



P.37. Tríada malformativa excepcional: Enfermedad de Hirschsprung, Estenosis Esofágica Congénita y Quiste de Blake

Sara Silvente Bernal¹, Johanna Rodón Berrío¹, Bella Andrea Parra Gelder¹, Irene Muñoz Pernas¹,
María Salud López Manresa¹, María Josefa Aranda García¹, Gerardo Antonio Zambudio Carmona¹.

1. HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA (MURCIA)

Introducción Casos Clínicos

Se presenta el caso de un paciente pediátrico con tres patologías congénitas cuya asociación no ha sido descrita previamente. Aunque la enfermedad de Hirschsprung (EH) suele ser el diagnóstico principal, este caso subraya cómo distintas malformaciones pueden coexistir y compartir manifestaciones clínicas.

Resumen del caso

Paciente varón de 3 años con diagnóstico inicial de EH que presentaba desnutrición, abdomen distendido, macrocefalia y vómitos frecuentes. Tras un cuadro de obstrucción intestinal, se confirmó EH recto-sigmoidea mediante biopsia y se realizó una ileostomía de urgencia. Ante la macrocefalia, se realizó resonancia magnética cerebral que reveló hidrocefalia tetraventricular severa secundaria a la persistencia del quiste de Blake (QB), tratada mediante ventriculostomía endoscópica por Neurocirugía.

Posteriormente, el paciente presentó un empeoramiento de los vómitos e impactación por cuerpo extraño (garbanzo). El tránsito esofágico y la endoscopia evidenciaron un esófago dilatado con afilamiento distal, sugerente de estenosis esofágica congénita (EEC). El manejo inicial consistió en dilataciones endoscópicas con evolución favorable.

Comentarios

La coexistencia de EH, QB y EEC es extremadamente inusual. El síntoma cardinal fue el vómito, presente por causas distintas en cada patología: obstrucción intestinal (EH), impactación esofágica (EEC) e hipertensión intracraneal (QB). La literatura sugiere una posible base etiopatogénica común entre la EH y la EEC tipo fibromuscular por la disminución de neuronas mientéricas. Este caso resalta la importancia de una valoración multidisciplinar para identificar malformaciones que pueden compartir una base etiopatogénica común.