

# Atresia de píloro. Comunicación de 3 casos

## *Pyloric atresia. A report of 3 cases*

Dr. Fernando L. Heinen<sup>a</sup>

### RESUMEN

La atresia de píloro es una malformación digestiva infrecuente. La ecografía prenatal mostrará polihidramnios y dilatación gástrica fetal. En el 20% de los casos, la atresia de píloro se asocia con epidermólisis bullosa, una anomalía cutáneo-mucosa de alta morbimortalidad. En la ecografía prenatal, se podrá ver el signo de los "copos de nieve" en el líquido amniótico y alteraciones auriculares en el feto. Por biopsia corial, se determinan mutaciones genéticas asociadas con epidermólisis bullosa, que confirman la asociación y permiten asesorar a los padres portadores. La herencia es autosómica recesiva y 25% de los hijos pueden manifestarla. El recién nacido con atresia de píloro tendrá vómitos no biliosos y la radiografía abdominal mostrará dilatación gástrica y ausencia de aire intestinal. La atresia de píloro es una malformación corregible quirúrgicamente, con buen resultado. Se presentan tres neonatos con atresia pilórica. **Palabras clave:** atresia de píloro, polihidramnios, dilatación gástrica fetal.

### ABSTRACT

Pyloric atresia is a rare malformation of the alimentary tract. Fetal gastric dilatation and polyhydramnios are the main prenatal sonographic findings. In 20% of the cases epidermolysis bullosa is associated. This is a group of genetic anomalies affecting the skin and mucous membranes, which appear fragile and easily blistering. Therefore, this association should be investigated as soon as pyloric atresia is prenatally suspected. The "snowflake" sonographic sign in the amniotic fluid and some irregularities in the fetal's ears could be found and should motivate the investigation of those gene mutations known to be related to epidermolysis bullosa, in order to accomplish an appropriate familial counseling. The parents would be carriers of certain mutation and 25% of the siblings will be affected. A newborn with pyloric atresia will soon exhibit non-bilious vomiting and distention of the upper abdomen. A huge gastric dilatation and a gasless intestine will be apparent in the abdominal plain x-ray. Pyloric atresia is a surgically resolvable malformation. We present herein three patients with this infrequent anomaly.

**Key words:** Pyloric atresia, polyhydramnios, fetal gastric dilatation.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2014.e227>

a. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Alemán. Cirugía Pediátrica, Clínica y Maternidad Suizo, Argentina.

### Correspondencia:

Dr. Fernando L. Heinen: fernando.heinen@gmail.com

**Conflicto de intereses:** ninguno que declarar.

Recibido: 7-4-2014

Aceptado: 9-5-2014

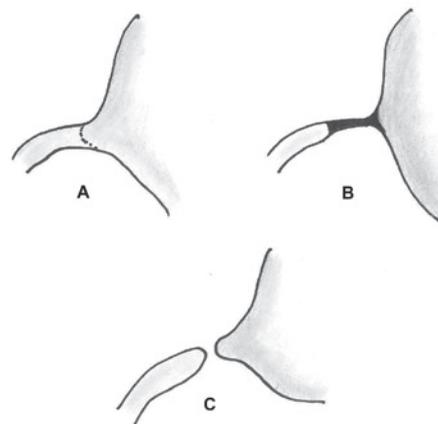
### INTRODUCCIÓN

La atresia de píloro (AP) ocurre en 1/100 000 recién nacidos y representa solo el 1% de las atresias digestivas. Hay descritos 3 tipos de AP, que se muestran en la *Figura 1*. En el 20% de los casos de AP, se asocia epidermólisis bullosa, una enfermedad cutáneo-mucosa de alta morbimortalidad.<sup>1,4</sup> Presentamos tres neonatos con AP.

### Paciente 1

Una ecografía en la semana 26, en una mujer sana de 29 años, mostró polihidramnios y dilatación gástrica fetal (*Figura 2*). En la 28ª semana, nació un varón de 1200 g, sin anomalías externas. Presentó vómitos no biliosos y la radiografía mostró distensión gástrica y ausencia de aire intestinal (*Figura 3*). Una ecografía abdominal fue compatible con AP (*Figura 4*). El estudio contrastado esófago-gástrico mostró contracciones del estómago sin pasaje pilórico, reflujo gastroesofágico. El enema con contraste demostró un "microcolon" (*Figura 5*). Se inició alimentación parenteral y, a los 16 días, fue operado. A través de una laparotomía transversa supraumbilical derecha,

FIGURA 1. Tipos de atresia de píloro: **A:** diafragma pilórico. **B:** cordón sólido antroduodenal. **C:** discontinuidad antroduodenal. La frecuencia es de 57%, 34% y 9%, respectivamente.<sup>2,3</sup>



se observó una AP tipo B (Figura 1), se realizó una anastomosis gastroduodenal y se dejó una sonda transanastomótica oro-yeyunal calibre 4 Fr y una sonda oro-gástrica 7 Fr. Se descartaron otras atresias intestinales.

Al 4° día postoperatorio, se inició alimentación enteral continua con leche materna. En el 21° día, se comprobó aire en el yeyuno y, el 31° día postoperatorio, se alimentó por succión, con buena evolución durante 8 meses.

FIGURA 2. Ecografía prenatal: dilatación gástrica fetal persistente (E)

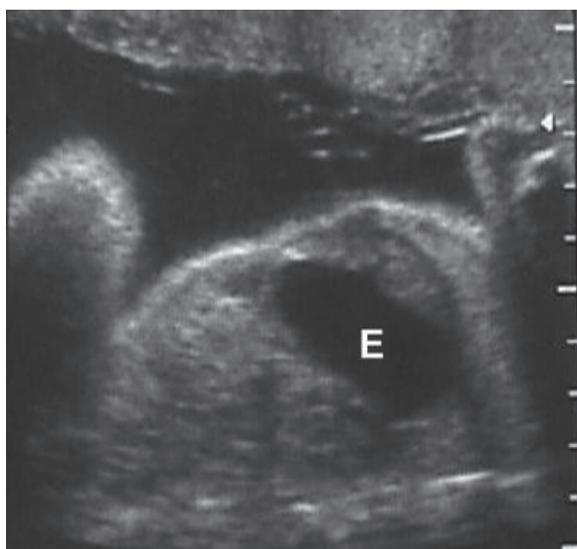
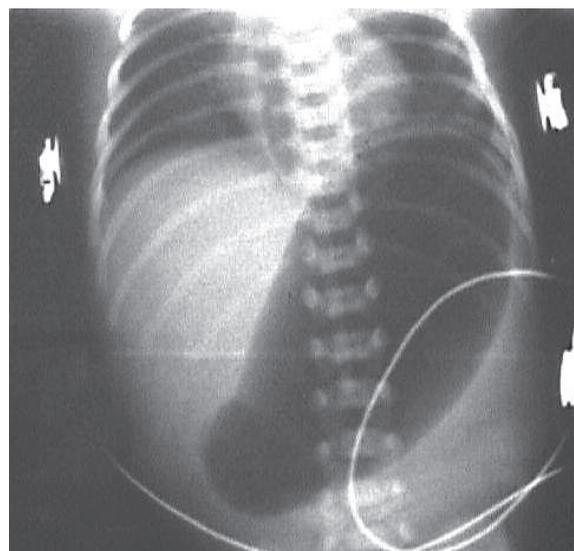


FIGURA 3. Rx simple de abdomen en neonato con AP. Dilatación gástrica y ausencia de aire intestinal



## Paciente 2

Una ecografía en la semana 26, en una mujer sana de 26 años, detectó polihidramnios y dilatación gástrica en el feto. Una prima paterna había presentado ictiosis lamelar neonatal ("bebé de colodium"). En la semana 32, nació una niña de 2200 g, sin malformaciones externas. Las imágenes y la cirugía realizada fueron similares al paciente 1. Está en excelente estado a los 8 años de edad.

FIGURA 4. Ecografía en neonato con AP: (A) antrogástrico dilatado, sin luz pilórica (P). No se ve el duodeno.

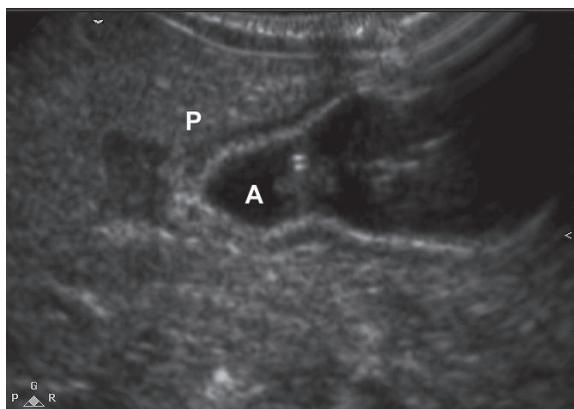
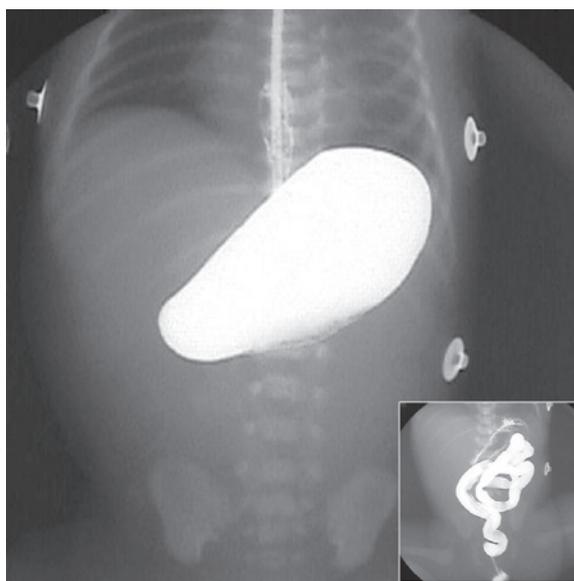


FIGURA 5. Rx con contraste gástrico: estómago muy dilatado sin pasaje pilórico. Insert: en enema con contraste, se observa microcolon desfuncionalizado



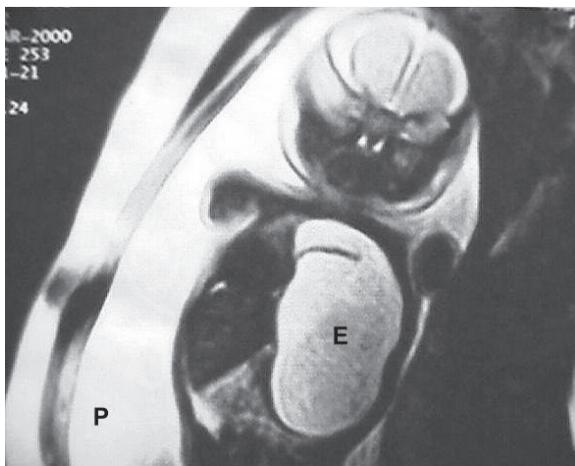
### Paciente 3

En una mujer sana de 27 años, se detectó polihidramnios en la semana 24. El feto presentaba el estómago muy dilatado y pasaba al tórax a través de una hernia diafragmática izquierda (Figura 6). La ecografía en la semana 25 mostró hidrops fetal, relacionado probablemente con la compresión mediastinal. En el traslado al centro de mayor complejidad, se produjo el parto prematuro en un hospital rural, y el neonato falleció inmediatamente. La necropsia demostró una AP y una hernia diafragmática izquierda con grave hipoplasia pulmonar, sin otras malformaciones.<sup>5</sup>

### DISCUSIÓN

La AP se produciría en la 5ª semana de gestación por defecto en la recanalización duodenal.<sup>1</sup> La ecografía prenatal mostrará dilatación gástrica fetal y, en el 50% de los casos, polihidramnios. Se pueden asociar otras malformaciones, como aplasia cutis, ictiosis lamelar (paciente 2), atresias y malrotación intestinales, atresia de esófago, agenesia de vesícula biliar, malformación anorrectal, cardiopatías y uropatías.<sup>1-3,6</sup> No encontramos descrita la asociación de AP con hernia diafragmática, como en el paciente 3.<sup>5</sup> El estómago fetal puede verse dilatado en la atresia duodenal, pero se verá una “doble burbuja”. Cuando hay un diafragma antral, la imagen puede ser similar a una AP.

FIGURA 6. Resonancia nuclear magnética fetal (técnica de HASTE) (paciente 3). Atresia pilórica y hernia diafragmática (E). Estómago dilatado lleno de líquido que ocupa el tórax fetal



En ninguno de los pacientes aquí presentados, se planteó el diagnóstico prenatal de epidermólisis bullosa por desconocimiento de la asociación.<sup>7</sup> Esta omisión justifica la presentación de estos casos clínicos.

Se comunicaron casos familiares de AP con epidermólisis bullosa en Turquía, Líbano y en indios americanos.<sup>3,4,8-10</sup> En esta asociación, hay escamas de piel fetal en el líquido amniótico (signo ecográfico de “copos de nieve” o “snowflake”) y malformaciones auriculares.

En el neonato con epidermólisis bullosa, se producen flictenas en la piel y mucosas de todo el cuerpo. La microscopía electrónica de las biopsias de las lesiones permite ver a qué nivel se produce la disrupción cutánea respecto de la membrana basal epitelial. Según este nivel, se describen varios tipos de epidermólisis bullosa: *simplex*, *junction* o “*letalis*” y *distrófica*. La epidermólisis bullosa “*letalis*” afecta la piel, la mucosa respiratoria y el urotelio, con riesgo de sepsis. Las lesiones predominan en talones, dedos, área perineo-genital y en la mucosa oral.<sup>2</sup>

Se describen mutaciones asociadas a epidermólisis bullosa, de herencia autosómica recesiva, en los genes *ITGB4*, *ITGA6* y *PLEC1*, que codifican la laminina e integrina epitelial y déficit en los hemidesmosomas en epidermólisis bullosa asociada a distrofia muscular y a AP.<sup>11-14</sup>

Determinar estas mutaciones permite el diagnóstico y el asesoramiento prenatal.

La sospecha de que un feto tiene una AP debería iniciar la búsqueda de la asociación de AP con epidermólisis bullosa tipo *junction* o “*letalis*”, que se conoce como síndrome de Carmi, con una alta morbilidad por sepsis. En estos casos, la cirugía de la AP está cuestionada.<sup>1,2,10,13</sup>

En los neonatos, la biopsia de las lesiones cutáneas y el estudio ultramicroscópico determinará el tipo de epidermólisis bullosa.<sup>9</sup> La asociación de AP con epidermólisis bullosa *simplex* o *distrófica* es menos frecuente y la cirugía de la AP está aceptada.<sup>14</sup>

La AP se manifiesta por vómitos no biliosos y distensión en el abdomen superior. En la radiografía simple del abdomen, se observa dilatación gástrica y ausencia de aire intestinal. Se comunicaron casos de AP con perforación gástrica neonatal.<sup>1-4</sup>

En la cirugía, se restablece la continuidad pilórica y se descartan otras atresias intestinales. En el Tipo A, se abre el antro, se extirpa el diafragma y se realiza una piloroplastia. Se describió una forma de preservar el músculo pilórico que evita la gastritis alcalina por reflujo biliar.<sup>15</sup>

En el Tipo B, se reseca el cordón sólido (*Figura 1*) y, como en el Tipo C, se realiza una anastomosis gastroduodenal. Una sonda transanastomótica es útil para la alimentación enteral precoz. La sonda debe ser de calibre menor a 4 Fr para que no ocupe toda la fina luz duodenal inicial. Es necesaria una sonda oro-gástrica para descomprimir el estómago ya que el pasaje gastroduodenal puede demorar 2-3 semanas. Inicialmente, se obtendrá líquido bilioso del estómago por la sonda oro-gástrica, debido a incompetencia pilórica. No debe interpretarse esto como íleo. Si hay dudas de oclusión intestinal, se inyecta contraste por la sonda oro-yeyunal y se estudia la permeabilidad intestinal.

Es aconsejable realizar una seriada gastroduodenal de control a los 3 meses postoperatorios y un seguimiento por el cirujano hasta el año de vida.

En ausencia de epidermólisis bullosa y de otras anomalías asociadas, la atresia de píloro es una malformación corregible quirúrgicamente y con un buen pronóstico. ■

## REFERENCIAS

- Gharpure V. Pyloric atresia. *J Neonat Surg* [Internet]. 2013;2(1):16. [Disponible en: <http://www.jneonatsurg.com/ojs/index.php/jns/article/view/47/69>]. [Consulta: 9 de mayo de 2014].
- Okoye BO, Parikh DH, Buick RG, Lander AD. Pyloric atresia: five new cases, a new association, and a review of the Literature with guidelines. *J Pediatr Surg* 2000;35(8):1242-5.
- Ilce Z, Erdogan E, Kara C, Celayir S, et al. Pyloric atresia: 15-year review from a single institution. *J Pediatr Surg* 2003;38(11):1581-4.
- Ksia A, Zitouni H, Zrig A, Laamiri R, et al. Pyloric atresia: A report of ten patients. *Afr J Paediatr Surg* 2013;10(2):192-4.
- Heinen F, Elias D, Pietrani M, Verdaguer P. Pyloric atresia [Internet]. Newman: The Fetus.net; 2010. [Disponible en: <http://www.sonoworld.com/fetus/page.aspx?id=260>]. [Consulta: 9 de mayo de 2014].
- Sencan A, Mir E, Karaca I, Günşar C, et al. Pyloric atresia associated with multiple intestinal atresias and pylorocholedochal fistula. *J Pediatr Surg* 2002;37(8):1223-4.
- Pfendner EG, P Lucky AW. Epidermolysis Bullosa with Pyloric Atresia. 22 de febrero de 2008 [Actualizado: 14 de febrero de 2013]. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, eds. *Gene Reviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2014. [Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1157>]. [Consulta: 9 de mayo de 2014].
- Melhem RE, Salem G, Mishalany H, Slim M, et al. Pyloro-duodenal atresia. A report of three families with several affected children. *Pediatr Radiol* 1975;3(1):1-5.
- Kim JH, Park HY, Lee HJ, Eom M, Choi EH. Case of epidermolysis bullosa with pyloric atresia. *Ann Dermatol* 2011;23(Suppl 1):S 42-4.
- Marjanovic Z, Slavkovic A, Djordjevic I. Syndromic association of pyloric atresia and epidermolysis bullosa (Carmi syndrome) - A case report. *West Indian Med J* 2013;62(2):149-51.
- Shimizu H, Suzumori K, Hatta N, Nishikawa T. Absence of detectable alpha 6 integrin in pyloric atresia-junctional epidermolysis bullosa syndrome. Application for prenatal diagnosis in a family at risk for recurrence. *Arch Dermatol* 1996;132(8):919-25.
- Natsuga K, Nishie W, Shinkuma S, Arita K, et al. Plectin deficiency leads to both muscular dystrophy and pyloric atresia in epidermolysis bullosa simplex. *Hum Mutat* 2010;31(10):E1687-98.
- Rosenbloom MS, Ranter M. Congenital pyloric atresia and epidermolysis bullosa letalis in premature siblings. *J Pediatr Surg* 1987;22(4):374-6.
- Nakamura H, Sawamura D, Goto M, Nakamura H, et al. Epidermolysis bullosa simplex associated with pyloric atresia is a novel clinical subtype caused by mutations in the plectin gene (PLEC1). *J Mol Diagn* 2005;7(1):28-35.
- Dessanti A, Di Benedetto V, Iannucelli M, Balata A, et al. Pyloric atresia: a new operation to reconstruct the pyloric sphincter. *J Pediatr Surg* 2004;39(3):297-301.