

# Acalasia esofágica de presentación inespecífica. A propósito de un caso clínico

Esophageal achalasia of nonspecific presentation. Clinical case study

Acalasia esofágica apresentação inespecífica. Relato de caso

Rodrigo Bossio<sup>1</sup>, Gabriel Dapuetto<sup>2</sup>, Alejandra Vomero<sup>3</sup>, Martín Notejane<sup>3</sup>, Andrés Broggi<sup>4</sup>, Loreley García<sup>5</sup>

## Resumen

**Introducción:** la acalasia es una entidad poco frecuente en pediatría. Es un desorden de la motilidad esofágica de tipo neurovegetativo, idiopático; aunque también puede ser secundario a infecciones, neoplasias y enfermedades autoinmunes. Se caracteriza por síntomas como disfagia, regurgitaciones, dolor y descenso ponderal. En adultos la manometría de alta resolución es el *gold standard*. En niños las dificultades técnicas complejizan su realización. En la actualidad la asociación de la impedanciometría intraesofágica con la manometría es el método diagnóstico más eficaz. El objetivo del tratamiento es mejorar el vaciamiento esofágico mediante la disminución del tono del esfínter esofágico inferior por métodos farmacológicos, endoscópicos o quirúrgicos. Actualmente la miotomía de Heller es de elección.

**Caso clínico:** escolar de 6 años, previamente sano, ingresado por regurgitaciones, dolor abdominal y adelgazamiento. Estudio radiográfico con bario con hallazgos compatibles con acalasia esofágica. Se descartaron causas secundarias. El tratamiento definitivo fue la miotomía de Heller con funduplicatura anterior de Dorr, presentando buena evolución clínica.

**Discusión:** si bien la disfagia es el síntoma clave y en general guía el diagnóstico, es importante estar alertas a las formas clínicas atípicas con presentaciones inespecíficas, como en el caso clínico presentado, esto permite establecer un diagnóstico oportuno, evitando el impacto nutricional y psicosocial del niño y su familia.

**Palabras clave:** Acalasia del Esófago  
Trastornos de Deglución  
Vómitos  
Miotomía

1. Pediatra. Ex Residente Pediatría. Facultad de Medicina. UDELAR.

2. Asist. Unidad Académica Pediatría B. Facultad de Medicina. UDELAR.

3. Prof. Adj. Unidad Académica Pediatría B. Facultad de Medicina. UDELAR.

4. Prof. Adj. Unidad Académica Cirugía Pediátrica. Facultad de Medicina. UDELAR.

5. Prof. Unidad Académica Pediatría B. Facultad de Medicina. UDELAR.

Unidad Académica Pediatría B. Unidad Académica Cirugía Pediátrica. Facultad de Medicina. UDELAR.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Se contó con el consentimiento de la familia para el reporte del caso.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 21 julio 2022.

Fecha aprobado: 26 mayo 2023.

## Summary

**Introduction:** achalasia is a rare entity in pediatrics. It is an idiopathic neurovegetative esophageal motility disorder; although it can also be secondary to infections, neoplasias and autoimmune diseases. It is characterized by symptoms such as dysphagia, regurgitation, pain, and weight loss. In adults, high-resolution manometry is the gold standard. In children, technical difficulties complicate its realization. Currently, the association of intraesophageal impedance measurement with manometry is the most effective diagnostic method. The goal of treatment is to improve esophageal emptying by reducing the tone of the lower esophageal sphincter by pharmacological, endoscopic, or surgical methods. Heller's myotomy is currently the treatment of choice.

**Clinical case:** a 6-year-old schoolboy, previously healthy, admitted for regurgitation, abdominal pain, and weight loss. Barium radiographic study with findings compatible with esophageal achalasia. Secondary causes were ruled out. The definitive treatment was Heller's myotomy with Dorr's anterior fundoplication, presenting good clinical evolution.

**Discussion:** although dysphagia is the key symptom and in general it leads the diagnosis, it is important to be aware of atypical clinical forms with non-specific presentations as in the clinical case presented, which allows timely diagnosis, preventing the nutritional and psychosocial impact of the child and his family.

**Key words:** Achalasia of the Esophagus  
Swallowing Disorders  
Vomiting  
Myotomy

## Resumo

**Introdução:** a acalasia é uma entidade rara em pediatria. É um distúrbio neurovegetativo da motilidade esofágica idiopática; embora também possa ser secundária a infecções, neoplasias e doenças autoimunes. É caracterizada por sintomas como disfagia, regurgitação, dor e perda de peso. Em

adultos, a manometria de alta resolução é o padrão ouro. Nas crianças, as dificuldades técnicas tornam a sua implementação mais complexa. Atualmente, a associação da impedanciometria intraesofágica com a manometria é o método diagnóstico mais eficaz. O objetivo do tratamento é melhorar o esvaziamento esofágico, reduzindo o tônus do esfíncter esofágico inferior por métodos farmacológicos, endoscópicos ou cirúrgicos. Atualmente a miotomia de Heller é de escolha.

**Caso clínico:** escolar de 6 anos, previamente hígido, internado por regurgitação, dor abdominal e emagrecimento. Estudo radiográfico com bário com achados compatíveis com acalasia esofágica. As causas secundárias foram descartadas. O tratamento definitivo foi miotomia de Heller com funduplicatura anterior de Dorr, com boa evolução clínica.

**Discussão:** embora a disfagia seja o sintoma chave e geralmente oriente o diagnóstico, é importante estar atento às formas clínicas atípicas e com apresentações inespecíficas, como no caso clínico apresentado, isso permite estabelecer um diagnóstico oportuno, evitando o impacto nutricional e psicossocial da criança e de sua família.

**Palavras chave:** Acalasia do Esôfago  
Distúrbios de Deglutição  
Vômito  
Miotomia

## Introducción

Los trastornos de la motilidad esofágica se clasifican según su localización en la porción superior o inferior del esófago<sup>(1)</sup>. Pueden también catalogarse como primarios con afectación intrínseca del esófago o ser secundarios a otras patologías. La acalasia es el trastorno motor esofágico primario más frecuente. Se caracteriza por la disminución del peristaltismo del cuerpo esofágico y relajación incompleta o ausente del esfíncter esofágico inferior (EEI), que resulta en una obstrucción funcional del esófago distal<sup>(1,2)</sup>.

Se trata de una enfermedad poco frecuente en la población general, menor en la edad pediátrica, con incidencias reportadas desde 0,11 a 1,6 casos cada 100.000 habitantes<sup>(2,3)</sup>.

La causa más frecuente de acalasia es la idiopática. Se caracteriza a nivel histológico por disminución de ganglios nerviosos en el plexo mientérico de Auerbach con pérdida selectiva de neuronas inhibitorias posganglionares implicadas en la relajación del EEI, que generan un aumento de presión a nivel del esfínter y su relajación incompleta o anormal y aperistalsis del cuerpo esofágico. El fenómeno que inicia la degeneración de estas células aún es desconocido<sup>(1-4)</sup>. La hipótesis más aceptada refiere a la confluencia de varios factores: predisposición genética, presencia de una infección viral o fenómenos de autoinmunidad que derivan en la formación de anticuerpos contra el plexo mientérico causando inflamación y pérdida de células ganglionares. También se ha asociado a la enfermedad de Chagas<sup>(1,5-7)</sup>.

Esta entidad se manifiesta clínicamente por disfagia, que suele ser intermitente o paradójica, de progresión lenta, frecuentemente sólo para líquidos, aunque a veces puede presentarse de forma diaria y en todas las comidas. Otras manifestaciones son las regurgitaciones, vómitos posprandiales y dolor torácico retroesternal, asociados a repercusión del estado nutricional. Son hallazgos atípicos la presencia de tos crónica e infecciones respiratorias reiteradas de mecanismo aspirativo<sup>(3,4,8)</sup>.

El estudio radiológico con bario muestra el esófago dilatado y estrechez distal en “pico de pájaro” por hipertonía del EEI y tiene una sensibilidad diagnóstica de 95%. El *gold standard* para el diagnóstico es la manometría esofágica que evidencia el aumento de presión, falta de relajación del EEI, y alteración de la motilidad del esófago en su porción distal<sup>(3,4,7-9)</sup>.

El diagnóstico diferencial debe realizarse fundamentalmente con la obstrucción extrínseca, lo que se denomina pseudoacalasia, principalmente secundaria a tumores mediastinales y conglomerados adenopáticos de causa infecciosa o neoplásica<sup>(1,9,10)</sup>.

El tratamiento puede ser médico o quirúrgico. La miotomía quirúrgica consiste en seccionar la capa muscular esofágica manteniendo indemne la mucosa y así disminuir la presión del EEI. Es la opción más efectiva y duradera para este trastorno<sup>(2)</sup>.

El objetivo de este trabajo es describir las presentaciones clínicas menos frecuentes de la acalasia esofágica en la edad pediátrica y revisar la literatura disponible.

## Caso clínico

Varón de 6 años, sin antecedentes personales y familiares patológicos a destacar, con buen crecimiento y desarrollo. Certificado esquema de vacunación vigente. Comenzó dos meses previos al ingreso hospitalario

con regurgitaciones alimentarias, inicialmente catalogadas como vómitos, posprandiales inmediatas, uno a dos episodios diarios, sin sangre ni contenido bilioso. Presentaba dolor abdominal del mismo tiempo de evolución, tipo cólico, en hemiabdomen superior, de intensidad moderada, que cedía con las regurgitaciones. Adelgazamiento de 2 kg desde el inicio de la enfermedad, sin anorexia. No disfagia, sialorrea ni pirosis. Niega ingesta de cuerpo extraño.

Al examen físico presentaba mal aspecto general y decaimiento. Las constantes vitales y el estado hemodinámico eran normales. La piel y las mucosas estaban normocoloreadas, sin lesiones. La inspección del abdomen era normal. A la palpación, se encontraba blando, depresible e indoloro. No se identificaban tumoraciones ni visceromegalias. Los ruidos hidroaéreos eran de tonalidad y frecuencia habitual. El examen cardiovascular, pleuropulmonar y neurológico eran normales.

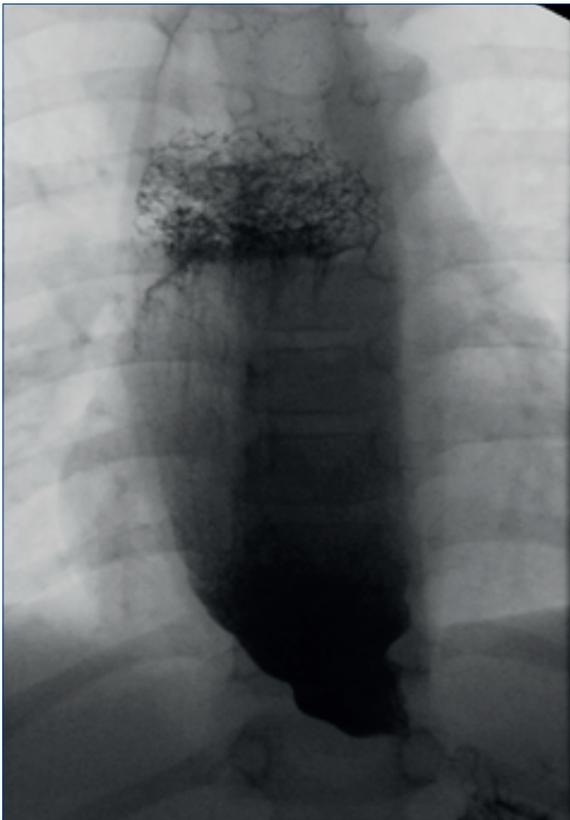
Reiteradas consultas en servicios de urgencias donde se le indicaron tratamiento sintomático con antieméticos, con persistencia de la sintomatología. Ingresó en el Hospital Pediátrico, Centro Hospitalario Pereira Rossell (HP-CHPR), para continuar valoración diagnóstica y terapéutica. Durante la hospitalización se identificaron regurgitaciones inmediatas a la alimentación con sólidos y líquidos, pero de forma más marcada con sólidos, sin elementos patológicos. El paciente presentaba el apetito conservado luego de las regurgitaciones. La gasometría venosa, glucemia, ionograma y función renal fueron normales. Se realizó tomografía de abdomen y tórax que informó stop abrupto a nivel de unión cardioesofágica y dilatación de esófago proximal con nivel hidroaéreo en su interior. No se observaron tumoraciones a nivel mediastinal (Figura 1).

A pesar de la ausencia de la disfagia, síntoma cardinal de esta patología, la presencia de regurgitaciones, dolor y descenso de peso, junto con los hallazgos imagenológicos, orientaron al planteo diagnóstico de acalasia esofágica.

Para confirmar este diagnóstico se realizó estudio radiológico con bario que evidenció un esófago distendido con aumento del calibre, nivel líquido-líquido, restos de alimentos y en su sector distal disminución del calibre con terminación en “pico de pájaro”, vaciamiento por gravedad no observado en decúbito acompañado de contracciones peristálticas no efectivas (Figura 2). Posteriormente se realizó una fibrogastroscoopia (FGC) y toma de biopsia que evidenció elementos de esofagitis leve. No fue posible la realización de la manometría esofágica. Para la valoración de etiologías secundarias la tomografía descartó imágenes

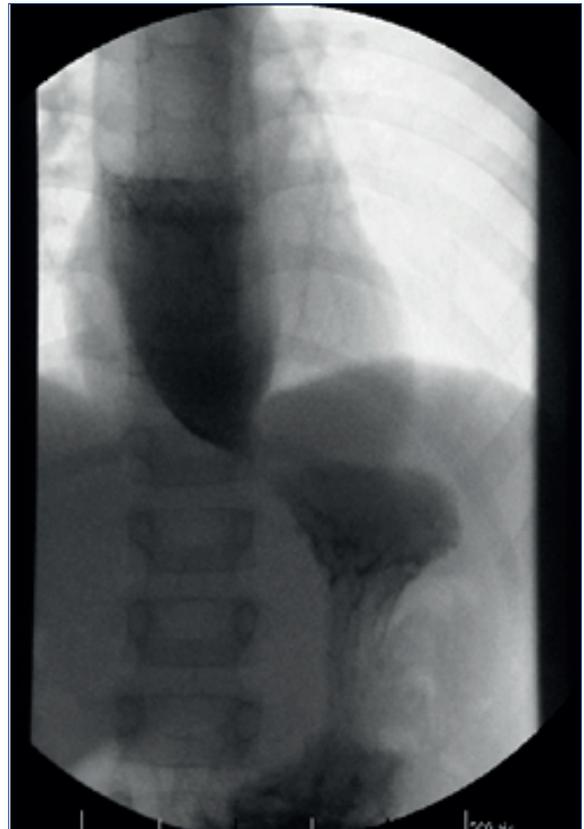


**Figura 1.** Tomografía de abdomen: stop a nivel de unión cardioesofágica y dilatación de esófago proximal con nivel hidroaéreo en su interior.



**Figura 2.** Estudio radiológico de esófago con bario: esófago distendido, aumentado de calibre, con nivel líquido-líquido. Sector distal con terminación “en pico de pájaro”.

sugestivas de compromiso extraluminal como tumores o conglomerados adenopáticos y patologías propias de la pared esofágica. Se realizó serología para *Trypanosoma cruzi*, por ser procedente de zona endémica, la cual fue negativa.



**Figura 3.** Estudio radiológico de esófago con bario control posquirúrgico: buen pasaje esofágico gástrico.

El tratamiento definitivo fue quirúrgico mediante miotomía de Heller con funduplicatura anterior de Dor por abordaje convencional, sin incidentes. Presentó buena evolución clínica, con tolerancia de alimentos líquidos y sólidos. Luego del tratamiento quirúrgico se realizó un nuevo estudio radiológico baritado que mostró pasaje de contenido esofágico al estómago (Figura 3).

## Discusión

La acalasia es el más frecuente de los trastornos de la motilidad del segmento inferior del esófago, patología infrecuente, especialmente en pediatría<sup>(1)</sup>. Existen escasos reportes de casos comunicados de acalasia en niños en Uruguay<sup>(11)</sup>.

Afecta igualmente a niños y niñas y en general se realiza el diagnóstico entre la tercera y quinta década de vida, siendo poco frecuente antes de la adolescencia. Es raro el inicio de síntomas previamente a la edad escolar, como en el caso clínico presentado<sup>(1,6,11,12)</sup>.

Con frecuencia es una patología de inicio insidioso. El síntoma más frecuente es la disfagia intermitente

para sólidos y en oportunidades también para líquidos, presente en 90% de los pacientes. No se identificó en este caso, lo que contribuyó al retraso diagnóstico. Es necesario destacar la complejidad de realizar una anamnesis detallada de algunos síntomas en niños a esta edad, haciendo difícil la caracterización así como describir su presencia o ausencia<sup>(1,4,6,12-14)</sup>.

Tampoco se identificaron las regurgitaciones en la etapa inicial y la observación durante la hospitalización fue clave para la interpretación de la sintomatología<sup>(14)</sup>.

En primer lugar, se descartó la obstrucción extrínseca mediante tomografía de tórax. Excluyendo esta causa se deben plantear trastornos funcionales del esófago y dirigir los estudios diagnósticos a confirmar el planteo de acalasia<sup>(10)</sup>.

La manometría esofágica de alta resolución es el *gold standard*, mostrando ondas terciarias o aperistalsis y aumento de presión, con ausencia de relajación del EEI<sup>(7,10,15)</sup>. No se realizó este estudio, ya que no se encuentra disponible para pacientes en edad pediátrica en Uruguay.

Como alternativa se propone la realización de un tránsito esofágico baritado que se considera un estudio altamente específico en la mayoría de los casos. La dilatación del esófago, con retención de alimentos y terminación puntiforme, sugieren acalasia como diagnóstico probable<sup>(7)</sup>.

Debe tenerse en cuenta que en estadios iniciales tanto la radiografía baritada como la endoscopia pueden ser normales<sup>(10)</sup>.

La etiología es desconocida, la mayoría son idiopáticas. En este paciente no se encontró patología de base ni otras causas intercurrentes. Se descartó infección por *T. Cruzi*, fundamental esto considerando que el paciente proviene de una zona endémica<sup>(2,7-9)</sup>. La etiología autoinmune y degenerativa es infrecuente en la edad pediátrica<sup>(7)</sup>.

El tratamiento puede ser médico, endoscópico y/o quirúrgico, y tiene como objetivo disminuir la presión del EEI. El tratamiento médico se realiza mediante la inyección endoscópica de toxina botulínica y es efectivo en un gran porcentaje de pacientes, el gran inconveniente es la recurrencia de los síntomas. Otro método utilizado es la dilatación neumática (DN) con resolución de síntomas de hasta 90%, pero de menor duración respecto al tratamiento quirúrgico, en estos casos de recurrencia se pueden realizar múltiples dilataciones, si el método no funciona, habitualmente se plantea como opción el tratamiento quirúrgico mediante miotomía tipo Heller<sup>(3,6,7,13,14)</sup>.

La miotomía de Heller (MH) asociada a procedimiento antirreflujo es el tratamiento de elección. La

utilización de laparoscopia disminuye la morbilidad en comparación a la vía clásica y reduce la incidencia de complicaciones posoperatorias así como el tiempo de estadía hospitalaria, dolor posoperatorio y favorece un rápido reintegro a la actividad habitual del niño. El requerimiento de anestesia es equiparable tanto en la MH como en la DN<sup>(7)</sup>. En los últimos años se han expuesto una serie de casos que muestran mejoría de síntomas en más de 95% luego del tratamiento quirúrgico<sup>(3,6,7,12,16)</sup>.

En la actualidad se propone una nueva forma de tratamiento llamada miotomía endoscópica por vía oral (POEM) en la que se realiza una esofagomiotomía íntegramente por vía endoscópica. Esta técnica ha mostrado una tasa de éxito superior a 90%, con mejoras en los perfiles de presión de la manometría esofágica. Se trata de un procedimiento menos invasivo, que permite el reintegro a las actividades en pocos días. Si bien esta técnica reporta buenos perfiles de seguridad, los datos disponibles todavía no permiten establecer recomendaciones para su aplicación según límites de peso y edad, por lo que la MH continúa siendo el tratamiento de elección en niños<sup>(2,6-8,17-20)</sup>.

Si bien la MH muestra una alta tasa de éxito, no está exenta de complicaciones. La complicación intraoperatoria más frecuente es la perforación de la mucosa esofágica. En el seguimiento posterior se deben descartar síntomas de mal vaciamiento esofágico o reflujo gastroesofágico<sup>(2,9)</sup>.

## Conclusiones

La acalasia es una enfermedad poco frecuente en pediatría, pero es fundamental su conocimiento para establecer un diagnóstico oportuno y evitar el impacto nutricional y psicosocial del niño y su familia.

La disfagia es el síntoma clave y en general guía el diagnóstico. Es importante estar atentos a las formas clínicas atípicas con presentaciones inespecíficas que contribuyen al retraso diagnóstico.

## Referencias bibliográficas

1. Khan S, Reddy S. Dismotilidad. En: Kliegman R, Geme J, Blum N, Shah S, Tasker R, Wilson K, et al, eds. *Nelson Tratado de Pediatría*. 21 ed. Barcelona: Elsevier, 2020:1932-3.
2. Mejía R, Sáez J, Aranda F, Pattillo JC, Vuletin J, Gattini D, et al. Miotomía endoscópica por vía oral (POEM) en un paciente pediátrico para tratamiento de la acalasia esofágica. *Rev Chil Pediatr* 2019; 90(1):88-93. doi: 10.32641/rchped.v90i1.884.
3. Errázuriz J, De Barbieri F. Acalasia en paciente pediátrico: reporte de caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Chil Radiol* 2013; 19(4):174-6. doi: 10.4067/S0717-93082013000400006.
4. Burdiles P. Diagnóstico y tratamiento de la acalasia esofágica. *Gastroenterol Latinoam* 2014; 25(Supl 1):S22-6.
5. Jiménez J, Islas L, Castellanos K. Acalasia congénita; a pro-

pósito de un caso. *Rev Mex Pediatr* 2013; 80(4):146-9.

6. Franklin A, Petrosyan M, Kane T. Childhood achalasia: a comprehensive review of disease, diagnosis and therapeutic management. *World J Gastrointest Endosc* 2014; 6(4):105-11. doi: 10.4253/wjge.v6.i4.105.

7. Güil F, Oviedo M, Manzanares A, Serra J, Blanco I, Montraveta M. Etiología y manejo de la acalasia en pediatría: revisión de casos en un centro de tercer nivel. *Acta Pediatr Esp* 2020; 78(3-4):e17-e24.

8. Jung H, Hong S, Lee O, Pandolfino J, Park H, Miwa H, et al. 2019 Seoul consensus on esophageal achalasia guidelines. *J Neurogastroenterol Motil* 2020; 26(2):180-203. doi: 10.5056/jnm20014.

9. Torres AM, Chacón H. Acalasia en niños: análisis de casos relacionados con corrección laparoscópica por miotomía de Heller. *Clínica Fundación Valle de Lili. Rev Colomb Anestesiol* 2007; 35(3):239-45.

10. Trujillo L. Revisiones temáticas: trastornos motores esofágicos primarios. *RAPD* 2010; 33(4):277-81.

11. Rubio R. Cardioespalmo (Acalasia): a propósito de 2 observaciones. *Bol Soc Cir Urug* 1958; 189-219.

12. Lasso C, Garrido J, Gómez O, Castillo A, Granero R, Paredes R. La acalasia en la infancia y la adolescencia, un reto terapéutico. *Cir Pediatr* 2014; 27(1):6-10.

13. Hernández E, Acevedo M, Macouzet C, Zapata C. Acalasia esofágica en paciente pediátrico: reporte de un caso. *Arch Inv Mat Inf* 2013; 5(2):80-3.

14. Martín C, Boixeda D. Trastornos motores del esófago. En

Montoro M, García JC. *Gastroenterología y hepatología: problemas comunes en la práctica clínica*. 2 ed. Madrid: Jarpyo, 2012:243-50.

15. Amable T, Anido V, Martínez L, Armenteros M, Díaz Z, Bri-zuela R, et al. Manometría de alta resolución en la acalasia de esófago. *Rev Cub Med Mil* 2021; 50(3):e1289.

16. Castillo J, Pacheco F, Arias W. Tratamiento actual de la acalasia, reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Metro Ciencia* 2016; 24(1):25-30.

17. Tashiro J, Petrosyan M, Kane T. Current management of pediatric achalasia. *Transl Gastroenterol Hepatol* 2021; 6:33. doi: 10.21037/tgh-20-215.

18. Jarzębicka D, Czubkowski P, Sieczkowska J, Kierkuś J, Kowalski A, Stefanowicz M, et al. Achalasia in children-clinical presentation, diagnosis, long-term treatment outcomes, and quality of life. *J Clin Med* 2021; 10(17):3917. doi: 10.3390/jcm10173917.

19. Vaezi M, Pandolfino J, Yadlapati R, Greer K, Kavitt R. ACG Clinical Guidelines: Diagnosis and Management of Achalasia. *Am J Gastroenterol* 2020; 115(9):1393-411. doi: 10.14309/ajg.0000000000000731.

20. Goneidy A, Cory J, Zhu L, Malakounides G. Surgical management of esophageal achalasia in pediatrics: a systematic review. *Eur J Pediatr Surg* 2020; 30(1):13-20. doi: 10.1055/s-0039-1697958.

**Correspondencia:** Dr. Rodrigo Bossio.

Correo electrónico: [rbossio012@gmail.com](mailto:rbossio012@gmail.com)

#### Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentran disponibles en repositorios de acceso libre.

#### Contribución de los autores

Todos los autores de este manuscrito han contribuido a la concepción y revisión crítica y realizaron la aprobación final de la versión a publicar.

Rodrigo Bossio, ORCID 0009-0005-7731-9946.

Gabriel Dapuelto, ORCID 0000-0002-5378-7121.

Alejandra Vomero, ORCID 0000-0002-4796-2624.

Martín Notejane, ORCID 0000-0003-3834-0724.

Andrés Broggi, ORCID 0000-0002-4459-2461.

Loreley García, ORCID 0000-0003-2151-7554.