

# Atresia pilórica y síndrome de Down: falso signo de la doble burbuja prenatal

M.E. Kuan Arguello, R.M. Martín-Crespo, H.J. Ramírez Velandia, N. Carrera Guermeur, M.C. López Menau<sup>1</sup>, P. Maruszeski, A. Pantoja Bajo<sup>1</sup>, J.C. Moreno de Prado<sup>2</sup>, R. Luque Mialdea

*Servicio de Cirugía Pediátrica. <sup>1</sup>Sección de Neonatología. <sup>2</sup>Unidad de Medicina Fetal. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Complejo Hospitalario de Toledo.*

## RESUMEN

La atresia pilórica es una malformación rara, presenta una incidencia de 1:100.000 recién nacidos vivos y la ratio hombre/mujer es de 1/1. Generalmente es una malformación aislada, con buen pronóstico, pero entre el 20-40% de los casos se asocia a epidermolisis bullosa y en menor frecuencia a otras atresias intestinales múltiples.

Presentamos un caso de recién nacido pretérmino con atresia pilórica con el diagnóstico prenatal de polihidramnios, atresia duodenal con signo de ‘doble burbuja’ y sospecha de síndrome de Down.

**PALABRAS CLAVE:** Atresia pilórica; Síndrome de Down; Diagnóstico prenatal; Doble burbuja.

## PYLORIC ATRESIA AND DOWN'S SYNDROME: PRENATAL DOUBLE BUBBLE FALSE SIGN

### ABSTRACT

**Objective.** Pyloric atresia is a rare malformation, with an incidence of 1:100,000 live newborns. Male to female ratio is 1/1. Typically, it is an isolated malformation, with a good prognosis, but 20-40% of cases present epidermolysis bullosa, and to a lesser extent, multiple intestinal atresias.

We present the case of a pre-term newborn prenatally diagnosed with polyhydramnios, duodenal atresia with “double bubble” sign, and suspected Down’s syndrome, who eventually had pyloric atresia.

**KEY WORDS:** Pyloric atresia; Down’s syndrome; Prenatal diagnosis; Double bubble.

## INTRODUCCIÓN

La etiología de la atresia pilórica (AP) es desconocida, se han planteado diferentes teorías embriológicas y se ha propuesto que es el resultado de una alteración del desarrollo entre la 5ª y 12ª semana de vida intrauterina<sup>(1,2)</sup>. Es una mal-

formación infrecuente que representa el 1% de las atresias intestinales, con una incidencia de 1 en 100.000<sup>(3)</sup>. La trisomía 21 ocurre en 1 de cada 1.000 nacidos vivos. La probabilidad de que ocurran ambas anomalías es de una en 100.000.000 casos<sup>(4)</sup>. En la revisión bibliográfica realizada solo se han encontrado tres casos, siendo este caso el cuarto descrito.

Los continuos avances en las técnicas de diagnóstico prenatal permiten que pueda realizarse su diagnóstico prenatalmente a través de ecografía y resonancia magnética, si bien puede existir un falso diagnóstico de atresia duodenal si no se observa detenidamente la peristalsis gástrica.

## CASO CLÍNICO

Recién nacida mujer de 33 + 3 semanas de gestación (SG), embarazo controlado sin patología, con triple *screening* de aneuploidía en el primer trimestre de gestación que muestra riesgo elevado de trisomía 21 (1:50), pero no se realiza estudio genético prenatal por rechazo de los padres.

A las 30 SG se observa polihidramnios grave con sospecha de obstrucción del tracto digestivo. En la ecografía seriada prenatal 31-32 SG se aprecia además una imagen abdominal gástrica en “doble burbuja”, imagen gástrica de 57 x 22 mm, y se observa una supuesta imagen anecoica adyacente sugestiva de atresia duodenal, índice de líquido amniótico de 36 y ecoDoppler fetal tipo III (Fig. 1).

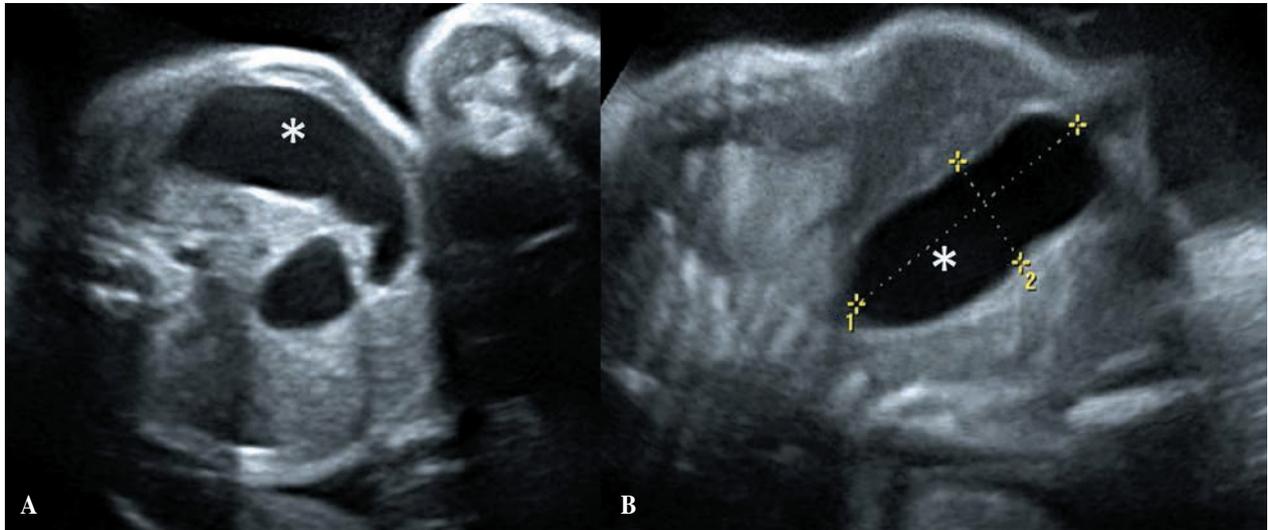
A las 33 + 3 SG ante la pérdida de bienestar fetal se indica cesárea electiva, con maduración fetal previa. Nace una niña con fenotipo Down, peso de 1.925 g, madurez somática estimada en 33 semanas e hipotonía generalizada. Se asocia comunicación interventricular muscular restrictiva sin repercusión hemodinámica. Cariotipo 47XX + 21.

En periodo postnatal inmediato, distrés respiratorio tratado con CPAP (30% FiO<sub>2</sub>) requiriendo intubación endotraqueal y aplicación de surfactante. Por sondaje nasogástrico (SNG), salida de material claro no bilioso. A las 12 horas de vida la radiología simple de abdomen muestra burbuja única gástrica y ausencia de aire intestinal distal (Fig. 2A). La ecografía ab-

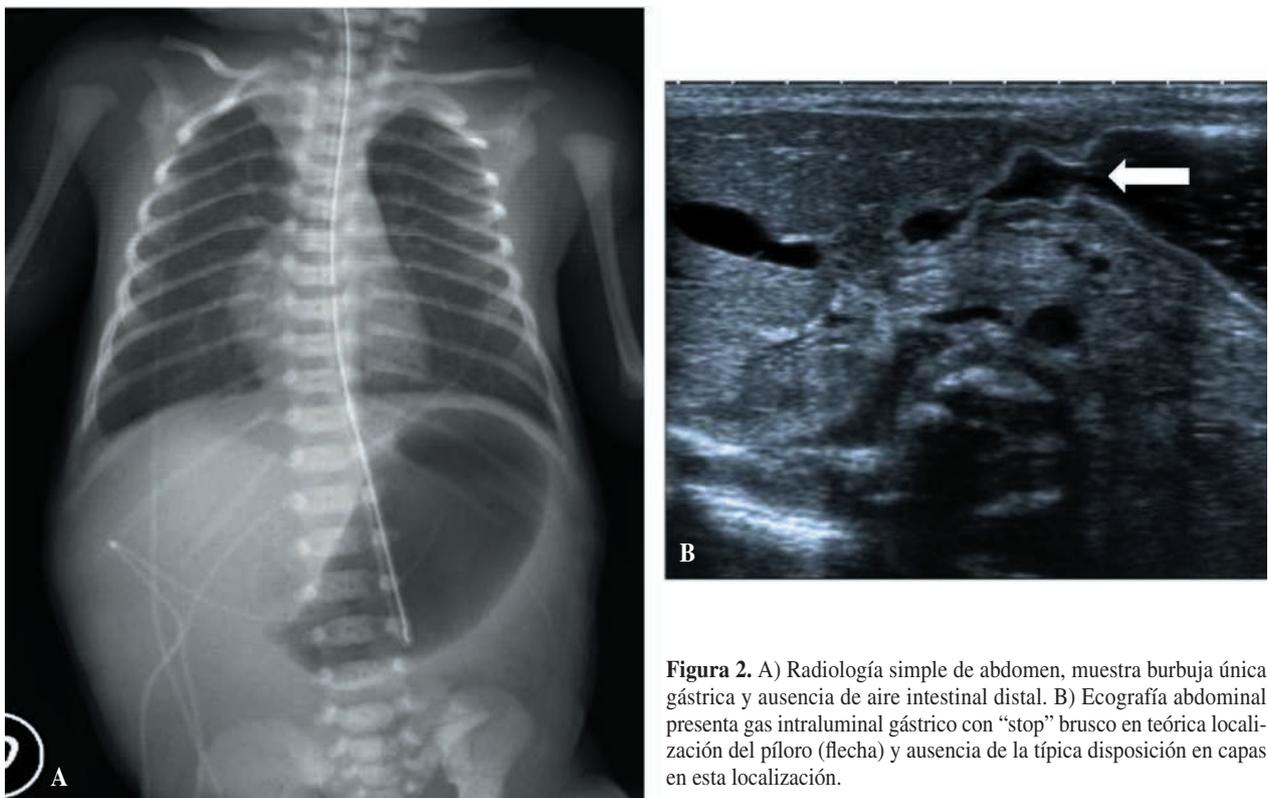
**Correspondencia:** Dra. María Esmeralda Kuan Arguello.  
E-mail: mari.kuan@gmail.com; mari\_kuan@hotmail.com

Recibido: Junio 2020

Aceptado: Diciembre 2020



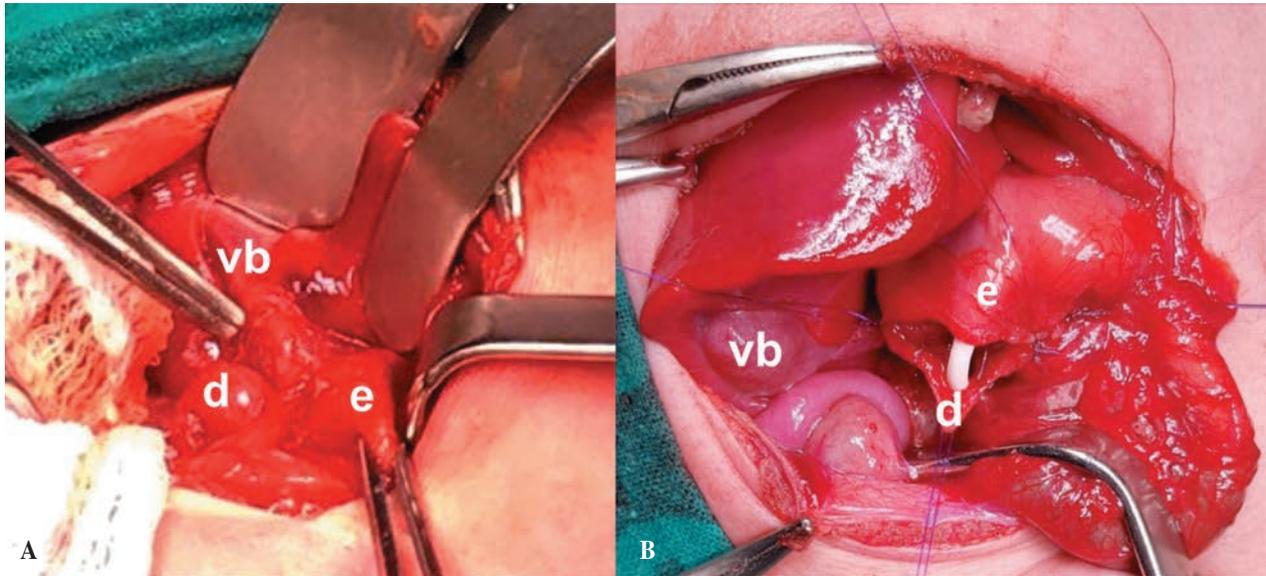
**Figura 1.** Ecografía prenatal a las 32 semanas de gestación. A) Corte transversal donde se observa imagen de doble burbuja. B) Corte sagital: imagen gástrica de 57 x 22 mm (\*cámara gástrica).



**Figura 2.** A) Radiología simple de abdomen, muestra burbuja única gástrica y ausencia de aire intestinal distal. B) Ecografía abdominal presenta gas intraluminal gástrico con “stop” brusco en teórica localización del píloro (flecha) y ausencia de la típica disposición en capas en esta localización.

dominal presenta gas intraluminal gástrico con “stop” brusco en teórica localización del píloro y ausencia de la típica disposición en capas en esta localización (Fig. 2B). Tras introducir por SNG 30 cc de suero fisiológico, se visualiza repleción de la cámara gástrica sin conseguir progresar el contenido.

Con el diagnóstico de atresia pilórica, se indica cirugía: laparotomía transversa supraumbilical, estómago de gran tamaño normo posicionado y atresia pilórica, con terminación redondeada sin continuidad con el duodeno (atresia pilórica tipo C) y malrotación intestinal tipo no fijación de ciego con



**Figura 3.** Fotografías quirúrgicas de laparotomía transversa supraumbilical. A) Estómago (e) de gran tamaño con terminación redondeada sin continuidad con el duodeno (d), atresia pilórica tipo 'C' (vb: vesícula biliar). B) Gastroduodenostomía en diamante con tutorización de la anastomosis mediante sonda transanastomótica.

asa fija normoposicionada (Fig. 3A). Se realiza gastroduodenostomía en diamante con tutorización de la anastomosis mediante sonda transanastomótica (Fig. 3B).

En el postoperatorio inmediato, al 5º día inicia alimentación enteral por sonda transanastomótica, y a los 19 días pasa a alimentación por boca. El tránsito digestivo de control presenta reflujo gastroesofágico (RGE) severo y buen paso gastroduodenal. Su evolución posterior es buena con tratamiento médico del RGE (postural y medicamentoso).

A los nueve meses de vida persiste RGE, sin clínica respiratoria, alimentación oral y tratamiento médico de su RGE, con adecuada curva ponderoestatural.

## COMENTARIO

La AP fue descrita por primera vez en 1749 por Calder y en 1940 Touroff, Sussman, Meltz y cols. describieron la primera reparación quirúrgica<sup>(1)</sup>. La AP puede presentarse como malformación única (35%), asociada a epidermólisis bullosa (EB) (40%) y asociada a otras anomalías (25-55%): atresias intestinales múltiples, anomalías renales y uretrales, malformaciones cardíacas, aplasia cutis, distrofia ungueal y agenesia de vesícula biliar<sup>(5)</sup>.

La asociación de AP y EB se describe como el síndrome de Carmi y presenta una alta morbimortalidad. Este síndrome tiene herencia autosómica recesiva, por lo que se debe recomendar consejo genético a los padres<sup>(6)</sup>.

Otra asociación con la AP es la atresia intestinal múltiple, que es una condición muy rara que puede presentarse de forma hereditaria. Las atresias pueden afectar cualquier parte del tracto gastrointestinal desde el esófago hasta el recto; la

más reportada en la literatura ha sido la asociación de atresia esofágica y AP<sup>(3)</sup>.

La AP se clasifica según el tipo anatómico de la malformación en: tipo A consiste en una membrana (57%); tipo B, el tejido pilórico es reemplazado por un cordón sólido de tejido (34%); tipo C, la menos frecuente (9%), en la que hay una separación entre el estómago y el duodeno. Nuestra paciente presenta el tipo C<sup>(3)</sup>.

El diagnóstico prenatal oscila entre el 50 al 55% de los casos mediante ecografía y/o resonancia magnética, se caracteriza por polihidramnios severo, dilatación progresiva de la cámara gástrica, con la característica imagen de burbuja única. Algunos autores han reportado dilatación del esófago y con ultrasonido Doppler han observado reflujo gastroesofágico<sup>(7)</sup>. En algunos casos se puede observar el signo de doble burbuja en pacientes con AP. El signo de la doble burbuja es típico de la atresia duodenal, se produce por dilatación de la cámara gástrica y del bulbo duodenal secundario a obstrucción duodenal y se visualiza en cortes transversales<sup>(8)</sup>. En nuestro caso, debido al gran tamaño del estómago y la acción de la peristalsis gástrica, se pudo observar en un corte transversal la cámara gástrica en forma de "C", dando una falsa imagen de doble burbuja; para evitar esta falsa imagen, Yoshizato T y cols. recomiendan una observación continua por ultrasonido durante 60 minutos, y así poder valorar los periodos peristálticos gástricos y diferenciar la verdadera doble burbuja de la existencia de una única cámara gástrica<sup>(9)</sup>. Una vez sospechada la obstrucción gástrica, es importante determinar comorbilidades debido a la fuerte asociación con la epidermólisis bullosa, y se debe buscar durante la exploración ecográfica el signo del "copo de nieve" o líquido amniótico turbio, producido por las

escamas de piel fetal, característico signo de enfermedades de la piel tipo EB<sup>(10)</sup>.

En ausencia de diagnóstico prenatal, la atresia pilórica se manifiesta por vómitos no biliosos, distensión del abdomen superior y alteración hidroelectrolítica, e incluso se han descrito casos de perforación gástrica. Su diagnóstico se sospecha con una radiografía de abdomen simple donde se observa una burbuja de aire única sin gas distal. Se complementa el diagnóstico con un tránsito gastrointestinal o, como en nuestro caso, con la ecografía en la que se observa ausencia de la distribución habitual de las capas del píloro y ausencia de progresión del contenido gástrico. En algunos casos de AP tipo A (membrana pilórica) se ha realizado el diagnóstico con endoscopia digestiva alta<sup>(11)</sup>.

Una vez confirmado el diagnóstico se debe colocar una sonda nasogástrica descompresiva y realizar una corrección adecuada del trastorno hidroelectrolítico<sup>(2)</sup>. El tratamiento siempre es quirúrgico y la técnica será en función al tipo anatómico. En el tipo A se realiza resección de la membrana y piloroplastia de Heineke-Mikulicz o de Finney. Para el tipo B, Dessanti y cols. describieron una técnica de reconstrucción del esfínter pilórico, aunque clásicamente se ha realizado gastroduodenostomía<sup>(12)</sup>. En el tipo C se indica la gastroduodenostomía. Durante la cirugía se deben descartar otras atresias intestinales o malformaciones asociadas. La colocación de una sonda transtanastomótica es útil para la alimentación enteral precoz<sup>(13)</sup>.

Coincidente con lo descrito en la literatura, nuestra paciente presentó las complicaciones postoperatorias precoces de la AP intervenida, enlentecimiento del vaciamiento gástrico y RGE, que respondieron al tratamiento médico. No se han descrito casos que hayan llegado a necesitar técnicas quirúrgicas para el RGE, aunque se recomienda seguimiento a largo plazo para valorar los efectos del reflujo biliar<sup>(14)</sup>.

La AP presenta una mortalidad de alrededor del 50%, causada por la asociación con otras enfermedades. En ausencia de EB y de otras anomalías asociadas, la AP es una malformación corregible quirúrgicamente y con buen pronóstico<sup>(14)</sup>.

## CONCLUSIÓN

La AP, aunque con una prevalencia muy baja e inferior de la obstrucción duodenal, debe ser considerada en el diagnóstico diferencial ante el signo de la doble burbuja. En la ecografía prenatal es recomendable observar cuidadosamente la onda peristáltica en toda la cámara gástrica, ya que puede dar una falsa imagen de doble burbuja. El diagnóstico temprano, la

cirugía precoz y la mejoría en los cuidados intensivos neonatales han contribuido a mejorar el pronóstico en los pacientes con AP sin otras patologías.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ilce Z, Erdogan E, Kara C, Celayir S, Sarimurat N, Senyüz OF. Pyloric Atresia: 15-year review from a single institution. *J Pediatr Surg.* 2003; 38(11): 1581-4.
2. Andriessen MJ, Matthyssens LE, Heij HA. Pyloric atresia. *J Pediatr Surg.* 2010; 45: 2470-2.
3. Al-Salem AH, Abdulla MR, Kothari MR, Naga MI. Congenital pyloric atresia, presentation management, and outcome: A report of 20 cases. *J Pediatr Surg.* 2014; 49: 1078-82.
4. Patel SB, Milstein JM, Schwartz MZ, Wood BP. Radiological cases of the month: Congenital Pyloric Atresia in Down Syndrome. *Am J Dis Child.* 1993; 147(3): 307-8.
5. Kansra M, Raman VS, Kishore K, Khanna S, Puri B, Sharma A. Congenital pyloric atresia- nine new cases: Single center experience of the long term follow-up and the lessons learnt over a decade. *J Pediatr Surg.* 2018; 53: 2112-6.
6. Gupta R, Soni V, Mathur P, Goyal RB. Congenital pyloric atresia and associated anomalies: A case series. *J Neonatal Surg.* 2013; 4: 40.
7. Rizzo G, Capponi A, Arduini D, Romanini C. Prenatal diagnosis of gastroesophageal reflux by color and pulsed Doppler ultrasonography in a case of congenital pyloric atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995; 6: 290-2.
8. Malone FD, Crombleholme TM, Nores JA, Athanassiou A, D'Alton ME. Pitfalls of the 'Double Bubble' Sign: A Case of Congenital Duodenal Duplication. *Fetal Diagn Ther.* 1997; 12: 298-300.
9. Yoshizato T, Satoh S, Taguchi T, Suita S, Nakano H. Intermittent 'Double Bubble' Sign in a Case of Congenital Pyloric Atresia. *Fetal Diagn Ther.* 2002; 17: 334-8.
10. Lepinard C, Descamps P, Meneguzzi G, Blanchet-Bardon C, Germain DP, Larget-Piet L. Prenatal diagnosis of pyloric atresia-junctional epidermolysis bullosa syndrome in a fetus not known to be at risk. *Prenat Diagn.* 2000; 20: 70-5.
11. Okoye BO, Parikh DH, Lander AD. Pyloric Atresia: Five new cases, a new association, and a review of the literature with guidelines. *J Pediatr Surg.* 2000; 35: 1242-5.
12. Dessanti A, Benedetto VD, Iannuccelli M, Balata A, Rocca PC, Benedetto AD. Pyloric atresia: a new operation to reconstruct the pyloric sphincter. *J Pediatr Surg.* 2004; 39(3): 297-301.
13. Heinen FL. Atresia de píloro. Comunicación de 3 casos. *Arch Argent Pediatr.* 2014; 112(5): e227-e230.
14. Schutzman LM, Walsh M, Draus JM Jr. Pyloric atresia: Comorbidity determines Outcome. *J Ped Surg Case Reports.* 2014; 2: 192-5.