

Estenosis hipertrófica del píloro en siete consanguíneos

Dr. Carlos Baeza-Herrera,* Dra. Alín Villalobos-Castillejos,** Dr. Arturo Arcos-Aponte,**

Dr. Luis Velasco-Soria***

RESUMEN

Introducción. La estenosis pilórica infantil es relativamente común; afecta lactantes menores de un año de edad. Aunque en el 15% de los casos existe una tendencia familiar, no se han identificado factores genéticos causales. Es más frecuente en varones y en la descendencia de una madre que sufrió la enfermedad. Estudiamos una familia de Comonfort, Guanajuato, en la que siete miembros han padecido estenosis pilórica. Todos fueron sometidos a la operación de Fredet-Ramstedt, con resultados satisfactorios. Elaboramos el árbol genealógico.

Palabras clave: Estenosis pilórica, vómito, lactantes, tendencia familiar, operación de Fredet-Ramstedt.

ABSTRACT

Introduction. Infantile hypertrophic pyloric stenosis is a relatively common condition affecting infants under one year of age. No genetic factor has been identified, although familial incidence occurs in approximately 15% of the cases. It is more common in offspring of mothers who had pyloric stenosis. We studied a family from the town of Comonfort, Guanajuato in which seven of its members had hypertrophic pyloric stenosis. All were successfully operated with a Fredet-Ramstedt procedure. We present their genealogic tree.

Key words: Pyloric stenosis, vomiting, familial incidence, Fredet-Ramstedt procedure.

La estenosis pilórica infantil es la enfermedad que más comúnmente requiere intervención quirúrgica antes del primer año de vida. Se estima que hay entre uno y cinco pacientes con esta patología por cada 1,000 recién nacidos vivos. Predomina en los varones primogénitos como una expresión preferencial del genotipo. Clínicamente se caracteriza por vómito no biliar, en proyectil, peristalsis gástrica visible y un tumor pilórico que a la palpación semeja la forma

de una oliva. El diagnóstico es clínico, pero en ocasiones requiere el apoyo del ultrasonido o de estudios con medio de contraste ¹⁻³.

La enfermedad se manifiesta después de las primeras dos semanas de vida, aunque se han descrito casos de menor edad ⁴. Se han propuesto tratamientos farmacológicos para corregir el problema, pero una intervención quirúrgica es el recurso más utilizado y exitoso en todo el mundo ⁵.

En este estudio presentamos la historia de una familia en la que siete de sus miembros sufrieron estenosis pilórica hipertrófica. Hicimos un análisis de campo, estudiamos a la familia y elaboramos el árbol genealógico respectivo.

ESTUDIO DE LA FAMILIA

La investigación comenzó cuando una mamá de 27 años de edad, llevó a su bebé de un mes de vida, diciendo que el niño tenía estenosis del píloro y que deseaba se le hiciera la cirugía correctiva. Ante una petición tan singular preguntamos a la madre cómo sabía que su bebé sufría de tal enfermedad y relató la historia de la familia a este respecto; mencionó que la habían sufrido previamente seis miembros de su familia (Figuras 1 y 2). Todos son originarios de Comonfort, Guanajuato.

* Jefe de la División de Cirugía. Hospital Pediátrico Moctezuma. Secretaría de Salud del Distrito Federal. Profesor Titular de Cirugía Pediátrica. Universidad Nacional Autónoma de México.

** Residentes de Cirugía.

*** Jefe del Servicio de Cirugía Laparoscópica y Endoscopia. Hospital Pediátrico Moctezuma.

Correspondencia: Dr. Carlos Baeza-Herrera. Oriente 158 No. 189 Colonia Moctezuma 2ª Sección 15530 México, D. F. Delegación Venustiano Carranza. Tel: 55 71 40 57 57 84 28 08 dr.carlosbaeza@yahoo.com.mx

Recibido: enero, 2010. Aceptado: julio, 2010.

Este artículo debe citarse como: Baeza-Herrera C, Villalobos-Castillejos A, Arcos-Aponte A, Velasco-Soria L. Estenosis hipertrófica del píloro en siete consanguíneos. Acta Pediatr Mex 2010;31(5):197-200.

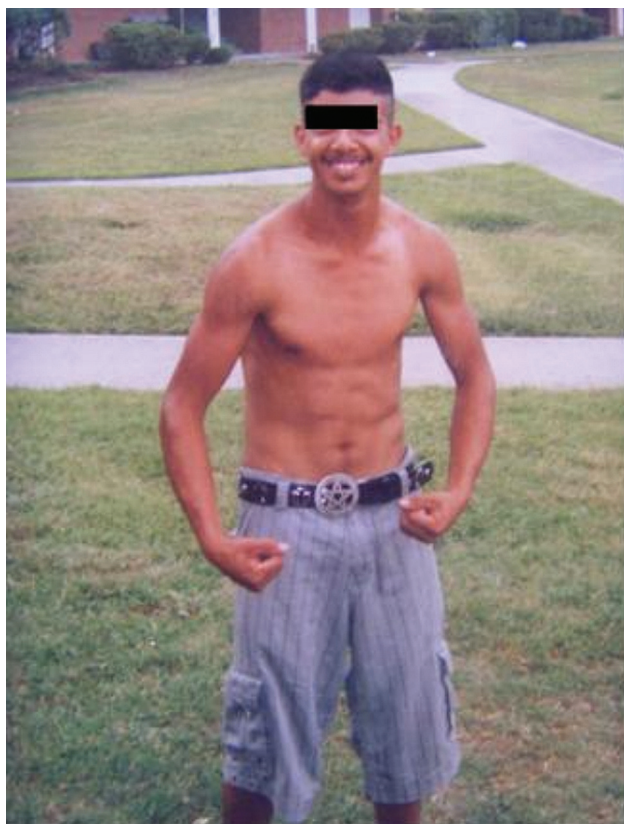


Figura 1. Adolescente quien tuvo estenosis hipertrófica del píloro y que se le corrigió con la operación de Fredet-Ramstedt.



Figura 2. Cuatros miembros más de la familia operados por la misma enfermedad.

A fin de estudiar a la familia en forma completa hicimos una visita domiciliaria y entre los datos obtenidos destacaron los siguientes: La casa habitación de todos

los miembros afectados es deficiente en lo que a higiene se refiere y existe hacinamiento. La familia es de un nivel socioeconómico pobre. En el domicilio hay energía eléctrica y agua potable, pero carece de drenaje. La alimentación es pobre en proteínas; sin embargo, todos los individuos operados se encuentran en porcentilas de peso y talla normales. Todos los hijos radican en una misma manzana y viven del comercio, del campo y de las remesas que envían familiares desde el extranjero. Solamente pudimos examinar a seis pacientes ya que el mayor de 22 años es trabajador temporal en los Estados Unidos de Norteamérica.

Ninguno de los pacientes tiene secuelas de la operación. El árbol genealógico revela los nexos familiares existentes (Figura 3).

DISCUSIÓN

No se sabe si la estenosis pilórica es congénita o adquirida⁶; la etiología aún se desconoce; sin embargo, se han propuesto diversas teorías: Una de ellas la relaciona al uso (ingestión) de macrólidos como la eritromicina⁷; otra, a síndromes diversos (Smith-Lemli-Opitz, el de Edwards, Down y Turner); otra más, a alteraciones cromosómicas inespecíficas⁸. Se ha descrito asociada a otras patologías como la hiperplasia adrenal con deficiencia de la 21- hidroxilasa⁹. Se ha propuesto una causa infecciosa¹⁰. También se cree que hay un factor genético materno específico¹¹.

Otros factores posiblemente implicados son el tipo de alimentación, la ansiedad materna, el uso de drogas como la piridoxina; las variaciones estacionales¹².

La presencia de estenosis pilórica en más de un miembro de una familia se describió por primera vez por Carter y Savage¹³, hace casi 40 años; estudiaron una serie de cuatro primos hermanos que sufrieron la enfermedad y el patrón de recurrencia familiar fue atribuido a un factor hereditario multifactorial y a la interacción de diversos genes localizados en varios espacios del genoma¹⁴.

En un estudio más extenso se describieron 138 nietos de un abuelo, de los cuales, cuatro tenían antecedente de estenosis pilórica y de una operación de Ramstedt¹⁶. Se han descrito casos de hermanos con una translocación desbalanceada 8.17¹⁷, es decir, que hubo en esos hermanos una transferencia de segmentos entre ambos cromosomas no homólogos, lo que provocó cambios en la configuración, pero no en el número total de cromosomas.

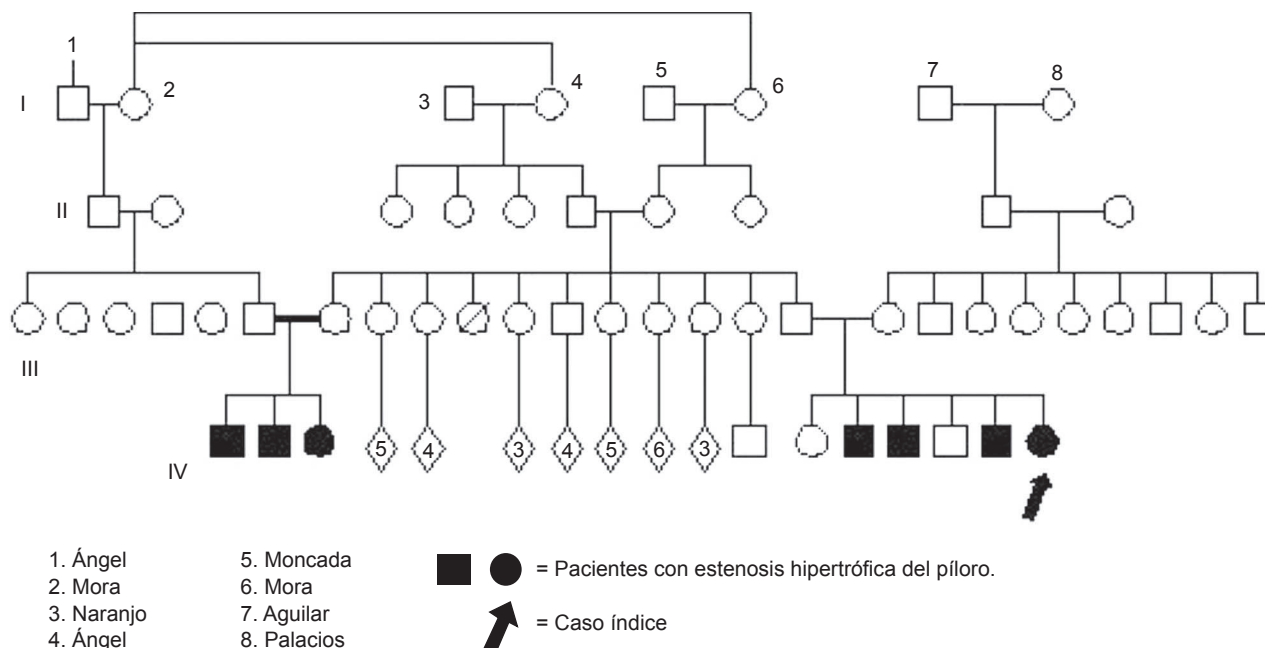


Figura 3. Árbol genealógico

El estudio de la influencia genética en la estenosis pilórica, hasta la fecha no ha dado informes definitivos. Se ha postulado el modelo mixto, en el cual participan un locus mayor, un componente poligénico y otro ambiental ¹⁷.

Tal predisposición ha sido bien establecida y los loci **IHPS1**, **IHPS2**, **IHPS3**, **IHPS4** Y **IHPS5** han sido relacionados con la estenosis pilórica; el gen **NOS1** (**HPS1**;12Q24.2-q24.31), es el que codifica y da origen a la sintetasa del óxido nítrico, que estaría participando directamente en la etiología de la enfermedad ³.

La relación entre la estenosis y la duplicación de partes distintas del par 9q, fue descrita por Yamamoto et al ¹⁸ y ratificada por otros investigadores ¹⁹, quienes hicieron coincidir los hallazgos citogenéticos con los hallazgos clínicos. De acuerdo con la literatura, la estenosis pilórica más que un trastorno genético, parece deberse más bien a una asociación característica entre dos trastornos específicos bien estudiados como la hipertrofia del píloro y la trisomía parcial 9q. En algunos casos recientemente publicados ²⁰, el postulado putativo establece que la región crítica de la estenosis pilórica se limita a la sub-banda 9q22.1- q31.1 y es el resultado de la trisomía parcial de un gen localizado en la región o un gene con disrupción en 9q31.

En la familia que presentamos los últimos tres niños han iniciado sus síntomas en forma tan parecida, que el

diagnóstico de la estenosis pilórica ha sido hecho en casa y los tres fueron llevados con nosotros solo para que fueran operados.

El árbol genealógico, indica que las mujeres han sido las portadoras de la enfermedad y los varones, son los que la sufren, ya que de los siete, de nuestra serie sólo una niña padeció la enfermedad.

Los autores agradecen a la Dra. Liliana Fernández Hernández, Residente de Genética del Instituto Nacional de Pediatría, la ayuda que brindó para elaborar el árbol genealógico.

REFERENCIAS

1. Huguenard GE, Sharple JR. Incidence of congenital pyloric stenosis within sibships. *J Pediatrics* 1972;81:45-9.
2. Chung E. Infantile hypertrophic pyloric stenosis: genes and environment. *Arch Dis Child* 2008;93:1003-4.
3. MacMahon B. The continuing enigma of pyloric stenosis of infancy. *Epidemiology* 2006;17:195-201.
4. Baeza CH, González GJA, Baeza MAH. Estenosis hipertrófica del píloro en menores de 15 días. *Rev Salud D.F.* 1994;2:26-8.
5. To T, Wajja A, Wales PW, Langer JC. Population demographic indicators associated with incidence of pyloric stenosis. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2005;159:520-5.
6. Rollins MD, Shields MD, Quinn RJM, Wooldridge MAW. Pyloric stenosis: congenital or acquired? *Arch Dis Child* 1998;64:138-47.

7. Sommerfield T, Chalmers J, Youngson G, Heeley C, Fleming M, Thomson G. The changing epidemiology of infantile hypertrophic pyloric stenosis. *Arch Dis Child* 2007;93:1007-11.
8. Chung E, Coffey R, Parker K, Tam P, Pembrey ME, Gardiner RM. Linkage analysis of pyloric stenosis and markers from chromosome 9q11-q33: no evidence for a major gene in this candidate region. *J Med Genet* 1993;30:393-5.
9. Iepavanont P, Nimkarn S, Austin J, Sack Z, Fisher LK. Salt-wasting 21-hydroxylase deficiency congenital adrenal hyperplasia and pyloric stenosis in two hispanic brothers. *J Pediatr* 2006;149:268-70.
10. Sherwood W, Choudhry M, Lakhoo K. Infantile hypertrophic pyloric stenosis: an infectious cause. *Pediatr Surg Int* 2007;23:61-3.
11. Kidd KK, Spence MA. Genetic analysis of pyloric stenosis suggesting a specific maternal effect. *J Med Genet* 1976;13:290-4.
12. Jedd MB, Melton J, Griffin MR, Kaufman B, Hoffman AD, Broughthon D, O'Brien PCO. Factors associated with infantile hypertrophic pyloric stenosis. *AJCD* 1988;142:334-7.
13. Carterco, Savage TR. Pyloric stenosis in four first cousins. *Arch Dis Child* 1951;26:50-1.
14. Carter CO, Evans KA. Inheritance of congenital pyloric stenosis. *J Med Genet* 1969;6:233-54.
15. Mitchell LA, Risch N. The genetics of infantile hypertrophic pyloric stenosis. *AJDC* 1993;147:1203-11.
16. Carter CO, Evans K, Warren J. The grandchildren of patients with pyloric stenosis. *J Med Genet* 1980;17:411-5.
17. Berry SVH, Dunbar AC. Two brothers with an unbalanced 8;17 translocation and infantile pyloric stenosis. *Clin Genet* 1993;48:328-30.
18. Yamamoto Y, Oguro N, Nara T, Horita H, Nitsu N, Imaizumi S. Duplication of part of 9q due to maternal 12:9 inverted insertion associated with pyloric stenosis. *Am J Med Genet* 1988;31:379-84.
19. Maraschio P, Meserati E, Sghezzi LO, Tupler R. Involvement of 9q22.1-31.3 region in pyloric stenosis. *Clin Genet* 1998;54:159-60.
20. Heller A, Seidel J, Hubler A, Atarke H, Beensen V, Senger G, Rocchi M, Wirth J, Chudoba I, Claussen U, Liehr T. Molecular cytogenetic characterization of partial trisomy 9q in a case with pyloric stenosis and a review. *J Med Genet* 2000;37:529-32.