

# Historia Clínica

 SECCIÓN A CARGO DE ELIZABETH Y. SAPIA<sup>a</sup> Y JULIA DVORKIN<sup>b</sup>

 RODRIGO GUTIÉRREZ<sup>c</sup>, LUCÍA BELÉN QUEIZAN<sup>d</sup>

## DATOS PERSONALES

**Nombre y Apellido:** J.A.

**Edad cronológica:** 20 meses. Edad corregida: 19 meses.

### Motivo de consulta

Dificultad respiratoria.

### Motivo de internación

Infección respiratoria aguda baja (IRAB) con hipoxemia en paciente con síndrome de Down y cardiopatía congénita.

### Enfermedad actual

Paciente de 20 meses de sexo femenino con síndrome de Down y antecedente de cardiopatía congénita corregida, consultó al Departamento de Urgencias del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez por aumento de secreciones respiratorias de 5 días de evolución. El día de la consulta agregó un único registro febril y dificultad respiratoria. A su ingreso, se encontraba en regular estado general, taquicárdica, taquipneica e hipoxémica. Presentaba regular mecánica ventilatoria y entrada de aire bilateral, con rales subcrepitantes diseminados. En la guardia se indicó una serie de salbutamol inhalado, dexametasona endovenosa y oxígeno por dispositivo de bajo flujo a 3 L/min. Por mala respuesta al tratamiento, se decidió su internación para control clínico y tratamiento.

### Antecedentes personales

- Nacida pretérmino (36 semanas), peso adecuado para edad gestacional (3270 gramos). Embarazo controlado. Serologías negativas. Antecedente materno de diabetes gestacional

con requerimiento de insulina. Nació por cesárea por oligoamnios y monitoreo alterado. Apgar 9/10. Requirió oxígeno por halo durante 24 horas. Alta conjunta a las 72 horas de vida.

- Diagnóstico postnatal de síndrome de Down. Se realizó cariotipo 47 XX +21.
- Cardiopatía congénita compleja. Presentó comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular (CIA), ductus arterioso persistente (DAP), canal auriculoventricular completo, cleft de la válvula mitral e hipertensión pulmonar severa. Se corrigió quirúrgicamente a los 4 meses de vida. Actualmente, persiste insuficiencia mitral leve residual en tratamiento con enalapril y carvedilol.
- IRAB con hipoxemia con rescate de Virus Sincicial Respiratorio (VSR) al año de vida. Requirió oxígeno por cánula nasal de alto flujo (CAFO) durante 10 días.

### Examen físico al ingreso

Peso: 11,900 kg (percentil 75-90).

Paciente en regular estado general, afebril, clínica y hemodinámicamente compensada. Vigil, reactiva y conectada. Taquicárdica. 2 ruidos en 4 focos. Soplo sistólico 2/6 audible en foco mitral. Regular mecánica ventilatoria. Tiraje sub e intercostal. Regular entrada de aire bilateral. Subcrepitantes diseminados. Abdomen blando, depresible e indoloro. Ruidos hidroaéreos positivos. Fenotipo síndrome de Down y cicatriz quirúrgica.

### Exámenes complementarios

- **Radiografía de tórax:** Radiografía de tórax frente, centrada, de foco medio, bien penetrada. Se observa leve radiopacidad en el seno cardiofrénico derecho. Silueta cardiaca conservada.
- **PCR SARS-COV 2:** No detectable.
- **Viroológico Ampliado:** Metapneumovirus.
- **Hemograma:** Glóbulos blancos 8 800 mm<sup>3</sup> (NS 81% / L18% / M1%) Hemoglobina 13.8 gr/dl. Hematocrito 44%, Plaquetas 422 000 mm<sup>3</sup>.

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG.

b. Médica pediatra. Becaria doctoral CONICET

c. Residente de tercer año Hospital J.M. Penna.

d. Jefa de residentes. HNRG.

Trombocitosis leve, resto dentro de límites normales.

- **Química:** urea 23 mg/dl, glucemia 82 mg/dl, ácido úrico 4.4 mg/dl, creatinina 0.3 mg/dl, calcio 10.3 mg/dl, fósforo 3.5 mg/dl, magnesio 2.5 mg/dl, bilirrubina total 0.22 mg/dl, bilirrubina directa 0.09 mg/dl. Alanina aminotransferasa (ALAT) 26 U/L. Proteínas totales 7.6 gr/dl, albúmina 4.8 gr/dl. Dentro de límites normales.

### Evolución

La paciente ingresó a la sala de internación por un síndrome bronco obstructivo con hipoxemia. Recibió oxigenoterapia durante 24 horas. Se indicó tratamiento con salbutamol, ipratropio y corticoides.

Durante la anamnesis sobre sus hábitos alimentarios, surgió la presencia de síntomas diarios asociados a la alimentación, en los que presentaba episodios de rubicundez y dolor durante la deglución. Hasta ese entonces se alimentaba preferentemente con papillas.

Se realizó videodeglución (*figura 1*), que evidenció una marcada dilatación del esófago, con posterior pasaje filiforme de contraste hacia la cavidad gástrica, para confirmar el diagnóstico se solicitó un esofagograma que localizó la estenosis en el tercio inferior del esófago. Se realizó interconsulta con el servicio de Cirugía, con diagnóstico de estenosis esofágica congénita.

Con este diagnóstico se realizaron dos dilataciones esofágicas en distintos tiempos. Presentó una evolución favorable, comenzando con alimentación por vía oral con sólidos y semisólidos. Requiere terapia fonoaudiológica para rehabilitación de la función deglutoria.

### Diagnóstico al egreso

- Síndrome bronco obstructivo con hipoxemia con rescate de Metapneumovirus.
- Estenosis del tercio distal del esófago.

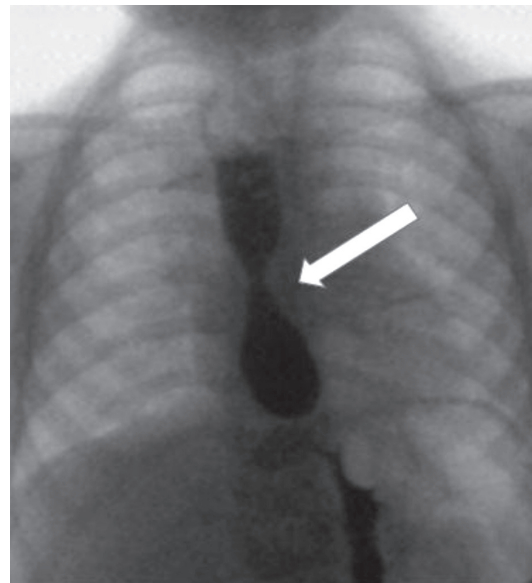
### DISCUSIÓN

La estenosis esofágica congénita se define como una estrechez circunferencial intrínseca del esófago, presente al nacer, causada por una alteración de la estructura parietal.<sup>1</sup>

Es una anomalía poco frecuente, la incidencia estimada es de 1:25 000 a 50 000 nacidos vivos.<sup>1-3</sup>

Según un estudio multicéntrico realizado por Freeman y colaboradores, la prevalencia de mal-

**Figura 1.** Esofagograma.



Se observa estrechamiento esofágico y dilatación de la porción inmediatamente previa del mismo (flecha).

formaciones gastrointestinales en pacientes con síndrome de Down fue de 6.7%.<sup>4</sup> Sin embargo, dentro de éstas no se encuentra la estenosis esofágica. Representan las malformaciones congénitas más comunes luego de las malformaciones cardíacas.<sup>4</sup>

Suele presentarse como una anomalía aislada, aunque en un 17 a 33% de los pacientes puede asociarse a otras malformaciones, como atresia de esófago, anomalías cardíacas y atresia de intestino.<sup>1,2</sup>

Se reconocen distintos tipos histológicos.<sup>1-3</sup> El que suele afectar al tercio distal ocurre debido a la separación incompleta del tracto traqueo-bronquial.<sup>2,3</sup>

Es habitual la demora diagnóstica, probablemente debido a su baja incidencia. Esto puede traer serias consecuencias para el niño, entre ellas mal progreso pondoestatural e interurrencias respiratorias a repetición con posibles secuelas.<sup>1,2</sup>

La sintomatología suele evidenciarse con el inicio de la alimentación complementaria. Las estenosis pueden manifestarse con síntomas respiratorios, como disnea o infecciones recurrentes; también con disfagia y vómitos que suelen contener restos de alimentos sin digerir, siendo estos últimos más frecuentes en las estenosis distales.<sup>1,5</sup>

El diagnóstico se confirma mediante una videodeglución, que evidencia una dilatación proximal inmediata a un área corta de estrechamiento con-



céntrico aperistáltico, con imposibilidad o dificultad para el paso del contraste.<sup>2</sup>

La endoscopia suele evidenciar un estrechamiento concéntrico, sin alteraciones macro o microscópicas en la mucosa. La utilidad de este estudio radica en la exclusión de causas adquiridas de estenosis esofágica, presencia de cuerpo extraño o esofagitis.<sup>2,5</sup>

La primera opción terapéutica debería ser siempre la más conservadora, eligiendo en primera instancia la dilatación con balón. Suelen requerir dilataciones periódicas hasta la restauración definitiva de la luz esofágica, debido a su habitual recurrencia, tal cual fue el caso de nuestra paciente. En casos refractarios al tratamiento endoscópico, se deberá optar por una conducta quirúrgica.<sup>1,2</sup>

## CONCLUSIÓN

La estenosis esofágica congénita es una patología poco frecuente. Sin embargo, tiene una gran relevancia clínica. Consideramos de vital importancia la evaluación adecuada y completa de pacientes que presentan disfagia o vómitos a partir del inicio de la alimentación complementaria; y también frente a una historia de interurrencias respiratorias a repetición. Esto llevará a un diagnóstico oportuno y la instauración de medidas terapéuticas a tiempo, evitando probables secuelas respiratorias.

## Agradecimientos

Fernanda Rivas Pereira. Elizabeth Yamila Sapia. Sandra Sagradini. Luján Gómez.

## Bibliografía

1. Romero Manteola EJ, Ravetta P, Patiño González CC, et al. Estenosis esofágica congénita: diagnóstico y tratamiento. Serie de casos. Arch Argent Pediatr 2018; 116(1):e110-e114.
2. Román Villaizán ML, Carabaño Aguado I, Cano Novillo I, et al. Estenosis esofágica congénita. La sospecha diagnóstica se inicia desde Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria. 2020; 22:63-6.
3. Brzački V, Mladenović B, Jeremić L, et al. Congenital esophageal stenosis: a rare malformation of the foregut. Nagoya J Med Sci. 2019; 81(4):535-547.
4. Freeman B, Torfs CP, Romitti PA, et al. Congenital gastrointestinal defects in Down syndrome: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. Clin Genet 2009; 75(2):180-4.
5. Khan S, Orestein S. Alteraciones obstructivas y de la motilidad esofágica. En: Nelson Tratado de Pediatría. 20ª ed. Barcelona: Elsevier. 2016:1871-1872.