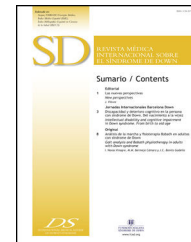




REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CASO CLÍNICO

Asociación síndrome de Down, malformación anorrectal y hernia de Morgagni: descripción de un caso clínico inusual

Richard J. Vega Duran^{a,*}, Ricardo J. Vega Finsterbusch^b y Valery Turner^b

^a Hospital Base de Osorno, Osorno, X Región, Chile

^b Universidad Mayor de Santiago, Providencia, Santiago, Chile

Recibido el 9 de julio de 2017; aceptado el 25 de julio de 2017

Disponible en Internet el 15 de septiembre de 2017

PALABRAS CLAVE

Hernia de Morgagni;
Síndrome de Down;
Trisomía 21;
Malformación
anorrectal

KEYWORDS

Morgagni's hernia;
Down's syndrome;
Trisomy 21;
Anorectal
malformation

Resumen La hernia de Morgagni (HM) es un tipo de hernia diafragmática congénita (HDC) rara que constituye menos del 5% de los defectos diafragmáticos congénitos. Se asocia en moderada frecuencia con anomalías congénitas, siendo poco común su asociación con síndrome de Down (SD) o trisomía 21. Por otro lado, la incidencia de malformaciones anorrectales (MAR) en pacientes con SD es relativamente frecuente, con una incidencia del 0,36 al 2,7%. Se presenta un caso de un recién nacido con SD y MAR sin fistula colostomizado, que evoluciona con cuadros de suboclusión intestinal. En estudio de segundo episodio de constipación con colografía por colostomía se pesquisa HM la cual se resuelve quirúrgicamente. El objetivo es señalar la rareza de la asociación entre SD, HM y MAR.

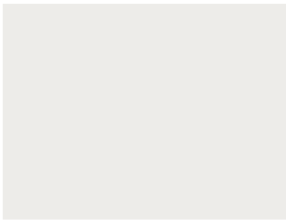
© 2017 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Down's syndrome, anorectal malformation and Morgagni's hernia: Description of an unusual clinic case

Abstract Morgagni's hernia is a rare type of congenital diaphragmatic hernia that constitutes less than 5% of congenital diaphragmatic defects. It is moderately associated with congenital anomalies, while it is rarely associated with Down's syndrome or trisomy 21. On the other hand, the incidence of anorectal malformations in patients with Down's syndrome is relatively frequent, with an incidence of from 0.36 to 2.7%. We present the case of a newborn baby with Down's syndrome and anorectal malformation without fistula, colostomized, which evolved with episodes of intestinal subocclusion. In the study of a second episode of constipation, with

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vegafinst@gmail.com (R.J. Vega Duran).



colonography through the colostomy, a Morgagni hernia was found and afterwards surgically resolved. The objective is to point out the rarity of the association between Down's syndrome, Morgagni hernia and anorectal malformation.

© 2017 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Las hernias diafragmáticas congénitas (HDC) se definen como una protrusión de las vísceras abdominales hacia el tórax, a través de un defecto que está presente al nacimiento. Tiene una incidencia de uno por cada 3.000 nacidos vivos, y se asocia a hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar. Las más frecuentes son las tipo Bochdalek (posterolaterales) con un 90-95% de los casos. La hernia de Morgagni (HM), que es anterior retroesternal o periesternal, es un tipo de HDC rara que constituye menos del 5% de los defectos diafragmáticos congénitos¹⁻⁷. En promedio se detectan anomalías cromosómicas en el 10% de los casos de HDC¹, siendo las más frecuentes la trisomía 18 y tetrasomía 12p². La relación entre HDC y trisomía 21 es poco común⁶⁻⁸, sin embargo, cuando está presente la asociación, predominan las HM¹. Por otro lado, las malformaciones anorrectales (MAR) son una de las anomalías congénitas más frecuentes de ver en la cirugía pediátrica, con una incidencia estimada entre uno por cada 2.000 y uno por cada 1.500 nacidos vivos⁴. En pacientes con trisomía 21, las malformaciones anorrectales son frecuentes, con una incidencia del 0,36 al 2,7%³.

Caso clínico

Recién nacido varón, AEG, con diagnóstico posnatal de síndrome de Down (SD), ductus arterioso de bajo flujo y MAR sin fístula (fig. 1), operado, realizando colostomía derivativa en



Figura 1 Imagen de malformación anorrectal del paciente.

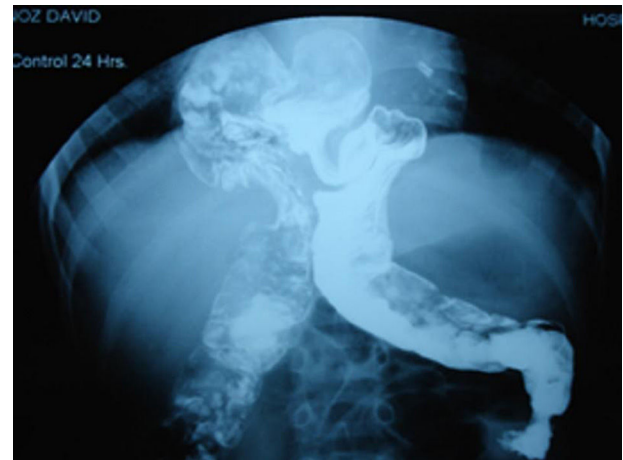


Figura 2 Colografía investigando hernia de Morgagni.

colon descendente y evolucionando adecuadamente y dado de alta a los 4 días del postoperatorio.

Posteriormente consulta en la Unidad de Urgencia del Hospital Base de Osorno con historia de deposiciones escasas por colostomía. Al examen físico destaca distensión abdominal. Se realiza radiografía de abdomen simple que resulta sin niveles hidroaéreos. Se hospitaliza con diagnóstico de suboclusión intestinal —probable fecaloma proximal a colostomía—, y se indica clisis con suero fisiológico por ostomía proximal evolucionando con respuesta satisfactoria y dado de alta con régimen rico en fibras y lactulosa oral.

Aproximadamente 2 meses después del alta, en un control con el cirujano infantil, se solicita colografía por boca proximal para evaluar eliminación de deposiciones ante segundo episodio de constipación, donde se detecta HM (fig. 2). Se toma Rx tóraco-abdominal simple para documentar el caso (fig. 3). Se decide resolución quirúrgica de hernia mediante laparoscopia que resulta sin incidentes. Radiografía de control posoperatorio sin defectos en diafragma (fig. 4). Posteriormente se efectúa corrección de malformación anorrectal vía sagital posterior corroborando la ausencia de fístula.

Discusión

En la actualidad se desconoce la asociación entre SD, MAR y HM. Por un lado, la etiología de las MAR es desconocida. Se plantea que podría deberse a un patrón hereditario autosómico dominante que afecta el cromosoma 7q39.



Figura 3 Rx de tórax con hernia de Morgagni preoperatoria.



Figura 4 Rx de tórax postoperatoria.

Aproximadamente un 50% de los pacientes con MAR tiene anomalías asociadas siendo las más frecuentes las gastrointestinales, seguidas de las cardiovasculares y del síndrome de médula espinal anclada¹. Por otro lado, los defectos diafrágicos congénitos tampoco tienen patogenia conocida.

Existen teorías que las atribuyen a fallas en el cierre de los pliegues pleuroperitoneales entre la 4.^a y 10.^a semana de gestación, y otras que las atribuyen a gatillantes genéticos o ambientales que interrumpen la diferenciación de las células mesenquimales durante la formación del diafragma⁵.

Si bien las MAR anorrectales se dan con una frecuencia moderada en pacientes con trisomía 21, las HDC son menos frecuentes. En la revisión de la literatura, no se ha encontrado asociación entre SD, MAR y HM, esto podría deberse a que no hay asociación entre ambos o que aún no se ha descubierto. Es posible que en futuras investigaciones genéticas se descubra una relación entre las 3 entidades.

En nuestro paciente se pudieron resolver sus enfermedades en forma quirúrgica sin inconvenientes, y específicamente en el caso de la HM, de forma laparoscópica con excelente evolución (figs. 1-4).

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Holder AM, Klaassens M, Tibboel D, de Klein A, Lee B, Scott D. Genetic aspects of human congenital diaphragmatic hernia. *Am J Hum Genet.* 2007;80:825-45.
2. Klaassens M, Scott DA, van Dooren M, Hochstenbach R, Eussen HJ, Cai WW, et al. Congenital diaphragmatic hernia associated with duplication of 11q23-qter. *Am J Med Genet A.* 2006;140:1580-6.
3. Torres R, Levitt MA, Tovilla JM, Rodriguez G, Petia A. New Hyde Park, New York, Bronx New York. Anorectal malformations and Down's syndrome. *Pediatr Surg.* 1998;33:194-7.
4. Gangopadhyay AN, Pandey P. Anorectal malformations. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2015;20:10-5.
5. Hedrick HL, Scott Adzick N. Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal diagnosis and management. *UpToDate.* 2017;28.
6. Degerli S, Dereli N, Sahin S, Ozayar E. Caso inusual de dificultad respiratoria: Hernia de Morgagni asociada con síndrome de Down. *Rev Med Int Sindr Down.* 2013;17:13-5.
7. Beg MH, Rashidi ME, Jain V. Morgagni hernia with Down syndrome: A rare association. *Indi J Chest Dis Allied Sci.* 2010;52:115-7.
8. Jetley NK, Al-Assiri AH, Al-Helal AS, Al-Bin Ali AM. Down's syndrome as a factor in the diagnosis, management, and outcome in patients of Morgagni hernia. *J Pediatr Surg.* 2011;46:636-9.