



## Artículo breve

# Juntos a la par: La acalasia en Síndrome de Down

**Palabras Claves:** Acalasia, Síndrome de Down, Miotomía endoscópica perioral

Información para el contacto:

Riveros , Ignacio ([ignacio.riveros938@gmail.com](mailto:ignacio.riveros938@gmail.com)) Residencia de Gastroenterología , Hospital Escuela De Agudos Doctor Ramón Madariaga ([headrmresidenciagastro@gmail.com](mailto:headrmresidenciagastro@gmail.com)) .

**Lista de abreviaturas:** POEM (Miotomía endoscópica perioral) VEDA (video endoscopia digestiva alta) EES (esfínter esofágico superior)

**Sostén financiero:** Este trabajo no obtuvo sosten financiero de ningun tipo.

### **Resumen:**

El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más común, encontrándose asociado hasta en un 77 % de los casos con anomalías gastrointestinales que pueden ser de naturaleza estructural o funcional<sup>2</sup>. La Acalasia es un trastorno motor primario del esófago, de etiología desconocida e incurable<sup>1</sup>. La probabilidad de encontrar un paciente con síndrome de Down y acalasia es extremadamente rara. La prevalencia de Acalasia en el síndrome de Down es mayor, lo que implica una asociación única entre estas dos condiciones poco comunes(1). Los 3 tratamientos endoscópicos establecidos son: la aplicación de toxina botulínica y las dilataciones neumáticas, además de otro llamado POEM (per-oral endoscopic myotomy).

Se presenta el caso clínico de paciente masculino de 45 años con diagnóstico de Síndrome de Down y Acalasia evaluado por el nuestro servicio. El principal objetivo es determinar la relación entre estas dos patologías, también revisamos las diversas opciones terapéuticas disponibles como así también como llegar al diagnóstico debido a que son pacientes poco colaboradores para la realización de estudios contrastados y manométricos. Se realizó una sesión de dilatación neumática como puente al tratamiento definitivo con posterior realización de Miotomía endoscópica perioral (POEM) presentando mejoría sintomatológica.

## INTRODUCCIÓN

La Acalasia es un trastorno motor primario del esófago. Puede ser primaria (idiopática) o secundaria. Es de causa desconocida (con múltiples teorías principalmente de tipo inmunológico), crónica, progresiva e incurable, que resulta de la degeneración de las células ganglionares del plexo mientérico de la pared esofágica que provoca relajación incompleta del esfínter esofágico inferior (EEI) y aperistalsis del cuerpo esofágico, mientras que la presión en reposo del EEI está elevada en el 60% de los casos. Siendo estos fenómenos los responsables de los signos y síntomas de la enfermedad.

### **Caso clínico**

Masculino de 45 años con diagnóstico de Síndrome de Down, Hipotiroidismo, Psicosis, Hiperuricemia medicado con levotiroxina, pantoprazol, ketiapina, allopurinol. Inicia hace 2 años con movimientos corporales anormales durante las comidas, hiperextensión del cuello, elevación de miembros superiores acompañado de irritabilidad, episodios de regurgitaciones y sialorrea con pérdida de peso mayor de 10 kg en los últimos 3 meses, se realiza serología para Chagas siendo esta negativa. La presentación clínica hace sospechar en una Acalasia esofágica, se calcula Score de Eckardt de 7 puntos a expensas de Disfagia ocasional, regurgitación ocasional, dolor retroesternal diario y pérdida de más 10 kg.



Se indica la realización de un tránsito esofágico donde se evidencia un mega esófago con codo distal con signo de cola de ratón (Figura 2). En la VEDA esófago dilatado con disminución del calibre a nivel del esfínter esofágico inferior, se transpone el instrumental con dificultad (Figura 1). Se realizó manometría esofágica convencional según protocolo de Universidad de Chicago para pacientes pediátricos. Al tratarse de paciente poco colaborador, fue necesaria la realización de una vía venosa periférica bajo sedación con anestésico inhalatorio (sevoflurano). Al presentar probabilidad de vía aérea dificultosa por dicha patología de base, se realizó intubación orotraqueal con tubo pediátrico de 5,5 cm con balón con baja insuflación para proteger la vía aérea y evitar la broncoaspiración. Se utilizó propofol como inductor endovenoso a pequeñas dosis (0,3 mg/kg). Como analgésico sistémico se utilizó lidocaína al 2% sin epinefrina, a una dosis de 1 mgr/kg. Durante el procedimiento se logró un plano anestésico superficial para no interferir en la motilidad esofágica. En el periodo de disminución de la concentración plasmática del propofol, el paciente presentaba una sedación aún más superficial por lo cual recuperaba el reflejo de la deglución y en dicho momento se realizaban las degluciones correspondientes. Se logró el plano de anestesia correcto para lograr las degluciones con éxito. Al no contar con manometría de Alta Resolución en nuestra región, se pudo llegar al diagnóstico de certeza a través del trazado manométrico gracias al protocolo instaurado, donde se constata 100% de ondas simultáneas (Figura 2), EEI con presión aumentada y aperistalsis. Arribando al diagnóstico de **Acalasia en paciente con Síndrome de Down**.

## DISCUSION

La Acalasia es una condición poco común, con una prevalencia estimada de 8 por 100,000 personas, sin embargo, parece ser más frecuente en pacientes con síndrome de Down. Por ejemplo, *Zárate et al* reportaron dos (3.4%) pacientes con acalasia en un grupo de 58 niños y adultos con síndrome de Down que fueron evaluados por disfunción motora esofágica. <sup>(1)</sup>

Aunque se desconoce la etiología exacta de la Acalasia, los estudios han propuesto que su patogénesis puede estar relacionada con factores autoinmunes, infecciosos o genéticos que conducen a la pérdida intrínseca de neuronas inhibitoras mientéricas tanto en el esófago como en el EES. El desequilibrio genético en el síndrome de Down se cree que resulta en el desarrollo anormal del sistema nervioso, incluyendo el sistema nervioso entérico, que puede ser debido a la disminución de la migración neuronal o el desarrollo dendríticas anormal. La respuesta inmune aberrante en el síndrome de Down, que es responsable del mayor riesgo de infección, también puede ser un factor que contribuye al desarrollo de la enfermedad, ya que ciertos virus como la varicela-zoster y el sarampión se han implicado previamente en la etiología de la acalasia. Otro mecanismo postulado para la patogénesis es la autoinmunidad, que está altamente asociada con los antígenos de clase II del complejo mayor de histocompatibilidad (MHC) que se observan en ambas afecciones. Según *Zárate et al*, la expresión de estas moléculas MHC de clase II en las células ganglionares esofágicas, cuando es inducida por interferón- $\gamma$  en respuesta a procesos inflamatorios, podría ser una causa de destrucción de las células ganglionares.

Dentro de la sintomatología de la Acalasia, lo más propio es disfagia por sólidos y por líquidos.

La pérdida de peso, regurgitación y dolor torácico ocurren en el 40-60% de los casos, no suele ser mayor a 5-10 kg y la regurgitación y dolor al pecho suelen ser en muchos casos el motivo de consulta. Los pacientes suelen alimentarse de manera más lenta y adoptan maniobras específicas para evitar los síntomas al comer.



Los síntomas suelen aparecer de manera insidiosa, por lo que generalmente pasa mucho tiempo antes de que consulten y se haga el diagnóstico. Los pacientes con historia sugerente de Acalasia deben estudiarse con imágenes, manometría y endoscopia digestiva. El diagnóstico puede sospecharse en una radiografía de tórax simple, en la cual se puede ver el mediastino ensanchado por la dilatación del esófago incluso con nivel hidroaéreo en el interior y ausencia de la burbuja gástrica, ya que la falta de relajación del esfínter no permite el normal paso del aire.

Ante la sospecha clínica, el principal examen diagnóstico es el trago de bario, cuya precisión diagnóstica alcanza hasta 95%. Ésta, típicamente muestra un esófago dilatado que termina con una estrechez con morfología de "pico de pájaro" por la contracción persistente del esfínter esofágico inferior.

Además, se puede complementar el estudio con manometrías del esfínter, en casos de duda o para confirmar el diagnóstico, este examen muestra característicamente un aumento de la presión del EEI, con relajación incompleta de éste y aperistalsis del músculo liso.

Se sugiere realizar endoscopia en los pacientes con Acalasia con factores de riesgo específicos (mayor de 60 años, baja de peso excesiva, antecedentes familiares), para descartar neoplasias digestivas, que pudieran simular una Acalasia.

Para el tratamiento existen diversas opciones:

1. Tratamiento médico con nitratos (nifedipino), con resultados heterogéneos, poco consistentes
2. Inyección endoscópica de toxina butolínica, la cual disminuye la presión del EEI. Su efectividad inicial es comparable con la cirugía, sin embargo, los resultados son poco duraderos
3. Dilatación neumática; tratamiento efectivo, sin embargo, su efecto tampoco resulta duradero, es una buena opción en pacientes que no son buenos candidatos para la cirugía.
4. Miotomía quirúrgica, cirugía en la cual se debilita el EEI mediante la sección de fibras musculares, es el tratamiento más efectivo y duradero para la Acalasia, sin embargo, se corre el riesgo de producir reflujo gastro-esofágico futuro, por lo que se suele acompañar de algún procedimiento antireflujo. La vía de abordaje hoy en día es principalmente laparoscópica o toracoscópica. El 85% de los pacientes sometidos a cirugía evolucionan con importante disminución de los síntomas
5. Per-Oral endoscopic myotomy (POEM): Consiste en una miotomía endoscópica a través de la formación de un canal submucoso y posterior corte de las fibras musculares circulares del EEI.

## Bibliografía

- 1) Zarate, N., Mearin, F., Gil-Vernet, J. M., Camarasa, F., & Malagelada, J. R. (1999). Achalasia and Down's syndrome: coincidental association or something else?. *The American journal of gastroenterology*, 94(6), 1674-1677.
- 2 ) Division of Paediatric Surgery. Department of Surgical Sciences, Faculty of Health Sciences, University of Stellenbosch. Down syndrome and the enteric nervous system. *Pediatric Surgery International*. Volume 24, Issue 8, 873-883, August 2008. .
- 3) Rosen R, Garza JM, Tipnis N. An ANMS-NASPGHAN consensus document on esophageal and antroduodenal manometry in children. *Neurogastroenterology and Motility*, 30(3) September 2017.



## **Datos de autor**

### **Título**

Juntos a la Par: La Acalasia en Síndrome de Down.

### **Autores:**

Giovanna Pornfilio Gularte\*

Sartori Diego Eloy\*\*

Llera Sosa Milena\*\*\*

López Gisele Salome

Riveros, Ignacio\*\*\*\*

\*Jefa de servicio de Gastroenterología y Endoscopia Digestiva Hospital Escuela de Agudos Doctor Ramon Madariaga

\*\*Jefe de residentes del servicio de Gastroenterología y Endoscopia Digestiva Hospital Escuela de Agudos Doctor Ramon Madariaga

\*\*\* Residente de tercer año del servicio de Gastroenterología y Endoscopia Digestiva Hospital Escuela de Agudos Doctor Ramon Madariaga

\*\*\*\* Residentes de primer año del servicio de Gastroenterología y Endoscopia Digestiva Hospital Escuela de Agudos Doctor Ramon Madariaga