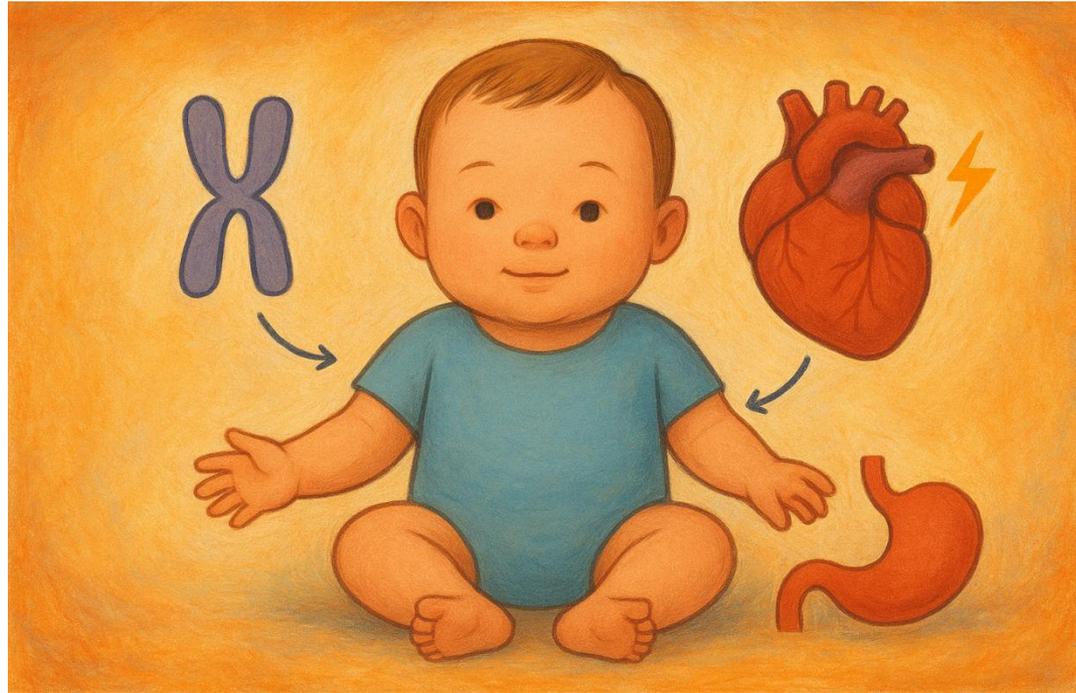


Más allá de la trisomía 21: múltiples desafíos en un mismo paciente



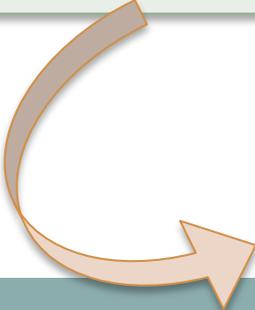
Cristina Climent Simón (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

ANAMNESIS

RNPT 35+5, PEG 1530g, ingresa en UCIN por prematuridad, bajo peso y sospecha prenatal de atresia duodenal

Antecedentes gestacionales y perinatales

- 1er gemelo de gestación bicorial biamniótica
- Riesgo infeccioso: EGB positivo con profilaxis correcta
- Sospecha de atresia duodenal (eco prenatal)
- **Exploración física:** pliegue epicántico, inclinación mongoloide hendiduras oculares, aplanamiento occipital, boca pequeña en V invertida, macroglosia, pliegue nucal redundante, orejas pequeñas de implantación límite, hipoplasia falange media de 5º dedo ambas manos, soplo protosistólico en foco aórtico, hipotonía global moderada



Fenotipo compatible con Síndrome de Down

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

AS y gasometría

Poliglobulia:
Hb 22.8g/dl y
Hto 69.9%

ECG Normal

Tetralogía
de Fallot

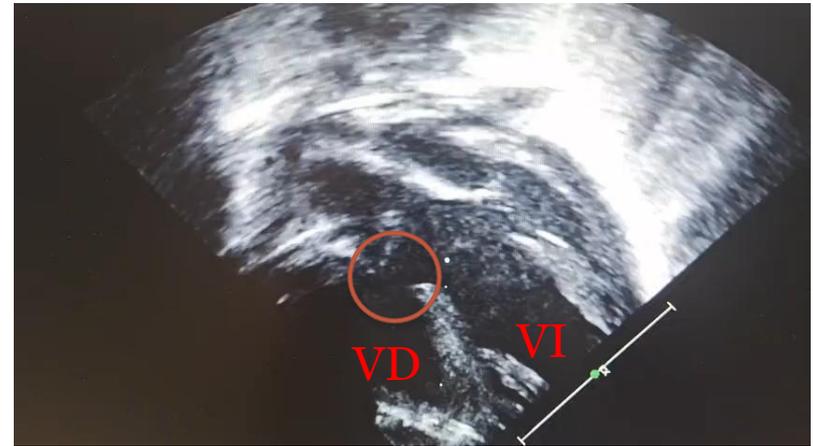
Cariotipo

**RX abdomen
(11h vida)**

Signo “doble burbuja”



Ecocardiograma



**Eco abdominal y
tránsito intestinal**

Obstrucción parcial de la 2ª
porción **duodenal** con **aumento**
de tamaño de la **cabeza**
pancreática

SOSPECHA DIAGNÓSTICA

Sospecha atresia duodenal + Tetralogía de Fallot + Fenotipo Síndrome de Down

PLAN Y TRATAMIENTO

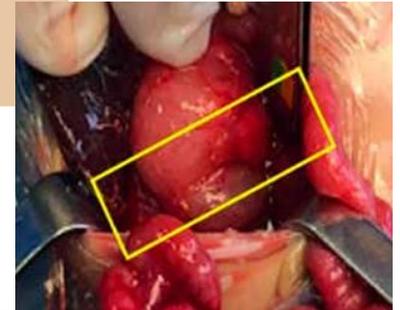
Se indica cirugía
Dieta absoluta + nutrición parenteral + antibioterapia profiláctica

Hallazgos
intraoperatorios:
**atresia intestinal y
páncreas anular**



**Resección de
páncreas anular y
duodenoplastia**

Imagen 1. Páncreas anular¹



DIAGNÓSTICO

Atresia duodenal tipo III + páncreas anular + Tetralogía de Fallot + fenotipo Síndrome de Down

ATRESIA DUODENAL: DISCUSIÓN¹⁻⁴

Definición y epidemiología

- Defecto recanalización duodenal entre la 5ª y 10ª semana de gestación
- 1/5.000-10.000 nacimientos, ♂ > ♀
- > 50% con asociación a otras malformaciones
- 1/3 asocia Síndrome de Down

Diagnóstico prenatal (50%)

Imagen ecográfica de doble burbuja
Signos indirectos: polihidramnios

Diagnóstico postnatal

Rx abdomen: signo doble burbuja
Tránsito gastrointestinal

Clínica

Depende del grado de obstrucción y la distancia a la ampolla de Vater:

- Vómitos biliosos
- Distensión abdominal
- Trastornos hidroeléctricos

Diagnóstico diferencial

- Malrotación intestinal
- Estenosis pilórica
- **Páncreas anular:**
 - Asociación a Síndrome de Down y atresia duodenal
 - Dx definitivo intraoperatorio
 - Riesgo de fibrosis pancreática

Clasificación 1,2

TIPO I (>90%)	Interrupción de la continuidad por membrana intraluminal
TIPO II (<1%)	Interrupción de la continuidad por cordón fibroso con mesenterio intacto
TIPO III	Defecto de mesenterio en forma de V, sin conexión entre segmentos proximal y distal

Imagen 2. Tipos de atresia duodenal

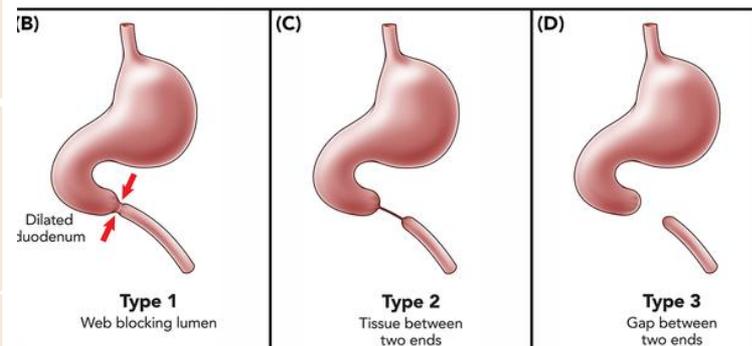


Imagen 2: Jones, Matthew, Sarila, Gulcan, Chapuis, Pierre, Hutson, John King, Sebastian, Teague, Warwick. The Role of Fibroblast Growth Factor 10 Signaling in Duodenal Atresia. *Frontiers in Pharmacology*. 2020; 11:250.

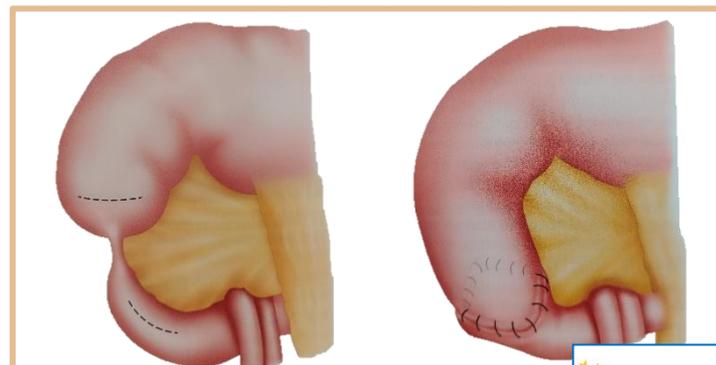
Pronóstico 1,2

- Con duodenoplastia tiene >95% supervivencia
- Mortalidad asociada a malformaciones de otros órganos

Tratamiento

- Duodenoduodenostomía por laparotomía o laparoscópica

Imagen 3. Duodenoduodenostomía en diamante²



EVOLUCIÓN CLÍNICA

Día 2 postqx

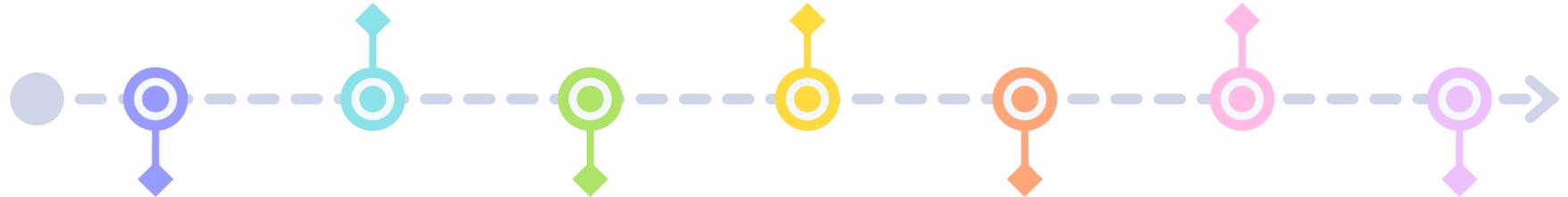
- Respiración espontánea
- Fin tratamiento antibiótico profiláctico

Día 4 postqx

- Se plantea estudio cardiológico para la próxima semana

Día 6 postqx

- Inicio nutrición enteral



Día 1 postqx

- Extubación -> gafas nasales
- Retirada de sondaje vesical
- Fototerapia por hiperbilirrubinemia

Día 3 postqx

- Primera deposición meconial postqx

Día 5 postqx

- Retirada soporte respiratorio
- Inicia canguro

Día 9 postqx

- Alta de UCIN

CONCLUSIONES

- Ante una atresia duodenal descartar Síndrome de Down, dada la alta asociación entre el síndrome y la malformación (1/3 de los casos)
- Importancia del nacimiento en un hospital de 3er nivel para evitar riesgos debido al transporte del paciente
- Relevancia del trabajo multidisciplinar entre el servicio de Obstetricia, Pediatría y Cirugía Pediátrica para identificar la malformación desde la gestación, confirmarla al nacimiento e intervenir precozmente al paciente y conseguir optimizar su evolución clínica y mejorar su pronóstico

BIBLIOGRAFÍA

1. López-Díaz NG, Oliver-García EF, Núñez-Enríquez JC. Manejo quirúrgico de atresia duodenal por páncreas anular y atresia intestinal IIIb. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2023;61(1):123-9
2. Losty PD, Flake AW, Rintala RJ, Hutson JM, Iwai N. Duodenal Atresia and Stenosis. En: Losty PD, Flake AW, Rintala RJ, Hutson JM, Iwai N, editores. *Rickham's Neonatal Surgery.* País: United Kingdom, Springer; 2019. p. 675-680
3. Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG, Zenk KE. Enfermedades neonatales de resolución quirúrgica. En: Gomella TL, Cunningham MD, Eyal FG, Zenk KE. *Neonatología.* 5a ed. España: Editorial Médica Panamericana; 2006. p. 638-639
4. Nakousi Capurro N, Cares Basualto C, Alegría Olivos A, Gaínza Lein M, López Aristizabal L, Gayan Torrente A. Congenital anomalies and comorbidities in neonates with Down Syndrome. *Rev Chil Pediatr.* 2020; 91(5):732-742

