

Doble bombolla i síndrome de Down: Atrèsia duodenal i atrèsia esofàgica

Alvarez-Puig J¹; Zientalska A¹; Ros A²;
Fernández P³; Oviedo M⁴; Comas C⁵

¹ Servei Obstetrícia

² Servei Genètica Clínica

³ Servei de Pediatria

⁴ Servei de Cirurgia Pediàtrica

⁵ Servei Obstetrícia, DCTGO

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol
XXIX JORNADA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC
18/03/2022



CAS CLÍNIC



- 40a. Marroc
- AP: Obesitat
- TPAL: 3003 (3 Cesàries)

Assessorament genètic prenatal: Alt risc cribratge de 1r trimestre i sospita ecogràfica d'oclusió intestinal alta:

- 12.6 SG: Risc T21 en 1r trimestre 1/51 (TN: 2mm, **HCG 2.02 MoM, PAPP-A 0.7 MoM**), Ecografia: Sospita d'oclusió intestinal alta ("doble bombolla")
- Rebutja prova invasiva
- ADN-Ilc: Alt risc Trisomia 21

- **Assessorament: Cirurgia Pediàtrica, Neonatologia, Genètica, Obstetrícia i Mediadora Cultural**

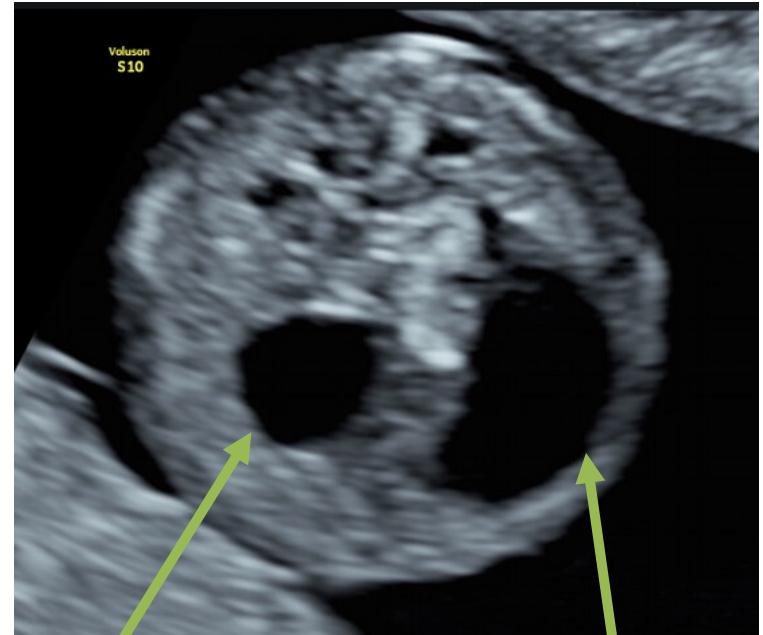
CAS CLÍNIC-II



- 15.6 SG, ecocardiograma: Normal
- 21.6 SG, ecocardiograma i ecografia morfològica: Estenosi duodenal amb dilatació esofàgica (desplaçament eix cardíac a l'esquerra). Exploració cardíaca normal
- 25.6 SG, ecografia: ARSA, lleu vessament pericàrdic i desplaçament d'eix cardíac a l'esquerra. Gran dilatació d'estómac i part proximal del duodè. Gran dilatació d'esòfag. Polihidrami lleu (ILA 26)
- **26 SG, CMF: En el cas d'empitjorament del polihidramni i indicació d'amniodrenatge es planteja la possibilitat d'estudi genètic en líquid amniòtic**
- **La pacient accepta la proposta del comitè**

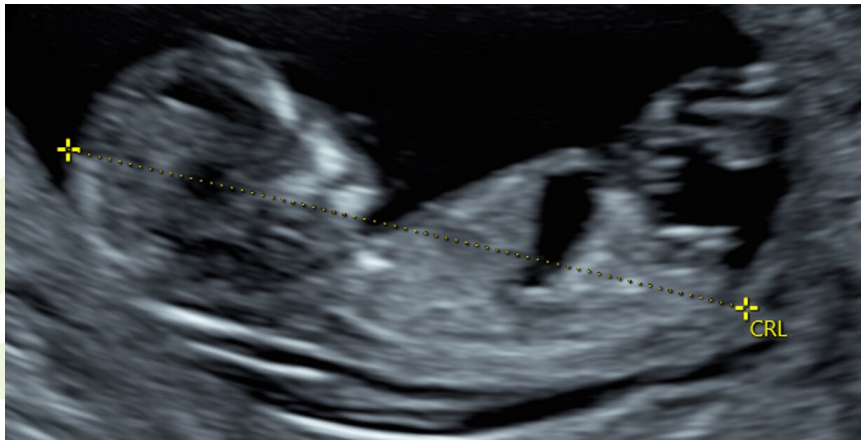


ECOGRAFIA 12.6SG



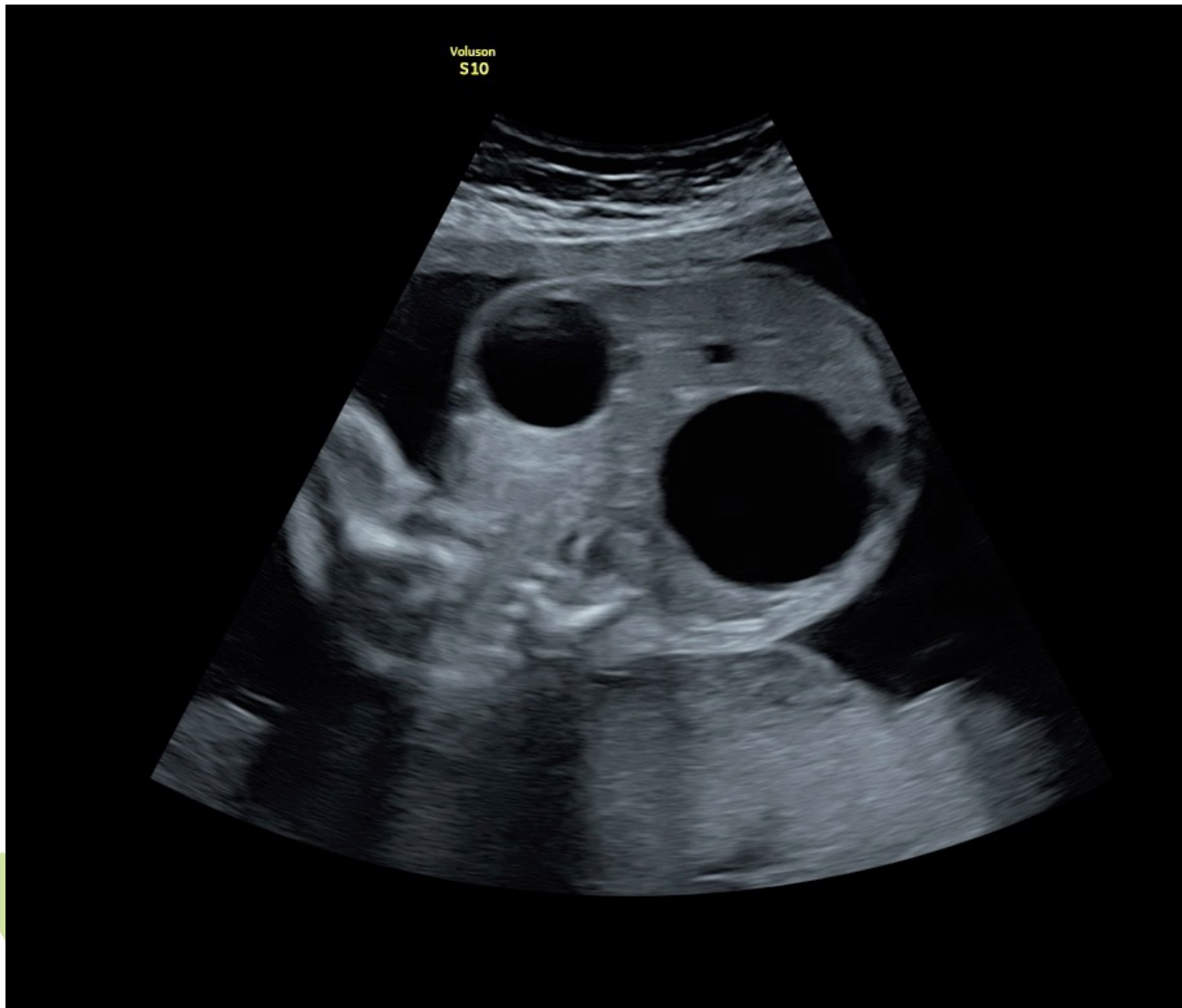
Dilatació Duodè

Dilatació Estómac



LCN: 63mm

ECOGRAFIA 25.6SG



CAS CLÍNIC-III

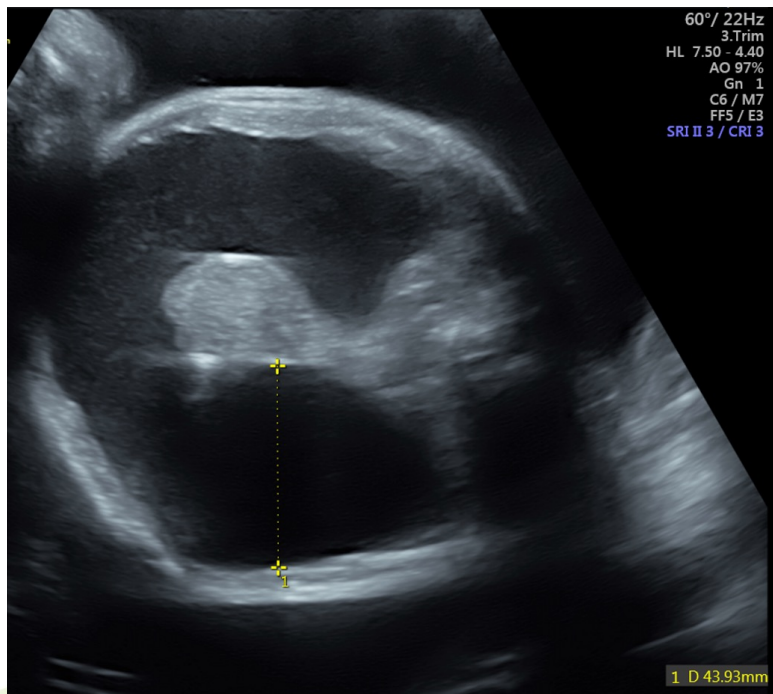
Controls ecogràfics seriatos cada 2 setmanes:

- Augment progressiu LA i escurçament cervical: ILA 37, LC 47mm (29.5SG); ILA 47 (31.6SG); ILA 51, LC 26mm (33.6SG)
- **34 SG: Amniodrenatge de confort. No desitja estudi genètic de LA**
 - ILA posterior a procediment de 35
- 35.1 SG, ecografia: PFE P90, degut a augment de perímetre abdominal.
Polihidramni sever (columna màxima LA: 21cm)
- 36 SG, ecografia: Dilatació duodè 49mm. Dilatació esofàgica 17mm.
Polihidramni sever

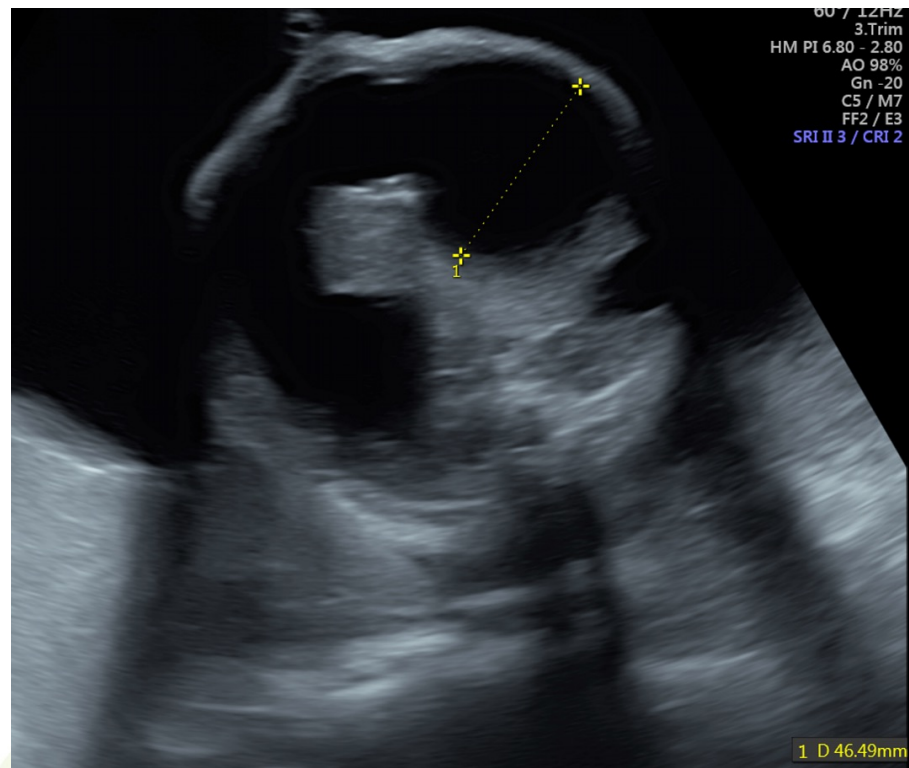


ECOGRAFIES 3r TRIMESTRE-I

33.6 SG

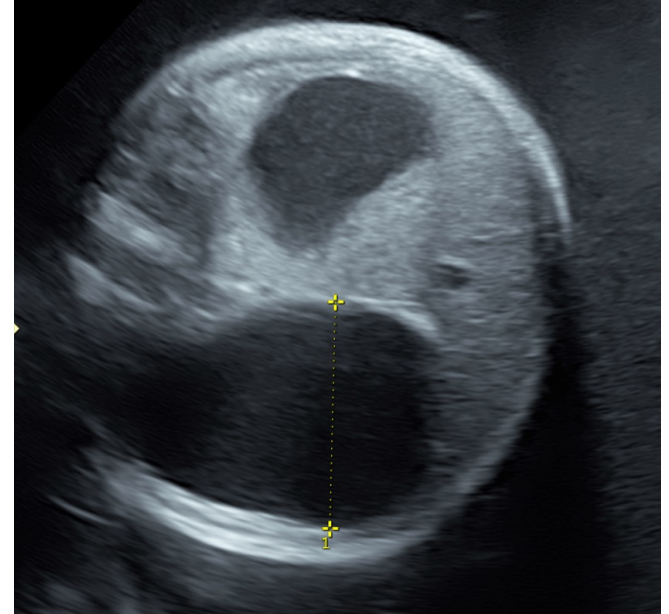
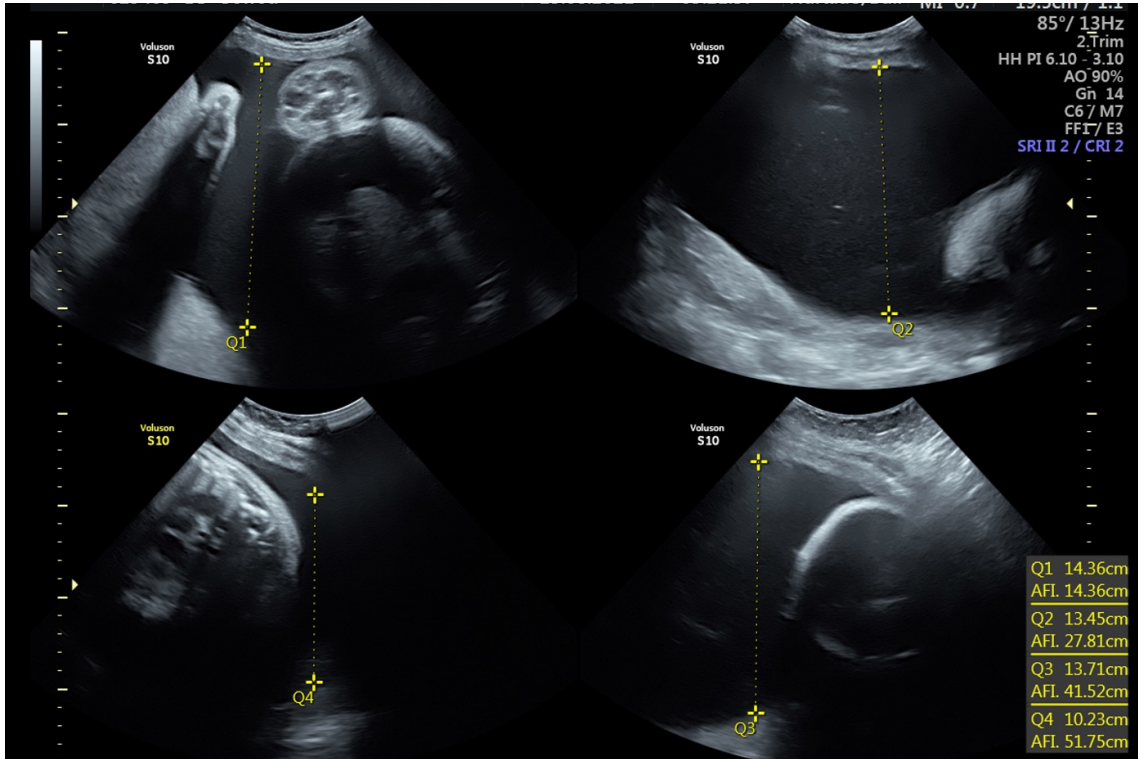


35.1 SG

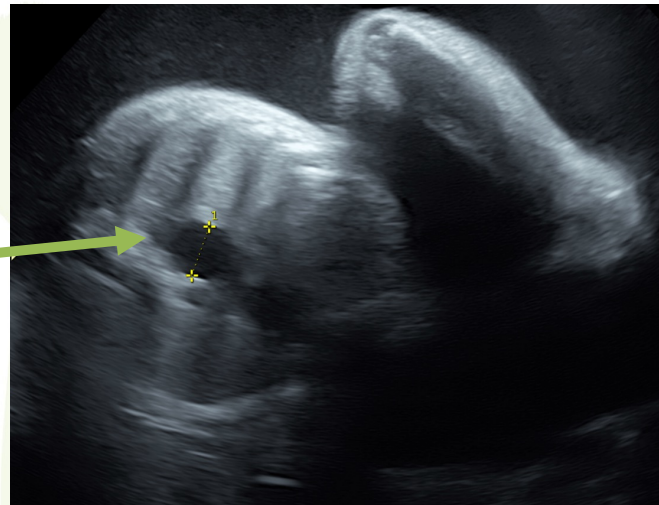


ECOGRAFIES 3r TRIMESTRE-II

36 SG



Dilatació Esòfag
(17mm)



CAS CLÍNIC-IV

FINALITZACIÓ DE L'EMBARÀS

- **36.4 SG: CESÀRIA ELECTIVA**
 - **ITERATIVA I MALFORMACIÓ FETAL**
- RN: Sexe femení, pes 2750 g, Apgar 8/8/8, pH 7.17/7.28
- RN ingressa a l'Unitat Neonatal

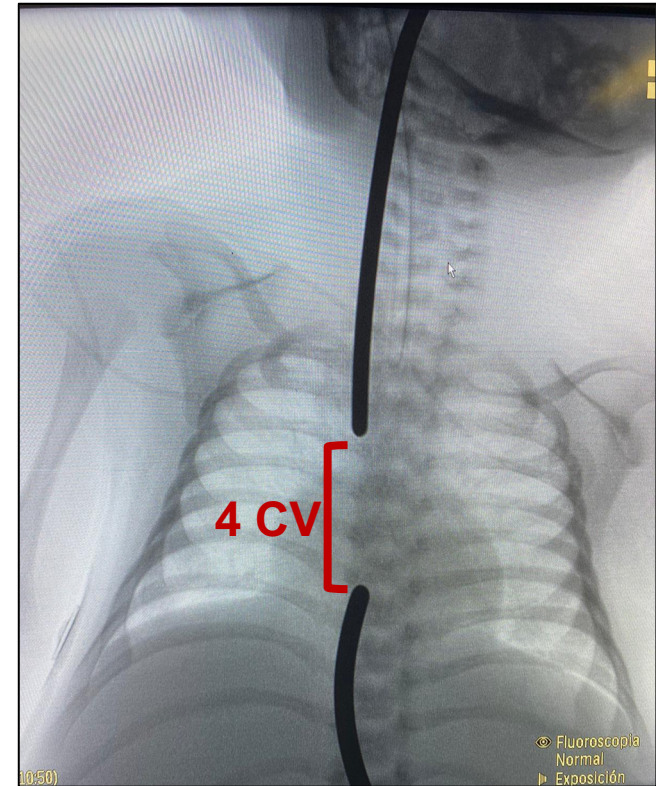
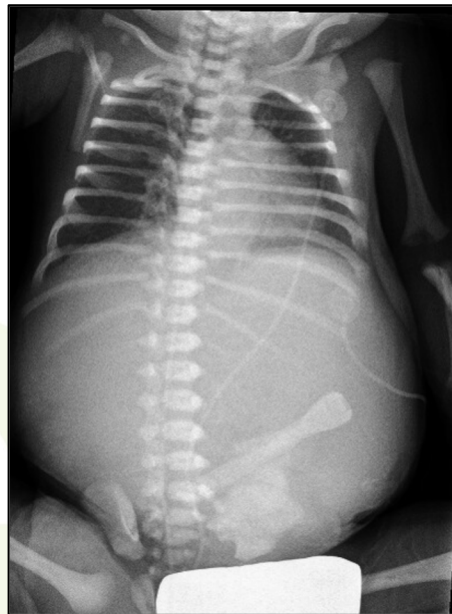
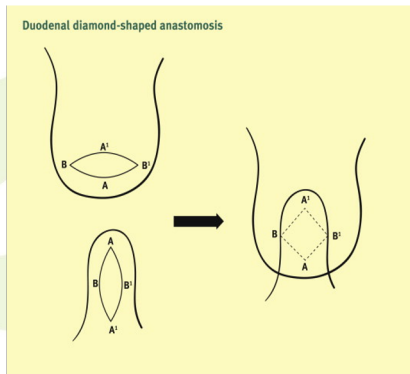


CAS CLÍNIC-V: EVOLUCIÓ POSTNATAL

- Fenotip compatible trisomia 21, confirmant-se per cariotip
- Diagnòstic d'atrèsia esofàgica sense fístula distal

Maneig Quirúrgic:

- Gastrostomia descompressiva d'urgència
 - Duodeno-duodenostomia (“diamond shape”)
 - “Long gap” (>3CV): Anastomosi esofàgica diferida
 - Trasllat a l'HVH: Anastomosi esofàgica T-T als 3 mesos de vida
-
- Suport matern per part de treball social



ATRÈSIA DUODENAL

- Obstrucció congènita més freqüent intestí prim (1/6000-10000 nascuts vius)
- Anomalia aïllada: 30-52% (bon pronòstic)
- 50% associació malformacions (cardiopatia, atrèsia esofàgica, esquelètiques)
- Majoria esporàdics. Associació amb síndrome de Down (20-30%)
- Obstrucció extrínseca o intrínseca

- Diagnòstic: 2n trimestre tardà i 3r trimestre
- Signe “doble bombolla”: Obstrucció proximal contigua estómac
- Obstrucció més proximal → més LA
- Ecografia: Baixa sensibilitat i especificitat etiològica
- El diagnòstic prenatal ha demostrat millorar el pronòstic neonatal



ATRÈSIA DUODENAL: MANEIG PRENATAL

- Estudi genètic (array, QF-PCR)
- Morfologia fetal (malformacions associades)
- Controls ecogràfics periòdics (LA, creixement fetal)

Diagnòstic prenatal: Assessorament prenatal multidisciplinari + Planificació de conducta i tractament postnatal precoç.

- Pronòstic → Malformacions associades
- Resolució postnatal: Cirurgia

Atrèsia duodenal + Atrèsia esofàgica sense fístula

- Condició rara
- Distensió massiva: Més evident que atrèsia duodenal aïllada
- Aparició més precoç: 1r trimestre
- Major gravetat: Més dilatació i més polihidramni



CONCLUSIONS

- L'atrèsia duodenal amb l'atrèsia esofàgica és una malformació "atípica" en la síndrome de Down
- En l'atrèsia duodenal i atrèsia esofàgica sense fístula la distensió massiva és més evident que en l'atrèsia duodenal aïllada, amb aparició més precoç i major gravetat del polihidramni
- L' ADN-Ilc és una alternativa d'utilitat en els casos de denegació de prova invasiva pel risc de complicacions inherents a la tècnica
- Respecte per l'autonomia i dret a "no saber" tota la informació, en context prenatal, especialment en minories i diversitat ètnico-religiosa i cultural
- Exemple de malformació on el diagnòstic prenatal, l'assessorament multidisciplinari i la planificació de la conducta perinatal millora el pronòstic postnatal



MOLTES GRÀCIES

