

# ¿Atresia esofágica o trastorno de la succión-deglución?

García-Montoya A., Sanguino L., Pérez R., Buitrago Á., Martínez-Pi, P., Mazarro Á., Rasero C.

**RNPT de 35+5 sg**

Sospecha prenatal en ecografía 20sg

- Pie equino-varo bilateral
- Atresia esofágica: ausencia de cámara gástrica y polihidramnios

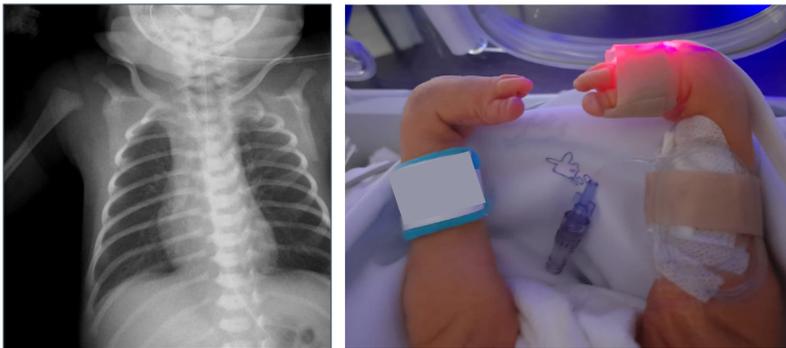
**Amniocentesis**

**Cariotipo y Array sin alteraciones**

**Al nacimiento**

Se introduce SOG con paso adecuado a estómago → descartando atresia esofágica

Distrés respiratorio transicional (1 hora), precisando **VMNI** (DUOPAP y luego CPAP) por apneas mixtas e hipoventilación



### **Exploración física:**

- retrognatia
  - paladar ojival
  - glosoptosis
  - **pie equino-varo bilateral** grave irreductible
- secuencia **Pierre-Robin incompleta**

### **Neurológico:**

- Escasa actividad espontánea e hiporreactividad a estímulos
- **Hipotonía** generalizada de predominio axial
- **ROTS vivos** con aumento del área reflexógena
- **Succión-deglución ausente**

**Evolución**



- Hipoventilación → Portador de CPAP nocturna (GNAF de forma intermitente durante el día)



- Succión nula → Portador de SNG para alimentación  
\*Pendiente de gastrostomía a los 6 meses de vida



- Portador de yesos de Ponseti  
- Tenotomía percutánea del Aquiles a los 3 meses de vida

- Prenatalmente, un **polihidramnios** puede deberse a cualquier causa que produzca una deglución insuficiente del neonato
- Los **trastornos de la succión-deglución** en el neonato pueden deberse a malformaciones, enfermedades neuromusculares o a un retraso de la maduración funcional
- Se sospechan cuando existen dificultades de la alimentación, episodios de broncoaspiración, enfermedad broncopulmonar precoz o en el contexto de malformación maxilofacial o encefalopatía
- La identificación de los trastornos de la succión-deglución del recién nacido y del lactante debe ser precoz para evitar complicaciones respiratorias y nutricionales, y para establecer la **estrategia terapéutica individualizada** más adecuada

### **Estudio de hipotonía congénita:**

1. Pruebas de **laboratorio:**
  - Tóxicos en orina: negativos
  - PCR-CMV en orina: negativo
  - Estudio metabólico: sin hallazgos
2. Pruebas de **imagen:**
  - RM de cráneo y columna cervical: sin alteraciones
3. **Otras** pruebas:
  - vEEG: normal
  - Cribado auditivo (PEATa): no superados
  - EMG: estudio dentro de la normalidad
  - Fondo de ojo: normal, sin signos de retinosis pigmentaria
  - Biopsia muscular: pendiente
4. Estudio **genético:**
  - Estudio de Síndrome de Prader-Willi, AME y distrofia miotónica de Steinert: negativo
  - Secuenciación de exoma:

Variantes de significado incierto en genes con una asociación parcial al fenotipo del paciente, con una información biológica menos sugestiva de patogenicidad y/o en genes con patología autosómica recesiva en los que no se ha identificado la presencia de una segunda variante clínicamente relevante y cuya implicación o no en el fenotipo del paciente deberá ser valorada por el médico peticionario:

Gen	Variante	Cigotidad	Clasificación/ACMG	Enfermedad
LAMA1 NM_005559.4	c.2935delA Protein p.Arg979Glyfs*45	Heterocigosis	Variante patogénica (PVS1, PM2, PP5)	Síndrome de Poretti-Boltshaue (AR, #615960)
	c.2932A>G Protein p.Lys978Glu	Heterocigosis	Variante de significado incierto (PM2, BP4)	
RALGAPA1 NM_001346249.2	c.2104+3A>G	Heterocigosis	Variante de significado incierto (PM2, BP4)	Trastorno del neurodesarrollo con hipotonía, insuficiencia respiratoria neonatal y termodisregulación (AR, #618797)
RYR3 NM_001036.6	c.4243G>A p.Val1415Met	Heterocigosis	Variante de significado incierto (PM2, BP4)	Miopatía congénita 20 (AR, #620310)