

Atresia pilórica

Pyloric Atresia

Zoe Quintero Delgado^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-0580-5217>

Carlos Cabrera Machado¹ <https://orcid.org/0000-0001-9636-7613>.

Sergio Luis González López¹ <https://orcid.org/0000-0002-8215-2010>

Wendy Ramos Ares¹ <https://orcid.org/0000-0002-2281-8933>

¹Hospital Pediátrico Provincial Docente “Paquito González Cueto, Servicio de Cirugía Pediátrica. Cienfuegos. Cuba.

* Autor para la correspondencia: zoeqd@jagua.cfg.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La atresia pilórica es una afección rara, que en el 40-50% de los casos se asocia a otras anomalías, frecuentemente con la epidermolisis bullosa, asociación conocida como síndrome de Carmi.

Objetivo: Informar sobre la evolución de una paciente tratada por atresia pilórica que tenía además una epidermolisis bullosa.

Presentación del caso: Recién nacida con antecedentes prenatales de polihidramnios, parto eutócico a las 30,4 semanas, sepsis ovular materna, peso al nacer 1430 gramos; múltiples lesiones en piel, ampollosas y aplasia cutis en pierna izquierda. Se ventiló desde sala de partos, La paciente no toleró la alimentación enteral mínima. Se realizó estudio radiográfico y no se visualizó paso de contraste al píloro. Se diagnosticó una atresia pilórica y se operó al cuarto día de nacida. La paciente tenía una atresia pilórica tipo 2: sustitución del tejido pilórico por tejido fibroso. Se hizo una gastroduodenostomía. En su evolución se incrementaron por día las lesiones en piel, y tuvo



reapertura del ductus arterioso, trastornos hidroelectrolíticos, y hemodinámicos que provocaron el fallecimiento a los 14 días de nacida.

Conclusiones: La atresia pilórica es una afección muy rara, que debe tenerse en cuenta en recién nacidos con epidermolisis bullosa por la frecuente asociación entre estas dos afecciones; además, cuando existen antecedentes de polihidramnios y no tolerancia a la alimentación enteral. Los pacientes con la asociación atresia pilórica y epidermolisis bullosa generalmente presentan una evolución desfavorable.

Palabras clave: atresia pilórica; epidermolisis bullosa; síndrome de Carmi.

ABSTRACT

Introduction: Pyloric atresia is a rare condition, which in 40-50% of cases is associated with other anomalies, often with epidermolysis bullosa, an association known as Carmi syndrome.

Objective: To report on the evolution of a patient treated due to pyloric atresia who also had epidermolysis bullosa.

Case presentation: Female newborn with prenatal history of polyhydramnios, eutocic delivery at 30.4 weeks, maternal ovular sepsis, birth weight 1430 grams, with multiple skin lesions, blisters and aplasia cutis in the left leg. She was ventilated from the delivery room. The patient did not tolerate minimal enteral feeding. A radiographic study was performed and no contrast passage to the pylorus was visualized. Pyloric atresia was diagnosed and operated on the fourth day of birth. The patient had pyloric atresia type 2: replacement of pyloric tissue by fibrous tissue. A gastroduodenostomy was done. In its evolution, skin lesions increased per day and reopening of the ductus arteriosus was performed, she had hydroelectrolyte disorders, and hemodynamic disorders that caused death at 14 days of birth.

Conclusions: Pyloric atresia is a very rare condition, which should be taken into account in newborns with epidermolysis bullosa due to the frequent association between these two conditions, also when there is a history of polyhydramnios and no tolerance to enteral feeding. Patients with pyloric atresia and epidermolysis bullosa usually have an unfavorable outcome.

Keywords: pyloric atresia; epidermolysis bullosa; Carmi syndrome.



Recibido: 16/12/2022

Aceptado: 15/01/2023

Introducción

Las malformaciones congénitas del estómago tienen poca frecuencia; dentro de ellas las más reportadas: las duplicidades gástricas, los islotes de páncreas ectópico, los divertículos gástricos y la atresia pilórica.

La atresia pilórica es una afección rara, registrada por primera vez en 1749 por *Calder*. Esta afección tiene una incidencia de 1 x 100 000 nacidos vivos y según su clasificación anatómica puede ser: tipo 1, membrana pilórica, tipo 2, tejido pilórico remplazado por tejido sólido, y tipo 3, atresia pilórica con discontinuidad gastro-duodenal. Además, esta malformación se presenta de forma aislada o asociada con otras anomalías en el 40-50 % de los casos, de ellas la más frecuente es la epidermolisis bullosa, enfermedad también poco frecuente que se presenta en 1 x 300 000 nacidos vivos.^(1,2,3) La epidermolisis bullosa abarca un grupo de trastornos hereditarios que presentan una amplia variabilidad fenotípica debido a que la herencia de cada uno de ellos está ligada a la mutación de diferentes genes que codifican diferentes proteínas de la unión epidermodérmica. Se trata de una enfermedad de piel y mucosas que se caracteriza por fragilidad cutánea leve a severa y ampollas o erosiones, luego de traumas mínimos. Se conocen tres formas clínicas, dependiendo del lugar donde aparezca la alteración estructural y del nivel epidérmico: epidermolisis ampollosa simple, epidermolisis ampollosa juntural, y epidermolisis ampollosa distrófica.^(2,4) La asociación entre atresia pilórica y epidermolisis bullosa se denomina síndrome de Carmi.⁽¹⁾ *Swinburne* y *Kohler* publicaron por primera vez esta asociación en 1968, y en 1982, *Carmi* describió 2 casos de aplasia cutis congénita, uno de ellos asociado con atresia pilórica. un año después apareció en la literatura el síndrome de Carmi para designar la aparición conjunta de epidermolisis ampollosa de la unión con atresia gastrointestinal congénita, con mayor frecuencia



atresia pilórica y aplasia cutis congénita. Este síndrome por histopatología se debe a ausencia de la integrina $\alpha 6\beta 4$ integrin y alteración en la laminilla-322.^(5,6)

El propósito de esta presentación fue informar sobre la evolución de una paciente tratada por atresia pilórica que tenía, además, una epidermolisis bullosa.

Presentación del caso

Recién nacida con antecedentes prenatales de polihidramnios, infección urinaria en el segundo trimestre del embarazo. Con parto eutócico a las 30,4 semanas, sepsis ovular materna, peso al nacer 1430 g, Apgar 7-8, que se ventiló desde la sala de partos y se reportó de crítica desde su admisión en sala de neonatología. Presentó múltiples lesiones en piel, ampollosas, en todo el cuerpo, con aplasia cutis en pierna izquierda (fig. 1).



Fig. 1 - Aplasia cutis.

Se retiró del ventilador a las 48 h y se comenzó la alimentación enteral mínima, que no toleraba. En la radiografía de abdomen simple y contrastado se apreció ausencia de gas en el tracto gastrointestinal con una cámara gástrica dilatada y no paso de contraste al píloro.

Se interconsultó con cirugía y se planteó una atresia pilórica (fig. 2).



Fig. 2 - Radiografía de abdomen simple y contrastada.

La paciente estaba con estabilidad hemodinámica y se descartaron otras anomalías que pudiesen estar asociadas. Defecó (lo que excluye otras malformaciones intestinales) y se decidió tratamiento quirúrgico al cuarto día de nacida con todas las medidas preoperatorias requeridas. En el acto quirúrgico se constató atresia pilórica tipo 2: sustitución del tejido pilórico por tejido fibroso. Se realizó una gastroduodenostomía (fig. 3).



Fig. 3 - Píloro sustituido por tejido fibroso.

En su evolución se incrementaron por día las lesiones en piel, ~~ya sea~~ de forma espontánea y principalmente en áreas de traumatismos (lugares de apoyo, herida quirúrgica, lugares de vendajes, venipunturas). Tuvo reapertura del ductus arterioso, trastornos hidroelectrolíticos y hemodinámicos, que provocaron el fallecimiento a los 14 días de nacida.

Discusión

La presencia de polihidramnios se encuentra en la atresia pilórica como en el caso presentado, aunque no tuvo un diagnóstico prenatal de esta afección. Si se sospecha por ecografía prenatal que el paciente tiene una atresia pilórica, estómago fetal distendido y ausencia de intestino dilatado distalmente, debe estudiarse la posibilidad de que tenga asociada una epidermolisis bullosa. Se detecta en estos casos el signo ecográfico de “copos de nieve”, producto de las escamas de piel fetal en el líquido amniótico.⁽³⁾

La atresia pilórica, generalmente se presenta con vómitos biliosos después del nacimiento. La paciente en este trabajo, tuvo el antecedente de prematuridad, bajo peso, necesidad de ventilación mecánica al nacer, y presentó una intolerancia a la alimentación enteral mínima, aumento del contenido drenado por la sonda nasogástrica, con sospecha de atresia pilórica al tercer día de nacida.⁽²⁾

Aunque este caso no tuvo otras malformaciones asociadas, en la literatura se publica las asociaciones de atresia pilórica con otras anomalías como: atresia duodenal, atresias múltiples de colon, atresia esofágica, anomalías renales o ureterales. No tuvo otras malformaciones que pueden acompañar a la epidermolisis bullosa.^(1,2)

Esta paciente presentó una variedad anatómica tipo 2, que aparece en 34% de los casos; el tipo 1 es el más frecuente (membrana pilórica) en el 57 % y la menos frecuente el tipo 3 (atresia pilórica con discontinuidad gastro-duodenal); en 9 % de los casos.^(2,3)

La epidermolisis bullosa se clasifica en cuatro grandes grupos. De acuerdo con el lugar dentro de la dermis de formación de la ampolla, puede ser: simple, de la unión, distrófica y el síndrome de Kindler. Esta enfermedad, según la distribución de las lesiones, se clasifica en: localizada o



generalizada y por la identificación de la proteína afectada mediante inmunofluorescencia. La paciente en estudio tenía una epidermolisis bullosa de la unión (*junction*) y dentro de ella, la variedad de asociación con atresia pilórica y generalizada.⁽⁵⁾

La atresia pilórica, cuando se asocia con otras anomalías, tiene una alta mortalidad, y cuando presenta un síndrome de Carmi, o sea, se asocia con epidermolisis bullosa, la mortalidad es mucho mayor, sobre todo por la presencia de manifestaciones sistémicas de desbalances hidroelectrolíticos, septicemia, malnutrición y morbilidades respiratorias. Por todo esto resulta controversial la indicación quirúrgica en estos casos.^(1,5,7)

En ausencia de epidermolisis bullosa y de otras anomalías asociadas, la atresia de píloro representa una malformación corregible quirúrgicamente y con un buen pronóstico.⁽¹⁾

El asesoramiento genético es fundamental para familias con atresia pilórica con epidermolisis bullosa como el caso presentado. Los padres son portadores; se trata de un trastorno autosómico recesivo; y existe una probabilidad de cada cuatro embarazos de presentar la enfermedad.⁽⁸⁾

Se concluye que la atresia pilórica es una afección muy rara, que debe tenerse en cuenta en recién nacidos con epidermolisis bullosa por la frecuente asociación entre estas dos afecciones; además, cuando existen antecedentes de polihidramnios y no tolerancia a la alimentación enteral. Los pacientes con la asociación atresia pilórica y epidermolisis bullosa generalmente tienen una evolución desfavorable.

Referencias bibliográficas

1. Faqeeh A, Khalid M, Hussain S, Almas T, Ammar M. Carmi Syndrome in a Neonate: An Exacting Surgical Challenge. *Cureus*. 2020 [acceso 04/03/2021];12(9). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7574818/>
2. Gupta R, Soni V, Mathur P, Babu R. Congenital Pyloric Atresia and Associated Anomalies: A Case Series. *J Neonatal Surg*. 2013 [acceso 06/04/2019];2(4):40. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4420289/>



3. Saka R, Yamamoto D, Kuroda S, Ibuka S, Kodama, T, Hasegawa T. Prenatally diagnosed congenital pyloric atresia in consecutive three siblings: a case report. *Surg Case Rep*. 2021 [acceso 14/04/2021];7:9. Disponible en: <https://surgicalcasereports.springeropen.com/articles/10.1186/s40792-020-01096-1>
4. Boned J, Armijo A, Ramírez B, Aguilar IM, García JA, Castro L. Gestación gemelar en paciente con epidermolisis bullosa distrófica recesiva severa. Revisión de la bibliografía en base a un caso clínico. *Rev Chilena Obstet Ginecol*. 2020 [acceso 04/04/2021];85(2). Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262020000200168&lang=es
5. Hicks T, Singh H, Mikhael M, Shah A. Carmi Syndrome in a Preterm Neonate: A Multidisciplinary Approach and Ethical Challenge. *Case Rep Pediatr*. 2018;2018:4548194. DOI: <https://doi.org/10.1155/2018/4548194>
6. Trah J, Has C, Heinz I, Reinshagen K, Königs I. Integra[®]-Dermal Regeneration Template and Split-Thickness Skin Grafting: A Therapy Approach to Correct Aplasia Cutis Congenita and Epidermolysis Bullosa in Carmi Syndrome. *Dermatol Ther (Heidelb)*. 2018 [acceso 04/05/2021];8(2):313-21. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6002319/>
7. Heinen F. Atresia de píloro. Comunicación de 3 casos. *Arch Argent Pediatr*. 2014 [acceso 04/05/2021];112(5). Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752014000500020&lang=es
8. Ayvaz O, Hatırnaz S, Saynur E, Unsal E, Sinanoglu EB, Ozer L, *et al*. First successful preimplantation genetic diagnosis of epidermolysis bullosa with pyloric atresia: Case study of a novel c.4505-4508insACTC mutation. *J Assist Reprod Genet*. 2012 [acceso 04/05/2021];29(4):347-52. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10815-012-9728-8>

Conflicto de intereses



Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.