

Asociación inusual de síndrome de Down, atresia de duodeno y enfermedad de Hirschsprung

Dres. J. A. Ossés, L. P. Mariño, B. E. Guibergia, A. Sconochini, A. Vizhul y E. A. Gay

Servicio de Cirugía Pediátrica del Instituto Privado de Neonatología y Pediatría de Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina

Resumen

Se presenta una paciente con Síndrome de Down (SD), atresia de duodeno (AD) y Enfermedad de Hirschsprung (EH). Se describen las dificultades diagnósticas y terapéuticas, evolución y resultado final y se hace una revisión de la bibliografía en búsqueda de casos similares. Las malformaciones asociadas a estos cuadros deben conocerse para encarar apropiadamente el diagnóstico y el tratamiento. La inusual coexistencia de las tres patologías no debe ser descartada. En los pacientes con atresias intestinales que presenten dehiscencia de la sutura anastomótica, debe realizarse biopsia rectal para descartar EH, al igual que en aquellos pacientes que presenten especialmente atresia de duodeno y síndrome de Down. A pesar de que el diagnóstico y tratamiento pueden ser dificultosos, de no existir patologías cardíacas graves, el pronóstico y la evolución de estos pacientes es favorable y se acompaña de buenos resultados.

Palabras claves: Enfermedad de Hirschsprung - Síndrome de Down - Atresia de duodeno

Summary

Herein we report of patient with Down syndrome, duodenal atresia and Hirschsprung's disease. We describe our diagnostic and therapeutic difficulties, the follow up and final results, and a review of the literature. Each one of these conditions may have associated abnormalities that must be known in order to make an appropriate diagnostic and therapeutic strategy. The unusual combination of them must be taken into account. When a patient with an intestinal atresia has a dehiscence of the anastomotic suture, a rectal biopsy is mandatory in order to rule out Hirschsprung's disease. Although the diagnosis and the treatment may be difficult, in the absence of severe cardiac malformations, the prognosis and final results are good.

Index words: Hirschsprung's disease - Down syndrome - Duodenal atresia

Resumo

Apresenta-se o caso de uma paciente com síndrome de Down, atresia de duodeno e doença de Hirschsprung (DH). São descritas as dificuldades diagnósticas e terapêuticas, evolução e resultado final, e faz-se uma revisão da literatura à procura de casos similares. As malformações associadas nestes quadros devem ser conhecidas para diagnóstico e tratamento adequados. A coexistência, não usual, dessas três afecções não deve ser descartada. Nos pacientes com atresias intestinais que apresentem deiscência da anastomose deve-se realizar biópsia retal para descartar DH. Apesar do diagnóstico e tratamento poderem ser difíceis, de não existir doença cardíaca grave, o prognóstico e a evolução destes pacientes são favoráveis.

Palavras-chave: Doença de Hirschsprung - Síndrome de Down - Atresia de duodeno

Introducción

Se han descrito desde hace mucho tiempo las asociaciones entre atresia de duodeno y enfermedad de Hirschsprung (AD-EH), entre síndrome de Down y atresia de duodeno (SD-AD) y síndrome de Down con enfermedad de Hirschsprung (SD-EH), pero la concurrencia de las tres en un mismo paciente no ha sido referida particularmente con anterioridad. Se presenta un caso con esta triple asociación.

Presentación del caso

Es derivado a nuestra Institución, un recién nacido pretérmino de sexo femenino, de 35 semanas de gestación, parto normal, con diagnóstico de Síndrome de Down y atresia de duodeno. La ecografía renal y el examen cardiovascular fueron normales. A los 3 días de vida, se realizó duodeno-duodeno anastomosis en diamante (Diamond shaped / Kimura) y se constató en la cirugía malrotación intestinal y páncreas anular. Tuvo buena recuperación postoperatoria y se realimentó a los 7 días del postquirúrgico.

A los 24 días de vida presentó distensión abdominal, vómitos biliosos y disminución de deposiciones por ano. Debido a falta de mejoría en el cuadro clínico, a los 30 días de vida es reintervenida con diagnóstico de oclusión intestinal por bridas y adherencias, realizándose una extensa enterolisis y apendicectomía.

A los 36 días de vida presentó una fístula ceco-cutánea a través de la herida quirúrgica. Seis días más tarde comenzó con realimentación, manteniendo deposiciones a través de la fístula ceco-cutánea y ano. Se realizó tránsito esófago-gastro-duodenal con buen pasaje a través de la anastomosis duodenal.

Tuvo evolución tórpida con sobreinfección intrahospitalaria y candidiasis sistémica tratadas con buenos resultados. A los 76 días de vida, debido a la persistencia de la fístula ceco-cutánea, se realizó colon por enema y biopsia rectal, ambos estudios con resultados sugestivos de enfermedad de Hirschsprung. Se adoptó conducta expectante debido a que la fístula ceco-cutánea actúa como colostomía y la paciente evolucionaba favorablemente con lenta recuperación nutricional. La internación se prolongó hasta los 93 días de vida por tratamiento clínico, y finalmente fue dada de alta con resolución espontánea de la fístula ceco-cutánea, peso de 2050 gramos y deposiciones

por ano, ayudada con enemas evacuantes. Control ambulatorio al mes del alta con buen aumento de peso (3395 gramos).

A los 9 meses de vida la niña presentaba estancamiento en el crecimiento, constipación progresiva y rebelde al tratamiento dietético y de enemas, por lo que se le realizó colon por enema que fue sugestivo de megacolon congénito.

A los 10 meses de edad se reinterna con importante cuadro de oclusión intestinal. El colon por enema confirmó una oclusión intestinal por fecaloma. Los enemas evacuantes tuvieron resultados negativos. Se realizó laparotomía exploradora y colostomía transversa derecha. Se tomó una biopsia colónica a 10 centímetros de la reflexión peritoneal, donde el calibre rectosigmoideo estaba disminuido, que confirmó el diagnóstico de aganglioneosis colónica y dos tomas más altas informaron intestino normal. Fue dada de alta a los 17 días en buen estado general. Dentro de los estudios complementarios se le realizó una manometría colónica que arrojó datos acordes con el diagnóstico.

A los 20 meses de vida se realizó el descenso abdomino-perineal del cabo proximal de colostomía según técnica de Duhamel, debido a que el segmento aganglionar llegaba casi hasta el ángulo esplénico del colon, confirmado con biopsias por congelación intraoperatorias. Tuvo excelente evolución postoperatoria y alta a los 10 días de la cirugía.

A los 2 años de edad, 6 meses se encuentra en buen estado general, desarrollo ponderoestatural en ascenso, 3 a 4 deposiciones espontáneas diarias, sólidas y pastosas; colon por enema de control sin estenosis ni alteraciones.

Discusión

La atresia de duodeno (AD), la enfermedad de Hirschsprung (EH) y el síndrome de Down (SD) se asocian con gran cantidad de malformaciones congénitas y muchas veces coexisten entre sí. Se han descrito desde hace mucho tiempo las asociaciones entre atresia de duodeno y enfermedad de Hirschsprung (AD-EH), síndrome de Down y atresia de duodeno (SD-AD) y síndrome de Down y Enfermedad de Hirschsprung (SD-EH), pero la concurrencia de las tres en un mismo paciente y su evolución no han sido referidas específicamente en la bibliografía.

La AD se debe a la falta de recanalización del duo-

deno entre la 8ª y 10ª semanas del desarrollo embrionario y produce un cuadro de oclusión intestinal en el niño recién nacido. Se da con una frecuencia de 1 entre 5000 a 7500 nacimientos vivos y es más común en el sexo femenino. Se han descrito una gran cantidad de malformaciones asociadas con las atresias de duodeno, no así con el resto de las atresias intestinales, que coexisten con una frecuencia menor al 10%^{1,2}.

El síndrome de Down (SD) o Trisomía 21 es la anomalía cromosómica más común, con una incidencia de 1 a 2 casos por cada 1000 recién nacidos vivos. Un importante número de patologías se asocian con el SD, dentro de las cuales se destacan por ser las más frecuentes, las cardiopatías (canal atrioventricular parcial o total), la atresia de duodeno y el páncreas anular^{3,4}.

El síndrome clínico conocido como Enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito, ha sido reconocido desde hace más de un siglo, cuando Harold Hirschsprung lo describiera en su conocido trabajo en 1887, si bien las primeras referencias de casos se remontan a las descripciones hechas por Ruysch en 1691 y Battini en 1800. Gran cantidad de malformaciones han sido reportadas coexistiendo con EH^{5,6,10}.

Si bien el síndrome de Down se acompaña frecuentemente con AD y cardiopatías congénitas, es particularmente inusual que también coexista con la EH. Esta es la primera vez que observamos esta triple asociación en un mismo paciente que, además presentaba malrotación intestinal y páncreas anular. La niña no presentaba patología cardíaca ni renal asociada.

La paciente evolucionó favorablemente del tratamiento quirúrgico de su atresia de duodeno, pero las complicaciones surgieron posteriormente cuando, luego de enterolisis que se realizó por oclusión por bridas y apendicectomía incidental, se produjo la aparición de una fístula ceco-cutánea, lo que llevó a pensar en la posibilidad de estar ante un caso de EH.

La falla de la anastomosis en los casos de cirugías de atresias intestinales, dehiscencia de suturas o fístulas enterocutáneas, sugieren la posibilidad de EH como probable causa de este tipo de accidentes postquirúrgicos y se recomienda hacer en estos pacientes, una biopsia rectal para descartar esta patología. La asociación de atresias intestinales (duodeno, íleon, yeyuno o colon) con EH ha sido descrita en la bibliografía mundial y todos los trabajos destacan las difi-

cultades de tratamiento y retrasos en el diagnóstico. Fishman y colaboradores refieren en su serie de pacientes con EH y atresias de intestino, que en ninguno de ellos se hizo el diagnóstico de aganglionosis antes de la reparación de la atresia y que todos los pacientes requirieron una segunda cirugía^{7,8,9}.

Tanto la asociación AD-SD como la de SD-EH, tienen un buen pronóstico y la evolución es generalmente satisfactoria, siempre y cuando no se encuentren malformaciones cardíacas severas asociadas, si bien la función intestinal a largo plazo en estos niños es relativa y debe ser considerada a la hora de planificar el tratamiento. La asociación SD-EH tiene una mortalidad aumentada y se recomienda especialmente hacer el diagnóstico temprano^{10,11}.

Swenson recalzó que el diagnóstico radiológico de EH puede ser difícil en el recién nacido, debido a la falta de dilatación del calibre del colon y sobre todo cuando el colon por enema se hace más allá de la primera semana de vida⁵. En nuestro caso, se comenzó a estudiar EH después de los 35 días de vida, debido a la aparición de fístula entero-cutánea. Tanto el diagnóstico radiológico como el histopatológico fueron sugestivos de EH, pero ninguno de los dos fue terminante, si bien la clínica de la paciente era de megacolon congénito.

Una vez dada de alta la paciente (con fístula ceco cutánea cerrada), fue manejada con enemas evacuantes como si se tratara de un paciente con enfermedad de Hirschsprung, a la espera de confirmar el diagnóstico clínico con biopsia una vez que la paciente alcanzara buen peso y se recuperara de su internación de 90 días. Desafortunadamente la paciente reingresó con cuadro de oclusión intestinal, no pudiendo evitarse la laparotomía, realizándose toma de biopsias colónicas escalonadas que confirmaron el diagnóstico de EH y colostomía transversa derecha.

Finalmente, se realizó descenso abdomino-perineal según técnica de Duhamel, ya que es el procedimiento que utilizamos con más frecuencia, y que consideramos como el más seguro para estos casos¹¹.

El segmento aganglionar de esta paciente se extendía en una longitud de aproximadamente 25-30 cm. Se hace referencia en la bibliografía que cuanto más largo el segmento aganglionar, mayor la posibilidad de anomalías asociadas adicionales¹². El abordaje técnico quirúrgico es motivo de discusión en otro

trabajo vinculado con las dificultades que se plantean cuando el segmento aganglionar es largo, además de que existen diferentes opciones, como por ejemplo el descenso en una sola etapa y manejo preoperatorio sin colostomía, así como el abordaje quirúrgico por videolaparoscopia^{13, 14, 15, 16, 17-25}.

Las conclusiones de nuestro trabajo enfatizan que las malformaciones asociadas a estas tres patologías (atresia de duodeno, enfermedad de Hirschsprung y síndrome de Down) deben conocerse y ser tenidas en cuenta para encarar apropiadamente el diagnóstico y tratamiento de estos pacientes. La inusual coexistencia de las tres enfermedades, como en el caso que se describe, no debe ser nunca descartada.

En los pacientes con atresias intestinales que presenten dehiscencia de la sutura anastomótica, debe realizarse biopsia rectal para descartar Enfermedad de Hirschsprung. Esta misma sugerencia se hace para aquellos pacientes que presenten especialmente atresia de duodeno y síndrome de Down.

Si bien el diagnóstico y tratamiento pueden ser difíciles, de no presentar patologías cardíacas graves, el pronóstico y la evolución de estos pacientes son favorables y pueden acompañarse con buenos resultados.

Agradecemos la colaboración del Dr. Sergio Clemente, (Hospital de Niños, Córdoba, Argentina).

Bibliografía

- Kimura K, Loening Baucke, V: Bilious vomiting in the newborn: rapid diagnosis of intestinal obstruction. *American Family Physician* 61 (9): 2791, 2000.
- Kays DW: Cuadros quirúrgicos de las vías intestinales del neonato. *Clínicas de Perinatología. Gastroenterología neonatal*. Vol 2, 1996. pp 321-342.
- Kriss, VM: Down Síndrome: imaging of multiorgan involvement. *Clinical Pediatrics* 38 (8): 441-444, 1999.
- Torfs CP, Christianson RE: Anomalies in Down syndrome individuals in a large populationbased registry. *Am J Med Genet* 77(5): 431-438, 1998.
- Fitzgerald JF: New concepts of the etiology, diagnosis, and treatment of congenital megacolon (Hirschsprung's disease), by Orvar Swenson, *Pediatrics*. Part 2 of 3, 102 (1): 205, 1998.
- Fiori MG: Domenico Battini and his description of congenital megacolon: a detailed case report one century before Hirschsprung. *J Peripher Nerv Syst* 3 (3): 197-206. 1998.
- Lally KP, Chwals WJ, Weitzman JJ, et al: Hirschsprung's disease: a possible cause of anastomotic failure following repair of intestinal atresia. *J Pediatr Surg* 27 (4): 469-470, 1992.
- Fishman SJ, Islam S, Buonomo C, et al: Nonfixation of an atretic colon predicts Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 36 (1): 202-204, 2001.
- Clarke SA, Van der Avoirt A: Imperforate anus, Hirschsprung's disease, and trisomy 21: a rare combination. *J Pediatr Surg* 34 (12): 1874, 1999.
- Russell MB, Russell CA, Niebuhr E: An epidemiological study of Hirschsprung's disease and additional anomalies. *Acta Paediatr* 83 (1): 68-71, 1994.
- Rescorla FJ, Morrison AM, Engles D, et al: Hirschsprung's disease. Evaluation of mortality and long-term function in 260 cases. *Arch Surg* 127 (8): 934-941, 1992.
- Ikeda K, Goto S: Additional anomalies in Hirschsprung's disease: an analysis based on the nationwide survey in Japan. *Z Kinderchir* 41 (5): 279-281, 1986.
- So HB, Schwartz DL, Becker JM, et al: Endorectal "pullthrough" without preliminary colostomy in neonates with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 15: 470-471, 1980.
- Wilcox DT, Bruce J, Bowen J, et al. One-staged neonatal pullthrough to treat Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 32 (2): 243-247, 1997.
- Georgeson K, Fuenfer M, Hardin W: Primary laparoscopic pullthrough for Hirschsprung's disease in infants and children. *J Pediatr Surg* 30 (7): 1017-1022, 1995.
- Curran T, Raffensperger J: Laparoscopic Swenson pullthrough: a comparison with the open procedure. *J Pediatr Surg* 31 (8): 1155-1157, 1996.
- Poliotto SD, Heinen F, Andina G et al: Tratamiento laparoscópico de la enfermedad de Hirschsprung. *Rev Cir Infantil* 10 (2): 119-121, 2000.
- Touloukian RJ: Intestinal atresia and stenosis. In *Ashcraft Holder Pediatric Surgery*. Second Edition. 1993. pp 305-319.
- Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E: Major congenital malformations in Down syndrome. *Am J Med Genet* 65 (2): 160-166, 1996.
- Philipart IA. Hirschsprung's disease. In *Ashcraft Holder Pediatric Surgery*. Second Edition. 1993. pp 358-371.
- Hipólito R, Haight M, Dubois J, et al: Gastroschisis and Hirschsprung's disease: a rare combination. *J Pediatr Surg* 36 (4): 638-640, 2001.

22. Berger E, Ziebell P, Offsler M et al: Congenital malformations and perinatal morbidity associated with intestinal neuronal dysplasia. *Pediatr Surg Int* 13 (7): 474-479, 1998.
23. Ryan EG, Ecker JL, Christakis NA, et al: Hirschsprung's disease: associated abnormalities and demography. *J Pediatr Surg* 27 (1): 76-81, 1992.
24. Watanatittan S, Suwatanaviroj A, Limprutithum T, et al: Association of Hirschsprung's disease and anorectal malformation. *J Pediatr Surg* 26 (2): 192-195, 1991.
25. Nakahara S, Yokomori K, Tamura K, et al: Hirschsprung's disease associated with Ondine's Curse: a special subgroup? *J Pediatr Surg* 30: 1481-1484, 1995.

Trabajo aceptado para su publicación en Diciembre 2002.

Dr. José Angel Ossés

Francia 633. Venado Tuerto. CP 2600.

Santa Fe. Argentina.

Tel: 03462426314

email: josses@waycom.com.ar