

# Malformaciones vasculares abdominales y síndrome de Down

A.P. Nso Roca, P. García Sánchez y J. Quero Jiménez

Servicio de Neonatología. Hospital Universitario Infantil La Paz. Madrid. España.

**Las malformaciones del sistema venoso abdominal son alteraciones vasculares raras. Se asocian a otras malformaciones y, ocasionalmente, se han descrito asociadas a alteraciones cromosómicas como la trisomía 21. Son probablemente las malformaciones congénitas vasculares más frecuentes en el síndrome de Down. El diagnóstico prenatal permite un seguimiento precoz y un tratamiento temprano de las complicaciones. Presentamos un caso de síndrome de Down con una malformación venosa abdominal asociada, diagnosticada en el primer trimestre de gestación.**

## Palabras clave:

*Síndrome de Down. Trisomía 21. Malformación vascular. Anastomosis portosistémica.*

## ABDOMINAL VASCULAR MALFORMATIONS AND DOWN SYNDROME.

**Malformations of the abdominal venous system are rare vascular disorders. These entities are associated with other malformations and with chromosomal anomalies such as trisomy 21. Abdominal venous malformations are probably the most frequent congenital vascular malformations in Down syndrome. Prenatal diagnosis allows the early follow-up and treatment of complications. We present a case of Down syndrome associated with an abdominal venous malformation diagnosed at the first trimester of pregnancy.**

## Key words:

*Down syndrome. Trisomy 21. Vascular malformation. Portosystemic shunt.*

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas del sistema venoso abdominal son alteraciones vasculares raras<sup>1-3</sup>. Suelen asociarse a otras malformaciones como la atresia de vías biliares, la poliesplenía y las cardiopatías congénitas. En algunas ocasiones, se han descrito asociadas a síndromes

genéticos<sup>1,2,4-6</sup>. La asociación con el síndrome de Down ha sido descrita esporádicamente.

Hay diversos tipos de alteraciones, las que se asocian con mayor frecuencia a la trisomía 21 son la anastomosis entre la vena porta y la vena cava inferior y la ausencia del conducto venoso<sup>4-6</sup>. Se producen debido a un desarrollo anómalo del plexo venoso viteloumbilical en las primeras semanas de gestación. Los pacientes suelen permanecer asintomáticos en las primeras semanas de vida aunque evolutivamente pueden presentar nódulos hepáticos e hipertensión pulmonar. El pronóstico es muy variable y sólo precisan tratamiento si producen sintomatología.

Presentamos un caso de anastomosis portosistémica congénita en una niña con síndrome de Down.

## CASO CLÍNICO

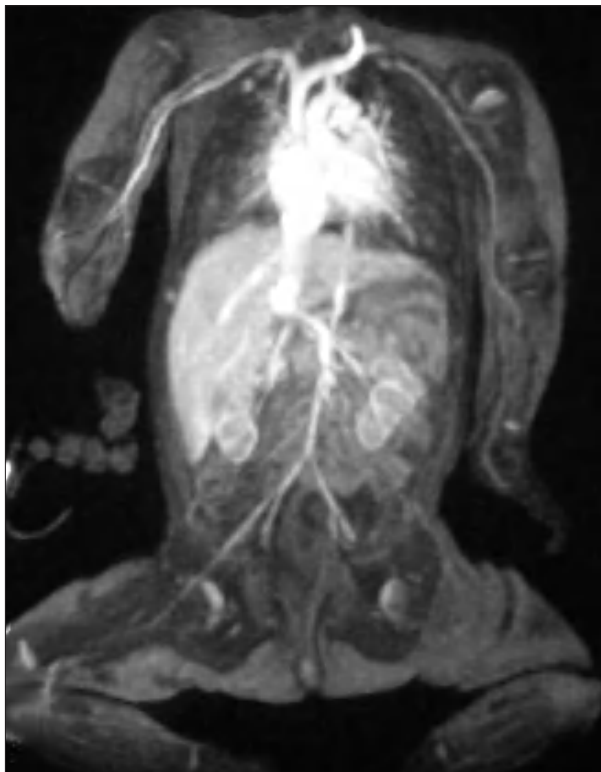
Niña nacida en la semana 36 de gestación, hija de una mujer de 33 años de edad, secundigesta y secundípara, sin otros antecedentes personales de interés. El Apgar al primer y quinto minuto fue de 5 y 8, respectivamente, y sólo precisó reanimación con oxigenoterapia indirecta. El peso al nacimiento fue 2.340 g, la longitud 46,8 cm y el perímetro cefálico fue 30,2 cm. En el control ecográfico en la semana 12 de gestación, se detectó ausencia del conducto venoso, vena cava inferior engrosada y calcificaciones intrahepáticas dispersas. Estos hallazgos se confirmaron en el control realizado en la semana 34 de embarazo. No se hallaron otras alteraciones ecográficas sugestivas de síndrome de Down por lo que, dados los riesgos y el estado avanzado de la gestación, no se llevó a cabo una amniocentesis.

En la exploración física al nacimiento, se objetivó fenotipo sugerente de síndrome de Down. El análisis citogenético demostró trisomía 21. El ecocardiograma reveló una comunicación interventricular muscular pequeña y

**Correspondencia:** Dra. A.P. Nso Roca.  
Servicio de Neonatología. Hospital Universitario Infantil La Paz.  
Sangenjo, 25; 9º C. Madrid. España.  
Correo electrónico: ananso@yahoo.es

Recibido en septiembre de 2006.

Aceptado para su publicación en noviembre de 2006.



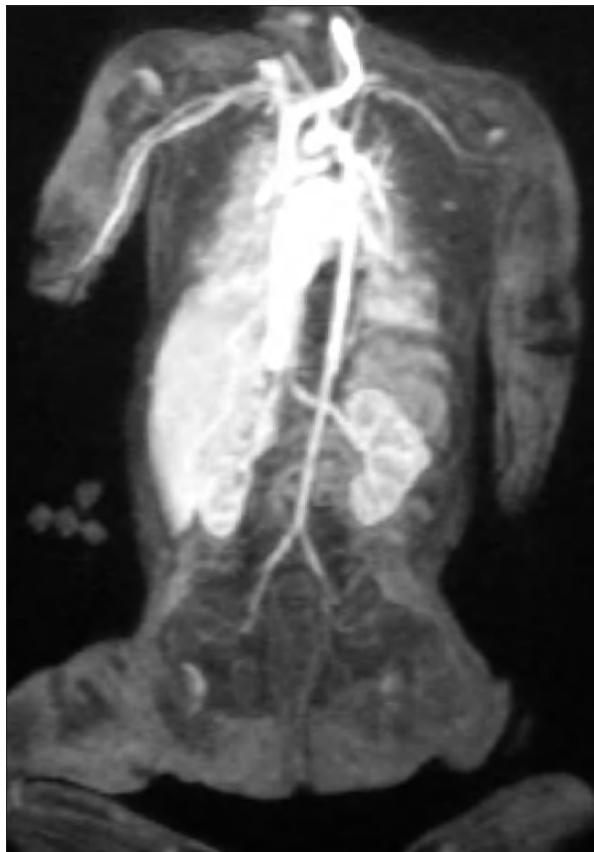
**Figura 1.** Angio-RM: anastomosis entre la vena porta y la vena cava inferior a nivel del bilio hepático.

una comunicación interauricular moderada. La ecografía cerebral fue normal. Se realizó una ecografía abdominal donde se visualizó un hígado de tamaño y ecogenicidad normal con una vena porta de 0,17 cm unida a una vena suprahepática de 0,7 cm de diámetro que desembocaba en la vena cava inferior. La anastomosis entre la vena porta y la vena cava inferior se confirmó en la angiorresonancia magnética nuclear (figs. 1 y 2).

Como único hallazgo clínico durante el ingreso, la niña presentó, el octavo día de vida, una bilirrubina total de 15,4 mg/dl, con bilirrubina directa de 0,6 mg/dl, GOT: 31 UI/l, GPT: 27 UI/l y GGT: 874 UI/l. La ictericia remitió progresivamente tras fototerapia simple. Fue dada de alta a su domicilio con seguimiento posterior en los servicios de hepatología, cirugía pediátrica y cardiología. En el control a los 3 meses de vida, la niña presentaba hipertensión pulmonar leve controlada en el servicio de cardiología.

## DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas del sistema venoso umbilico-portal son alteraciones muy poco frecuentes. Hay múltiples variantes, las más frecuentes son las anastomosis entre la vena porta y la vena cava y la agenesia del conducto venoso. Con el desarrollo cardíaco asimétrico y la rotación intestinal en el período embrionario, se produce la formación de los nuevos sistemas venosos. Uno de ellos es el plexo venoso viteloumbilical, un sistema



**Figura 2.** Angio-RM: vena cava inferior retrohepática marcadamente dilatada hasta su entrada en la aurícula derecha. Leve disminución de calibre de la aorta abdominal.

vascular complejo derivado de la confluencia de las venas vitelinas y las venas umbilicales. Un desarrollo anómalo del mismo es el responsable de este tipo de malformaciones. Hay diversas hipótesis etiológicas, las más consistentes son las que las atribuyen estas anomalías a fenómenos tromboembólicos o alteraciones de la angiogénesis<sup>7</sup>.

Estas alteraciones no suelen presentarse de forma aislada, pueden acompañarse de otras anomalías como poliesplenía, atresia de vías biliares o malformaciones cardíacas. Ha sido descrita también su asociación con determinados síndromes genéticos y con aneuploidías. La alteración cromosómica a la que se asocian con mayor frecuencia es la trisomía 21<sup>1,4,5</sup>.

Las malformaciones vasculares son poco frecuentes en niños con síndrome de Down pero, dentro de su singularidad, las más habituales son las malformaciones del sistema venoso abdominal<sup>1</sup>. Se ha demostrado que los niños con síndrome de Down presentan alteraciones de determinados factores angiogénicos que explicarían anomalías como la disminución del flujo placentario, el engrosamiento del pliegue nucal, la tendencia a hipertensión pulmonar con lesiones plexiformes y la relativa escasez de

tumores sólidos. Recientemente se ha localizado un miembro de la superfamilia de factores de transcripción que interviene en la angiogénesis en el cromosoma 21q22.2<sup>1</sup>. Esta alteración en los mecanismos de angiogénesis podría justificar la asociación de este tipo de malformaciones con el síndrome de Down. Otro dato relacionado con la alteración vascular abdominal en estos niños es la frecuente detección de una alteración en el flujo sanguíneo a través del conducto venoso, en el estudio Doppler prenatal en fetos con trisomía 21. Esta alteración es tan llamativa que muchos autores proponen el estudio Doppler abdominal como prueba de cribado prenatal del síndrome de Down<sup>8-11</sup>.

Las manifestaciones clínicas son muy variables, dependen del tipo de malformación. A pesar de la complejidad de la alteración, la mayoría de niños permanecen asintomáticos. El síntoma más frecuente en el período neonatal es la ictericia que suele ser transitoria y multifactorial. También se pueden observar alteraciones analíticas leves como hiperglucemia o un discreto aumento de la amoniemia<sup>12,13</sup>. A largo plazo, pueden aparecer nódulos hepáticos por aumento del flujo arterial y disminución del flujo portal y alteraciones hemodinámicas y de la ventilación, por hiperflujo.

Dada la relativa escasez de síntomas iniciales, el diagnóstico posnatal suele ser casual o tardío. El diagnóstico también puede hacerse en el período prenatal. Gracias a la mejora de las técnicas de imagen y al uso del Doppler se detectan anomalías vasculares abdominales en períodos muy tempranos de la gestación, como en el caso presentado, en el que ya se objetivaron alteraciones en la semana 12 de embarazo. Ante estos hallazgos, dada la asociación con síndrome de Down, es necesario investigar otras alteraciones ecográficas sugestivas de trisomía 21 y proponer la realización de una amniocentesis para realizar el diagnóstico prenatal.

El tratamiento quirúrgico es necesario si aparecen síntomas secundarios y el pronóstico es impredecible a largo plazo, debido a la poca experiencia que se tiene en estos casos.

En conclusión, las alteraciones del sistema venoso abdominal son probablemente las malformaciones congénitas vasculares más frecuentes en los niños con síndrome de Down. La detección de estas malformaciones durante el embarazo hace recomendable la obtención de cariotipo fetal. Su diagnóstico temprano es fundamental para el

adecuado seguimiento y el tratamiento precoz de las posibles complicaciones.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Pipitone S, Garofalo C, Corsello G, Mongiovi M, Piccione M, Maresi E, et al. Abnormalities of the umbilico-portal venous system in Down syndrome: a report of two new patients. *Am J Med Genet.* 2003;120:528-32.
2. Patankar T, Prasad S, Joshi A, Deshmukh H. Jejunal angiomatosis causing small bowel obstruction in a patient with Down syndrome: A case report. *J Postgrad Med.* 1998;44:16-8.
3. Lewis AM, Aquino NM. Congenital portohepatic vein fistula that resolved spontaneously in a neonate. *AJR Am J Roentgenol.* 1992;159:837-8.
4. Saxena AK, Sodhi KS, Arora J, Thapa BR, Suri S. Congenital intrahepatic portosystemic venous shunt in an infant with Down syndrome. *AJR Am J Roentgenol.* 2004;183:1783-4.
5. Courtens W, Segers V, Johansson A, Avni FE. Association between Down syndrome and portohepatic shunt. *Am J Med Genet.* 2000;93:166-8.
6. Kieran MW, Vekemans M, Robb LJ, Sinsky A, Outerbridge EW, Der Kaloustian VM. Portohepatic shunt in a Down syndrome patient with an interchange trisomy 47,XY,-2,+der(2),+der(21)t(2;21)(p13;q22.1)mat. *Am J Med Genet.* 1992;44:288-92.
7. Hofstaetter C, Plath H, Hansmann M. Prenatal diagnosis of abnormalities of the fetal venous system. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;15:231-41.
8. Hartung J, Chaoui R, Kalache K, Tennstedt C, Bollmann R. Prenatal diagnosis of intrahepatic communications of the umbilical vein with atypical arteries (A-V fistulae) in two cases of trisomy 21 using color Doppler ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16:271-4.
9. Borrell A, Gonce A, Martínez JM, Borobio V, Fortuna A, Coll O, et al. First-trimester screening for Down syndrome with ductus venosus Doppler studies in addition to nuchal translucency and serum markers. *Prenat Diagn.* 2005;25:901-5.
10. Prefumo F, Sethna F, Sairam S, Vides A, Thilaganathan B. First-trimester ductus venosus, nasal bones, and Down syndrome in a high-risk population. *Obstet Gynecol.* 2005;105:1348-54.
11. Borrell A, Martínez JM, Serés A, Borobio V, Cararach V, Fortuna A. Ductus venosus assessment at the time of nuchal translucency measurement in the detection of fetal aneuploidy. *Prenat Diagn.* 2003;23:921-6.
12. Mboyo A, Lemouel A, Sohm O, Gondy S, Destuynder O, Billy B, et al. Congenital extra-hepatic portocaval shunt. Concerning a case of antenatal diagnosis. *Eur J Pediatr Surg.* 1995;5:243-5.
13. Howard ER, Davenport M. Congenital extrahepatic portocaval shunts. The Abernethy malformation. *J Pediatr Surg.* 1997;32:494-7.