

ATRESIA BILIAR EXTRAHEPÁTICA EN PACIENTE CON SÍNDROME DE EDWARDS

Mendoza Nicolas Federico, Garcia Crosta Mariana, Garcia Saiz José Eduardo, Derdoy José Luis, Biglia Echelini Florencia Andrea, Testa Leonardo Gabriel.

SIN CONFLICTO DE INTERÉS

Autor responsable: Mendoza Nicolás Federico. Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina.
mendoza.nf@gmail.com

Presentación del caso

Paciente femenina de 4 años con diagnóstico de trisomía del par 18 (síndrome de Edwards) se presenta a control, donde se detecta elevación de las transaminasas y hepatomegalia palpable. Se realiza ecografía abdominal sin detectar la vía biliar, por lo que se deriva a nuestra institución para completar estudio.

Hallazgos imagenológicos

En la resonancia de abdomen, a nivel del hilio hepático, se visualiza una imagen lobulada con intensidad líquida en continuidad con la vía biliar extrahepática, sugerente de vesícula biliar hipoplásica. El conducto hepático y la porción proximal del colédoco están presentes, pero no se identifica la porción intrapancreática de este último, hallazgo en relación a atresia de vía biliar. Además se identifica una de las manifestaciones abdominales más comunes del síndrome, la presencia de un riñón en herradura.

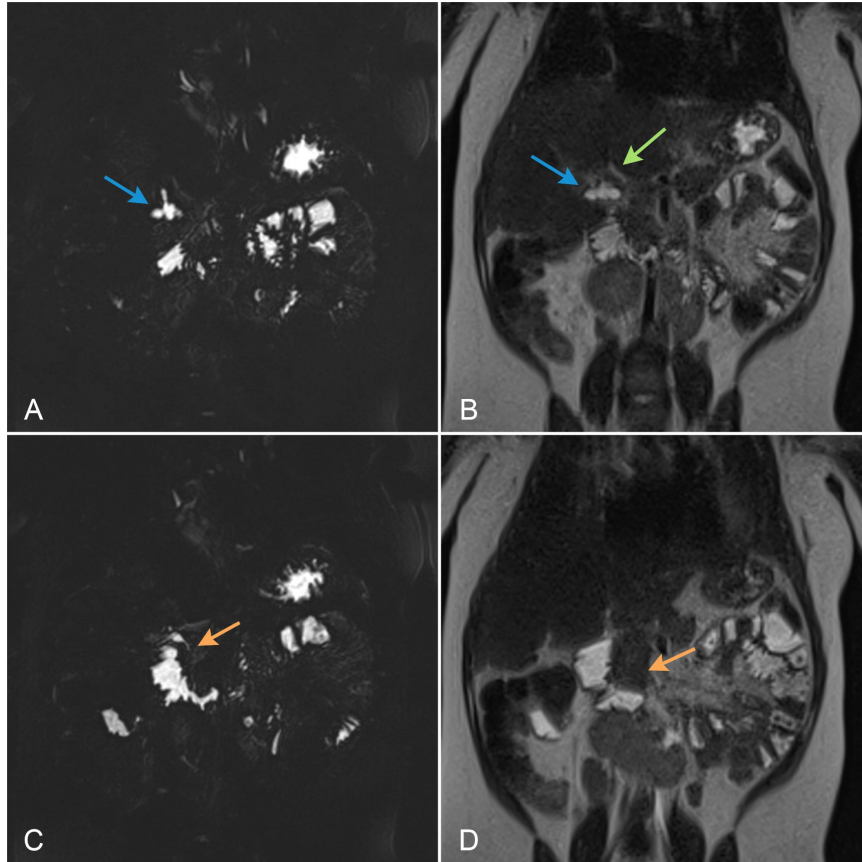


Figura 1: RMN de abdomen. Colangioresonancia coronales (A y C). T2 coronales (B y D). Imagen lobulada con intensidad líquida en continuidad con la vía biliar extrahepática (flechas azules), compatible con hipoplasia de la vesícula biliar. No se identifica la porción intrapancreática del colédoco (flechas naranja). Vía biliar extrahepática de calibre normal (flecha verde)

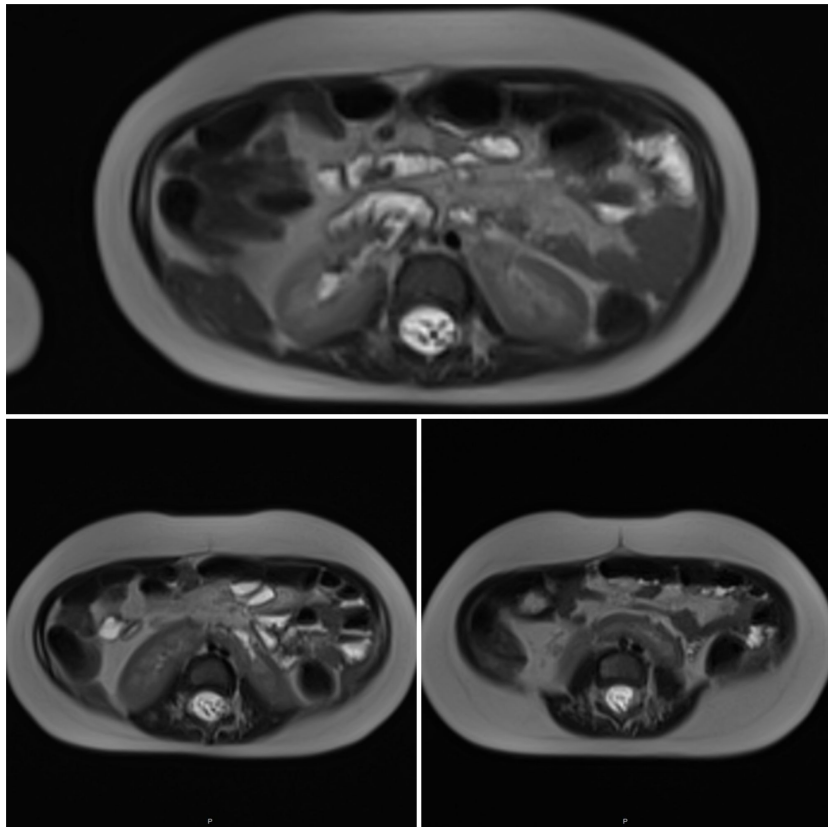


Figura 2: RMN de abdomen, cortes axiales T2. Se identifica fusión de ambos riñones a través de su polo inferior, compatible con riñón en herradura.

Discusión

La atresia biliar es producto de la obliteración de la vía intra o extrahepática con fibrosis progresiva. Se presenta en 1 en 20000 nacidos y es causa frecuente de trasplante hepático. De acuerdo a la localización y severidad del compromiso, se divide en tres grados, siendo el grado III, que se presenta con afectación extrahepática, cística y vesicular, el más frecuente (90%). El síndrome de Edwards es caracterizado por la trisomía del par 18 y es, luego del síndrome de Down, la trisomía autosomal más frecuente. De los embarazos que llegan a término, sólo 5 a 10% sobreviven más allá del año. Las alteraciones estructurales más comunes involucran al corazón, seguidas por el sistema genitourinario (riñón en herradura) y más raramente alteraciones gastrointestinales, del sistema nervioso central, etc.

Conclusión

Si bien la atresia biliar es infrecuente, es uno de los principales diagnósticos diferenciales de colestasis en la infancia. Por las severas complicaciones, es importante un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, sobre todo en pacientes con otras patologías de base.

Bibliografía

- Cereda, A., & Carey, J. C. (2012). The trisomy 18 syndrome. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 7(1), 81. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>.
- Kumar, P., & Burton, B. (2007). *Congenital Malformations: Evidence-Based Evaluation and Management*. McGraw Hill Professional.
- Irving, C., Richmond, S., Wren, C., Longster, C., & Embleton, N. D. (2010). Changes in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18: a population-based study over 23 years. *Journal Of Maternal-fetal And Neonatal Medicine/Journal Of Maternal-fetal & Neonatal Medicine*, 24(1), 137-141. <https://doi.org/10.3109/14767051003758879>.
- Carey, J. C. (1992). Health Supervision and Anticipatory Guidance for Children with Genetic Disorders (Including Specific Recommendations for Trisomy 21, Trisomy 18, and Neurofibromatosis I). *Pediatric Clinics Of North America/The Pediatric Clinics Of North America*, 39(1), 25-53. [https://doi.org/10.1016/s0031-3955\(16\)38261-x](https://doi.org/10.1016/s0031-3955(16)38261-x)