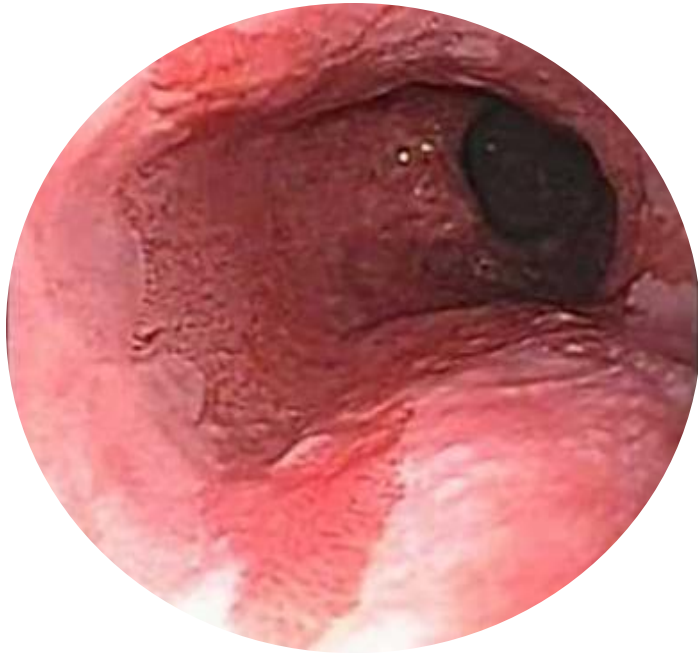


¿HAY REFLUJO EN LA FAMILIA?



Carlos Aledo Sala. Rotatorio Pediatría
Tutor: Fernando Clemente. Gastroenterología Pediátrica

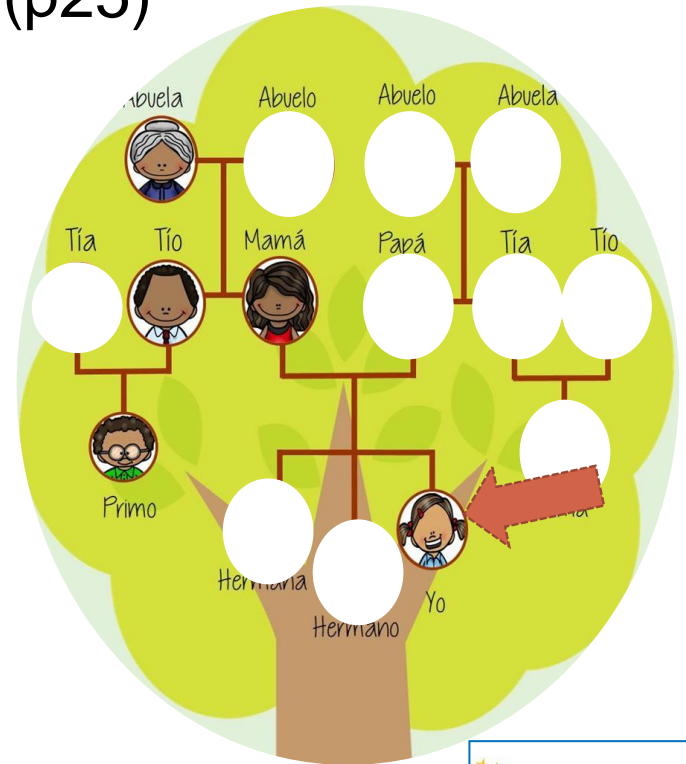
ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN

Niña de 2 años con regurgitaciones tras las tomas, tos y vómitos. Irritabilidad, llanto, rechazo de algunas tomas

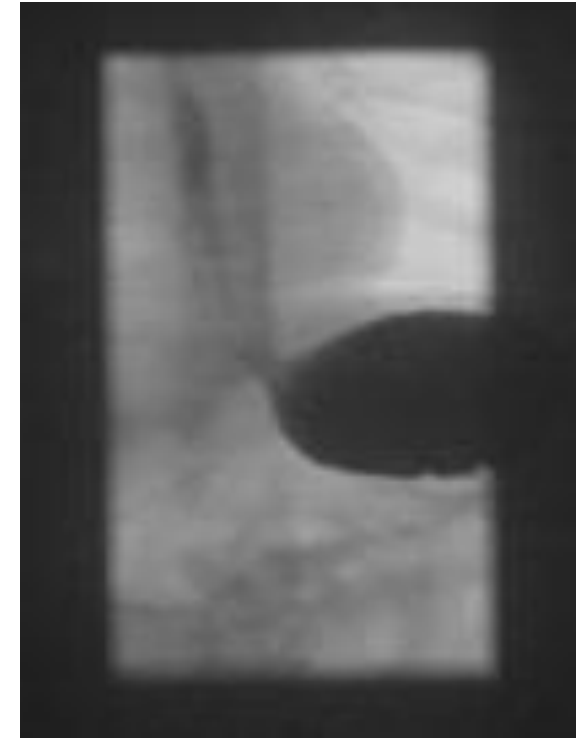
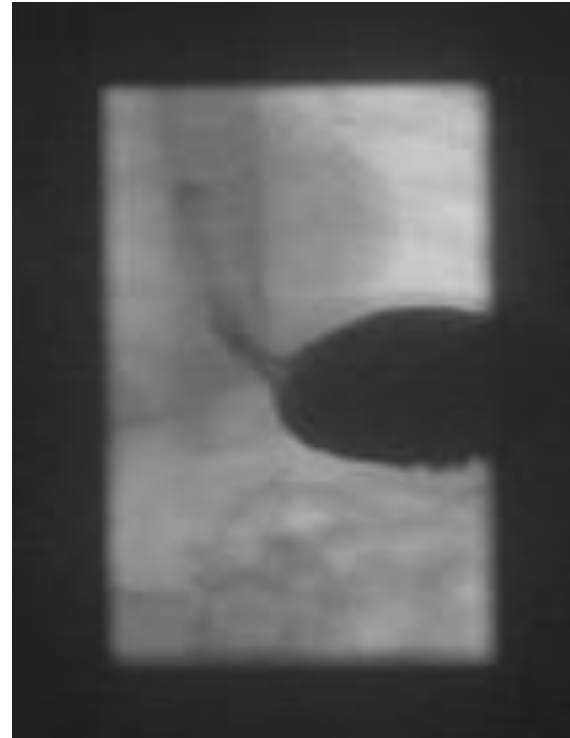
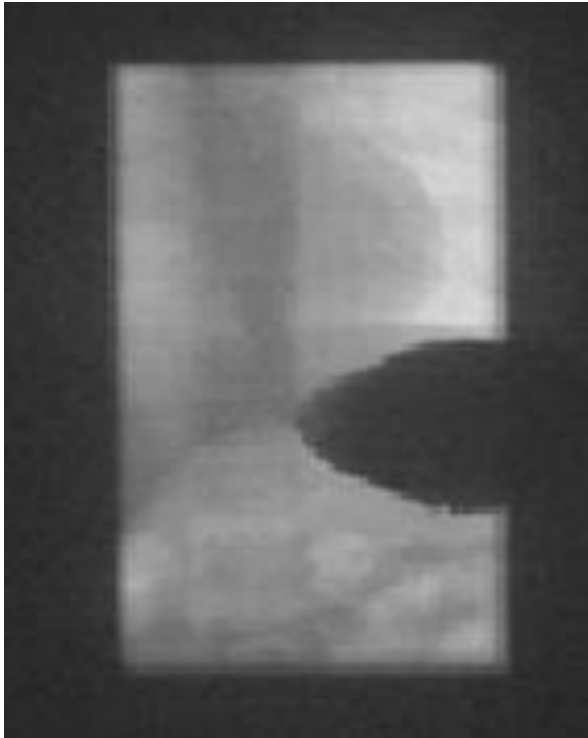
EF: Peso 10.2 kg (p15), talla 81 cm (p25)

AP: Intolerancia a la lactosa

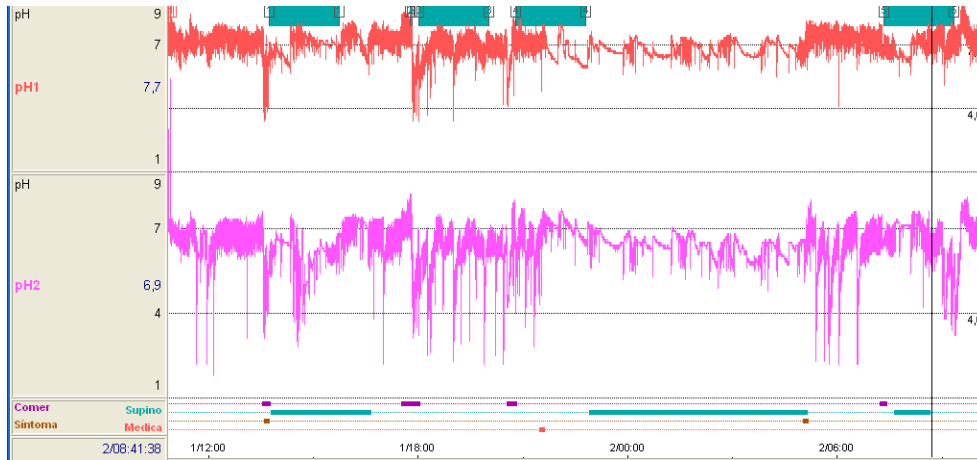
AF: ----->



TRÁNSITO BARITADO GASTROESOFÁGICO



pH-METRÍA



Tiempo de
reflujo

1,9%

Nº de
reflujos/24h

34



Tiempo de
reflujo

6%

Nº de
reflujos/24h

113

RGE fisiológico	ERGE
Vómitos atónicos o regurgitaciones excesivas	Neumonías por aspiración
Resuelve espontáneamente hacia los 2 años	Rumiación, irritabilidad, rechazo de tomas, ✓ anemia ferropénica
Retraso del vaciamiento gástrico	Esofagitis
No retraso ponderoestatural ✓	Retraso ponderoestatural

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Omeprazol (cápsulas) 10 mg/día

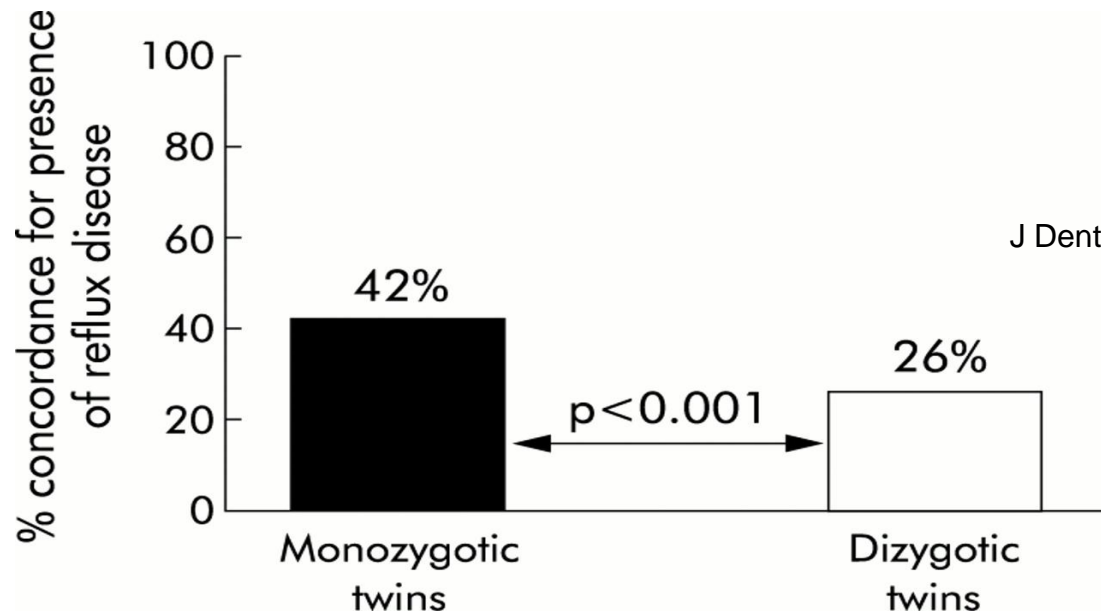
Domperidona (jarabe) 1 mg/ml

Asintomática con tratamiento

El tratamiento quirúrgico (funduplicatura de Nissen) se reserva para cuando falla el tratamiento médico

HERENCIA Y ERGE

- Enfermedad multifactorial
- Hay componente genético:
 - Concordancia 42% en gemelos monocigóticos VS 26% en dicigóticos
 - Familiares de 1er grado afectados → Factor de riesgo
- Asociación propuesta entre SNPs y ERGE



J Dent et al. Gut 2005;54:710-717

HERENCIA Y ERGE

- Meta-análisis: asociación SNPs con ERGE
- 3 cohortes independientes: Suecia, Finlandia y UK
- Estudios de asociación del genoma completo (GWAS)
- Casos (n=2247) VS Controles (n=4503)
- 30 loci sugestivos de riesgo
- Estudios similares en Esófago de Barrett y Adenocarcinoma de Esófago han establecido 14 loci de riesgo para estas patologías

CONCLUSIONES

La ERGE es una enfermedad multifactorial con componente genético heredable

Se debe diferenciar entre RGE fisiológico y enfermedad por reflujo y solo tratar la segunda

Hay SNPs en 14 genes relacionados con el Esófago de Barrett y el Adenocarcinoma de Esófago. Aún ninguno con ERGE

Conocer la base genética de la ERGE ayudará a una mejor comprensión de la patología de la enfermedad

BIBLIOGRAFÍA

- I. Böhmer AC, Schumacher J. Insights into the genetics of gastroesophageal reflux disease (GERD) and GERD-related disorders. *Neurogastroenterol Motil.* 2017; 29: e13017
- II. Bonfiglio F, Hysi PG, Ek W, Karhunen V, Rivera NV, Männikkö M et al. A meta-analysis of reflux genome-wide association studies in 6750 Northern Europeans from the general population. *Neurogastroenterol Motil.* 2016; 29: e1293
- III. Dent J, El-Serag HB, Wallander M, Johansson S. Epidemiology of gastro-oesophageal reflux disease: a systematic review. *Gut.* 2005; 54: 710-717.
- IV. Gharahkhani P, Fitzgerald RC, Vaughan TL, Palles C, Gockel I, Tomlinson I et al. Genome-wide association studies in oesophageal adenocarcinoma and Barrett's oesophagus: a large-scale meta-analysis. *Lancet Oncol.* 2016; 17: 1363-1373.