con buen crecimiento y no presenta signos de enterocolitis (inflamación del intestino).



Acciones necesarias

- Extirpación correcta (resección) del segmento intestinal que carece de células nerviosas.
- Preservación del canal anal para mantener la continencia.

Preparación para la cirugía:

Se debe realizar un “enema con contraste”: se introduce un líquido especial en el intestino del bebé a través del ano y luego se realiza una radiografía para visualizar qué parte está afectada.

Pueden ser necesarias biopsias adicionales si:

- No está claro cuán largo es el segmento sin células nerviosas.
- Se sospecha un segmento largo afectado.

Durante la cirugía:

- Se toman biopsias para confirmar la presencia de células nerviosas.
- Si el niño tiene un estoma temporal, puede cerrarse en la misma cirugía o en una operación aparte.

Idealmente

Los padres deben estar bien informados sobre:

- Cómo se realiza la cirugía y cuáles son los riesgos.
- Problemas que pueden surgir después de la cirugía y cómo manejarlos.
- Seguimiento clínico y contactos para emergencias.
- Después de la operación, los padres reciben una copia de los informes quirúrgico y patológico.

Tratamiento
quirúrgico de la
Enfermedad de
Hirschsprung



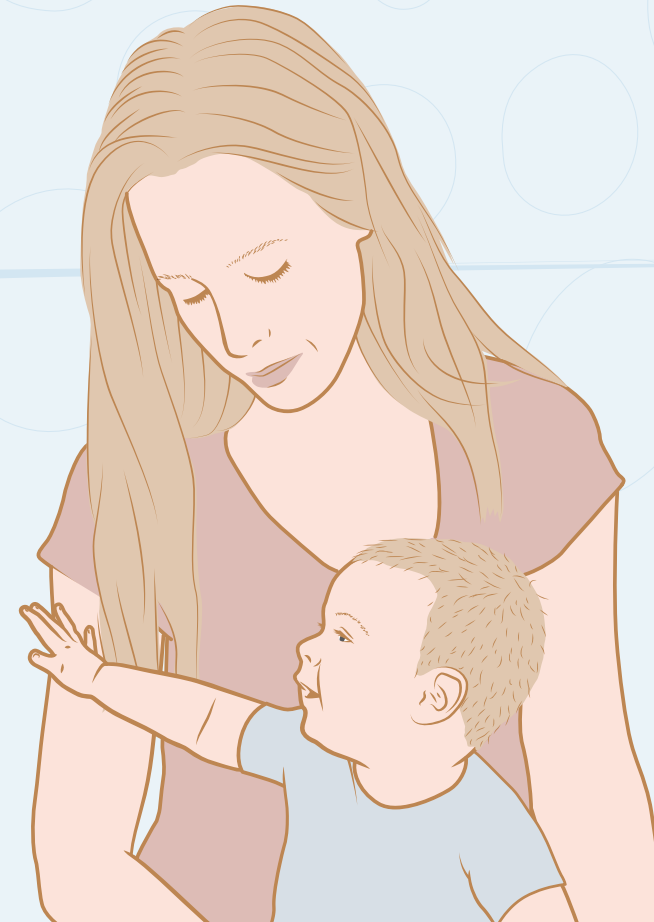
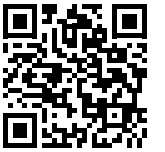
Seguimiento

Algunos niños no presentan síntomas tras la cirugía correctiva, mientras que otros siguen presentando síntomas que requieren tratamiento. Dado que la EH es una condición rara y compleja, los pacientes deben recibir un seguimiento a corto y largo plazo.

¡No estáis solos!

Las organizaciones de pacientes brindan apoyo, información y acompañamiento. A muchas familias les ayuda conocer a otras personas que han vivido experiencias similares.

Organizaciones de
pacientes que
participan en ERNICA



4

RECORRIDO DEL PACIENTE

Después de la operación y primeros años

Aunque no siempre ocurre, pueden aparecer complicaciones tras la cirugía. Deben buscarse soluciones individuales.

Posibles dificultades a corto o largo plazo:

- Problemas de cicatrización.
- Diarrea (heces líquidas frecuentes).
- Irritación o dolor en la piel que rodea el ano.
- Dificultad para lograr continencia completa (es decir, mantenerse limpio o controlar los movimientos intestinales).
- Estreñimiento persistente y abdomen distendido, debido a:
 - Cicatrización y estrechamiento del canal anal.
 - Obstrucciones intestinales.
 - Problemas para vaciar el intestino.
 - Esfínteres demasiado tensos.
- Enterocolitis (inflamación del intestino).
- Problemas de alimentación y crecimiento.

Revisiones médicas

Nutrición

Medicación

Acciones necesarias

- Es esencial vaciar el colón de manera adecuada.
- Controles médicos regulares para identificar y tratar problemas a tiempo.
- Enfermería especializada para manejar problemas de piel perianal y promover buenos hábitos de uso del baño.
- También puede haber mejoras mediante:
 - Medicación
 - Cuidados intestinales (lavados/enemas)
 - Nutrición
 - Atención multidisciplinaria, psicológica y fisioterapéutica
 - En casos raros, pueden requerirse nuevas cirugías.

Animación:
Enterocolitis
asociada a
Hirschsprung en
niños (varios
idiomas)



Guía para el
manejo de la
EH
rectosigmoidea
(en inglés)



Resumen para
profesionales clínicos y
una versión adaptada
para pacientes y
familias.



4 | RECORRIDO DEL PACIENTE

Después de la operación y primeros años



Idealmente

- Identificación temprana de problemas.
- Supervisión y controles regulares, idealmente por el cirujano que realizó la operación.
- Los padres saben identificar los signos de enterocolitis.
- Los padres deben conocer a quién contactar y cómo actuar ante una emergencia.
- Aunque el niño tarde más en dejar los pañales y lograr la continencia completa, puede evacuar lo suficiente y tener control adecuado.
- El apoyo psicológico, social y financiero debe estar disponible para la familia.
- Puede ofrecerse asesoramiento genético después de la cirugía.

Animación:
Enterocolitis
asociada a
Hirschsprung en
niños
(varios idiomas)



5 | RECORRIDO DEL PACIENTE

Edad escolar

Preguntas útiles para evaluar la situación del niño y si necesita más apoyo:

- ¿Cuál es su calidad de vida?
- ¿Puede participar en actividades cotidianas propias de su edad?
- ¿Qué medidas podrían mejorar su continencia?
- ¿Qué apoyo podría necesitar en la escuela?



Acciones necesarias

- Controles regulares con el cirujano para identificar posibles dificultades.
- Tratamiento, según sus necesidades, por un equipo multidisciplinario (ver etapa anterior).

Idealmente

- Controles estructurados y regulares, aunque quizás menos frecuentes.
- El niño debe participar en actividades cotidianas con sus compañeros.
- Los padres deben conocer las opciones de apoyo en el ámbito escolar.

Los niños suelen beneficiarse al conocer a otros niños con EH, por ejemplo, a través de una organización de pacientes.

Organizaciones de pacientes que participan en ERNICA



6

RECORRIDO DEL PACIENTE

Pubertad



Preguntas útiles para evaluar si se necesita más apoyo:

- ¿Cómo puede el adolescente volverse autónomo y manejar su propio cuidado?
- ¿Cómo puede afrontar la condición en su vida social?
- ¿La EH afecta la sexualidad o las relaciones de pareja?

Acciones necesarias

- Controles médicos regulares para identificar posibles problemas.
- Si fuera necesario, apoyo terapéutico interdisciplinario, incluida la consulta sexual profesional.

Factores psicológicos importantes:

- Autoestima.
- Desarrollo de habilidades para manejar síntomas residuales.
- Integración social

Transición a la vida adulta

- Se requieren muchos pequeños pasos hacia la independencia, desde la adolescencia hasta la adultez.
- El proceso de transición médica debe comenzar alrededor de los 13-14 años.
- Se deben abordar temas relacionados con la sexualidad.

Idealmente

- El adolescente puede llevar una vida independiente, con pocas restricciones.
- Debe encontrar su manera de manejar su condición y saber dónde buscar ayuda.
- El rol de los padres es acompañar y permitir la autonomía progresiva.

Videos sobre transición del cuidado pediátrico al de adultos (en inglés y neerlandés)



Página web de apoyo sexual de ERNICA (en inglés y neerlandés)



7

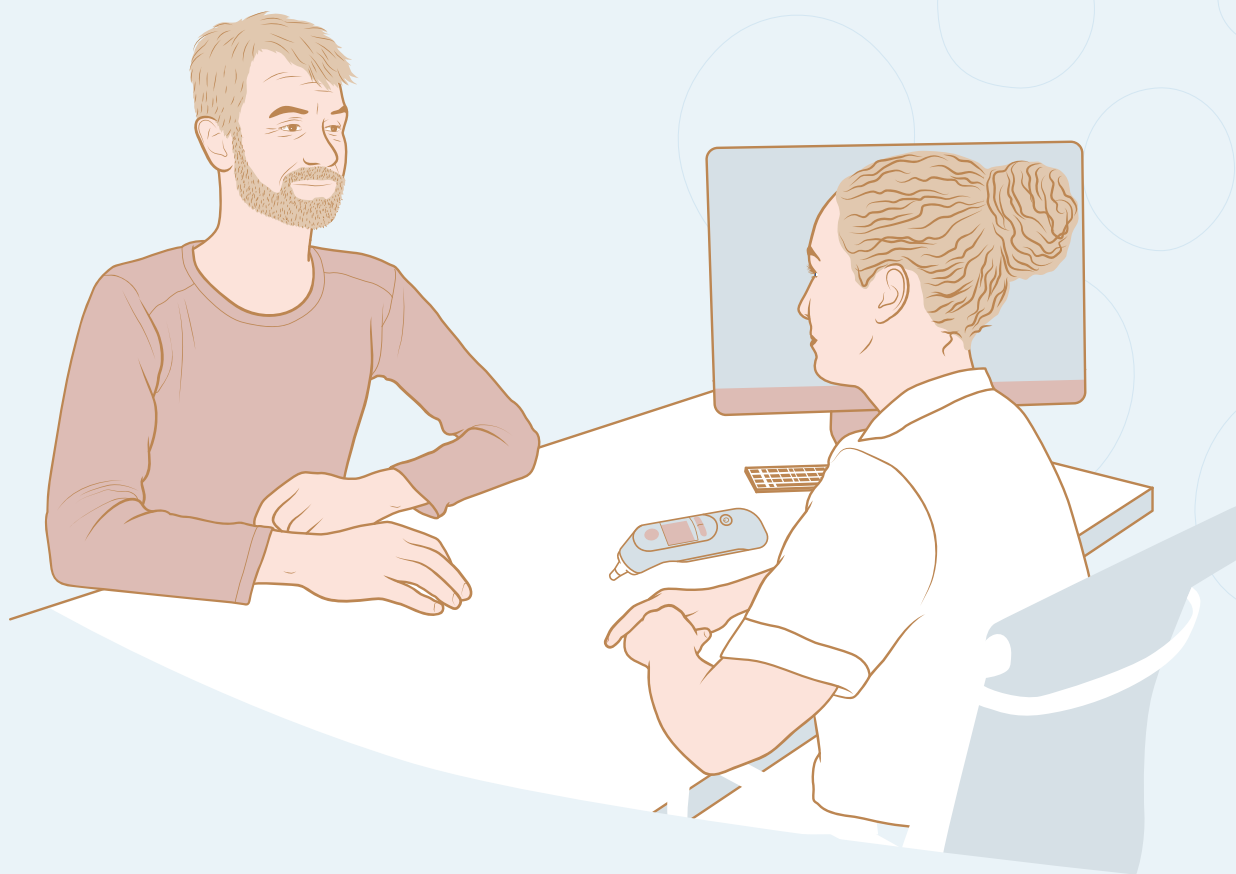
RECORRIDO DEL PACIENTE

Edad adulta

Los adultos requieren atención por parte de un médico con conocimiento y experiencia en la EH. Algunas preguntas pueden surgir solo en ciertas etapas más avanzadas de la vida.

Preguntas frecuentes:

- Si persisten síntomas: ¿cómo mejorar?
- ¿Qué esperar a lo largo de la vida?
- ¿Cuál es la probabilidad de transmitir la condición genéticamente? (asesoramiento genético clínico).
- ¿Existen consideraciones especiales durante el embarazo?



Acciones necesarias

- Si es necesario, controles médicos por un profesional que conozca los antecedentes quirúrgicos del paciente.
- Consultar especialistas cuando corresponda.

Idealmente

- La persona adulta sabe a qué expertos acudir para recibir consejo o tratamiento.
- Tiene buena calidad de vida con las menores limitaciones posibles relacionadas con la EH.

Videos sobre transición pediátrico–adulto (en inglés y neerlandés)



Sitio ERNICA de apoyo sexual (en inglés y neerlandés)





Financiado por la Unión Europea (Programa EU4Health). Sin embargo, las opiniones expresadas pertenecen únicamente al autor o los autores y no reflejan necesariamente las de la Unión Europea o la Agencia Ejecutiva de Salud y Digital (HaDEA). La Unión Europea ni la autoridad otorgante pueden ser consideradas responsables.



European
Reference
Network

ERNICA