

Presentación familiar de gastrosquisis

P.C. Vilela, M.M.R. Amorim, L.A. Manguiera, K. Azevedo, G.H. Falbo

Servicio de Cirugía Infantil, Instituto Materno-Infantil de Pernambuco, Brasil.

Resumen

La presentación familiar de gastrosquisis constituye un evento raro. Los autores relatan la presencia de gastrosquisis en 2 hermanos, con los mismos padres. El primer niño con gastrosquisis, del sexo masculino, nació cuando la madre tenía 16 años de edad, un año después nació una niña, con el mismo defecto. Aunque la etiología genética no puede ser excluida, cabe especular que factores ambientales teratogénicos puedan estar implicados.

Palabras clave: Gastrosquisis - Defectos de la pared abdominal - Presentación familiar.

Summary

Familial gastroschisis is a rare event. The authors describe the presence of gastroschisis in two siblings of the same family. The first child, a male with gastroschisis was born when the mother was 16 years of age. A year later a girl was born with the same defect. Though a genetic etiology cannot be completely excluded, we must speculate whether environmental teratogenic factors could be implicated.

Index words: Gastroschisis - Abdominal wall defects - Familiar presentation.

Resumo

A incidência familiar da gastrosquise constitui-se num evento raro. Os autores relatam a ocorrência de gastrosquise em dois irmãos de mesmos pais. O primeiro, de sexo masculino, nasceu quando a mãe tinha 16 anos de idade, e um ano depois nasceu um menino também com o mesmo defeito. Ainda que a etiologia genética não possa ser excluída, pode-se especular que fatores ambientais estejam implicados.

Palavras chave: Gastrosquise - Defeitos da parede abdominal - Ocorrência familiar.

Introducción

La gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal anterior a nivel para-umbilical, más frecuentemente a la derecha, a través del cual pueden viscerarse ansas intestinales, estómago, vejiga y anexos^{1,2,3,4}. Está relacionada a una falla del tejido mesenquimatoso, con reabsorción de la piel adyacente, que ocurre en general entre la sexta y la décima semana de vida intrauterina, probablemente como consecuencia de una vascularización inadecuada^{3,4,5,6}.

La incidencia varía entre 1 y 2 por cada 10.000 nacimientos^{4,7}, siendo más elevada en madres jóvenes, con menos de 30 años y de baja paridad, con historia previa de aborto y/o parto prematuro⁶. Los recién nacidos de sexo masculino son los más afectados en una proporción de 1,5:1 sobre el sexo femenino⁴. El riesgo parece aumentar en las poblaciones de nivel socioeconómico bajo o con inestabilidad social⁴.

La mayoría de los casos son esporádicos, atribuidos en general a causas ambientales⁷. Algunos estudios han demostrado su asociación con drogas de

efecto vasoactivo, como la efedrina, la cocaína, la marihuana, los anticonceptivos hormonales, el alcohol, el tabaco y los salicilatos^{4,5}. Excepcionalmente se puede poner en evidencia alteraciones cromosómicas, existiendo relatos de 3 casos asociados con Síndrome de Down⁶. La asociación con otras malformaciones puede ocurrir entre un 7 a un 30 % de los casos en que se observan generalmente atresias y defectos de rotación del tubo digestivo^{4,6}.

A pesar de ser muy rara la presentación familiar esta ha sido documentada^{1,4,5,6,8} inclusive en gemelos monocigóticos⁷. En un estudio de base poblacional realizado en California en 1993, Torfs y Curry encontraron 127 familias afectadas de las cuales 6 (4,7%) tenían afectado más de un miembro⁹. En una revisión de la literatura realizada en 1993, Chun y colaboradores encontraron hasta ese momento 10 casos familiares de gastrosquisis y presentaron 2 adicionales, sugiriendo causas multifactoriales¹. Nosotros, pudimos identificar la publicación de 3 casos más, entre 1994 y 1999^{8,10}.

En el presente estudio, relatamos la presentación de gastrosquisis en 2 nacimientos sucesivos en la misma familia (varón y mujer) ambos casos tratados después del parto en el Instituto Materno-Infantil de Pernambuco (IMIP).

Presentación del caso

Madre de 17 años de raza negra, con escolaridad incompleta, matrimonio estable,

procedente de San Joaquín del Monte PE.

El primer parto fue en 1998, en su ciudad, tuvo un recién nacido de término, varón que pesó 2500 g y presentó una gastrosquisis. No tenía estudios prenatales y no tenía diagnóstico de malformación fetal antes del parto. Fue derivado inmediatamente a Caruaru luego del nacimiento y de allí a nuestro hospital, con signos clínicos y de laboratorio de infección a su ingreso. Recibió antibióticoterapia (ampicilina y gentamicina). Se realizó el primer tiempo de la corrección quirúrgica, con la colocación de un silo. Evolucionó satisfactoriamente y se dió de alta de la UTI a la semana. Presentó luego desmejoramiento del cuadro infeccioso, evolucionó con sepsis y falla multiorgánica. Falleció a las 2 semanas de vida.

El segundo parto ocurrió en 1999, asistido nuevamente en San Joaquín, nació un niño de término de se-

xo femenino, que pesaba 2600 g, con gastrosquisis. En esta última gestación la paciente había tenido asistencia prenatal (6 consultas), con control de ultrasonografía que no evidenció ninguna alteración fetal. El recién nacido fue derivado el mismo día del nacimiento al hospital, donde se efectuó la corrección quirúrgica en dos tiempos. En la primera cirugía a las 24 horas se evidenció una asociación con una atresia intestinal de tipo III B y fue confeccionado un silo. En la segunda cirugía 11 días después se realizó la corrección quirúrgica de la gastrosquisis, con resección del intestino atresico y anastomosis ileal término-terminal. Fue dado de alta en condiciones satisfactorias 2 semanas después.

Se realizó una entrevista pormenorizada con la madre quien negó tabaquismo, etilismo y uso de drogas antes y durante las gestaciones, refiriendo no haber utilizado anticonceptivos hormonales orales al inicio del segundo embarazo. No tenía antecedentes mórbidos relevantes, relatando sólo historia familiar de diabetes. Negó otros casos de gastrosquisis en la familia. Menarca a los 12 años, con inicio de actividad sexual a los 13 y primera gestación a los 15 años. No presentaba consanguinidad con el cónyuge. Realizó exámenes de laboratorio siendo de grupo sanguíneo tipo A positivo, VDRL negativo, glucemia en ayuno de 83 mg % y post prandial de 135 mg %, examen de orina normal, urocultivo negativo, hemoglobina de 12,2 % y hematocrito de 37,6 %.

Discusión

Los casos de gastrosquisis en la misma familia, afectando hermanos, como describimos en el presente estudio, son raros, existiendo pocos y esporádicos relatos en la literatura internacional^{1,2,5,6,9}. En el único estudio de base poblacional^{4,10} se encontró una tasa de recurrencia de alrededor de 3,5 % en multiparas con un recién nacido anterior afectado.

El estudio de esos casos sugiere una posible base genética junto a los factores de riesgo ya conocidos, como factores ambientales, uso de drogas, alcohol y tabaco. Yang y colaboradores (1992) sugieren que un modelo autosómico recesivo podría explicar la recurrencia familiar de defectos de la pared abdominal, así como la asociación con otras malformaciones¹¹.

La recurrencia familiar podría reflejar la persistencia de factores ambientales que pudieran afectar a la gestante⁴. Desafortunadamente la historia ma-

terna no fue adecuadamente investigada en diversos estudios. La presencia de malformaciones asociadas, puede ser compatible con alteraciones cromosómicas, pero también podría ser explicada por la etiología vascular común, determinando el defecto de la pared abdominal, de las atresias y de los defectos de rotación del tubo digestivo¹².

Además de estas consideraciones, juzgamos relevante la publicación de relatos de presentación familiar de la gastroquisis, lo que podría permitir en el futuro un análisis conjunto de todos los casos, incluso con la evaluación epidemiológica y genética de todos los familiares. Tal abordaje podría contribuir a dilucidar la real etiología de la gastroquisis, que sería de fundamental importancia en el sentido de sugerir medidas preventivas, especialmente cuando ya existe un caso de recién nacido afectado en la familia.

Bibliografía

1. Chun K, Andrews HG, White JJ – Gastrochisis in Successive Siblings: Further Evidence of an Acquired Etiology. *J Pediatr Surg*; 28: 838-839, 1993.
2. Hershey DW, Haesslein HC, Marr CC, et al. Familial Abdominal Wall Defects. *Am J Med Genet*; 34: 174-176, 1989.
3. Isfer E, Sanchez RC, Saito M. *Medicina Fetal: Diagnóstico e Conduta*. Editora Revinter, Rio de Janeiro, 1996.
4. Torfs CP, Velie EM, Oechsli FW, et al. A Population-Based Study of Gastrochisis: Demographic, Pregnancy and Lifestyle Risk Factors. *Teratology*; 50: 44-53, 1994.
5. Ravasse P, Kabesh A, Mitrofanoff P, et al. Laparochisis: une forme familiale. *Arch Pédiatr*; 1: 1019-1021, 1994.
6. Salinas CF, Bartoschesky L, Othersen HB, et al. Familial Occurrence of Gastrochisis. Four New Cases and Review of the Literature. *Am J Dis Child*; 133: 514-517, 1979.
7. Moore TC, Nur K – An international survey of gastrochisis and omphalocele (490 cases). *Pediatr Surg Int*; 1: 46-50, 1986.
8. Nelson TC, Toyama WM – Familial gastrochisis: a case of mother-and son occurrence. *J Pediatr Surg*; 30: 1706-1708, 1995.
9. Torfs CP, Curry CJR – Familial Cases of Gastrochisis in a Population-Based Registry. *Am J Med Genet*; 45: 465-467, 1993.
10. Bugge M, Petersen MB, Christensen MF – Monozygotic twins discordant for gastrochisis: case report and review of the literature of twins and familial occurrence of gastrochisis. *Am J Med Genet*; 52: 223-226, 1994.
11. Yang P, Beaty TH, Khoury MJ, et al. Genetic-epidemiologic study of omphalocele and gastrochisis: evidence for heterogeneity. *Am J Med Genet*; 44: 668-675, 1992.
12. Hoyme HE, Higginbottom MC, Jones KL – The vascular pathogenesis of gastrochisis: Intrauterine interruption of the omphalomesenteric artery. *J Pediatr*; 98: 228-231, 1981.

Trabajo aceptado para su publicación en Julio del 2000.

Melania Maria Ramos de Amorim
Rua dos Coelhos, 300 – Ilha do Leite – Recife/PE
CEP: 50070-550
Brasil