

INFORME DE CASO

Síndrome de la arteria mesentérica superior asociado a Trisomía 21, a propósito de un caso

Superior mesenteric artery syndrome associated with Trisomy 21, report of a case

Denis Fernández-Sánchez ¹ , Juan Leonardo Pacios-Dorado ^{2*} , Wilmarys Estrada-Gamboa ¹ , Gabriela María Martínez-Pérez ¹ 

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila, Hospital Provincial Dr. Antonio Luaces Iraola, Ciego de Ávila, Cuba

² Universidad de Ciencias Médicas La Habana, Facultad "Calixto García", La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: jlpd2018@nauta.cu

Recibido: 18 de enero de 2025

Aprobado: 30 de abril de 2025

RESUMEN

El síndrome de Down es una anomalía genética congénita que puede asociarse a otras alteraciones, como el síndrome de la arteria mesentérica superior (síndrome de Wilkie), una causa infrecuente de obstrucción intestinal proximal. Este artículo presenta el caso de un neonato con Trisomía 21 y síndrome de la arteria mesentérica superior. Se trata de una recién nacida a término, de bajo peso, con RCIU tardío tipo I y diagnóstico de Trisomía 21, que presentó intolerancia a la alimentación con leche materna. Un estudio contrastado de esófago, estómago y duodeno reveló dilatación gástrica y duodenal con escaso pase de contraste distal. Se realizó una intervención quirúrgica confirmando el diagnóstico. El diagnóstico precoz y la intervención adecuada en pacientes con síndrome de Wilkie mejoran el pronóstico y calidad de vida, especialmente en pacientes con

síndrome de Down. Este caso es el primer registro documentado en Ciego de Ávila intervenido exitosamente.

Palabras clave: Cirugía General, Recién Nacido, Síndrome de Down, Síndrome de la Arteria Mesentérica Superior, Terapéutica.

ABSTRACT

Down syndrome is a congenital genetic anomaly that can be associated with other alterations, such as superior mesenteric artery syndrome (Wilkie's syndrome), an uncommon cause of proximal intestinal obstruction. This article presents the case of a neonate with Trisomy 21 and superior mesenteric artery syndrome. It concerns a full-term newborn, underweight, with late-onset type I IUGR and a diagnosis of Trisomy 21, who presented intolerance to feeding with breast milk. A contrast study of the

esophagus, stomach, and duodenum revealed gastric and duodenal dilation with scant passage of distal contrast. Surgical intervention was performed, confirming the diagnosis. Early diagnosis and appropriate intervention in patients with Wilkie's syndrome improve prognosis and quality of life, especially in patients with Down syndrome. This case

is the first documented record in Ciego de Ávila to be successfully treated surgically.

Keywords: General Surgery, Newborn, Down Syndrome, Superior Mesenteric Artery Syndrome, Therapeutics

Cómo citar este artículo:

Fernández-Sánchez D, Pacios-Dorado JL, Estrada-Gamboa W, Martínez-Pérez GM. Síndrome de la arteria mesentérica. Gac Med Est [Internet]. 2025 [citado día mes año]; 6:e585. Disponible en:<http://www.revgaetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/585>

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down, también llamado mongolismo, es una anomalía genética congénita de carácter irreversible que afecta al cromosoma 21, uno de los 23 pares de cromosomas que componen el cariotipo humano. En el 95 % de los casos ocurre por una trisomía como consecuencia de la no disyunción meiótica en el óvulo, en un 4 % se debe a la traslocación robertsoniana entre los cromosomas 21 y 14, o 21 y 22, y el 1 % presenta un mosaico, un cariotipo normal y trisomía. Entre ninguno de ellos existen diferencias fenotípicas. ⁽¹⁾

Esta patología, además de tener efectos variables sobre la salud y las capacidades de aprendizaje, aporta características físicas reconocibles a los pacientes. Entre ellas se encuentran la cabeza pequeña, el rostro aplanado, el cuello corto, los párpados inclinados hacia arriba con aumento de las fisuras palpebrales, pies pequeños y manos anchas con la presencia de dedos relativamente cortos, manchas pequeñas de dolor blanco en el iris denominadas manchas de Brushfield, hipotonía muscular, y una flexibilidad excesiva. ^(2,3)

La alteración fue mencionada por primera vez por el médico británico John Langdon Haydon Down en 1866 en un intento por clasificar a los pacientes con dificultades intelectuales de la época. Sin embargo, él no fue capaz de descubrir las causas, y no fue hasta 1958 cuando las transformaciones en el cromosoma 21 fueron descritas por el genetista Jérôme Lejeune. De esta manera se sentaron las bases de la citogenética y genética modernas. ^(4,5)

Internacionalmente la prevalencia oscila entre 1 de cada 1000, y 1 cada 1100 nacidos vivos, por lo que se considera que es el más común y conocido de los síndromes polimalformativos. Ecuador el país que más casos reporta con una media de 1 cada 550 recién nacidos de mujeres entre 20 y 25 años, según cifras aportadas por la Organización de Naciones Unidas en el año 2022. En Cuba existe una prevalencia de 9 por cada 10 mil nacidos vivos, no obstante, el programa nacional destinado al diagnóstico, manejo y



prevención de enfermedades genéticas creado a finales del pasado siglo ha hecho lo posible por reducir las cifras y aumentar la esperanza de vida de esos pacientes.^(3,6)

Entre las afecciones relacionadas a esta patología se encuentra el síndrome de la arteria Mesentérica superior (SAMS) o síndrome de Wilkie, que constituye una causa extremadamente infrecuente de obstrucción intestinal proximal. Dicho síndrome ocurre por compresión externa de la tercera porción duodenal por la arteria mesentérica superior debido a la formación de un ángulo inadecuado de la unión aortomesentérica.⁽⁷⁾

Al tratarse de una patología inusual, es escaso su reporte en la literatura y poco aplicado su manejo quirúrgico. Se han informado menos de 500 casos de SAMS en la literatura inglesa, con una incidencia de 0,013 % - 0,3 %, lo que explica el escaso conocimiento existente sobre su diagnóstico y tratamiento.

En Ciego de Ávila, no existen reportes publicados acerca de este tipo de casos; motivo por el cual se decide presentar el caso de un neonato con este diagnóstico que fue atendido por un equipo multidisciplinario en el Hospital Provincial Docente Dr. Antonio Luaces Iraola del municipio Ciego de Ávila.

PRESENTACIÓN DE CASO

Recién nacido de raza blanca, sexo femenino, producto de parto distócico por cesárea debido a fallo de inducción. TG: 37,4 semanas según arcador genético, líquido amniótico claro, Doppler normal; placenta íntegra, pequeña, calcificada, con un cotiledón aberrante, cordón fino, presentación cefálica, hijo de madre con VLDL no reactiva, grupo y factor A positivo.

Nace Apgar 9/9. Peso: 2250 g. Evaluación nutricional: 2 percentil; que al examen físico presenta rasgos dismórficos como: desviación mongoloide de los ojos, epicanto, puente nasal deprimido, occipucio plano, pelo raro y quebradizo, facie mongoloide, macroglosia, surco simiano bilateral, tórax largo, extremidades cortas; todos estos elementos guardan relación con trisomía 21, antecedentes de infección urinaria tratada en el 3er trimestre del embarazo. Por todo lo anterior se ingresa.

Al examen físico se constatan los siguientes hallazgos: Cráneo normoconfigurado con occipucio plano, facie con aspecto mongoloide, puente nasal deprimido, cuello corto. Tórax largo normoconfigurado; abdomen suave, depresible, hepatomegalia de 2cm; extremidades cortas, surco simiano bilateral, columna vertebral normal.

Al nacimiento se plantea como diagnóstico nosológico: Recién nacido a término bajo peso, con RCIU tardío tipo I y estigma de trisomía 21, por lo cual se solicita valoración por el centro provincial de genética, quienes confirman el diagnóstico de Síndrome de Down.



En los primeros días dado su estado clínico se alimenta con pocas cantidades de leche materna y al incrementar la dosis de la misma comienza a presentar trastornos de la tolerancia por lo cual se interconsulta con cirugía pediátrica quienes tras días de evaluación sugieren la realización de un estudio contrastado y la administración de procinéticos.

Se realiza ultrasonido abdominal que muestra estomago distendido, con contenido en su interior y aumento del patrón gaseoso intraabdominal. Luego de este estudio se procede a realizar rayos X de abdomen simple que muestra dilatación gástrica y duodenal (Figura 1) realizar el estudio de colon por enema se recibe el siguiente informe: Colon de buen calibre y buen posicionamiento, sin alteraciones.



Figura 1. Radiografía de abdomen simple. **Fuente:** Autores

Una vez reunidos dichos resultados se realiza una discusión del caso por el equipo multidisciplinario y se determina la realización de un estudio contrastado esófago, estómago, duodeno que arroja el siguiente informe: Estomago y primera porción del duodeno dilatado, con escaso pase de contraste distal, que impresiona desfiladero hacia la 2da porción duodenal. (Figura 2)

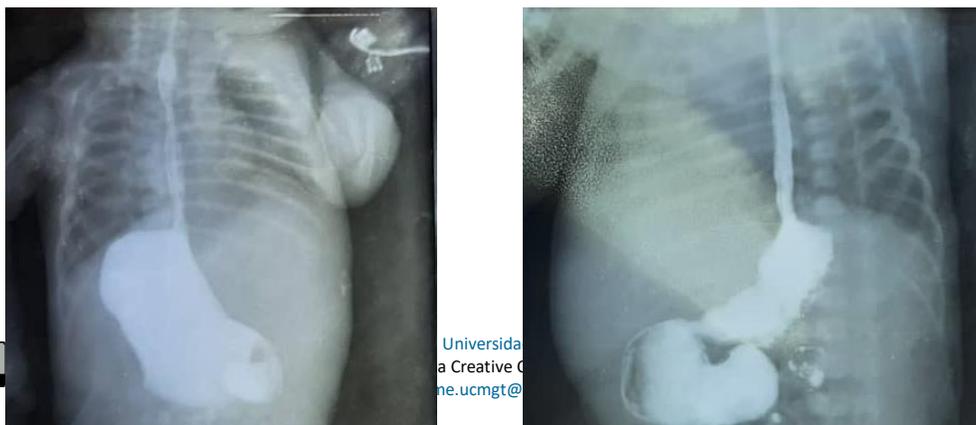


Figura 2. Estudio contrastado esófago, estómago, duodeno. **Fuente:** Autores

Por lo anterior se decide realizar intervención quirúrgica bajo la impresión diagnóstica inicial de Estenosis duodenal por brida de Trood, sin embargo, durante la cirugía se constata Estenosis de la segunda porción del duodeno por Síndrome de la Mesentérica Superior; motivo por el cual se realiza Duodeno Yeyunostomía en plano semicircular utilizando Vicril 0.0 y se deja sonda transanastomótica.

DISCUSIÓN

El diagnóstico del SAMS constituye un desafío debido a su inicio insidioso y presentación atípica lo cual, a su vez propicia la necesidad de aplicar en estos pacientes tratamientos más invasivos, por lo que se puede inferir que la sospecha clínica precoz es directamente proporcional a un mejor pronóstico para el paciente.

Teniendo en cuenta lo antes planteado, diversos autores coinciden en que el SAMS debe tenerse en cuenta como un diagnóstico diferencial ante cualquier paciente pediátrico que presente hallazgos clínicos sugerentes de una obstrucción intestinal incompleta (vómito gastrobiliar, dolor abdominal crónico y pérdida de peso), aun cuando la presentación de esta entidad no sea típica en este grupo etario. Sin embargo, en más de 95 % de los casos el diagnóstico se realiza a través de estudios de imagen como en el caso presentado. ^(8,9)

El tratamiento de este síndrome generalmente es conservador e incluye terapia postural y colocación de una sonda nasogástrica para restaurar una distancia aortomesentérica normal, promover el aumento de peso y aliviar la obstrucción. Sin embargo, la sobrealimentación y la subalimentación son las principales limitaciones de este tratamiento que pueden tener efectos en la recuperación del paciente. ⁽⁹⁾

En casos refractarios al manejo conservador, se debe optar por el tratamiento quirúrgico. Por lo general este tratamiento consiste en la realización de una duodeno yeyunostomía o

la sección del ligamento de Treitz para intentar el descenso y la movilización del duodeno con el fin de liberarlo de la compresión (procedimiento de Strong).^(8,10)

En este caso la decisión se inclinó hacia el procedimiento quirúrgico, dado que se realizaron varios intentos de manejo médico sin obtener mejoría. Se practicó la liberación del ángulo de Treitz y Duodeno Yeyunostomía en plano semicircular con inserción de una sonda transanastomótica con el fin de drenar las secreciones gástricas y evitar así la distensión abdominal, logrando de esta manera una evolución favorable.

Por lo que se puede concluir que el caso presentado constituye el primer y único registro existente de su tipo atendido en el Servicio de Neonatología del Hospital Provincial Antonio Luaces Iraola de Ciego de Ávila y que además es intervenido exitosamente dentro de la institución. Al examen físico exhaustivo y la valoración en conjunto de un equipo multidisciplinario se debe el diagnóstico temprano de esta entidad, pues solo el diagnóstico precoz y la intervención oportuna son directamente proporcionales a la mejora en el pronóstico y la calidad de vida del paciente, especialmente en pacientes con Síndrome de Down.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Artigas M. Síndrome de Down (Trisomía 21). Junta Directiv de la Asociación Esp de Ped [Internet]. 2005 [Citado 20 Mar 2024]; (6):37-43. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>
2. Síndrome de Down. Descripción general. Mayo Clinic [Internet]. Estados Unidos: Mayo Clinic [citado 20 Mar 2024]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Down%20es,con%20el%20s%C3%AADndrome%20de%20Down>
3. Personas con Síndrome de Down: El derecho a decidir sus vidas. Tribuna de La Habana. Órgano del Comité Provincial del Partido [Internet]. La Habana: Tribuna de La Habana [citado 27 Mar 2024]. Disponible en: <http://www.tribuna.cu/salud/2020-03-21/personas-con-sindrome-de-down-el-derecho-a-decidir-sus-vidas>
4. Díaz S, Yokoyama E y Del Castillo V. Acta pediátrica de México. ActpedMex [Internet]. 2016 [citado 27 Mar 2024]; 37(5). Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0186-23912016000500289&script=sci_arttext
5. El síndrome de Down hoy. Dirigido a familias y profesionales. Mi hijo con síndrome de Down [Internet]. Andalucía: DOWN España; 2020 [citado 27 Mar 2024]. Disponible en: <https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2019/02/S%C3%ADndrome-de-Down-hoy.pdf>



6. Pérez C, herrera Z, Cañizares D, García J Y Nieto F. Incidencia de Síndrome de Down en la sala de neonatología. Rev Univ y Soc [Internet]. 2022 [citado 8 Abr 2024]; 14(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2218-36202022000200328
7. Álvarez Carrillo JR, Siguantay Chanás MA, Leiva Pineda CM, Mena Pineda ER. Síndrome de la Arteria Mesentérica Superior: Abordaje quirúrgico. Reporte de caso. Rev Guatem Cir [Internet]. 2021 [Citado 8 Abr 2024]; 27(1): 48-51. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1372408>
8. Ochoa Nava R, Guadarrama Vallejo AC, García Carrizosa S, Herrera Víctor FJ. Síndrome de la arteria mesentérica superior: una causa inusual de obstrucción intestinal incompleta en un paciente pediátrico. Rev Mex Pediatr [Internet]. 2017 [Citado 12 Abr 2024]; 84(2): 61-65. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=72268>
9. Jaimes González CV, Pereira Velásquez MJ, Rodríguez Fajardo CA, Unigarro Villota JP. Síndrome de arteria mesentérica superior. Rev Colomb de Cir [Internet]. 2024 [Citado 12 Abr 2024]; 39 (1). Disponible en: <https://www.revistacirugia.org/index.php/cirugia/article/view/2558>
10. Liz A, Castro A, Viola M, González F. Síndrome de la arteria mesentérica superior o Síndrome de Wilkie. Presentación de tres casos clínicos y revisión de la literatura. Rev Cir [Internet]. 2023 [Citado 15 Abr 2024]; 75(5): 399-405. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2452-45492023000500399&lng=es

Declaración de conflictos de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores:

DFS: Conceptualización, Investigación, Metodología, Administración del proyecto, Visualización, Validación, Supervisión, Redacción - revisión y edición.

JLPD: Conceptualización, Investigación, Metodología, Administración del proyecto, Visualización, Validación, Supervisión, Redacción - revisión y edición.

WEG: Metodología, Administración del proyecto, Visualización, Redacción - revisión y edición.

GMMP: Metodología, Administración del proyecto, Visualización, Redacción - revisión y edición.

Financiación:

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.



