

Duplicidad esofagogástrica completa e invertida

J.M. Morán Penco¹, J. Vázquez², E. Forsheden Ahs³, S. Sanjuán Rodríguez⁴, A. Pairola⁵, V. García-Martínez⁶

¹Catedra de Cirugía. Universidad de Extremadura. Clideba Quirón Salud. Badajoz. ²Unidad de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Quirón. Madrid. ³Hospital de Nykøbing. Denmark. ⁴Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil. Badajoz. ⁵Clideba Hospital Quirón Salud. Badajoz. ⁶Catedra de Anatomía. Universidad de Extremadura. Badajoz.

RESUMEN

Niña de 4 meses, afecta de una duplicidad gástrica, descubierta como masa abdominal palpable y que desplazaba el bazo y el riñón izquierdo. Mediante laparotomía, se observa una duplicidad gástrica y, tras aspirar una secreción amarillenta, se realiza su exéresis junto con la pared muscular común con la curvatura mayor del estómago y una estructura tubular que, partiendo del polo inferior de la malformación y comunicada con ella, pasaba por encima de la cabeza del páncreas y de la segunda porción duodenal, siguiendo luego un curso posterior hasta insertarse en la base del pilar diafragmático derecho. La histología de esta formación tubular fue compatible con el esófago.

Conclusiones. Este tipo de duplicidad no la hemos visto referida en la literatura y refuerza la teoría de que estas malformaciones pudieran ser secundarias a errores de transcripción genéticas de información en la diferenciación del endodermo del tubo digestivo primitivo y de la notocorda.

PALABRAS CLAVE: Duplicaciones digestivas; Duplicación gástrica; Duplicación esofágica.

COMPLETE AND INVERTED ESOPHAGASTRIC DUPLICATION

ABSTRACT

A 4-month old girl affected by gastric duplication discovered as a palpable abdominal mass displacing the spleen and left kidney. During laparotomy, a yellowish secretion is aspirated and the gastric duplication is excised together with the common muscular Wall of the greater curvature of the stomach. Also excised, a tubular structure starting from the inferior pole of the malformation, and communicating with it, passing superior to the head of the pancreas and the second portion of the duodenum, followed by a posterior course before inserting into the right cruz of the diaphragm.

The histology of the tubular formation was compatible with esophagus.

Conclusion. This type of duplication has not been reported in the literature and reinforces the theory that these malformations could be

secondary to genetic transcription errors, in the differentiation of the endoderm of the primitive digestive tract and the notochord.

KEY WORDS: Gastrointestinal duplication; Gastric duplication; Esophageal duplication.

INTRODUCCIÓN

El concepto de duplicidad intestinal fue introducido por Gross y Holcomb⁽¹⁾ y permite agrupar en una única idea la gran variedad de este tipo de anomalías del conducto onfalomesentérico, y que pueden aparecer desde la boca hasta el recto. La incidencia global de las duplicidades digestivas estaría entre 4.000 y 6.000 RN, representando las gástricas un 4-8% del total y siendo algo más frecuentes en el sexo masculino⁽²⁾. Las duplicidades y triplicidades digestivas se han asociado también con anomalías vertebrales (hemivertebra, espina bífida...), con duplicidades torácicas y con teratomas^(2,3). La clínica depende de la localización de la duplicidad, de su tamaño, de su posible comunicación con el tramo digestivo, de la existencia de mucosa gástrica o pancreática en su interior que puede originar hemorragias e incluso de su comprobada degeneración maligna en diferentes tipos de tumores^(2,4-7). Presentamos aquí un caso de duplicidad gástrica acompañada de una duplicidad esofágica en posición invertida y que finalizaba en la primera vértebra lumbar, fuera del tubo digestivo, sin que hayamos encontrado un caso similar en la literatura y que nos plantea una reconsideración del desarrollo embrionario de esta malformación.

CASO CLÍNICO

Niña de 4 meses, que presentaba una masa abdominal palpable en hipocondrio izquierdo y que, en la ecografía era de ecogenicidad líquida homogénea, de unos 5 × 7 cm y considerada intraesplénica (Fig. 1). No se aprecia compresión de la luz gástrica pero sí desplazamiento del bazo y descenso del riñón izquierdo. La Rx de tórax y abdomen, así como el resto de pruebas analíticas resultaron normales. Es intervenida mediante

Correspondencia: Dr. J.M. Morán. Cátedra de Cirugía. Facultad de Medicina. Av/ Elvas, s/n. 06006 Badajoz.

E-mail: jmmenco@gmail.com; jmmoran@unex.es

Recibido: Marzo 2017

Aceptado: Julio 2017

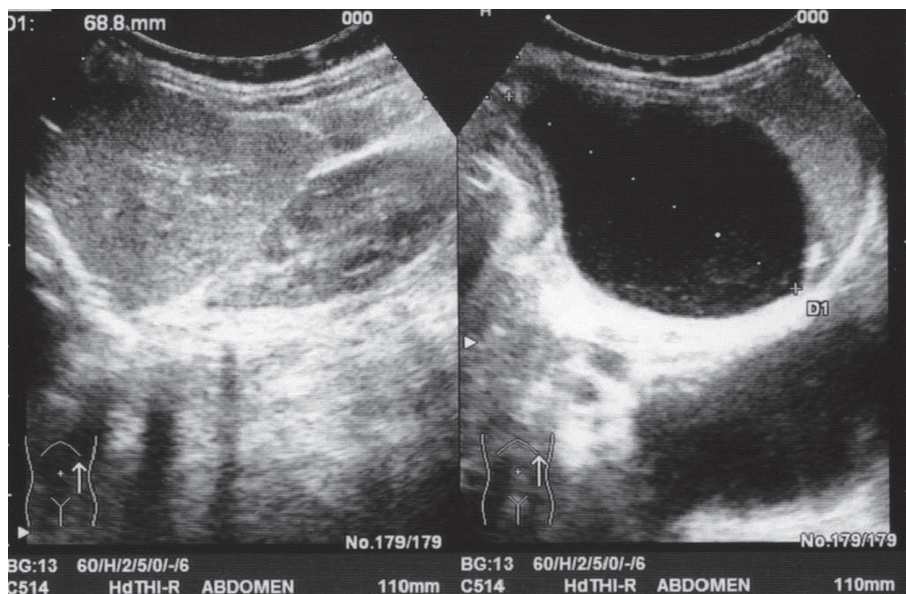


Figura 1. Imagen de tumoración quística que desplaza el bazo. Medía 7 cm de eje mayor.

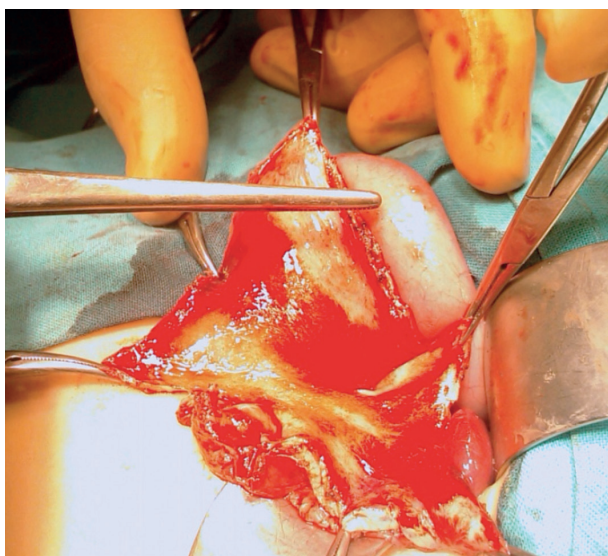


Figura 2. Aspecto y tamaño de la duplicidad abierta.

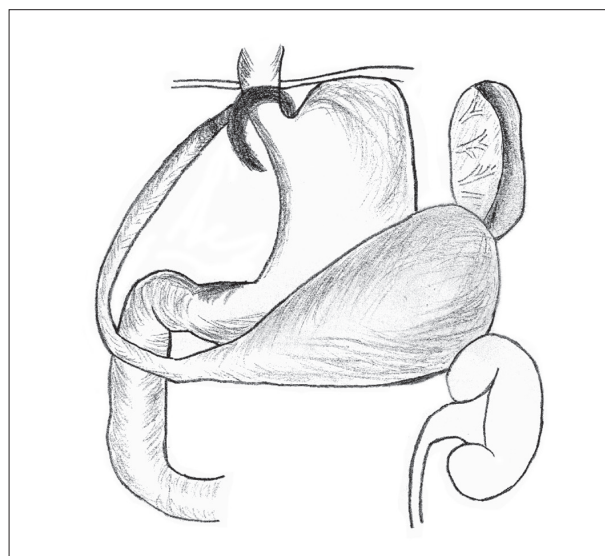


Figura 3. Dibujo esquemático de la malformación, antes de su total extirpación.

laparotomía, hallándose una duplicidad gástrica y, tras aspirar una secreción amarillenta, se realiza su exéresis, extirpando pared muscular común con la curvatura mayor del estómago (Fig. 2) y una estructura tubular que, partiendo del polo inferior de la malformación y comunicada con ella, pasaba por encima de la cabeza del páncreas y de la segunda porción duodenal, siguiendo luego un curso posterior y ascendente hasta insertarse en la base del pilar diafragmático derecho, en la primera vértebra lumbar (Fig. 3). Tras ocho años de seguimiento no ha habido recurrencias, habiéndose descartado otras malformaciones asociadas. Se hizo un estudio genético de deleciones y duplicaciones de DNA cromosómico para evaluación de múltiples anomalías congénitas, mediante hibridación genómica comparada (CGH) con una

array de 750.000 sondas. Así, se puso de manifiesto un genoma femenino con 17 variaciones de segmentos de DNA con número de copias (CNVs), que no pueden considerarse patogénicas porque carecían de ligamiento asociado a enfermedad, tanto por el hecho de que eran de tamaño similar a las de los individuos sanos como porque esas regiones no contienen genes ligados a trastornos conocidos y registrados en el catálogo OMIM.

DISCUSIÓN

Las duplicidades digestivas parecen estar inducidas por los mismos genes encargados de la diferenciación y desarrollo

del tubo digestivo, pero la expresión de tejido gástrico parece más abundante que el resto del tejido digestivo, tanto en las anomalías ortotópicas como en las heterotópicas. Además, los mismos genes que inducen la expresión de tejido digestivo parecen ser los encargados de diferenciar también el tejido paravertebral⁽⁸⁾, por lo que no debería extrañarnos la asociación entre ellas.

Aunque se han descrito muchas variedades anatómicas de duplicidad gástrica, conectadas o no a la luz digestiva y a otras duplicidades pancreático-biliares o torácicas, casi todas ellas son histológicamente muy similares, conteniendo con frecuencia mucosa ectópica además de la gástrica. Los casos publicados asociados a duplicidades torácicas o duodenales, pancreáticas o biliares, demuestran que la malformación puede prolongarse, pero como una continuidad con el tubo digestivo. Sin embargo, nuestro caso es el único en que no solo se une a una estructura esofágica macroscópica y microscópicamente, sino que está invertida; es el esófago el que sigue al estómago en vez de anteponerse, en dirección descendente y a la derecha, al revés que la normalidad. Además, el esófago acaba insertándose en un cuerpo vertebral, lo que nos hace pensar que, al menos en este caso, estas malformaciones pudieran ser secundarias a errores de transcripción genéticas de información en la diferenciación del endodermo del tubo digestivo primitivo y de la notocorda. Y, como hemos dicho anteriormente, también explicaría la asociación de las duplicidades digestivas con las anomalías vertebrales. A este respecto, el estudio genético no dio alteraciones que pudieran considerarse etiológicas. Sin embargo, la ausencia de variantes patogénicas mediante aCGH no permite excluir por completo un ligamiento génico, puesto que la mayoría no están ligados a deleciones o duplicaciones del DNA sino a variaciones de su secuencia –mutaciones– que requieren estudios de secuenciación. Así que sería mejor en estos casos llevar a cabo un estudio del exoma mediante secuenciación masiva, aunque su precio actual sea muy elevado⁽⁹⁾.

Conclusiones. Este tipo de duplicidad no la hemos visto referida en la literatura y refuerza la teoría de que estas malformaciones pudieran ser secundarias a errores de transcripción genéticas de información en la diferenciación del endodermo del tubo digestivo primitivo y de la notocorda.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gross Re, Holcomb Gw Jr, Farber S. Duplications of the alimentary tract. *Pediatrics*; 1952; 9: 448-68.
2. Holcomb GW 3rd, Gheissari A, O'Neill JA Jr, Shorter NA, Bishop HC. Surgical management of alimentary tract duplications. *Ann Surg*. 1989; 209: 167-74.
3. Hartog H, Dikkers FG, Veldhuizen AG, Coppes MH, Sleeboom C, de Langen ZJ. Cervical cystic swelling in an adolescent: unusual association of a cervical mature teratoma with vertebral anomalies and a history of gastric duplication cyst. *J Pediatr Surg*. 2011; 46: e15-18.
4. Soares-Oliveira M, Castañón M, Carvalho JL, Ribo JM, Bello P, Estevo-Costa J, Morales L.: Intestinal duplications. A survey of 18 cases. *An Esp Pediatr*. 2002; 56: 430-3.
5. López-Fernández S, Hernández-Martín S, Ramírez M, Ortiz R, Martínez L, Tovar JA. Pyloroduodenal duplication cysts: treatment of 11 cases. *Eur J Pediatr Surg*. 2013; 23: 312-6.
6. Klimopoulos S, Gialvalis D, Marougas M, Zotos D, Orfanos N, Roussakis A, et al. Unusual case of massive hemorrhage of a gastric duplication cyst in a very advanced age. *Langenbecks Arch Surg*. 2009; 394: 745-7.
7. Ma H, Xiao W, Li J, Li Y. Clinical and pathological analysis of malignancies arising from alimentary tract duplications. *Surg Oncol*. 2012; 21: 324-30.
8. Gaunt SJ, Krumlauf R, Duboule D. Mouse homeo-genes within a sub-family, Hox-1.4, -2.6 and -5.1, display similar anteroposterior domains of expression in the embryo, but show stage- and tissue-dependent differences in their regulation. *Development*. 1989; 107: 131-41.
9. Veltman JA, Brunner HG. De novo mutations in human genetic disease. *Nat Rev Genet*. 2012; 13: 565-75.