

SERVICIO DE OTORRINOLARINGOLOGIA DEL HOSPITAL INFANTIL DOCENTE  
"WILLIAM SOLER". LA HABANA

## *Acalasia esofágica congénita en niña mongólica*

Por los Dres.:

JAIME R. ALTAMAR-RÍOS,\* LIANE BOBBOLLA VACHER\*\*

Altamar-Ríos, J. R. et al. *Acalasia esofágica congénita en niña mongólica*. Rev. Cub. Ped. 46: 4, 1974.

Se presenta el caso de una niña de 9 años con Síndrome de Down, asociada a éste una acalasia esofágica congénita. Se hace una revisión bibliográfica sobre las malformaciones congénitas más frecuentes en el paciente mongólico, no encontrando referencia respecto a su concomitancia con acalasia. Basado en los conceptos sobre la etiología de la acalasia, existentes en la actualidad, se sugiere la posibilidad de que las malformaciones congénitas y las anomalías cromosómicas obedezcan a una alteración metabólico-enzimática común, actuante originariamente en la etapa pre o transembrionaria.

### INTRODUCCION

Frecuentemente aparecen en la literatura médica mundial descripciones sobre síndromes malformativos únicos o múltiples asociados a anomalías cromosómicas, determinando algunos de ellos, una alta mortalidad en las etapas perinatal y primera infancia, mientras otros, de menor gravedad, permiten una vida más prolongada y, en ocasiones, son susceptibles de reparaciones quirúrgicas; igualmente, se ha insistido sobre la mayor incidencia de ciertas afecciones en pacientes con aberraciones cromosómicas.<sup>20</sup> Además, ha sido motivo de sumo interés la relativa frecuencia con que se presentan malformaciones cardíacas o de vías digestivas en pacientes con Síndro-

me de Down,<sup>1,10,11,20,21,22,23</sup> interés que aumenta a partir de los estudios de *Lejeune y cols.*,<sup>17</sup> en 1959, y su hallazgo del cromosoma acrocéntrico extra en las células de dichos enfermos. Se está de acuerdo en que las anomalías del tracto digestivo más frecuentemente encontradas en pacientes mongólicos son las atresias duodenal e íleal, megacolon agangliónico, estenosis pilórica, estenosis del colon e imperforación anal. En Cuba, *Durán Cantillo*<sup>10</sup> (1938) y *Borbolla Vacher y cols.*<sup>4</sup> (1956) han informado sobre la asociación de la enfermedad de Hirschsprung y mongolismo. Sin embargo, la asociación acalasia esofágica congénita y Síndrome de Down no parece haber sido documentada con anterioridad en la literatura médica, siendo esta la razón por la cual presentamos nuestro caso.

### PRESENTACION DE UN CASO

HC 326352 S. F. R. Paciente de 9 años de edad, mestiza, Natural de Oriente. Es la última de 12 hermanos, siendo los demás normales. Embarazo a término cursado con muchos vómi-

\* Especialista de primer grado, jefe del servicio de otorrinolaringología del hospital infantil docente "William Soler". Ave. San Francisco 10 112. Altahabana, La Habana 8, Cuba.

\*\* Profesora de pediatría, jefe del servicio de citogenética del hospital infantil docente "William Soler". Ave. San Francisco 10 112. Altahabana, Habana 8, Cuba.

tos, parto eutócico. Pesó al nacer 7 y media libras teniendo la madre y el padre 45 y 35 años respectivamente. Se sentó a los 10 meses y caminó a los 2 y medio años. Vacunada.

Ingresa por regurgitaciones y disfagia presentes desde el nacimiento con períodos variables de mejoría seguidos por crisis de exacerbaciones que en ocasiones se acompañan de fiebre. A los dos años le fue diagnosticada acalasia esofágica, por lo que se le han estado realizando "dilataciones" periódicamente.

Peso 25 kg. Talla 45 pgs. Circunf. cefál. 47,5 cm. Implantación baja del cabello, caracteres faciales propios del mongolismo (Fig. 1); epi-



Fig. 1.—Facies de la paciente.

cantus, hendiduras palpebrales de oblicuidad mongoloide, boca entreabierta con lengua grande, dificultad para la acomodación a la luz, etc., manos cortas y anchas con clinodactilia y rasgos bilaterales de simio.

Hb. 9,1 g%. Glicemia 108 mg%. Serología, orina y heces fecales negativas. Proteínas totales 6,5 g%. Telecardiograma: rectificación del arco aórtico, área cardíaca normal. Al esofagograma se observa marcada dilatación del cuerpo del esófago con cierre del cardias (Fig. 2).

Cromatina sexual: examen de frotis bucal con coloración acetoorceína: Cuerpos de Barr: 44% —sexo cromatínico positivo.—

Cariotipo realizado a partir de un cultivo de sangre periférica característico del Síndrome de Down: 47,XX,G+.

Urograma y electrocardiograma normales.



Fig. 2.—Marcada dilatación del esófago con cierre del cardias y ausencia de movimientos peristálticos.

#### DISCUSION

Es posible que la asociación acalasia esofágica y Síndrome de Down sea una mera ocurrencia casual, pero la existencia de otras malformaciones patológicamente semejantes a la acalasia, como el megacolon agangliónico, cuya frecuencia en el mongólico se ha juzgado considerable —el 2% de los niños con enfermedad de Hirschsprung son mongólicos,<sup>53</sup>— nos lleva a evaluar estas dos entidades en estrecha vinculación pero sin lograr precisar si ambas lesiones obedecen a una causa común o si la acalasia es una anomalía dependiente del cromosoma extra. En este sentido, los estudios encaminados a encontrar una relación bioquímica e inmunológica<sup>12,15,29</sup> entre la alteración cromosómica y las malformaciones congénitas no han arrojado resultados aclaratorios, ni siquie-

ra la manera cómo se producen los cambios fisicoquímicos descritos en el Síndrome de Down a consecuencia del cromosoma supernumerario.

La acalasia del esófago, por su parte, siendo un trastorno neuromuscular conocido clínicamente y, aunque propiamente dilucidada ya la naturaleza patológica fundamental de la lesión consistente en una disminución o ausencia o degeneración de las células mioentéricas del órgano,<sup>5,6, 25,26</sup> continúa siendo una afección cuya etiopatogenia es motivo de controversias. Algunos autores<sup>2,27</sup> han convenido en considerarla hasta ahora como una entidad nosológicamente con características propias, pero ello no parece corresponder a las evidencias clinicopatológicas, mientras sí se ajusta más a la traducción sintomática a nivel esofágico de una alteración orgánica de significación sistémica que puede afectar, en su evolución, cualquier otra localización o ser más o menos generalizada, y cuya lesión básica, de naturaleza neurovegetativa, asentaría sobre el sistema parasimpático<sup>5,6</sup> con disminución o ausencia de la capacidad contráctil del cuerpo del esófago y cierre del cardias,<sup>8,14,16,21</sup> por acción no controlada del oponente, pudiendo, como se sabe, ser congénita o aparecer en cualquier momento de la vida coincidiendo a menudo con otras patologías de muy diversa causa: desnutrición,<sup>1</sup> diabetes,<sup>15,19,31,32</sup> alcoholismo,<sup>34</sup> lupus,<sup>23</sup> dermatomiositis,<sup>25</sup> esclerodermia,<sup>9,25</sup> artritis reumatoidea,<sup>23</sup> parotiditis recidivante,<sup>2</sup> etc. La observación en parientes ha llevado a algunos autores,<sup>7,23,26,30</sup> a considerar también la posible transmisión genética de la misma. En publicación anterior uno de nosotros<sup>1</sup> ha juzgado la posibilidad de que la génesis de la lesión mioentérica del esó-

fago pudiera ser determinada por un trastorno metabólico-enzimático de la glicólisis aeróbica por déficit vitamínico B, cuyos efectos podrían incidir no sólo en la degeneración del plexo de Auerbach en cualquier momento de la vida sino también en la vida embrionaria formativa del mismo, con la consiguiente lesión congénita. De igual manera, ¿no podría un factor semejante, actuando en la etapa formativa, determinar lesiones a otros niveles o, incidiendo en la etapa preformativa, determinar alguna alteración en las células germinales de uno de los progenitores con las consecuencias lesionales congénitas inherentes al grado y tipo de afección germinal? Según esta hipótesis nos es permitido suponer que las llamadas malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas tendrían una misma causa. En este sentido no debemos pasar inadvertida la coincidente disminución de la función parasimpática pupilar en el mongólico con gran sensibilidad a la atropina.<sup>7,13</sup>

#### CONCLUSIONES

Después de exponer someramente los aspectos conceptuales predominantes respecto a las consideraciones etiológicas orientadas en un sentido unicista que permita explicar la asociación acalasia-mongolismo, podemos hipotéticamente concluir que las dos afecciones podrían obedecer a una causa común determinada posiblemente por una reducción de la actividad enzimática vitamínica B en el metabolismo glucídico aeróbico, sea en las células germinales de uno de los progenitores o en las primeras semanas de la vida embrionaria, con repercusión en el adecuado desarrollo embriológico de las estructuras orgánicas, fundamentalmente neurológicas.

#### SUMMARY

Altamar-Ríos, J. R., et al. *Congenital esophageal achalasia in a mongoloid girl*. Rev. Cub. Ped. 46: 4, 1974.

A case of a nine year-old girl with Down's Syndrome associated with congenital esophageal achalasia is presented. A bibliographical review on most frequent congenital malformations in

mongoloid patients is performed and no reference to the concomitance of these malformations with achalasia is found. Based on the present concepts on the achalasia etiology, the possibility that congenital malformations and chromosomal anomalies be caused by a common metabolic-enzymatic change, which primarily occurs in the pre or transembryonal stage, is suggested.

## RESUME

Altamar.Rios J. R. et al. *Achalasia ésofagique congénitale chez une fille mongolienne*. Rev. Cub. Ped. 46: 4, 1974.

Les auteurs présentent le cas d'une fille âgée de 9 ans avec Syndrome de Down associé à une achalasia ésofagique congénitale. On fait une révision bibliographique à propos des malformations congénitales les plus fréquentes chez le malade mongolien. On n'a trouvé aucun rapport avec l'achalasia. A propos des concepts sur l'étiologie de l'achalasia, il est possible que les malformations congénitales et les anomalies cromosomiques soient dûes à une altération métabolico-enzymatique commun, qui a lieu dans l'étape pré, ou transembryonnaire.

## РЕЗЮМЕ

Альтамар-Риос Х., и др. Врожденная эзофагеальная ахалазия у монголоидного ребенка. Rev Cub Ped 46: 4, 1974.

Приводится случай больной 9 лет синдромом Дауна совместно с врожденной эзофагеальной ахалазией. Проводится библиографический пересмотр наиболее частых врожденных мальформаций у монголоидных больных у не отмечилось сопутствия с ахалазией. На основе понятий о этиологии ахалазии, существующих в настоящее время, ставится вопрос о возможности общего нарушения метаболизма и энзимов, действующего начально в этапе зародыша, как причина врожденных мальформаций и хромосомных аномалий.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.—Altamar Rios, J. R. La acalasia esofágica en el niño. Consideraciones etiológicas. Informe de 6 casos. Rev Cub Ped 45: 257-267, 1973.
- 2.—Altamar Rios, J. R. La parotiditis recidivante como expresión local de un déficit del complejo vitamínico B. Informe Preliminar de 70 casos. Rev Cub Ped 43: 343-360, 1971.
- 3.—Berg, J. M. et al. Atropine in mongolism. Lancet. 2: 441, 1959.
- 4.—Borbolla Vacher, L. et al. Enfermedad de Hirschsprung en un mongólico de 38 días de nacido. Rev Cub Ped 28: 473-484, 1956.
- 5.—Cassella, R. R. et al. Achalasia of the esophagus: Pathologic and ethiologic considerations. Ann Surg 160: 474-487, 1964.
- 6.—Cassella, R. R. et al. Fine structure changes in achalasia of the esophagus: I—Vagus nerves. Am J Pathol 46: 279-288, 1965.
- 7.—Cloude, D. T. J. et al. Surgical treatment of esophageal achalasia in children. J pediatr Surg 1: 137, 1966.
- 8.—Cohen, B. R. et al. The clinical value of esophageal motility studies. JAMA 187: 819, 1964.
- 9.—Creamer, B. et al. Esophageal motility in patients with scleroderma and related diseases. Gastroenterology. 86: 763, 1956.
- 10.—Durán Cantillo, O. Megadolicolon congénito en un lactante mongoliano. Bol Soc Cub Ped 10: 487, 1938.
- 11.—Emanuel, B. et al. Mongolism associated with Hirschsprung's disease. J Pediatr 66: 437, 1965.
- 12.—Fialkow, P. J. Autoimmunity and chromosomal aberrations. Am J Human Genet 18: 93, 1966.
- 13.—Griffiths, A. W. and J. Behrman. Dark adaptation in mongols. J Ment Defic Res 11: 23, 1967.
- 14.—Harris, L. D. The present status of esophageal motility. Gastroenterology. 50: 708, 1966.
- 15.—Hsia, D. YY et al. Dow's Syndrome. A critical review of the biochemical and immunological data. Am J Dis Child 121: 153-161, 1971.
- 16.—Kelly, M. L. The clinical application of esophageal motility test. Ann Int Med 59: 338, 1963.
- 17.—Lejeune, J. M. et al. Citado por Hsia et al. Ver No. 15.

- 18.—Mandelstam, P. and A. Lieber. Esophageal dysfunction in diabetic neuropathy-gastroenteropathy: clinical and roentgenological manifestation. *JAMA* 201: 582-586, 1967.
- 19.—Mandelstam, P. et al. The swallowing disorder in patients with diabetic neuropathy-gastroenteropathy. *Gastroenterology* 56: 1, 1969.
- 20.—Miller, R. W. Down's Syndrome — mongolism—. Other congenital malformations and cancers among the sibs of leukemic children. *New Eng J Med* 268: 393-401, 1963.
- 21.—Milunsky, A. Cystic fibrosis and Dow'n Syndrome. *Pediatrics* 42: 501-504, 1968.
- 22.—Moore, T. C. and E.A. Laurence. Congenital malformations of the rectum and anus. Associated anomalies encountered in a series of 120 cases. *Surg Gynecol Obstet* 95: 281-288, 1952.
- 23.—Nager, R. W. et al. Achalasia in fraternal twins. *Ann Intern Med* 59: 906, 1963.
- 24.—Olsen, A. M. et al. Role of motility patterns in the diagnosis of esophageal disease. *JAMA* 172: 319, 1960.
- 25.—Parrochia, E. et al. Valor clínico del estudio de la motilidad esofágica. *Rev Med Chil* 98: 456-465, 1970.
- 26.—Palonsky, I. and P. H. Guth. Familial achalasia. *Digest Dis* 15: 291-295, 1970.
- 27.—Rees, J. R. et al. Achalasia: results of operation in 84 patients. *Ann Surg.* 171: 195-201, 1970.
- 28.—Schroder, J. S. and C. R. Halcher. Achalasia of the esophagus. Diagnosis and treatment. *JAMA* 202: 260-271, 1967.
- 29.—Sutnick, A. J. et al. Anicteric hepatitis associated with Australian antigen: Occurrence in patients with Down's Syndrome. *JAMA* 205: 670-674, 1968.
- 30.—Thibert, F. et al. Forme familiale de l'achalasia de l'esophage chez l'enfant. *Med Canada* 94: 1293, 1965.
- 31.—Vela, A. R. and L. A. Balart. Esophageal motor manifestations in Diabetes mellitus. *Am J Surg* 119: 21-26, 1970.
- 32.—Vix, V. A. Esophageal motility in Diabetes mellitus. *Radiology* 92: 363-364, 1969.
- 33.—Warkany, J. et al. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am J Dis Child* 112: 502-517, 1966.
- 34.—Winship, D. H. et al. Deterioration of esophageal peristalsis in patients with alcoholic neuropathy. *Gastroenterology* 55: 173, 1968.

Recibido el trabajo: Diciembre 28, 1973.