

# Revista Médica MD

2013 4(2):125-127pp

Publicado en línea 01 de febrero, 2013;

www.revistamedicamd.com

## Atresia pilórica tipo I en gemelos homocigotos. Reporte de caso y revisión de la literatura

Rogelio Zúñiga-Gordillo, Rafael Santana-Ortiz, Carlos Alcántara-Noguez,  
Arnulfo Zúñiga-Morán, Óscar Miguel Aguirre-Jáuregui, Guillermo Pérez-García,  
Guillermo Yanowsky-Reyes.

### Autor para correspondencia

Zúñiga-Gordillo Rogelio. CirugíaPediátrica, Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde", Hospital #278  
Col. El Retiro, CP 44280, Guadalajara, MX.

Correo electrónico: rogeliouniga@hotmail.com

**Palabras clave:** atresia pilórica, gemelos homocigotos, distensión abdominal.

**Keywords:** abdominal distension, monozygotic twins, pyloric atresia.

REVISTA MÉDICA MD, Año 4, número 2, noviembre enero 2013, es una publicación trimestral editada por Roberto Miranda De La Torre, Sierra Grande 1562 Col Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. Tel. 3334674451, www.revistamedicamd.com, md.revistamedica@gmail.com. Editor responsable: Javier Soto Vargas. Reservas de Derecho al Uso Exclusivo No. 04 2012 091311450400 102, ISSN: 2007 2953. Licitud de Título y Licitud de Contenido: En Trámite. Responsable de la última actualización de este número: Comité Editorial de la Revista Médica MD Sierra Grande 1562 Col. Independencia, Guadalajara, Jalisco, C.P. 44340. Fecha de última modificación 31 de enero de 2013.





# Atresia pilórica tipo I en gemelos homocigotos. Reporte de caso y revisión de la literatura

Zúñiga-Gordillo R<sup>a</sup>, Santana-Ortiz R<sup>a</sup>, Alcántara-Nogues C<sup>a</sup>, Zúñiga-Morán A<sup>a</sup>, Aguirre-Jáuregui Ó<sup>m</sup>, Pérez-García G<sup>b</sup>, Yanowsky-Reyes G<sup>a</sup>

## Resumen

La atresia pilórica congénita es una condición rara que se presenta con una incidencia de 1:100,000 nacidos vivos. Tiene un patrón de herencia autosómico recesivo con presentación pura o asociado a otras malformaciones, existiendo tres diferentes tipos de atresia pilórica. Se presenta el caso de atresia pilórica en gemelos homocigotos masculinos de 30 semanas de gestación, quienes ingresan por presencia de dificultad respiratoria y distensión abdominal. Radiográficamente ambos presentaron burbuja gástrica única sin paso de aire distal ni del medio de contraste. La endoscopia mostró membrana pilórica completa. Se realizó piloroplastia tipo Heineke-Mikulicz. El gemelo I desarrolló sepsis y falleció, mientras que el gemelo II presentó buena evolución y posterior egreso hospitalario. Los gemelos presentados en este reporte no presentaron factores de riesgo como consanguinidad de padres, antecedentes de misma patología en la familia ni asociación con otras malformaciones congénitas; siendo el primer reporte de caso en gemelos homocigotos.

**Palabras clave:** atresia pilórica, gemelos homocigotos, distensión abdominal.

## Type 1 Pyloric Atresia in Homozygous Twins. Case Report and Literature Review

### Abstract

*Congenital pyloric atresia is a rare condition that has an incidence of 1:100,000 live births. The disease is inherited with an autosomal recessive pattern and it can be the only pathology in a patient or be associated with other malformations, there are three types of pyloric atresia. We are presenting the case of male homozygous twins with 30 weeks of gestational age that seek medical attention for presenting difficulty breathing and abdominal distention. Both presented single air bubble in abdominal x ray with no air or contrast agent passage. Endoscopy revealed complete pyloric membrane. Heineke Mikulicz pyloroplasty was performed. Twin number 1 was deceased as a complication of sepsis, and twin number 2 progressed well and was discharged from the hospital. Patients presented in this case report had no family history of this disease or associated malformations and no risk factors. This is the first case report in homozygous twins.*

**Key words:** abdominal distension, monozygotic twins, pyloric atresia.

a. Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde, Guadalajara, MX.

b. Servicio de Genética Médica, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde". Laboratorio de Bioquímica, UDG-CA-80, CUCS, Universidad de Guadalajara.

#### Autor para correspondencia

Zúñiga-Gordillo Rogelio. Cirugía Pediátrica, Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde", Hospital #278 Col. El Retiro, CP 44280, Guadalajara, MX.

Correo electrónico: rogeliogzuniga@hotmail.com

## Introducción

La atresia pilórica congénita es una condición muy rara, corresponde al 1% de todas las atresias intestinales, su incidencia es de 1:100,000 a 1:1'000,000 recién nacidos vivos aproximadamente.<sup>1,6</sup> El primer reporte se acredita a Calder en 1749.<sup>1,4,7</sup> La etiología es desconocida pero se le atribuye a una detención del desarrollo embriológico entre la 5ª y 12ª semana de gestación. Su incidencia es alta en familias con antecedente de consanguinidad, lo cual sugiere una predisposición genética de tipo autosómico recesivo.<sup>1,8,9</sup>

Se conocen tres variedades anatómicas de atresia pilórica: tipo 1, membrana pilórica (57%); tipo 2, en canal pilórico remplazado por tejido sólido (34%) y tipo 3, atresia pilórica con una separación entre estómago y duodeno (10%).<sup>1,4,7,10</sup>

El diagnóstico de atresia pilórica se puede sospechar por la presencia de polihidramnios a partir de la semana 30 de gestación (50-63%), presencia de dilatación de cámara gástrica (68%) por ultrasonido gestacional y radiográficamente se sospecha con la presencia de burbuja gástrica única con ausencia de aire distal.<sup>1,3,11,12</sup>

La presencia de anomalías asociadas es un factor que contribuye a una alta mortalidad. En la literatura se reportan tres variedades de atresia pilórica asociada a otras malformaciones: 1) Atresia pilórica sin otras anomalías, 2) atresia pilórica en asociación con otras atresias del tracto intestinal (atresia esofágica, duodenal, yeyuno-ileal y recto-anal) y 3) atresia pilórica que ocurre en asociación con otras malformaciones genéticas evidentes como epidermolisis ampollosa y aplasia cutis.<sup>1,4,6,7,10,13,16</sup>

## Presentación del caso

Recién nacidos gemelos homocigotos masculinos con una edad gestacional de 30 semanas, hijos de padres no consanguíneos, adecuado control prenatal, ultrasonidos prenatales a partir de las 24 semanas de gestación reportados normales sin presencia de polihidramnios. Se obtienen por vía abdominal por embarazo gemelar.

**Gemelo 1.** Peso de 1600 g, ingresa a la terapia neonatal con ictericia, distensión abdominal y dificultad respiratoria leve, sin requerir de intubación. En la radiografía abdominal se observó gastromegalia sin paso de aire distal, y en el estudio contrastado se observó ausencia de paso de material de contraste a duodeno. Se realizó endoscopia, encontrando obstrucción a nivel pilórico sin presencia de material biliar. El hallazgo quirúrgico fue atresia pilórica tipo I, se realizó piloroplastia tipo Heineke-Mikulicz. El paciente presentó choque séptico al segundo día postoperatorio y falleció al 10º día de vida.



Figura 1. Gemelos homocigotos con atresia pilórica. (A) gemelo I, (B) gemelo II

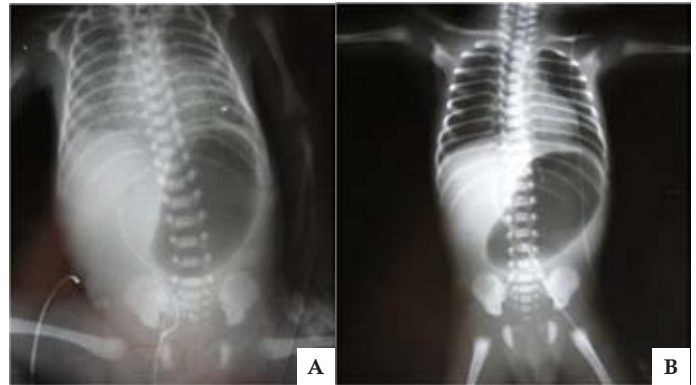


Figura 2. Burbuja única de cámara gástrica y ausencia de aire distal. A. Imagen radiográfica de gemelo I, B. Imagen radiográfica de gemelo II

**Gemelo 2.** Peso de 1400 g, ingresó a terapia neonatal con dificultad respiratoria moderada y distensión importante en epigastrio. En la radiografía de abdomen se observó gastromegalia así como ausencia de aire distal, y en el estudio contrastado no hubo paso de material de contraste a duodeno. Se realizó endoscopia donde se observó una obstrucción a nivel pilórico. Se realizó cirugía con hallazgo de atresia pilórica tipo I, realizándose piloroplastia Heineke-Mikulicz. Su evolución postquirúrgica fue satisfactoria, con adecuada tolerancia a la vía oral y posterior alta.

## Discusión

La atresia pilórica es una patología rara, la cual cuando se presenta como malformación única habitualmente tiene un pronóstico promisorio. Sin embargo, cuando se asocia a otras malformaciones como atresia duodenal, yeyuno-ileal, colónica, esofágica, malrotación intestinal, malformaciones urinarias, epidermolisis ampollosa o aplasia cutis, el pronóstico de sobrevida disminuye.

La presencia de polihidramnios, vómitos no biliares, dilatación gástrica y radiografía abdominal con imagen de burbuja única gástrica, nos debe hacer sospechar en esta patología como parte de los diagnósticos diferenciales.

Dependiendo el tipo de atresia será el tratamiento que se le ofrezca, desde la resección endoscópica de la membrana, la piloroplastia tipo Heineke-Mikulicz en donde se realiza corte longitudinal del píloro que abarca todas las capas del mismo con un cierre transversal, la piloroplastia tipo Finney en la cual consiste en incisión longitudinal en el píloro y las paredes adyacentes del estómago y duodeno con el establecimiento de una anastomosis en forma de U invertida entre el estómago y el duodeno, o hasta la realización de gastro-duodenoanastomosis.<sup>1,4,5,7,10,12,15,17</sup>

Se han mencionado varias teorías sobre la etiología de esta patología. Tandler en 1900 menciona una falta de recanalización del intestino, Barnard y Louw en 1956 así como Santulli y Blanc en 1961 sugieren una teoría de lesión mecánica y vascular, en estudios posteriores se ha atribuido a un patrón de herencia autosómico recesivo.<sup>1,4,6,10,16</sup> con reportes en familias así como en hermanos.<sup>8</sup> Se ha observado una alta incidencia relacionada a consanguinidad; se menciona un espectro pleiomórfico en las causas de presentación de la

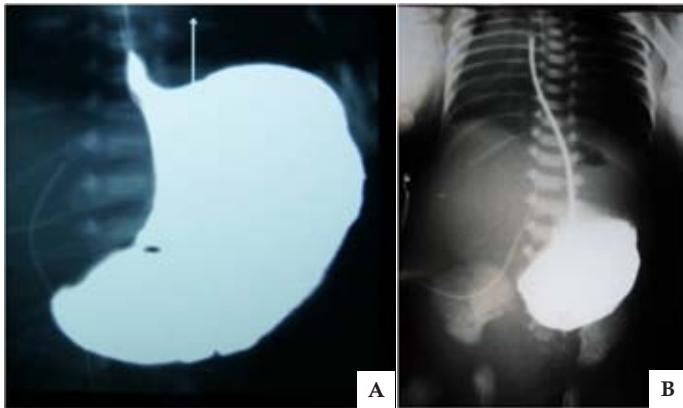


Figura 3. Estudio contrastado. A. Ausencia de paso de contraste a duodeno en gemelo I. B. Ausencia de paso de contraste a duodeno en gemelo II.

atresia pilórica. En los últimos años se han realizado investigaciones sobre enfermedades genéticas asociadas como la epidermolisis ampollosa; defectos de expresión a nivel de la integrina  $\alpha 6 \beta 4$  que podrían estar relacionadas con la atresia pilórica<sup>18,20</sup>. También se han investigado genes en modelos animales, como el Bapx1Cre/Cre, Six2, Bmp4 y Sox9 con posible implicación en el desarrollo del píloro y cámara gástrica que, al encontrarse alterados, desarrollarían la presencia de esta malformación anatómica.<sup>21,22</sup>

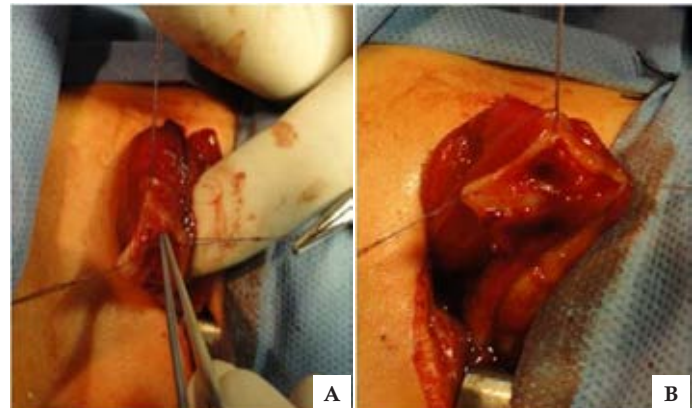


Figura 3. Procedimiento quirúrgico. A. Presencia de membrana pilórica. B. Apertura de membrana pilórica.

En el presente reporte encontramos pacientes con atresia pilórica tipo uno ya que se trataba de una membrana no fenestrada sin presencia de defecto mesentérico ni cordón fibroso, sin presencia de ninguna otra alteración anatómica, así como no encontramos factores asociados como polihidramnios, consanguinidad y antecedentes familiares de atresia pilórica; presentándose de forma aislada. Lo anterior nos permite presentarlo como el primer caso de atresia pilórica pura en gemelos homocigotos.

## Referencias bibliográficas

- Zecca E, Corsello M, Pintus C, Nanni L, Zecca S. Peculiar type 1 congenital pyloric atresia: a case report. *Ital J Pediatr*. 2010 Jan 14;36:3.
- Al-Salem AH. Pyloric atresia associated with duodenal and jejunal atresia and duplication. *Pediatr Surg Int*. 1999;15(7):512-4.
- Ilce Z, Erdogan E, Kara C, Celayir S, Sarimurat N, Senyüz OF, et al. Pyloric atresia: 15-year review from a single institution. *J Pediatr Surg*. 2003 Nov;38(11):1581-4.
- Al-Salem AH. Congenital pyloric atresia and associated anomalies. *Pediatr Surg Int*. 2007 Jun;23(6):559-63.
- Dessanti A, Di Benedetto V, Iannuccelli M, Balata A, Cossu Rocca P, Di Benedetto A. Pyloric Atresia: A New Operation to Reconstruct the Pyloric Sphincter. *J Pediatr Surg*. 2004 Mar;39(3):297-301.
- Obeid T, Tadmouri GO. Pyloric Atresia. Centre for Arab Genomic Studies. *The Catalogue for Transmission Genetics in Arabs*. 2005;4:436-52.
- Al-Salem A, Nawaz A, Matta H, Jacobsz A. Congenital Pyloric Atresia: The Spectrum. *Int Surg*. 2002 Jul-Sep;87(3):147-51.
- Tan KL, Murugasu JJ. Congenital pyloric atresia in siblings. *Arch Surg*. 1973 Jan;106(1):100-2.
- Bar-Maor JA, Nissan S, Nevo S. Pyloric atresia. A hereditary congenital anomaly with autosomal recessive transmission. *J Med Genet*. 1972 Mar;9(1):70-2.
- Bıçaklı U, Tander B, Cakmak Çelik F, Arlıtürk E, Rızalar R. Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa: report of two cases and review of the literature. *Ulus Travma Acil Cerrahi Derg*. 2012 May;18(3):271-3.
- Parshotam G, Ahmed S, Gollow I. Single or double bubble: Sing of trouble! Congenital pyloric atresia: Report of tow cases and review of literature. *J Paediatr Child Health*. 2007 Jun;43(6):502-3.
- Frisova V, Kavalcova L, Kyncl M, Vlk R, Kucera A, Rocek M. Congenital Gastric Outlet Obstruction by Pyloric Membrane: Prenatal and Postnatal Diagnosis and Management. *Fetal Diagn Ther*. 2009;26(2):98-101.
- Nawaz A, Matta H, Jacobsz A, Al-Salem A. Congenital pyloric atresia and junctional epidermolysis bullosa a report of two cases. *Pediatr Surg Int*. 2000;16(3):206-8.
- De Jenlis Sicot B, Deruelle P, Kacet N, Vaillant C, Subtil D. Prenatal findings in epidermolysis bullosa with pyloric atresia in a family not known to be at risk. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005 Jun;25(6):607-9.
- Sloop RD, Montague AC. Gastric outlet obstruction due to congenital pyloric mucosal membrane. *Ann Surg*. 1967 Apr;165(4):598-604.
- Okoye BO, Parikh DH, Buick RG, Lander AD. Pyloric atresia: five new cases, a new association, and a review of the literature with guidelines. *J Pediatr Surg*. 2000 Aug;35(8):1242-5.
- Dessanti A, Iannuccelli M, Dore A, Meloni GB, Niolu P. Pyloric atresia: an attempt at anatomic pyloric sphincter reconstruction. *J Pediatr Surg*. 2000 Sep;35(9):1372-4.
- Ruzzi L, Gagnoux-Palacios L, Pinola M, Belli S, Meneguzzi G, D'Alessio M, et al. A homozygous mutation in the integrin alpha6 gene in junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia. *J Clin Invest*. 1997 Jun 15;99(12):2826-31.
- Dang N, Klingberg S, Rubin AI, Edwards M, Borelli S, Relic J, et al. Differential expression of pyloric atresia in junctional epidermolysis bullosa with ITGB4 mutations suggests that pyloric atresia is due to factors other than the mutations and not predictive of a poor outcome: three novel mutations and a review of the literature. *Acta Derm Venereol*. 2008;88(5):438-48.
- Nakano A, Pulkkinen L, Murrell D, Rico J, Lucky AW, Garzon M, et al. Epidermolysis bullosa with congenital pyloric atresia: novel mutations in the beta 4 integrin gene (ITGB4) and genotype/phenotype correlations. *Pediatr Res*. 2001 May;49(5):618-26.
- Self M, Geng X, Oliver G. Six2 activity is required for the formation of the mammalian pyloric sphincter. *Dev Biol*. 2009 Oct 15;334(2):409-17.
- Verzi MP, Stanfel MN, Moses KA, Kim BM, Zhang Y, Schwartz RJ, et al. Role of the homeodomain transcription factor Bapx1 in mouse distal stomach development. *Gastroenterology*. 2009 May;136(5):1701-10.