

## DIAGNÓSTICO DE DILATACIÓN INTESTINAL FETAL: DEBUT PRENATAL DE DIARREA CONGÉNITA SECRETORA DE CLORURO TIPO 1 (DIAR1)

Salinas Amorós A, Rocher Cruces SA, Jiménez Méndez A, Micó Romero Y, Sánchez Martínez E, Díaz Lozano P, Delgado González I, Pertegal Ruiz, M.

### CASO CLÍNICO

Mujer de 22 años, G2A1, sin antecedentes de interés. Pareja sana (consanguinidad: primos hermanos). Gestación actual espontánea con cribados del primer y segundo trimestre en Marruecos normales.

Captación en nuestra unidad en la semana 28 objetivando: asas intestinales dilatadas e hiperecogénicas, polihidramnios y feto grande para edad gestacional (p98 clinic). (Figura 1). Se solicitaron serologías de citomegalovirus y estudio de fibrosis quística en los padres que fueron negativos. Amniocentesis en la semana 30+3 con amniodrenaje descompresivo y array normal.

En la semana 33+6 consultó por amenaza de parto pretérmino realizándose, previa maduración pulmonar, nuevo amniodrenaje por polihidramnios, pero finalizó a las 34 semanas en parto eutócico. Nació una mujer de 2450gr apgar 7/8 que fue intervenida a los 6 días por distensión abdominal descartándose estenosis, atresias y enfermedad de Hirschsprung en las biopsias intraoperatorias. Durante su ingreso desarrolló alcalosis metabólica hipoclorémica e hiponatrémica con elevación de cloro en heces. El estudio genético detectó una variante patogénica en homocigosis en el gen SLC26A3, diagnosticándose DIAR1.

con anomalías genéticas.



Figura 1. Ecografía en semana 28 donde se visualizan: **a)** asas intestinales dilatadas en un corte axial; **b)** ampolla rectal dilatada en corte sagital medio; **c)** ampolla rectal dilatada posterior a vejiga en corte axial y **d)** esfínter anal en corte axial

### DISCUSIÓN

**Concepto:** La DIAR1 es un trastorno congénito de la absorción de electrolitos debido a una alteración en el intercambiador apical de Cl<sup>-</sup>/HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> a nivel del ileon distal y colon.

**Etiología:** Mutaciones en el gen SLC26A3 del cromosoma 7 con herencia autosómica recesiva.

**Diagnóstico ecográfico:** polihidramnios y dilatación de asas intestinales (incluyendo recto), simulando una obstrucción intestinal. El diagnóstico diferencial debe incluir otras patologías como atresia/estenosis de intestino delgado, ileo meconial, peritonitis meconial, atresia anorrectal, ano imperforado y agangliosis (enfermedad de Hirschprung)

**Diagnóstico postnatal:** Diarrea acuosa crónica severa, deshidratación y alcalosis metabólica hipopotasémica hiponatrémica e hipoclorémica desde el nacimiento. Crecimiento deficiente y Cloro >90mM en heces.

**Tratamiento y pronóstico:** Los niños suelen ser prematuros pero el pronóstico es favorable con una suplementación hidroelectrolítica precoz.

### CONCLUSIÓN

La DIAR1 es una causa infrecuente de dilatación intestinal en el feto cuyo diagnóstico prenatal es genético y de exclusión.

### BIBLIOGRAFÍA

- Thiagar, Martín MG. Management of chronic diarrhea in neonates and young infants (<6 months). In: UptoDate, Reino Unido Li and G Hoppin A (Ed) UpToDate, Waltham, MA. (Accessed on October 2, 2023.)
- Galindo A. Ecografía obstétrica. Madrid: Marban Libros; 2018. 683-690p.

