

Atresia esofágica en neonato fenotipo Down. Reporte de caso

Esophageal atresia in a neonate with Down syndrome: a case report

<https://doi.org/10.47606/ACVEN/MV0262>

Elsy Verónica Vidal Berrones¹

<https://orcid.org/0009-0000-8183-6405>
dra.vidalberrones@gmail.com

Génesis Fernanda Ruiz Plúas¹

<https://orcid.org/0000-0002-3047-7454>
genesis.ruiz02@cu.ucsg.edu.ec

Ángel Xavier Torres Mocha^{1*}

angel.torres01@cu.ucsg.edu.ec
<https://orcid.org/0009-0003-1616-6785>

Diana Brigitte Carbonell Castillo²

<https://orcid.org/0009-0007-3233-7993>
dianacarbonell@outlook.com

María Elizabeth Bravo Bazurto¹

maria.bravo17@cu.ucsg.edu.ec
<https://orcid.org/0000-0002-9268-4598>

Recibido: 28/09/2024

Aceptado: 20/12/2024

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Down es una aneuploidía caracterizada por un cromosoma 21 supernumerario que se puede asociar a anomalías congénitas como la atresia esofágica, caracterizada por la interrupción de la continuidad del esófago con la incapacidad para tragar y, en casos severos, en dificultad de respiratoria, además de otras anomalías congénitas como el VACTERL (defectos vertebrales, anorrectales, cardíacos, traqueoesofágicos, renales y de las extremidades). Se presenta el caso de un recién nacido pre término con atresia esofágica tipo I, páncreas anular y cardiopatía congénita con hiperflujo pulmonar. **Objetivo:** Informar a los médicos pediatras sobre las características clínicas, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y complicaciones de estas anomalías congénitas asociadas al síndrome de Down. **Materiales y métodos:** Se revisó el historial clínico del caso presentado en el sistema de médico en el hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde y revisión de la literatura médica científica. **Resultados:** A pesar de la corrección quirúrgica de las anomalías el paciente incurrió con complicaciones posquirúrgicas relacionadas con su cardiopatía de base respuesta lo que lo llevo a un desenlace fatal. **Conclusión:** El síndrome de Down está relacionado con anomalías congénitas en varios sistemas y órganos y que requiere un tratamiento y seguimiento integral para asegurar una evolución favorable y evitar complicaciones.

Palabras clave: síndrome de down, atresia esofágica, vacterl.

1. Universidad Católica Santiago de Guayaquil/ Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde.
 2. Médica Investigadoras Independientes.
- * Autor de correspondencia: angel.torres01@cu.ucsg.edu.ec

ABSTRACT

Introduction: Down syndrome is an aneuploidy characterized by a supernumerary chromosome 21 that can be associated with congenital anomalies such as esophageal atresia, characterized by interruption of esophageal continuity with inability to swallow and, in severe cases, in respiratory distress, in addition to other congenital anomalies such as VACTERL (vertebral, anorectal, cardiac, tracheoesophageal, renal and limb defects). We present the case of a preterm newborn with esophageal atresia type I, annular pancreas and congenital heart disease with pulmonary hyperflow. **Objective:** To inform pediatricians about the clinical characteristics, early diagnosis, timely treatment and complications of these congenital anomalies associated with Down syndrome. **Materials and methods:** The clinical history of the case presented in the medical system of the children's hospital Dr. Roberto Gilbert Elizalde and review of the scientific medical literature were reviewed. **Results:** In spite of the surgical correction of the anomalies, the patient suffered post-surgical complications related to his underlying cardiopathy, which led to a fatal outcome. **Conclusion:** Down syndrome is related to congenital anomalies in several systems and organs and requires a comprehensive treatment and follow-up to ensure a favorable evolution and avoid complications.

Key words: Down syndrome, esophageal atresia, vacterl.

INTRODUCCIÓN

La atresia esofágica (AE) es una malformación congénita que se presenta con una frecuencia de aproximadamente 1 en 5,000 nacidos vivos. Esta condición se caracteriza por la interrupción de la continuidad del esófago, lo que puede resultar en una incapacidad para tragar y, en casos severos, en dificultades respiratorias.

La etiología de la AE es en gran parte desconocida, aunque se considera que es multifactorial, y se ha observado que en aproximadamente la mitad de los casos se relaciona con otras anomalías congénitas, incluyendo la agrupación VACTERL (defectos vertebrales, anorrectales, cardíacos, traqueoesofágicos, renales y de las extremidades). (1)(2)

El diagnóstico de AE puede realizarse de manera prenatal mediante ecografía, donde se puede observar una burbuja gástrica pequeña o ausente, junto con la presencia de polihidramnios. La sospecha diagnóstica se confirma insertando una sonda nasogástrica, que típicamente no progresará más allá de 10 cm en el caso de AE. La radiografía simple de tórax y abdomen también es útil para confirmar el diagnóstico. (1)(3) El manejo de la AE es principalmente quirúrgico, y aunque el pronóstico a corto plazo es generalmente bueno, las complicaciones postquirúrgicas y a largo plazo son comunes, lo que requiere un seguimiento cuidadoso. (3)

La trisomía 21, se caracteriza por la presencia de un cromosoma 21 supernumerario, que da como resultado un conjunto de características clínicas comúnmente conocidas como síndrome de Down (SD), y se asocia con una variedad de malformaciones congénitas, incluyendo la atresia esofágica.

La prevalencia del síndrome de Down es de aproximadamente 1 en 680 nacimientos vivos. Los recién nacidos con síndrome de Down tienen un riesgo significativo de presentar AE, debido a una combinación de factores tanto genéticos como ambientales que influyen en el desarrollo embrionario. (4) En estudios realizados en diferentes poblaciones, se ha encontrado que hasta el 40% de los casos de AE pueden estar asociados con síndromes genéticos, siendo el síndrome de Down uno de los más comunes. (3)(5)

La identificación temprana de la AE en neonatos con síndrome de Down es crucial para el manejo adecuado y para minimizar las complicaciones que pueden surgir debido a la presencia de malformaciones asociadas. La atención multidisciplinaria es esencial, ya que estos pacientes pueden presentar una variedad de problemas médicos que requieren un enfoque integral. La presentación de este caso tiene como objetivo informar a los médicos pediatras sobre las características clínicas, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y complicaciones de estas anomalías congénitas asociadas al síndrome de Down.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se revisó el historial clínico del caso presentado en el sistema de médico en el hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde y revisión de la literatura médica científica. El consentimiento informado por escrito se obtuvo en el área de docencia del hospital antes de su publicación.

REPORTE DEL CASO

Antecedentes Prenatales

La madre, de 43 años, presenta un historial de cinco gestaciones, incluyendo dos abortos y tres partos vaginales. Durante el embarazo, se diagnosticó una amenaza de parto pretérmino a las 32 semanas de gestación, acompañada de polihidramnios. Las ecografías prenatales sugirieron la posibilidad de atresia duodenal.



En el último trimestre, se trató una vaginosis, que se resolvió satisfactoriamente. La madre fue sometida a maduración pulmonar completa; sus exámenes de VDRL y VIH resultaron negativos, y su grupo sanguíneo es B positivo.

Antecedentes Natales

Se obtuvo un neonato masculino pretérmino por cesárea, con un peso de 2040 gramos y una talla de 42 cm. Al minuto 1-5-10 de vida, el neonato presentó puntuaciones de APGAR de 6-7-8, respectivamente. Durante el examen físico, se sospechó de atresia esofágica debido a la imposibilidad de pasar una sonda hacia la cavidad gástrica.

Una radiografía de tórax y abdomen no mostró el extremo distal de la sonda orogástrica. Se realizó una segunda placa radiográfica con insuflación de aire, donde se observó el extremo a nivel del quinto espacio intercostal y ausencia de aire intestinal. El examen físico reveló un perímetro abdominal de 26 cm, con una masa palpable en el epigastrio y permeabilidad anal sin presencia de meconio.

Debido a la sospecha clínica y radiológica de atresia esofágica y duodenal, se consultó a cirugía pediátrica, donde se colocó una sonda de Repogle y se programó una intervención diagnóstica y quirúrgica.

La valoración cardiológica mostró una cardiopatía de hiperflujo pulmonar compensada hemodinámicamente, con un canal auriculoventricular transicional y ventrículos balanceados. Se identificó una coartación severa de la aorta en la región yuxtaductal y un conducto arterioso permeable.

La endoscopia digestiva alta confirmó la atresia esofágica, y la broncoscopia descartó la presencia de fístula traqueoesofágica, clasificándose como atresia tipo I y clase III de Okamoto, con una supervivencia esperada del 72% debido a la anomalía cardíaca compleja y el peso superior a 2000 gramos.



Figura 1.

Se identifica esófago proximal que termina en fondo de saco ciego con SNG enrollada en su interior



Intervenciones Quirúrgicas

Se realizaron dos procedimientos quirúrgicos. En la primera intervención, se llevó a cabo una toracotomía anterolateral derecha, donde se observó un bolsón proximal a nivel de T4. Se identificó el bolsón terminal y se realizó una esofagoplastia. En la segunda intervención, se realizó una laparotomía transversal supraumbilical derecha, donde se evidenció un páncreas anular como hallazgo incidental, y se llevó a cabo una anastomosis duodeno-duodenal tipo Kimura.

Figura 2

Toracotomía derecha con donde se observa anastomosis termino-terminal de cabos superior e inferior de esófago



Evolución y Desenlace

Tras las intervenciones quirúrgicas iniciales, el neonato fue monitorizado de cerca en la unidad de cuidados intensivos neonatales. A pesar de la esofagoplastia y la anastomosis duodeno-duodenal, el paciente experimentó múltiples complicaciones postoperatorias. Se observó un deterioro progresivo de su estado hemodinámico, caracterizado por inestabilidad cardiovascular. A pesar de los esfuerzos terapéuticos, el neonato no mostró signos de mejoría. Su condición se deterioró rápidamente, presentó una evolución clínica desfavorable, con complicaciones cardiovasculares que llevaron a un desenlace fatal.

DISCUSIÓN

En el caso presentado, se observó que el neonato, que nació de una madre de 43 años con antecedentes de complicaciones en el embarazo, presentó AE y múltiples malformaciones asociadas, incluyendo cardiopatía. Esta asociación es común, ya que se estima que hasta el 40% de los casos de AE están vinculados a síndromes genéticos, siendo el síndrome de Down uno de los más prevalentes. La identificación temprana de estas condiciones es crucial para el manejo clínico adecuado, dado que los neonatos con síndromes genéticos pueden presentar un espectro más amplio de problemas médicos que requieren un enfoque multidisciplinario.

El manejo quirúrgico de la AE es fundamental, aunque el pronóstico puede verse afectado por la presencia de otras malformaciones. En este caso, a pesar de las intervenciones quirúrgicas realizadas, el neonato experimentó complicaciones postoperatorias severas que llevaron a un desenlace fatal. Ante esto es importante la hacer un seguimiento postquirúrgico estricto, y con un enfoque integral en el tratamiento de neonatos con AE y el resto de las anomalías congénitas asociadas.

CONCLUSIONES

La AE es una malformación congénita compleja que requiere un diagnóstico y manejo precoz para mejorar el pronóstico del neonato. La asociación con el síndrome de Down aumenta la complejidad del caso, dado que estos pacientes pueden presentar múltiples malformaciones que complican su manejo clínico. La atención multidisciplinaria es esencial para abordar las diversas necesidades médicas de estos pacientes.

El caso reportado ilustra los desafíos que enfrentan los neonatos con AE y condiciones asociadas, destacando la necesidad de un enfoque integral que contemple tanto las intervenciones quirúrgicas como el manejo de las complicaciones asociadas. La literatura sugiere que, aunque el pronóstico a corto plazo puede ser favorable en algunos casos, las complicaciones a largo plazo son comunes y requieren un seguimiento cuidadoso.

La investigación continua en el diagnóstico y tratamiento de la AE, así como en la comprensión de su relación con síndromes genéticos, es crucial para mejorar los resultados en esta población vulnerable.

REFERENCIA:

1. Marín Zúñiga, J., Carvajal Barboza, F., & Montes de Oca, M. S. (2023). Actualización sobre el manejo de la atresia esofágica neonatal. *Revista Medica Sinergia*, 8(8), e1090. <https://doi.org/10.31434/rms.v8i8.1090>
2. Slaughter J. L. (2020). Neonatal Aerodigestive Disorders: Epidemiology and Economic Burden. *Clinics in perinatology*, 47(2), 211–222. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2020.02.003>
3. NAZER H, JULIO, RAMÍREZ, CONSTANZA, & CIFUENTES O, LUCÍA. (2011). Atresia de Esófago y sus Asociaciones Preferenciales. *Revista chilena de pediatría*, 82(1), 35-41. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062011000100005>
4. Díaz-Véliz Jiménez, Pedro Alí, Vidal Hernández, Belkis, González Santana, Iliana, Portero Cabrera, Doris, & Sosa Águila, Leydi María. (2020). Diagnóstico prenatal de atresia duodenal en feto con Síndrome Down. A propósito de un caso. *MediSur*, 18(2), 272-278. Epub 02 de abril de 2020.
5. Chaparro-Escudero, Jesús A., García-González, Yazmín, Cisneros-Castolo, Martín, Hernández-Vargas, Omar, & Rosas-Daher, Daniel. (2022). Tipo de atresia esofágica y su asociación con malformaciones cardiacas en un hospital del norte de México. *Cirugía y cirujanos*, 90(1), 100-108. Epub 14 de febrero de 2022. <https://doi.org/10.24875/ciru.20001125>