Rev Colomb Cir. 2026;41:562-78
https://doi.org/10.30944/20117582.2966

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Enfermedad de Hirschsprung: Un desafío diagnóstico y terapéutico desde la infancia hasta la edad adulta

Hirschsprung's disease: A diagnostic and therapeutic challenge from childhood to adulthood

Natalia Herrera-Toro, MD, MSc[1], Romario Chanci-Drago, MD[2], Diana Sofía Serna-Corredor[3], Manuela del Valle-Pérez[4], María José Gallego-Zuluaga[4], Natalia Barrera-Cuesta[3]

1 Servicio de Cirugía pediátrica, Hospital Pablo Tobón Uribe; Departamento de Cirugía, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.
2 Servicio de Cirugía general, Hospital San Vicente Fundación de Rionegro; Centro Oncológico de Antioquia, Medellín, Colombia.
3 Programa de Medicina, Departamento de Ciencias de la Salud, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia.
4 Programa de Medicina, Departamento de Ciencias de la Salud, Universidad Cooperativa de Colombia, Medellín, Colombia.

Resumen

Introducción. La enfermedad de Hirschsprung es una enfermedad congénita compleja, caracterizada por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos y submucosos del colon, lo que lleva a un trastorno grave del tránsito intestinal, generando gran morbimortalidad en los pacientes. Su abordaje diagnóstico y quirúrgico es un reto, desde la infancia hasta la adultez.

Métodos. Se realizó una revisión narrativa de la literatura, mediante la consulta de las bases de datos PubMed, Scopus, Embase, SciELO y Google Scholar. Se incluyeron 51 artículos, publicados entre los años 2000 y 2024, en inglés y español, integrando estudios originales, reportes de caso, guías clínicas, revisiones narrativas y capítulos de libros, que fueron seleccionados según su relevancia clínica actual y disponibilidad de texto completo.

Resultados. El diagnóstico oportuno de la enfermedad de Hirschsprung es esencial para prevenir complicaciones o escenarios más graves por obstrucción intestinal y enterocolitis. La presentación clínica varía según la edad y la extensión agangliónica, desde retraso en la eliminación del meconio hasta constipación crónica o megacolon tóxico. En adultos, representa aún más un gran reto diagnóstico y terapéutico. El enema contrastado y la manometría anorrectal son útiles, pero la confirmación requiere biopsia. El tratamiento es quirúrgico; actualmente se prefiere el descenso colónico primario en un solo tiempo.

Fecha de recibido: 06/06/2025 - Fecha de aceptación: 11/08/2025 - Publicación en línea: 31/03/2026
Correspondencia: Natalia Barrera-Cuesta, Carrera 81 # 32-63, Manzana H, Medellín, Colombia. Teléfono: +57 3128332324.
Dirección electrónica: nataliabarrerac8@gmail.com
Citar como: Herrera-Toro N, Chanci-Drago R, Serna-Corredor DS, del Valle-Pérez M, Gallego-Zuluaga MJ, Barrera-Cuesta N. Enfermedad de Hirschsprung: Un desafío diagnóstico y terapéutico desde la infancia hasta la edad adulta. Rev Colomb Cir. 2026;41:562-78. https://doi.org/10.30944/20117582.2966

Este es un artículo de acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons - BY-NC-ND https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es

Conclusión. A pesar de la baja prevalencia de la enfermedad de Hirschsprung, su comprensión, desde la etiopatogenia hasta el abordaje terapéutico, ha permitido grandes avances, reduciendo la tasa de complicaciones asociadas.

Palabras clave: enfermedad de Hirschsprung; megacolon; enfermedades del colon; anomalías del sistema digestivo; anomalías congénitas.

Abstract

Introduction. Hirschsprung's disease is a complex congenital disorder characterized by the absence of ganglion cells in the myenteric and submucosal plexuses of the colon, leading to severe intestinal transit disorders and high morbidity and mortality in patients. Its diagnostic and surgical management is challenging, from childhood to adulthood.

Methods. A narrative literature review was conducted using PubMed, Scopus, Embase, SciELO, and Google Scholar databases. Fifty-one articles, published between 2000 and 2024 in English and Spanish, were included, comprising original studies, case reports, clinical guidelines, narrative reviews, and book chapters, selected based on their current clinical relevance and full-text availability.

Results. Timely diagnosis of Hirschsprung's disease is essential to prevent complications or more serious scenarios such as intestinal obstruction and enterocolitis. Clinical presentation varies with age and the extent of aganglionosis, ranging from delayed meconium passage to chronic constipation or toxic megacolon. In adults, it presents an even greater diagnostic and therapeutic challenge. Contrast enema and anorectal manometry are useful, but confirmation requires biopsy. Treatment is surgical; currently, single-stage primary colonic pull-through is preferred.

Conclusion. Despite the low prevalence of Hirschsprung's disease, its understanding, from etiopathogenesis to therapeutic approach, has allowed great advances, reducing the rate of associated complications.

Keywords: Hirschsprung disease; megacolon; colonic diseases; digestive system abnormalities; congenital abnormalities.

Introducción

La aganglionosis intestinal, conocida como enfermedad de Hirschsprung (EH), es una patología congénita que ocurre en 1 de cada 5000 nacidos vivos. Se caracteriza por la ausencia de células ganglionares en los plexos mientérico de Meissner y submucoso de Auerbach a nivel del intestino distal. El sistema nervioso entérico (SNE), también llamado "segundo cerebro", es una compleja red de neuronas y células gliales que regulan funciones clave del tracto gastrointestinal, tales como la digestión y el movimiento intestinal [1]. Durante la embriogénesis puede producirse una falla en la migración del SNE al intestino distal, lo que resulta en la ausencia de peristaltismo a ese nivel [2], constituyendo la principal causa de obstrucción intestinal funcional en la población pediátrica [3].

Aunque su etiología ha sido ampliamente estudiada, aún sigue siendo desconocida. Hasta el momento, se considera una enfermedad multifactorial, donde se han demostrado mutaciones del gen codificante RET [4] y alteración de otras vías que regulan el desarrollo de las células de la cresta neural.

En la mayoría de los casos, los pacientes con EH se detectan en el período neonatal, debido a que se presenta retraso en la eliminación del meconio que excede las 24 horas tras el nacimiento [5], sin embargo, su diagnóstico puede ser complejo y exige una atención clínica cuidadosa, especialmente en casos de estreñimiento persistente en niños, donde es fundamental mantener una alta sospecha para evitar complicaciones graves, tales como la enterocolitis o la sepsis [6].

El tratamiento para estos pacientes es quirúrgico y consiste en resecar el segmento aganglionico para descender el intestino normalmente inervado y anastomosarlo con el ano. Se han descrito diferentes abordajes quirúrgicos desde los años 50, que en un principio requirieron de tres tiempos quirúrgicos para realizar la cirugía definitiva, pero han evolucionado gracias al diagnóstico más temprano de la enfermedad. A partir de los años 80 se implementó el abordaje en un solo tiempo quirúrgico, que ha demostrado ser seguro y facilitar el alta temprana. Hoy en día se prefieren los abordajes mínimamente invasivos y en menos etapas, impactando en la morbilidad y mortalidad de los niños con EH [7,8].

El objetivo de este artículo fue hacer una revisión de la literatura para comprender mejor esta enfermedad, como un desafío diagnóstico y terapéutico, desde la infancia hasta la edad adulta.

Métodos

Tipo de estudio

Se realizó una revisión narrativa de la literatura científica sobre la enfermedad de Hirschsprung, con el objetivo de integrar la información disponible acerca de su etiopatogenia, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento.

Estrategia de búsqueda y selección de los artículos

Se llevó a cabo una búsqueda sistemática en las bases de datos PubMed, Scopus, Embase, SciELO y Google Scholar. Se utilizaron términos como "enfermedad de Hirschsprung", "Hirschsprung disease", "enteric nervous system", "aganglionosis intestinal" y "intestinal motility disorders", combinados mediante operadores booleanos (AND, OR). Se incluyeron artículos publicados entre los años 2000 y 2024, en inglés y español. Se consideraron estudios originales, revisiones, guías clínicas, reportes de caso y capítulos de libros relevantes para el tema. Se excluyeron los artículos duplicados, estudios con información incompleta o aquellos que no abordaban directamente aspectos clínicos, diagnósticos o terapéuticos de la enfermedad. La selección de los artículos se realizó mediante la revisión de títulos y resúmenes, seguida de la lectura completa de los textos considerados pertinentes. En total, se incluyeron 51 artículos según su relevancia clínica y disponibilidad de texto completo.

Posteriormente, se realizó la extracción y análisis cualitativo de la información, organizándola en los diferentes apartados del presente artículo.

Etiopatogénesis

Con el propósito de comprender la etiopatogenia de la EH, es imprescindible reconocer el SNE como una extensa trama neuronal localizada en el intestino, la cual está conformada por dos redes interconectadas de neuronas y células gliales, que van desde el esófago hasta el reborde anal [9]. Las neuronas mioentéricas se agrupan en ganglios localizados entre las capas musculares circulares y longitudinales (plexo de Auerbach), mientras que las neuronas submucosas forman ganglios de menor tamaño entre el músculo circular y el epitelio intestinal (plexo de Meissner) [9,10].

Existen diferentes subtipos de neuronas entéricas entre las cuales se encuentran las sensoriales, las interneuronas y las neuronas motoras. Las neuronas aferentes primarias intrínsecas (sensoriales), ejercen control sobre la motilidad al responder a estímulos químicos, de estiramiento y de distorsión de la mucosa; las interneuronas son el enlace entre las neuronas sensoriales y las motoras, mientras que las neuronas motoras, excitatorias e inhibitorias, son necesarias para la contracción del músculo detrás del bolo fecal y la relajación del músculo ubicado delante del mismo, para así lograr impulsarlo hasta el ano [9].

La EH consiste en un trastorno congénito categorizado dentro de las neurocristopatías simples, en el cual no se desarrolla de manera adecuada el sistema nervioso entérico [11]. La mayoría de las neuronas entéricas son procedentes de células de la cresta neural en su porción vagal [11,12]; dichas células, llamadas neuroblastos, llegan al intestino y se desplazan caudalmente hasta lograr colonizarlo. Dado que a medida que se da la colonización hay un crecimiento significativo del intestino, es

importante que ocurra la proliferación y diferenciación celular para alcanzar los segmentos más distales, y para esto se requieren diferentes vías de señalización, en las cuales el principal partícipe es el protooncogen RET (*REarranged during Transfection*), un receptor de tirosina quinasa que se asocia con la inhibición de la apoptosis de las células de la cresta neural durante la migración celular, llevando a hiperganglionosis [12]. Las células ganglionares se derivan de la cresta neural. En la semana 13 después de la concepción, las células de la cresta neural han migrado de proximal a distal a través del tracto gastrointestinal, después de lo cual se diferencian en células ganglionares maduras [13].

Es probable que la EH sea en realidad un grupo heterogéneo de enfermedades con múltiples causas genéticas y etiologías. Hay dos teorías principales por las que este proceso se altera en los niños con EH. La primera posibilidad es que las células de la cresta neural nunca lleguen a la zona distal del intestino debido a la maduración temprana o diferenciación en células ganglionares. Los datos que apoyan esta teoría provienen de modelos animales que muestran aganglionosis espontánea y de estudios de migración normal de células de la cresta neural realizados en embriones de pollo y fetos humanos. La segunda posibilidad es que las células de la cresta neural alcancen su destino, pero no logren sobrevivir o diferenciarse en células ganglionares debido a un microambiente inhóspito [13].

Entre estas vías de señalización para la migración celular se encuentra la del factor neurotrófico derivado de células gliales (GDNF), el cual es ligando del RET y por ende está implicado en el incremento del número de neuronas entéricas, la vía de la neurturina (NRTN), que promueve la proyección axonal neuronal, y la vía de la endotelina 3, implicada en la entrada de las neuronas al intestino y en la velocidad de colonización [12].

Estudios realizados en animales y humanos, han permitido identificar seis genes implicados en la codificación de receptores, factores de transcripción, ligandos y moléculas de adhesión que hacen parte de las vías de señalización descritas, los cuales son: el protooncogén RET, la endotelina 3 (EDN3), los genes del receptor de endotelina 3 (EDNRB), el factor neurotrófico derivado de la línea de células gliales (GDNF), la enzima convertidora de endotelina-1 (ECE1) y el gen HMg-Box 10 relacionado con Sry (SOX10). La mutación de dichos genes conlleva a la supresión de la migración de los neuroblastos, su proliferación y la formación de los plexos ganglionares que hacen parte del sistema nervioso entérico [10,12], motivo por el cual los pacientes carecen de neuronas y células gliales en segmentos distales del intestino (segmentos aganglionares) [9,14], cuya extensión es variable y depende del momento gestacional en el que se da la detención de la migración celular, la cual finaliza bajo condiciones normales en el recto alrededor de la semana doce [9].

Todo lo anterior desencadena el compromiso del patrón de motilidad intestinal, perdiéndose la capacidad propulsora del intestino aganglionar y dándose la contracción tónica del mismo, lo cual lleva a la distensión del segmento ganglionar proximal y al retraso en el paso de las heces, e incluso obstrucción funcional, con sus subsecuentes complicaciones que incluyen perforación intestinal y enterocolitis (Figura 1) [9].

Epidemiología

La EH es poco frecuente y tiene una incidencia de 1 en 5000 nacimientos [15], sin diferencia entre los nacidos pretérmino y a término [16]. Suele manifestarse durante los primeros años de vida y en los adultos es aún más infrecuente, con reporte de aproximadamente 500 casos en la literatura médica. Se conoce que en este grupo poblacional la constipación crónica es debida a EH en el 2 % de los casos [15].

Tiene mayor prevalencia en población asiática, seguida de afroamericanos y europeos; en la población hispana la prevalencia es de 1 en 10.000 casos. Es más común en el sexo masculino, con una relación de 4 niños por cada niña [17].

La localización más frecuente del segmento agangliónico es en el rectosigmoides, hasta en un 80 % de los pacientes, con afectación proximal en el 15 % y afección de todo el colon en el 5 % (Figura 2) [18].

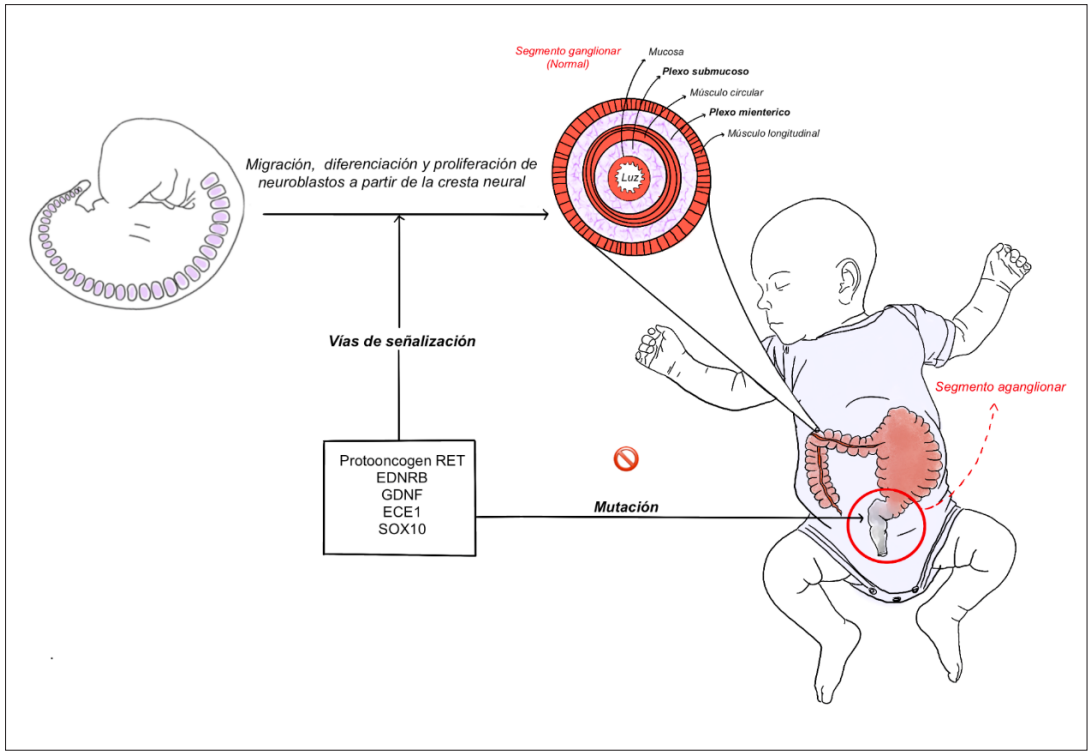


Figura 1. Representación esquemática de la etiopatogénesis de la enfermedad de Hirschsprung.
Fuente: Figura de autoría propia.

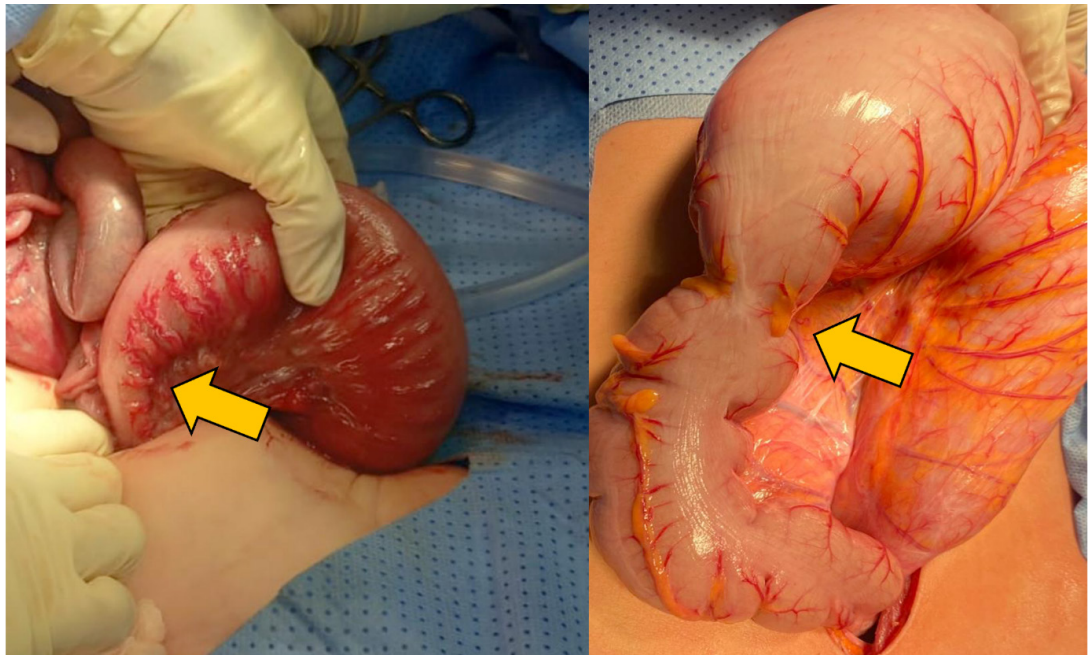


Figura 2. Enfermedad de Hirschsprung de segmento corto. Se puede ver la zona de transición en rectosigmoides señalada con la flecha amarilla.
Fuente: Fotografías tomadas por los autores.

Se ha identificado una asociación de los casos de EH con síndromes genéticos y la presencia de mutaciones en aproximadamente el 20 %, lo que respalda la existencia de un componente genético en su etiopatogenia [16]. Asimismo, se han reportado tasas de anomalías congénitas asociadas que oscilan entre el 5 y el 32 % [17]. La anomalía cromosómica con mayor prevalencia en pacientes con EH es la trisomía 21, reportada en aproximadamente el 15 % de los casos; diversos estudios han evidenciado que esta población presenta un riesgo incrementado de complicaciones postoperatorias, particularmente de enterocolitis asociada a la EH. También se han descrito asociaciones con otras entidades sindrómicas como el síndrome de hipoventilación central congénita, el síndrome de Goldberg-Shprintzen, el síndrome de Smith-Lemli-Opitz, la neurofibromatosis tipo 1 y el neuroblastoma [19].

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas incluyen obstrucción intestinal baja en el neonato y estreñimiento crónico en niños mayores [20]. Los signos y síntomas son variables según la edad y extensión del segmento aganglionico [21]. La EH se manifiesta con un espectro de síntomas y signos que pueden ir desde constipación crónica o retraso en la expulsión del meconio en el neonato, hasta obstrucción intestinal baja con distensión abdominal, falla en el paso del meconio y vómito bilioso.

En el extremo del espectro están la enterocolitis o proctocolitis obstructiva proliferativa y el megacolon tóxico. Algunos pacientes también pueden presentarse con enterocolitis estercorácea, una complicación en la que la impactación fecal ejerce presión sobre la pared intestinal, reduciendo el flujo sanguíneo y provocando ulceración, necrosis y posible perforación. Esto puede evolucionar a colitis isquémica y aumentar el riesgo de mortalidad [22]. Al examen físico, en este orden de ideas, se puede encontrar desde un neonato hemodinámicamente estable con retardo en la expulsión del meconio o un paciente constipado crónico, hasta un niño inestable con un abdomen agudo, que tiene en riesgo su vida (Figura 3) [23].

Es importante resaltar que la guía NICE *(National Institute for Health and Care Excellence),* establece como signo de alarma para descartar la EH, el retraso en el meconio por más de 48 horas en recién nacidos a término [24, 25], ya que solo el 24 % de los pacientes con EH excretan meconio en las primeras 24 horas y el 44 % en las primeras 48 horas. Además, otros signos o síntomas en los recién nacidos son dificultad para alimentarse y diarrea explosiva, en especial cuando se hace estímulo rectal [24].

En etapas tardías de la infancia, los pacientes pueden presentar estreñimiento crónico refractario al manejo convencional, distensión abdominal, manifestaciones de obstrucción intestinal, emesis, retraso en el crecimiento y en el desarrollo psicomotor, astenia y meteorismo. Con menor frecuencia, pueden observarse complicaciones severas como enterocolitis asociada y cuadros de septicemia [24]. Se ha descrito que la enterocolitis asociada a la EH, podría ser la primera manifestación clínica en uno de cada diez pacientes. Su presentación incluye síntomas inespecíficos como fiebre, distensión abdominal, diarrea, incremento en la fetidez de las deposiciones, emesis, sangrado rectal, letargia, heces blandas y estreñimiento, lo que puede conllevar a un retraso en el diagnóstico y en la instauración del tratamiento adecuado [16].

En la adultez su diagnóstico es inusual. El segmento colónico inervado presenta hipertrofia compensatoria, motivo por el cual el curso de la enfermedad es más larvado. En consecuencia, se manifiesta con estreñimiento crónico refractario, lo que lleva al retraso en el diagnóstico y al manejo erróneo con laxantes, tratamientos naturales y enemas para aliviar su dolor [26]. Estos pacientes pueden presentar complicaciones como colitis obstructiva o estercorácea, vólvulo sigmoideo u obstrucciones intestinales subagudas. Además, los pacientes con este tipo de constipación crónica tienen una muy mala calidad de vida dada por las dificultades defecatorias, los síntomas suboclusivos, la impactación fecal y el escurrimiento subsecuente [27].



Figura 3. Lactante menor con obstrucción intestinal y megacolon tóxico por enfermedad de Hirschsprung.

Fuente: Fotografía propiedad de los autores.

Diagnóstico

El enfoque de la EH abarca tanto el reconocimiento temprano de los pacientes por su presentación clínica, como las ayudas diagnósticas y la confirmación con el estudio histopatológico. A continuación, se describen las ayudas diagnósticas comúnmente utilizadas.

Radiografía simple de abdomen

A pesar de que es inespecífica para el diagnóstico de EH, es la imagen de elección en el paciente que se presenta con un cuadro de obstrucción intestinal, o en quien se desea evaluar la presencia de impactación fecal (Figura 4).

Colon por enema

Es sugerida como el primer procedimiento diagnóstico a realizar debido a su poca invasividad y fácil acceso. Consiste en la inyección de medio de contraste en el colon mediante un catéter que se coloca dentro del canal anal, seguido de la toma de imágenes, las cuales sugieren EH cuando se encuentran hallazgos como una zona de transición radiográfica o una relación rectosigmoidea anormal (Figura 5). La zona de transición radiográfica es la región donde se visualiza un cambio abrupto del calibre intestinal, observando un segmento dilatado proximal y un segmento aganglionico estrecho a nivel distal. La relación rectosigmoidea, hace referencia al cociente entre el diámetro mayor del recto y el diámetro mayor del colon sigmoideo, que es anormal cuando el resultado es menor a uno, lo que sugiere EH [21,28].

Otros hallazgos son la retención de contraste, contracciones colónicas irregulares, irregularidad de la pared intestinal (patrón en sierra) y retraso en la evacuación del contraste [29]. Es importante



Figura 4. Radiografía de abdomen de paciente pediátrico con enfermedad de Hirschsprung con hallazgos inespecíficos, sin embargo, en la fotografía se puede observar la distensión colónica.

Fuente: Fotografía propiedad de los autores.

tener en cuenta que la ausencia de hallazgos anormales de este estudio no excluye el diagnóstico de EH, ya que en la EH de segmento largo y aganglionosis colónica total esta prueba puede ser normal. También puede ser normal en neonatos que no han desarrollado aún una zona de transición o en pacientes a los que se les están haciendo irrigaciones rectales o preparaciones colónicas.

Manometría anorrectal

Es una prueba de motilidad intestinal que consiste en la colocación de un catéter flexible intraanal, con un balón en su extremo distal y sensores de presión, lo que permite valorar la función neuromuscular anal y rectal, midiendo las presiones de los músculos del esfínter anal, la sensibilidad en el recto y los reflejos neurales necesarios para los movimientos intestinales normales [30].

La utilidad de esta prueba en EH, se basa principalmente en la valoración del reflejo inhibidor rectoanal (RIRA). En condiciones normales, este reflejo produce una relajación del esfínter anal interno como respuesta a la distensión rectal por la llegada de las heces, sin embargo, en pacientes con EH, debido a la ausencia de células ganglionares, existe una incapacidad para inhibir la contracción fisiológica del esfínter anal, por lo que la falta de un RIRA en respuesta a la distensión rectal con balón durante la manometría, se considera un indicador de EH [31]. Esta prueba, tiene como ventaja que es poco invasiva en comparación con la biopsia y no requiere exposición a la radiación, a diferencia del colon por enema, sin embargo, requiere habilidad y conocimiento del operador para lograr una medición precisa [21].

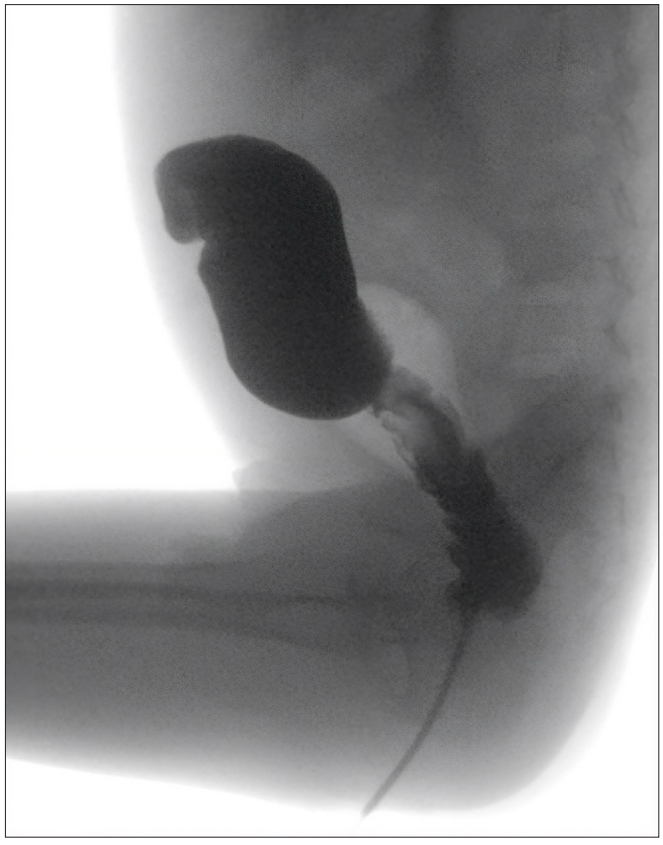


Figura 5. Radiografía de colon por enema de paciente pediátrico donde se aprecia la presencia de un segmento distal estrecho con dilatación de colon proximal, un hallazgo sugestivo de zona de transición, compatible con EH.

Fuente: fotografía propiedad de los autores.

Biopsia anorrectal

Constituye el estándar de oro para el diagnóstico definitivo de EH, debido a que valora directamente la ausencia de células ganglionares en el tejido analizado. La biopsia se puede tomar de dos formas, por vía abierta (también llamada de espesor total) o por succión rectal. La biopsia por succión rectal es menos invasiva, ya que no requiere anestesia general, es indolora, y se puede realizar en la cama del paciente; la recomendación es tomarla 2-3 cm por encima de la línea dentada, evitando la zona aganglionar/hipoganglionar fisiológica del recto distal, para disminuir la tasa de falsos positivos. Para la exclusión segura de células ganglionares debe tener al menos 3 mm de diámetro, y como mínimo un tercio de la muestra debe tener submucosa, para poder identificar el tronco nervioso de esta, requerido para el diagnóstico.

La biopsia abierta o de espesor total, debe ser tomada bajo anestesia general, debido a que es un procedimiento doloroso, pero tiene como ventaja la visualización directa de la línea dentada, por lo que la toma de la muestra es más precisa. Esta opción es preferida en mayores de 12 meses, ya que, con el crecimiento del paciente, hay un aumento del espesor de la mucosa rectal, lo que asegura una muestra suficiente [28].

A las muestras obtenidas se les realiza tinción con hematoxilina y eosina (H&E). La ausencia de células ganglionares es el hallazgo principal para el diagnóstico de la enfermedad, sin embargo, es importante tener presente que en los neonatos y

prematuros, las células ganglionares pueden ser pequeñas e inmaduras, lo que dificulta el diagnóstico. Por esta razón, para confirmar la enfermedad, se recomienda realizar también inmunohistoquímica dirigida a la enzima acetilcolinesterasa, que permite identificar zonas con inervación colinérgica anormalmente gruesa y densa, indicativas de hipertrofia de los nervios submucosos en el segmento agangliónico. Adicionalmente, se debe llevar a cabo tinción con calretinina, ya que la ausencia de nervios mucosos reactivos a esta proteína es un hallazgo consistente con el diagnóstico de la EH [21,32].

Tratamiento

El único tratamiento factible para la EH es el quirúrgico [28]; su objetivo es resecar la porción aganglionar del intestino con posterior anastomosis anal [20], sin embargo, existen diferentes opciones en cuanto a las medidas preoperatorias y al manejo quirúrgico.

Manejo preoperatorio

Para poder practicar el abordaje quirúrgico definitivo, el paciente se debe encontrar estable hemodinámicamente y con un estado nutricional óptimo, de lo contrario, el enfoque inicial debe ser diferente. En algunos casos, los pacientes pueden ser dados de alta con lactancia materna o una fórmula elemental, en combinación con irrigaciones rectales [33]. Todos los padres deben ser educados sobre las irrigaciones rectales y deben ser enviados a casa con los suministros necesarios, ya que es la forma de mejorar el estado colónico de estos pacientes y disminuir los riesgos de enterocolitis por EH.

En el niño mayor, con una dilatación extrema del colon, la cirugía debe retrasarse hasta que el diámetro del colon haya disminuido lo suficiente como para realizar un procedimiento seguro [32]. Durante el período preoperatorio de la cirugía definitiva, se recomienda realizar descompresión intestinal mediante irrigaciones rectales con solución salina o enterostomía. Esta última está indicada en pacientes hemodinámicamente inestables o con enterocolitis severa, perforación o megacolon tóxico, debido a que la realización de un estoma permite derivar la materia fecal, reduciendo la presión intraluminal, lo que a su vez favorece la desinflamación y recuperación del segmento afectado [32]. Una vez se logre la estabilización del paciente, se realiza el abordaje quirúrgico definitivo [34].

En este contexto, y en relación con las complicaciones que pueden presentarse durante el manejo preoperatorio, que condicionan a la necesidad de descompresión intestinal o enterostomía, se han descrito factores asociados a un mayor riesgo para perforación intestinal en EH, entre los que se encuentran la aganglionosis colónica total y la enterocolitis, dado que se correlacionan con mayor presión intraluminal y debilitamiento de la pared intestinal respectivamente. Entre los hallazgos radiológicos que indican perforación se encuentra la presencia de neumoperitoneo, lo cual a su vez representa un alto riesgo de requerir enterostomía [34,35].

Otras conductas adicionales en el preoperatorio son la colocación de una sonda nasogástrica para ayudar a la descompresión del intestino y la administración de antibióticos intravenosos de amplio espectro, elegidos según los perfiles de resistencia local [32]. El grupo de Yamataka A [36] recomienda la administración de aminoglucósidos o metronidazol el día previo a la cirugía y la administración de antibiótico profiláctico para cirugía colónica durante la inducción anestésica.

Manejo quirúrgico

Las opciones incluyen el abordaje transabdominal (Figura 6) y el transanal total [29,37]. La primera técnica de abordaje transabdominal descrita fue el procedimiento de Swenson, que consiste en una resección colónica con anastomosis términoterminal justo por encima del esfínter anal; es un procedimiento que implica una disección amplia del recto en la región pélvica, cerca de los plexos nerviosos, que en caso de lesión podría asociarse con disfunción urinaria, colónica y sexual [38].

Buscando evitar la lesión de estructuras vasculares y nerviosas pélvicas, surgieron las otras dos técnicas de reparación: el procedimiento

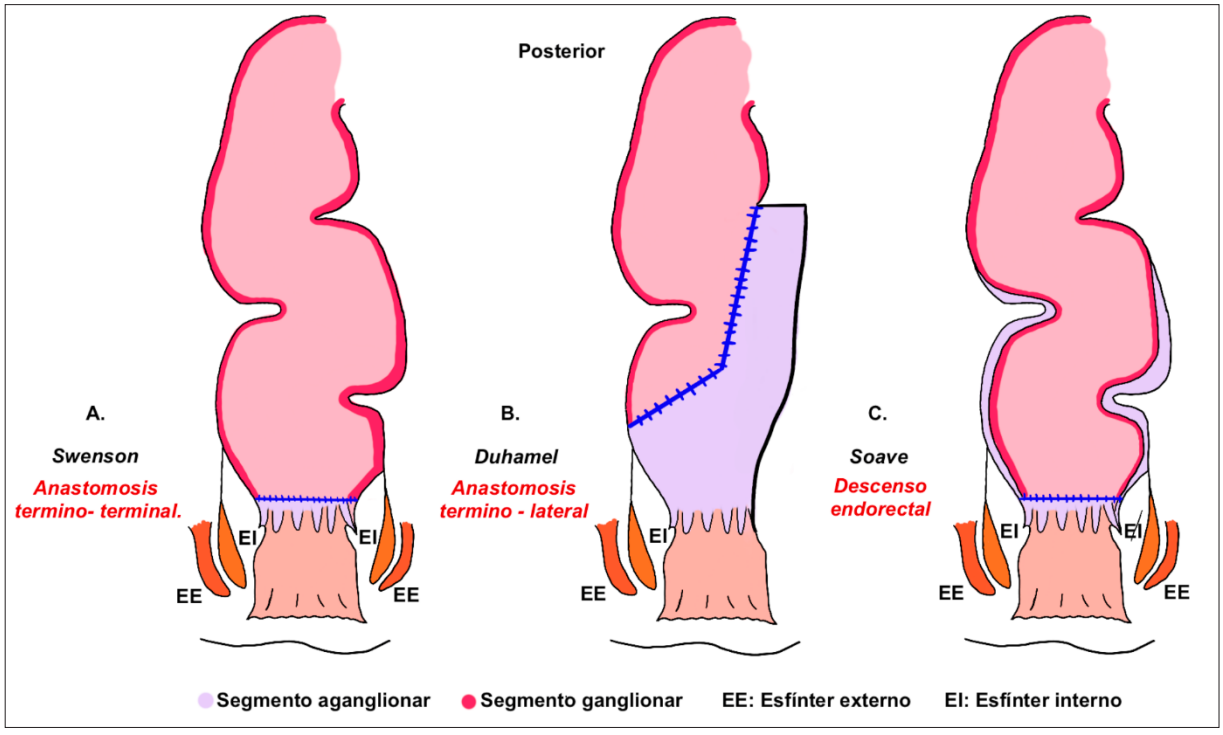


Figura 6. Representación esquemática de las técnicas de abordaje quirúrgico de la enfermedad de Hirschsprung. A. Técnica de Swenson: resección de segmento aganglionar y anastomosis término-terminal del segmento ganglionar por encima de la línea dentada. B. Técnica de Duhamel: el recto es dejado intacto y se realiza una anastomosis término-lateral del colon ganglionar a nivel posterior del recto. C. Técnica de Soave: resección de la mucosa rectal dejando un manguito muscular el cual se anastomosa (por encima de la línea dentada) con el colon inervado cuando este es descendido.

Fuente: figura de autoría propia.

de Duhamel, que consiste en escisión y extracción del colon afectado excluyendo el recto, para realizar una anastomosis término-lateral del segmento ganglionar al anorrecto posterior, justo por encima del esfínter anal, y el procedimiento de Soave, también conocido como descenso endorrectal, que consiste en resecar el colon distendido y la parte superior del recto patológico, dejando un manguito muscular perirrectal agangliónico, para descender el colon gangliónico a través del manguito muscular y anastomosarlo justo por encima de la línea pectínea [29].

Cabe aclarar que, en un principio, estas técnicas eran ejecutadas en dos etapas, donde se realizaba colostomía previa a la cirugía definitiva; hoy en día, el enfoque de elección es el abordaje en una sola etapa, reservando la realización de un estoma en las indicaciones descritas previamente [20]. Hasta el momento, la operación de Swenson, la técnica de Soave y el procedimiento de Duhamel, han obtenido resultados similares con respecto a los resultados posoperatorios [38].

Más adelante, a finales de los años 90, el doctor Luis de la Torre junto con el doctor Ortega-Salgado describieron un procedimiento realizado de manera totalmente transanal y en una sola etapa, el cual consiste en practicar una disección submucosa por encima de la línea dentada y posteriormente descender el recto y el colon sigmoides por fuera del ano (*pull-through*), para obtener biopsias con el fin de detectar la zona de transición. Una vez identificada, se realiza la anastomosis del segmento normalmente inervado (gangliónico) al borde de la mucosa anal (Figura 7) [39].

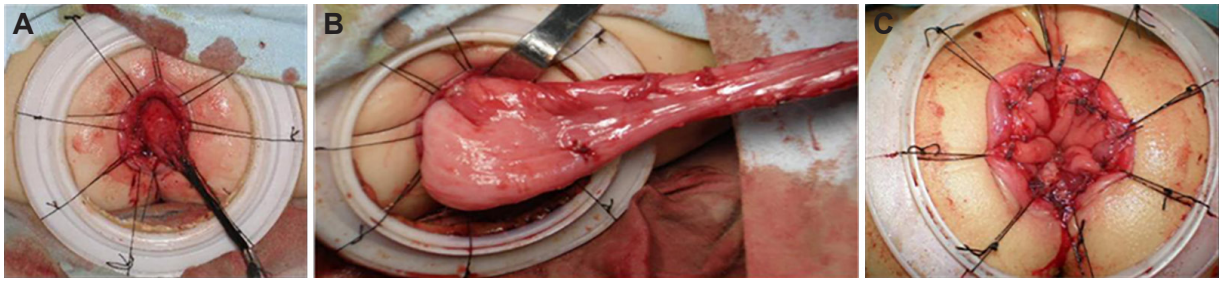


Figura 7. Descenso colónico transanal endorrectal. **A.** Descenso del colon posterior a la mucosectomía, **B.** Zona de transición descendida, **C.** Anastomosis coloanal en región ganglionar.

Fuente: Fotografías tomadas por los autores.

Este procedimiento tiene como ventaja que elimina la incisión abdominal, lo que disminuye las complicaciones de la laparotomía, como adherencias y lesiones de nervios pélvicos. Adicionalmente, considerándose un procedimiento mínimamente invasivo, se ha encontrado que el abordaje exclusivamente transanal se asocia con menor estancia hospitalaria y dolor, por lo que se ha convertido en una técnica cada vez más utilizada para el tratamiento de la EH [37].

Actualmente, los procedimientos preferidos para el abordaje de la EH son de una sola etapa, debido a que se han reducido las tasas de complicaciones y tiene un impacto estético sobre el paciente, sin embargo, se debe tener en cuenta que el abordaje exclusivamente transanal no es posible realizarlo en pacientes con EH colónica de segmento largo, ya que, al tener una zona de transición más proximal, se requiere una movilización colónica más extensa, así como movilización del ángulo esplénico y la división de algunos vasos mesentéricos para lograr una longitud necesaria, por lo que en estos casos se debe realizar la combinación con un abordaje laparoscópico o laparotomía convencional [20,28].

También se ha descrito el uso de tecnología robótica para llevar a cabo intervenciones mínimamente invasivas. Entre estos procedimientos se incluyen la proctosigmoidectomía asistida por robot (PAR) y el método de abordaje tipo Soave asistido por robot. Estas técnicas han sido desarrolladas con el fin de superar algunas limitaciones inherentes a la cirugía laparoscópica y abierta, dando lugar a mayor precisión, mejor visualización y destreza durante el procedimiento [40,41]. Esto contribuye a minimizar el daño de los esfínteres y el paquete neurovascular, lo que, a su vez, favorece una mejor preservación de la función de continencia intestinal y urinaria [42].

Con el transcurso de los años, los cirujanos han utilizado combinaciones de las técnicas descritas, añadiendo modificaciones según la situación, y dado que aún no hay recomendaciones claras acerca de cuál es la técnica ideal, se sugiere realizar el procedimiento con el que se cuente con más experiencia y destreza [39]. Por esas razones, estos pacientes deben manejarse en centros de atención especializada y con equipos multidisciplinarios que incluyan cirujanos pediátricos experimentados, gastroenterólogos pediátricos, nutricionistas, radiólogos con entrenamiento en pediatría y personal de enfermería experto.

Las complicaciones asociadas al manejo quirúrgico que se pueden presentar son sangrado, infección del sitio operatorio, lesión de uretra, vejiga, vagina, lesión nerviosa o de vasos pélvicos. Las fugas anastomóticas son poco frecuentes; están asociadas principalmente a problemas técnicos durante la anastomosis, como tensión e isquemia. Las estenosis anastomóticas tienen mayor riesgo de presentarse en caso de isquemia, filtración o tensión de la anastomosis, y pueden ser tratadas con dilataciones regulares. Finalmente, se ha reportado la presencia de enterocolitis aguda postoperatoria en un porcentaje significativo de pacientes, que oscila entre el 25 y el 37 % [16]; esta

es una complicación grave que, dependiendo de la severidad, puede requerir de lavados rectales, reanimación con líquidos, antibiótico parenteral e ingreso a unidad de cuidados intensivos [20,32].

Dentro de las complicaciones a largo plazo y que alteran notoriamente la calidad de vida de estos pacientes están la incontinencia fecal, el escurrimiento, la constipación o los síntomas obstructivos persistentes, la vejiga neurogénica y los episodios de enterocolitis a repetición. Muchas de estas se relacionan con problemas técnicos, como la aganglionosis residual, la anastomosis sin preservación de la línea pectínea o las alteraciones anatómicas del colon descendido.

Resultados a largo plazo

Por lo general, los resultados a largo plazo de estos pacientes son satisfactorios y tienen un buen pronóstico, a pesar de las secuelas que puedan presentarse. Dentro de éstas, las más frecuentes son el estreñimiento y la incontinencia fecal, las cuales pueden resolver espontáneamente o ser tratadas médicamente [43]. Sin embargo, al día de hoy no existen protocolos estandarizados de forma global para el manejo intestinal después de la cirugía, ni se cuenta con planes de seguimiento bien definidos [44].

Se puede destacar que las directrices de la guía ERNICA [32], que establecen que los niños con EH deben tener un seguimiento regular por un cirujano pediátrico, frecuente en el primer año y luego entre cada 1-2 años, además de un equipo multidisciplinario que incluya gastroenterología, nutrición, e incluso psicología.

Enfermedad de Hirschsprung en la adultez

Como la EH es una causa importante de obstrucción intestinal en la población pediátrica [3], su diagnóstico y tratamiento se realizan en los primeros años de vida en la mayoría de los casos. Por eso, es muy infrecuente en el paciente adulto, sin datos exactos de prevalencia en esta población [45].

Esto representa un desafío significativo para el cirujano general, quien suele enfrentarse al paciente adulto con EH en dos contextos clínicos principales: por un lado, el adulto con diagnóstico previo y antecedente de corrección quirúrgica en la infancia, que consulta por trastornos defecatorios persistentes o recurrentes; y por otro, el paciente sin diagnóstico previo, que presenta antecedentes de constipación crónica refractaria o manifestaciones de obstrucción intestinal, frecuentemente asociadas a un megacolon y una zona de transición localizada en el rectosigmoides [46].

En cuanto al primer escenario planteado, es decir, el paciente con trastorno defecatorio posterior al manejo quirúrgico, es posible encontrar casos tanto de síntomas obstructivos como de incontinencia fecal, que corresponden al 5 % y 45 % respectivamente. Esto contribuye significativamente al deterioro de la calidad de vida, lo que resalta la importancia de hacer seguimiento de los pacientes a largo plazo para diagnosticar y tratar las secuelas tardías [47]. Para el enfoque de estos pacientes, se comienza con una historia clínica completa en la que es importante dilucidar aspectos como la edad del diagnóstico y extensión inicial de la EH, la edad de corrección y la técnica quirúrgica empleada, así como los síntomas y respuesta al manejo médico.

A todos los pacientes se les debe realizar un colon por enema para evaluar la anatomía, además de un examen bajo anestesia para valorar la integridad del canal anal, la localización y el estado de la anastomosis. También puede ser de utilidad la realización de la manometría anorrectal y una biopsia rectal de espesor completo sobre el nivel de la anastomosis en pacientes con síntomas obstructivos, con el fin de evaluar si hay aganglionosis residual [46].

El segundo escenario corresponde a pacientes diagnosticados de manera tardía. Típicamente, los pacientes con EH del adulto se presentan con un cuadro clínico de constipación severa de larga data que no responde al manejo intensivo con dieta, laxantes y modificación del estilo de vida. Cabe aclarar que en esta población se deben tener en cuenta los diagnósticos diferenciales, tales como megacolon idiopático del adulto, megacolon tóxico y megacolon iatrogénico, ya que, dicha clasificación será relevante a la hora de definir el abordaje quirúrgico.

En caso de alta sospecha de EH del adulto, lo indicado es realizar un colon por enema, una manometría rectal y una biopsia rectal de espesor completo. Una vez confirmado el diagnóstico, el manejo quirúrgico definitivo de la EH del adulto no difiere mucho del paciente pediátrico, y también tiene como objetivo fundamental la resección completa del segmento intestinal aganglionico hasta el fragmento intestinal normalmente inervado en el extremo proximal. Este tipo de cirugía difiere del abordaje quirúrgico del megacolon idiopático del adulto, en el que se realizan colectomía subtotal, sigmoidectomía, o en casos de megarrecto de difícil manejo, proctocolectomía; razón por la cual es tan importante realizar un adecuado diagnóstico diferencial entre ambas entidades [45,46].

Si bien, actualmente en la población pediátrica con EH es preferible el abordaje quirúrgico con técnicas mínimamente invasivas y en un solo tiempo, en los pacientes adultos se opta por un enfoque conservador, realizando la cirugía en dos tiempos, debido a que en este grupo poblacional el segmento ganglionico suele estar mucho más dilatado, generando una discordancia de diámetros que dificulta la realización de la anastomosis coloanal. Por esa razón, se realiza primero una ostomía niveladora por laparoscopia, para identificar el segmento aganglionico, junto con una resección del segmento distal dilatado hasta la reflexión peritoneal, para posteriormente realizar otra laparoscopia con el fin de movilizar el recto y realizar la cirugía definitiva o *pull-through* [46].

Otro escenario con el que el cirujano general se puede enfrentar en ocasiones es un paciente que se presenta de forma aguda con megacolon tóxico, enterocolitis estercorácea o perforación intestinal asociada, que debe ser llevado a laparotomía, en la cual se identifica un colon de gran magnitud en presencia de una zona de transición. No debe confundirse con el paciente con constipación idiopática crónica, en el que característicamente se observa un megarrecto y sin zonas de transición; se ha planteado la posibilidad de EH de segmento ultracorto, pero aún es motivo de controversia, y cada vez se considera menos su verdadera existencia [48]. En este caso de abordaje emergente, se debe ser conservador y evitar resecciones extensas o cirugías irreversibles hasta no tener un diagnóstico confirmatorio. Dentro de las posibilidades para el abordaje inicial se incluyen la descompresión intestinal, las derivaciones proximales, las irrigaciones rectales o las técnicas para segunda mirada [48].

La literatura médica ha publicado reportes de casos de EH de la adultez que evidencian no solo lo poco frecuente de esta patología, sino también lo difícil y tardío del diagnóstico. Debe hacerse un adecuado diagnóstico diferencial con trastornos de motilidad colónica e hipoganglionosis [49], en los cuales el manejo médico riguroso y protocolizado puede resultar en adecuados resultados. En casos de presentación urgente, como se mencionó, se debe proceder con derivaciones o cirugías de descompresión, previas al descenso colónico que es la cirugía definitiva [50,51].

Conclusión

La EH se presenta típicamente como obstrucción intestinal en el neonato y constipación crónica en etapas posteriores. El diagnóstico se confirma mediante biopsia rectal, complementada con estudios imagenológicos y funcionales. El tratamiento es quirúrgico y varía según la edad del paciente y la extensión de la enfermedad; generalmente se realiza en un tiempo en los niños y en dos tiempos en los adultos. Dada su baja prevalencia y potenciales complicaciones, se requiere un enfoque multidisciplinario y diagnóstico precoz para optimizar los resultados clínicos.

Cumplimiento de normas éticas

Consentimiento informado: Este estudio es una revisión de la literatura, y como tal no hay necesidad de un consentimiento informado ni de aprobación del Comité de Ética Institucional.

Conflictos de interés: Los autores declararon que no tienen conflictos de interés.

Uso de Inteligencia Artificial: Los autores declararon que no se hizo uso de tecnologías asistidas como la inteligencia artificial.

Fuentes de financiación: recursos propios de los autores.

Contribución de los autores:

- Concepción y diseño del estudio: Natalia Herrera-Toro, Romario Chanci-Drago, Natalia Barrera-Cuesta, Diana Sofia Serna-Corredor, Manuela del Valle-Pérez, María José Gallego-Zuluaga.
- Adquisición de datos: Natalia Herrera-Toro, Romario Chanci-Drago, Natalia Barrera-Cuesta, Diana Sofia Serna-Corredor, Manuela del Valle-Pérez, María José Gallego-Zuluaga.
- Redacción del manuscrito: Natalia Herrera-Toro, Romario Chanci-Drago, Natalia Barrera-Cuesta, Diana Sofia Serna-Corredor, Manuela del Valle-Pérez, María José Gallego-Zuluaga.
- Revisión crítica: Natalia Herrera-Toro, Romario Chanci-Drago, Natalia Barrera-Cuesta, Diana Sofia Serna-Corredor, Manuela del Valle-Pérez, María José Gallego-Zuluaga.

Referencias

1 Mueller JL, Goldstein AM. The science of Hirschsprung disease: What we know and where we are headed. Semin Pediatr Surg. 2022;31:151157. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2022.151157

2 Gershon EM, Rodriguez L, Arbizu RA. Hirschsprung's disease associated enterocolitis: A comprehensive review. World J Clin Pediatr. 2023;12:68-76. https://doi.org/10.5409/wjcp.v12.i3.68

3 Das K, Mohanty S. Hirschsprung disease - Current diagnosis and management. Indian J Pediatr. 2017;84:618-23. https://doi.org/10.1007/s12098-017-2371-8

4 Butler-Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. Transl Res. 2013;162:1-15. https://doi.org/10.1016/j.trsl.2013.03.001

5 Montalva L, Cheng LS, Kapur R, Langer JC, Berrebi D, Kyrklund K, et al. Hirschsprung disease. Nat Rev Dis Primers. 2023;9:54. https://doi.org/10.1038/s41572-023-00465-y

6 Kessmann J. Hirschsprung's disease: Diagnosis and management. Am Fam Physician. 2006;74:1319-22.

7 Wester T, Granström AL. Hirschsprung disease — Bowel function beyond childhood. Semin Pediatr Surg. 2017;26:322-7. https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2017.09.008

8 Dasgupta R, Langer JC. Hirschsprung disease. Curr Probl Surg. 2004;41:949-88. https://doi.org/10.1067/j.cpsurg.2004.09.004

9 Heuckeroth RO. Hirschsprung disease — integrating basic science and clinical medicine to improve outcomes. Nat Rev Gastroenterol Hepatol. 2018;15:152-67. https://doi.org/10.1038/nrgastro.2017.149

10 Ha JLH, Lui VCH, Tam PKH. Embryology and anatomy of Hirschsprung disease. Semin Pediatr Surg. 2022;31:151227. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2022.151227

11 Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's disease. J Pediatr Surg. 2000;35:1017-25. https://doi.org/10.1053/jpsu.2000.7763

12 McKeown SJ, Stamp L, Hao MM, Young HM. Hirschsprung disease: A developmental disorder of the enteric nervous system. Wiley Interdiscip Rev Dev Biol. 2013;2:113-29. https://doi.org/10.1002/wdev.57

13 Holcomb GW, Murphy JP, St. Peter SD, editors. Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery. 7th ed. Philadelphia: Elsevier; 2019. p. 514-29.

14 Holland AM, Bon-Frauches AC, Keszthelyi D, Melotte V, Boesmans W. The enteric nervous system in gastrointestinal disease etiology. Cell Mol Life Sci. 2021;78:4713-33. https://doi.org/10.1007/s00018-021-03812-y

15 Rojas-Gutiérrez CD, Haro-Cruz JS, Cabrera-Eraso DF, Torres-García VM, Salas-Álvarez JC, Valencia-Jiménez JO. Reporte de caso: Vólvulo de sigmoides en un adulto joven, una manifestación de enfermedad de Hirschsprung. Cir Cir. 2022;90:842-7. https://doi.org/10.24875/CIRU.21000576

16 Gosain A. Established and emerging concepts in Hirschsprung's-associated enterocolitis. Pediatr Surg Int. 2016;32:313-20. https://doi.org/10.1007/s00383-016-3862-9

17 Haricharan RN, Georgeson KE. Hirschsprung disease. Semin Pediatr Surg. 2008;17:266-75. https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2008.07.005

18 Lorente-Ros M, Andrés AM, Sánchez-Galán A, Amiñoso C, García S, Lapunzina P, et al. New mutations associated with Hirschsprung disease. An Pediatr (Engl Ed). 2020;93:222-7. https://doi.org/10.1016/j.anpede.2019.05.007

19 Slavikova T, Zabojnikova L, Babala J, Varga I. An embryological point of view on associated congenital anomalies of children with Hirschsprung disease. Bratisl Lek Listy. 2015;116:640-7. https://doi.org/10.4149/bll_2015_126

20 Langer JC. Surgical approach to Hirschsprung disease. Semin Pediatr Surg. 2022;31:151156. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2022.151156

21 Ambartsumyan L, Smith C, Kapur RP. Diagnosis of Hirschsprung disease. Pediatr Dev Pathol. 2020;23:8-22. https://doi.org/10.1177/1093526619892351

22 Morano C, Sharman T. Stercoral colitis. 2023. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.

23 Gamez C, de Boer TO, Saca N, Umbu L, Shoukry S, Mashburn P, et al. Adult Hirschsprung's disease: A case report and literature review. Int J Surg Case Rep. 2021;82:105881. https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2021.105881

24 Diposarosa R, Bustam NA, Sahiratmadja E, Susanto PS, Sribudiani Y. Literature review: Enteric nervous system development, genetic and epigenetic regulation in the etiology of Hirschsprung's disease. Heliyon. 2021;7:e07308. https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2021.e07308

25 Surveillance report 2017 – Constipation in children and young people: Diagnosis and management (2010) NICE guideline CG99. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2017. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK550974/

26 Chen F, Winston JH, Jain SK, Frankel WL. Hirschsprung's disease in a young adult: Report of a case and review of the literature. Ann Diagn Pathol. 2006;10:347-51. https://doi.org/10.1016/j.anndiagpath.2006.03.017

27 Bakari AA, Gali BM, Ibrahim AG, Nggada HA, Ali N, Dogo D, Abubakar AM. Congenital aganglionic megacolon in Nigerian adults. Two case reports and review of the literature. Nigerian J Clin Pract. 2011;14:249-52. https://doi.org/10.4103/1119-3077.84032

28 Chanpong A, Borrelli O, Thapar N. Hirschsprung disease and paediatric intestinal pseudo-obstruction. Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2022;56-57:101765. https://doi.org/10.1016/j.bpg.2021.101765

29 Perilla-López M. Abordaje quirúrgico en el manejo de la enfermedad de Hirschsprung y patologías colorrectales: Revisión de algunas técnicas quirúrgicas y sus complicaciones tempranas. 2017. Trabajo de grado Especialidad en Cirugía Pediátrica. Repositorio institucional. Facultad de Medicina Universidad Nacional de Colombia Sede Bogotá. Fecha de consulta: noviembre de 2024. Disponible en: https://repositorio.unal.edu.co/items/df69013e-a873-4cba-b709-7bd966f88f4b

30 Scott SM, Carrington EV. The London classification: Improving characterization and classification of anorectal function with anorectal manometry. Curr Gastroenterol Rep. 2020;22:55. https://doi.org/10.1007/s11894-020-00793-z

31 Wu JF, Lu CH, Yang CH, Tsai IJ. Diagnostic role of anal sphincter relaxation integral in high-resolution anorectal manometry for Hirschsprung disease in infants. J Pediatr. 2018;194:136-141.e2. https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.10.017

32 Kyrklund K, Sloots CEJ, de Blaauw I, Bjørnland K, Rolle U, Cavalieri D, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. Orphanet J Rare Dis. 2020;15:164. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01362-3

33 Kapur RP, Kennedy AJ. Transitional zone pull through: Surgical pathology considerations. Semin Pediatr Surg. 2012;21:291-301. https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2012.07.003

34 Liu Z, Zhang Y, Sun D, Chen Y, Guo W, Du J, et al. Bowel perforation in neonates with Hirschsprung disease: A case series and literature review. Pediatr Surg Int. 2025;41:15. https://doi.org/10.1007/s00383-024-05907-6

35 Beltman L, Labib H, Oosterlaan J, van Heurn E, Derikx J. Risk factors for complications in patients with Hirschsprung disease while awaiting surgery: Beware of bowel perforation. J Pediatr Surg. 2022;57:561-8. https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2022.02.022

36 Yamataka A, Miyano G, Takeda M. Minimally invasive neonatal surgery: Hirschsprung disease. Clin Perinatol. 2017;44:851-64. https://doi.org/10.1016/j.clp.2017.08.006

37 Yan BL, Bi LW, Yang QY, Wu XS, Cui HL. Transanal endorectal pull-through procedure versus transabdominal surgery for Hirschsprung disease: A systematic review and meta-analysis. Medicine (Baltimore). 2019;98:e16777. https://doi.org/10.1097/MD.0000000000016777

38 Burkardt DDC, Graham JM, Short SS, Frykman PK. Advances in Hirschsprung disease genetics and treatment strategies: An update for the primary care pediatrician. Clin Pediatr (Phila). 2014;53:71-81. https://doi.org/10.1177/0009922813500846

39 Jensen AR, Frischer JS. Surgical history of Hirschsprung disease. Semin Pediatr Surg. 2022;31:151174. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2022.151174

40 Zhang M, Zhang X, Chi S, Chang X, Zeng J, Bian H, et al. Robotic-assisted proctosigmoidectomy vs. laparoscopic-assisted Soave pull-through for Hirschsprung's disease: Medium-term outcomes from a prospective multicenter study. Ann Surg. 2025;281:689-97. https://doi.org/10.1097/SLA.0000000000006172

41 Ahmad H, Shaul DB. Pediatric colorectal robotic surgery. Semin Pediatr Surg. 2023;32:151259. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2023.151259

42 Zhang MX, Zhang X, Chang XP, Zeng JX, Bian HQ, Cao GQ, et al. Robotic-assisted proctosigmoidectomy for Hirschsprung's disease: A multicenter prospective study. World J Gastroenterol. 2023;29:3715-32. https://doi.org/10.3748/wjg.v29.i23.3715

43 Ralls MW, Coran AG, Teitelbaum DH. Redo pull-through for Hirschsprung disease. Pediatr Surg Int. 2017;33:455-60. https://doi.org/10.1007/s00383-016-4045-4

44 Short SS, Durham MM, Rollins MD. Hirschsprung disease outcomes. Semin Pediatr Surg. 2022;31:151160. https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2022.151160

45 Ma S, Yu Y, Pan A, Gong H, Lou Z, Liu L, et al. The classification and surgical treatments in adult Hirschsprung's

disease: A retrospective study. Front Med (Lausanne). 2022;9:870342. https://doi.org/10.3389/fmed.2022.870342

46 Calkins CM. Hirschsprung disease beyond infancy. Clin Colon Rectal Surg. 2018;31:51-60. https://doi.org/10.1055/s-0037-1604034

47 Drissi F, Meurette G, Baayen C, Wyart V, Cretolle C, Guinot A, et al. Long-term outcome of Hirschsprung disease: Impact on quality of life and social condition at adult age. Dis Colon Rectum. 2019;62:727-32. https://doi.org/10.1097/DCR.0000000000001363

48 Peña A, Bischoff A. Idiopathic constipation and other motility disorders. En: Surgical treatment of colorectal problems in children. Springer; 2015. p. 435-56. https://doi.org/10.1007/978-3-319-14989-9_25

49 Rahardjo TM, Nurzaman YA, Natalia J, Hapdijaya I, Devina L, Andrianto H, et al. Adult Hirschsprung's disease presenting as chronic constipation: A case report. J Med Case Rep. 2023;17:308. https://doi.org/10.1186/s13256-023-03986-y

50 Kusuma MI, Sampetoding S, Bahrun M, Faruk M. Adult Hirschsprung disease as acute intestinal obstruction: A case report. Pan Afr Med J. 2022;41:11. https://doi.org/10.11604/pamj.2022.41.11.31148

51 Naiem MEA, Hilal N, Elgurashi MEA, Suliman SH. Total colonic aganglionosis with ileum extension Hirschsprung's disease in an adult: A case report. Int J Surg Case Rep. 2022;92:106852. https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2022.106852