

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Atresia duodenal asociada a variz de la vena umbilical, diagnóstico prenatal por ultrasonografía fetal

### Duodenal atresia associated with umbilical vein varix: prenatal diagnosis by fetal ultrasonography

Alegna de la Caridad Ochoa Hidalgo\*, Bertha de la Caridad Hernández Almaguer\*\*, Glenys Katuska Silva González\*\*

\*Departamento Provincial de Genética Médica. Hospital Pediátrico Provincial "Mártires de Las Tunas". \*\*Departamento Provincial de Genética Médica. Hospital Pediátrico Provincial "Mártires de Las Tunas". Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Alegna de la Caridad Ochoa Hidalgo, correo electrónico: alegna@ltu.sld.cu.

Recibido: 13 de enero de 2017

Aprobado: 28 de febrero de 2017

#### RESUMEN

La atresia de duodeno es el sitio más frecuente de obstrucción de vías digestivas, es diagnosticable en la etapa prenatal; en cambio, la variz de la vena umbilical constituye una rara entidad. Ambas anomalías han sido asociadas a otras malformaciones y entidades genéticas. Se presenta el caso de una paciente con embarazo de riesgo genético, remitida de su área de salud por alteraciones en la ecografía fetal correspondiente al segundo trimestre, estómago aumentado de tamaño, asas de intestino delgado ligeramente dilatadas, acompañado de un aumento del peristaltismo intestinal. Se hace diagnóstico simultáneo de atresia duodenal y variz de la vena umbilical. La gestante y su familia deciden continuar con el embarazo. El diagnóstico precoz de malformaciones obstructivas del tubo digestivo, como la atresia duodenal, y de una variz umbilical asociada, cuando se decide evolución hasta el término del embarazo, permite al equipo multidisciplinario adoptar medidas para prevenir posibles complicaciones prenatales y planificar un tratamiento quirúrgico postnatal precoz, para una mejor evolución postoperatoria.

**Palabras clave:** GENÉTICA; ULTRASONOGRAFÍA FETAL; ATRESIA DE DUODENO; VÍAS DIGESTIVAS; OBSTRUCCIÓN.

**Descriptor:** GENÉTICA; ULTRASONOGRAFÍA PRENATAL; DUODENO/anomalías.

#### SUMMARY

Duodenal atresia is the most frequent site of obstruction of the digestive tract and may be diagnosed in the prenatal stage. However, the varix of the umbilical vein is a rare entity. Both anomalies have been associated with other malformations and genetic entities. This study presents the case of a patient with a genetic high-risk pregnancy referred from her health area due to alterations in fetal echography corresponding to the second trimester, enlarged stomach, slightly enlarged small intestine loops, accompanied by an increase in intestinal peristalsis. A simultaneous diagnosis of duodenal atresia and varix of the umbilical vein is made. The pregnant woman and her family decide to keep the pregnancy. Early diagnosis of obstructive malformations of the digestive tract such as duodenal atresia and an associated umbilical varix, when deciding progress until pregnancy reaches full term, allows the multidisciplinary team to take measures to prevent possible prenatal complications and to plan an early postnatal surgical treatment for a better postoperative progress.

**Key words:** GENETICS; FETAL ULTRASONOGRAPHY; DUODENAL ATRESIA; DIGESTIVE TRACT; OBSTRUCTION.

**Descriptor:** GENETICS; ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; DUODENAL/abnormalities.

Citar como: Ochoa Hidalgo Ad, Hernández Almaguer Bd, Silva González GK. Atresia duodenal asociado a variz de la vena umbilical, diagnóstico prenatal por ultrasonografía fetal. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2017; 42(2). Disponible en: <http://revzoiilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1068>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas  
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas  
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

## INTRODUCCIÓN

Las atresias gastrointestinales fetales pueden ocurrir en cualquier parte del conducto digestivo, desde el esófago hasta el ano, sin embargo, se considera que el sitio más frecuente de la obstrucción es el duodeno, siendo esta una de las malformaciones más frecuentes en el intestino delgado y causa principal de la obstrucción intestinal en el recién nacido. Se presenta con una frecuencia de 1 en 10 mil nacidos vivos, con igual incidencia en ambos sexos. (1, 2)

El intestino comienza como un tubo recto que se extiende desde el estómago hasta el recto; durante la quinta semana fetal y las subsiguientes se produce un alargamiento del intestino primitivo, que se extiende en arco hacia el futuro ombligo. Primero, se localiza dentro del abdomen del feto, pero con el crecimiento de las otras vísceras, como el hígado y bazo, no tiene espacio suficiente y provoca que salga de la cavidad abdominal, temporalmente parte del intestino se desplaza hacia adentro del cordón umbilical. Alrededor de la décima semana de gestación, al agrandarse la cavidad abdominal, el intestino sale del cordón umbilical y regresa al abdomen, se introduce dando dos vueltas, con una rotación de 270° y deja de ser un tubo recto. Proceso que termina a las 12 semanas; alteraciones embriológicas en esta etapa son responsables de la aparición de obstrucciones de este órgano anatómico.

Por otra parte, la variz de la vena umbilical es una dilatación, puede localizarse en la porción de la vena umbilical dentro del abdomen fetal o en la porción intra amniótica. (3) La localización en el trayecto intraabdominal de la vena umbilical fetal es una rara entidad. Ecográficamente se observa una dilatación

en el curso de la vena umbilical entre la pared abdominal y el borde inferior del hígado. El Doppler pulsado y color permiten hacer el diagnóstico diferencial con otras masas líquidas y además excluir la presencia de un trombo en el seno de la variz. (4)

En ambos diagnóstico (atresia duodenal y variz de la vena umbilical) se han asociado la presencia de otras anomalías congénitas que ensombrecen el pronóstico del embarazo y su producto. Han sido asociados a cromosomopatías y malformaciones cardíacas, entre otros defectos. (3, 5)

La presencia de una atresia duodenal y una variz de la vena umbilical en un mismo feto, diagnosticado por ultrasonografía del segundo trimestre del embarazo, dada su infrecuente combinación, motivó la presentación de este caso por el interés científico del mismo.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 24 años de edad con antecedente obstétrico de 2 embarazos, uno de ellos fue un parto distóxico y el otro un aborto a través de una microcesárea por un hematoma retroplacentario, se recoge, además, que existe antecedente personal y familiar de trombopatías. No hábitos tóxicos, ni consumo de medicamentos teratógeos.

Embarazo actual de riesgo genético bajo, que se capta tempranamente. Con estudios prenatales normales. Electroforesis de hemoglobina AA, ultrasonografía del primer trimestre normal para marcadores de cromosomopatía fetal (normal) con una translucencia nuchal 1,1mm, ductus venoso normal, hueso nasal presente, sin defectos estructurales fetales para ese tiempo de gestación. Alfa feto proteína 1,1 MOM.

## IMAGEN 1. Corte transversal del abdomen fetal, se observa una imagen característica de doble burbuja por distensión simultánea del estómago y la porción proximal del duodeno



En la ecografía fetal correspondiente al segundo trimestre es remitida de su área de salud al nivel terciario por marcadores del 2do trimestre. Encontrándose con un tiempo gestacional de 23,5 sem, feto único, cefalico, placenta porterior, líquido amniótico normal, sexo femenino. En la evaluación del abdomen fetal se aprecia estomago aumentado de tamaño, midiendo 36 X 16 X 20 mm, asas de intestino delgado ligeramente dilatado miden 18X7 mm, acompañado de un aumento del peristaltismo intestinal (**imagen 1**). Resto de la morfología fetal normal, es seguida ultrasonográficamente y asesorada genéticamente cada 15 días, manteniendose los signos indirectos de defecto digestivo y decidiendo continuar con el embarazo por

voluntad de los padres, decisión respetada por el equipo multidisciplinario que los atiende.

Al reevaluarse con tiempo gestacional de 27,1 sem, LA 21 cm (líquido amniótico ligeramente aumentado), además del estomago aumentado de tamaño 39X18 mm, se visualiza imagen de doble burbuja a nivel del intestino delgado y una dilatación en la pared anterior del cordón umbilical del 16 mm, pudiendo estar relacionada con una variz o aneurisma de la vena umbilical (**imagen 2**). Es asesorada y se le ofrece diagnóstico prenatal citogenético a través de amniocentesis, pero la paciente no acepta por el riesgo de parto pretérmino. La familia mantiene la decisión de continuar a pesar de los riesgos asociados a las alteraciones encontradas en el feto.

### **IMAGEN 2. Imagen de Doppler color de la variz de la vena umbilical, permite visualizar flujo venoso homogéneo**



### **DISCUSIÓN**

Al analizar las imágenes observadas en la ultrasonografía del abdomen fetal, se consideró de inmediato que el feto es portador de una obstrucción de vías digestivas, por la posición anatómica y las características ultrasonográficas se le diagnostica una atresia duodenal.

La literatura revisada reporta que la atresia intestinal embriológicamente es consecuencia de una inadecuada recanalización y proliferación del epitelio intestinal en la sexta semana de gestación, en otros casos están asociadas a accidente vascular mesentérico, con necrosis y reabsorción del segmento intestinal involucrado. (6)

La atresia intestinal puede estar asociada a otras malformaciones congénitas, especialmente algún tipo de trisomías, por ejemplo, la trisomía 21 se asocia a la atresia duodenal en un 30 % de los casos. Otras entidades se han descrito y se asocian a las enfermedades congénitas del corazón y a las

renales, pero estas son más frecuentes en las atresias de la parte baja del intestino. Defectos de la pared abdominal como el onfalocele y la gastrosquisis pueden asociarse también a atresia intestinal. La fibrosis quística, o la enfermedad de Hirschprung, son padecimientos hereditarios que pueden estar asociados con las atresias intestinales, lo cual complica el manejo de éstas.

En cuanto a la otra anomalía encontrada en la pesquisa ultrasonográfica, es de consideración que es compatible con una variz de vena umbilical; la detección de flujo venoso homogéneo, efectuada con Doppler pulsado y Doppler color, la distinguió de otras masas hipocogénicas intraabdominales, como una vesícula biliar dilatada, un segmento del tracto urinario o gastrointestinal o un quiste del colédoco, hepático, mesentérico, o del uraco.

El diámetro de la dilatación también contribuyó al diagnóstico. Autores utilizan el criterio diagnóstico del diámetro superior a 9 mm, otros definen la variz

con un diámetro transversal 1,5 veces superior al diámetro de la vena umbilical intrahepática. (4)

El pronóstico de la variz a este nivel anatómico ha sido descrito como variable, es favorable si es hallazgo único, pero se agrava si se asocia a otros defectos, de hecho ha sido descrito que en un 5 a un 12 % está relacionada con cromosomopatías o malformaciones cardíacas. (3)

Otro elemento para el pronóstico es el tiempo de gestación de su detección. Se ha sugerido que el pronóstico empeora cuando se diagnostica la variz antes del tercer trimestre y cuando el calibre supera los 10 mm y que el hallazgo de la variz haría aconsejable el estudio del cariotipo, indicado en este caso, pero rechazado por la familia. (4)

Complicaciones como el hidropic fetal en un 5 % y trombosis han sido relacionadas a la presencia de esta anomalía. Algunos autores consideran la variz umbilical una lesión más que una anomalía congénita, teniendo en cuenta que dos de tres son diagnosticadas después de las 30 semanas de gestación, como su incidencia es muy baja, su significado clínico es controversial, sin embargo, por la presencia de esta alteración en el síndrome de Down y otras cromosomopatías, ha sido considerado un marcador fetal de aneuploidía. (5) Además, en esta valoración se tuvo en consideración que la presencia de otras malformaciones asociadas, es el principal factor de morbilidad en estos casos. (7)

Con todos estos elementos se le ofreció el asesoramiento genético a la gestante y su familia,

presentado todos los riesgos asociados al desarrollo de este embarazo y la posibilidad de un aborto selectivo, también llamado terapéutico o eugenésico, aborto legalizado en numerosos países, incluyendo Cuba, justificado por la razón del riesgo de malformación congénita y graves anomalías genéticas en el feto. (8, 9)

La decisión final es de la familia, en este caso optaron por la continuidad, respetada por el equipo multidisciplinario, quienes asumen todas las medidas posibles de seguimiento para prevenir posibles complicaciones, que permitirá un tratamiento postnatal precoz, menor incidencia de complicaciones y una mejor evolución postoperatoria. (2, 10)

El caso presentado se mantiene bajo seguimiento sistemático en consulta multidisciplinaria en el Departamento Provincial de Genética Médica, explorando la detección de nuevos defectos o marcadores y la aparición de complicaciones que pongan en riesgo la vida o calidad de vida del feto y de la madre.

El diagnóstico precoz de malformaciones obstructivas del tubo digestivo, como la atresia duodenal y de una variz umbilical asociada, cuando se decide evolución hasta el término del embarazo, permite al equipo multidisciplinario adoptar medidas para prevenir posibles complicaciones prenatales y planificar un tratamiento quirúrgico postnatal precoz para una mejor evolución postoperatoria.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Urviola R. Diagnóstico ultrasonográfico prenatal y manejo de atresias combinadas duodenal y esofágica con fístula traqueoesofágica. *Ginecol. Obstet. (Perú)* [revista en internet]. 2003 [citado 13 de marzo 2017]; 49(1): 59-62 [http://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/ginecologia/vol49\\_n1/diagn%C3%B3stico.htm](http://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/ginecologia/vol49_n1/diagn%C3%B3stico.htm).
2. Alejandro Álvarez J, Rocío Aedo A, Rodolfo Sepúlveda M. Caso clínico-radiológico para diagnóstico. *Rev. chil. pediatr* [revista en internet]. 2013, Feb [citado 13 de marzo 2017]; 84(1): 93-95. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062013000100012&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062013000100012&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062013000100012>.
3. Sepulveda W, Mackenna A, Sanchez J, Corral E, Carstens E. Fetal prognosis in varix of the intrafetal umbilical vein. *J Ultrasound Med* [revista en internet]. 1998 [citado 13 de marzo 2017]; 17(3): 171-5. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9514169>.
4. Quesada G, Centeno F, Beltrán, Bravo PA, Sanz M, Marina C, Tarancón I. Variz intraabdominal de la vena umbilical fetal. *Toko Gin Pract* [revista en internet]. 2002 [citado 13 de marzo 2017]; 61: 487-9. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-toko-ginecologia-practica-133-articulo-variz-intraabdominal-vena-umbilical-fetal-13039737>.
5. Lee S W, Kim M Y, Kim J E, Chung J H, Lee H J, Yoon J Y. Clinical characteristics and outcomes of antenatal fetal intra-abdominal umbilical vein varix detection. *Obstet Gynecol Sci* [revista en internet]. 2014 [citado 13 de marzo 2017]; 57(3): 181-186. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4038683/>.
6. Saša R V, Ranko L, Snezana C, Lidija B, Djordje S. Duodenal atresia with apple-peel configuration of the ileum and absent superior mesenteric artery. *BMC Pediatrics* [revista en internet]. 2016 [citado 13 de marzo 2017]; 16(1): 150. Disponible en: <http://download.springer.com/static/pdf/159/art%253A10.1186%252Fs12887-016-0690-y.pdf?>

7. Sánchez Dione J, Ferreiro Rodríguez A, Llamas Paneque A, Rodríguez Tur Y, Rizo López D, Yasell Rodríguez M, et al. Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. *Rev Cubana Pediatr* [revista en internet]. 2016, Mar [citado 13 de marzo 2017]; 88(1). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312016000100005&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100005&lng=es).
8. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [revista en internet]. 2013, Sep [citado 13 de marzo 2017]; 39(3): 273-280. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2013000300007&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007&lng=es).
9. Rojas Betancourt IA, Llamas Paneque A, Marcheco Teruel B. Premisas éticas en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. *Rev. cub. salud pública* [revista en internet]. 2013, Dic [citado 13 de marzo 2017]; 39(4): 779-790. Disponible en: [http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662013000400014&lng=en](http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662013000400014&lng=en).
10. Garriga Cortés M, Joa Mesa T, Dager Haber A, Rubal Wong A. Caracterización de recién nacidos operados a causa de malformaciones digestivas. *MEDISAN* [revista en internet]. 2011, Feb [citado 13 de marzo 2017]; 15(2): 215-221. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-30192011000200011&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192011000200011&lng=es).

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.