

## Caso clínico

# Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal

S. SUÁREZ SAAVEDRA, A. CALVO GÓMEZ-RODULFO, R. QUIROGA GONZÁLEZ, M. DÍAZ\*, C. MORO BAYÓN, J.B. LÓPEZ SASTRE

*Servicio de Neonatología. \*Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo*

### RESUMEN

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal es una causa rara, grave y congénita de obstrucción intestinal funcional neonatal que además puede llevar asociadas otras alteraciones. Actualmente sigue siendo difícil el diagnóstico prenatal de certeza y debe hacerse diagnóstico diferencial con problemas obstructivos. Al nacimiento se presenta con clínica de obstrucción intestinal y retención urinaria, precisando de pruebas complementarias para la confirmación diagnóstica. En el manejo de estos pacientes es fundamental el soporte nutricional que en muchas ocasiones se basa en nutrición parenteral durante largos periodos de tiempo. A pesar de la mejoría en la asistencia a estos pacientes, este síndrome sigue presentando una elevada morbilidad y mortalidad siendo el trasplante intestinal una alternativa terapéutica.

Se presenta a continuación el caso de un paciente que actualmente tiene 6 meses y recibe nutrición enteral a débito continuo suplementada con nutrición parenteral domiciliar con buena ganancia ponderal y aceptable calidad de vida.

**Palabras clave:** Obstrucción intestinal; Recién nacido; Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal; Nutrición parenteral.

### ABSTRACT

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome is a rare, severe and congenital cause of functional intestinal obstruction in newborn that can have other abnormalities associated. Nowadays it is still difficult to make prenatal diagnosis and it should be differentiated from intestinal obstructions. This syndrome appears in early life like an intestinal obstruction and urine retention and it is necessary to make some studies to confirm the diagnosis. In these patients the nutritional support is very important and in a lot of cases this consists in long term parenteral nutrition. Despite of the advances in assistance, this syndrome has still a high morbidity and mortality and the intestinal transplantation should be considered as a therapeutic alternative. We describe a 6 months old patient who receives enteral and parenteral nutrition with an adequate growth and quality of life.

**Key words:** Intestinal obstruction; Newborn; Megacystis-microcolon-hypoperistalsis syndrome; Parenteral nutrition.

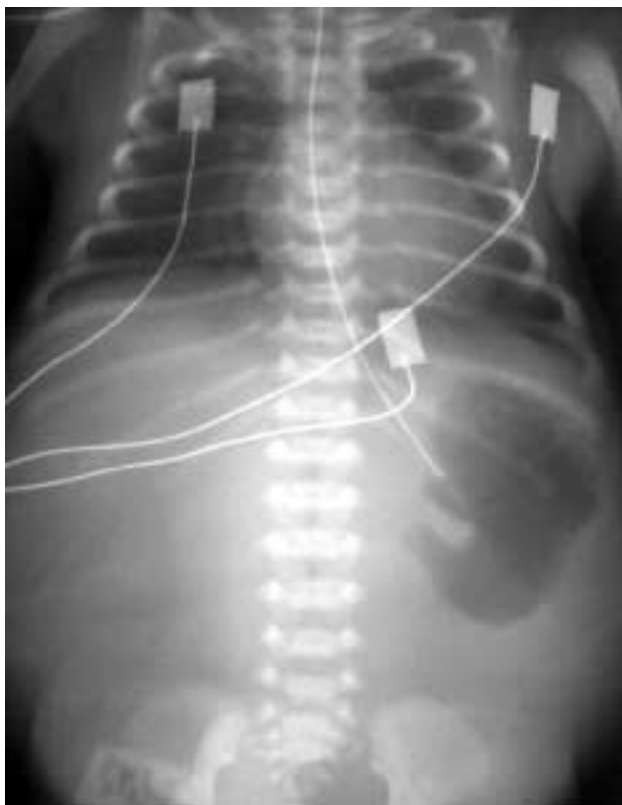
### INTRODUCCIÓN

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (MMIHS) es una causa rara, grave y congénita de obstrucción intestinal funcional neonatal. Se caracteriza por la existencia de distensión abdominal causada por

*Correspondencia:* Sonsoles Suárez Saavedra. C/ Tomás Crespo 3, 2º B. 33013 Oviedo (Asturias).

*Correo electrónico:* anconcha@telecable.es

*Recibido:* Septiembre 2004. *Aceptado:* Septiembre 2004



**Figura 1.** Radiografía simple de abdomen. Se aprecia dilatación gástrica y ausencia de aire distal.

una vejiga distendida sin obstrucción, microcolon y disminución o ausencia de peristaltismo intestinal. Frecuentemente se asocian hidronefrosis y malrotación intestinal entre otras alteraciones. Sieber ya describió en 1963 trastornos obstructivos intestinales funcionales en el recién nacido, si bien fueron Berdon y colaboradores en 1976 los primeros en referirse a este síndrome<sup>(1)</sup>. Desde entonces apenas un centenar de casos han sido recogidos en la literatura y el pronóstico de estos pacientes sigue siendo grave a pesar de algún caso de supervivencia prolongada<sup>(2)</sup>.

Presentamos a continuación un caso clínico de un varón con este síndrome que actualmente tiene 6 meses de edad.

#### OBSERVACIÓN CLÍNICA

Primer hijo de padres jóvenes, sanos y no consanguíneos. En ecografías prenatales se diagnosticó de posible obs-



**Figura 2.** Cistouretrografía miccional. Se observan reflujo y dilatación ureteral.

trucción intestinal, ureterohidronefrosis y sospecha de válvulas de uretra posterior.

El parto se realizó por cesárea programada a las 36 semanas de gestación. Presentó un Apgar de 7 al minuto y 9 a los cinco minutos, un peso de 3.000 g y una talla de 46 cm.

En la exploración física al nacimiento el único dato a destacar era un abdomen globuloso con masa palpable en ambos flancos. Se realizó una radiografía simple de abdomen en la que se observó el estómago distendido, nefromegalia bilateral y desplazamiento de asas intestinales con ausencia de aire distal que persistió a las 24 horas de vida (Fig. 1).

En la ecografía abdominal realizada posteriormente se observó ureterohidronefrosis bilateral severa con vejiga relativamente pequeña, descartándose válvulas de uretra posterior. Se inició tratamiento profiláctico con ampicilina y se hizo una cistografía, detectándose reflujo vesicoureteral masivo con uréteres tortuosos (Fig. 2).

Presentó retraso en la eliminación de meconio por lo que se realizó un enema opaco donde se apreciaron microcolon y malrotación intestinal (Fig. 3). Se intervino quirúrgicamente,



**Figura 3.** Enema opaco. Se observan microcolon y malrotación intestinal.



**Figura 4.** Radiografía simple de abdomen en la que se aprecia importante dilatación de la vejiga..

seccionándose las bandas. Al cuarto día de vida hizo la primera deposición meconial, presentando posteriormente problemas en la eliminación de meconio a pesar de gastrográfín y lavados rectales con suero salino fisiológico.

A los 17 días de vida, en otra ecografía abdominal se observó una grave ureterohidronefrosis bilateral, vejiga distendida de paredes finas indicando causa no obstructiva y asas intestinales sin peristaltismo y sin signos de obstrucción intestinal. En la radiografía de abdomen ya se visualizaba una megavejiga (Fig. 4). No se apreciaron cambios significativos una semana más tarde.

Entre las pruebas complementarias también se realizó una biopsia rectal, que fue positiva para la enolasa neuronal específica por lo que se descartó aganglionismo.

En cuanto al soporte nutricional, se mantuvo en todo momento con nutrición parenteral, intentándose en varias ocasiones aportes orales que finalmente toleró a los 2 meses de vida con un volumen máximo de 7 ml/h.

El paciente siempre presentó una diuresis adecuada, precisando sondaje únicamente en el postoperatorio inmedia-

to. En cuanto a la función renal las cifras de creatinina se mantuvieron en límites altos de la normalidad. Al mes de vida se realizó una gammagrafía con tecnecio-DMSA en la que se apreciaron ambos riñones aumentados de tamaño con captación disminuida. El renograma diurético con Tecnecio-MAG mostró un patrón acumulativo en pelvis renal sin respuesta al doble diurético administrado.

A los 20 días de vida presentó una sepsis nosocomial relacionada con el catéter por *Staphylococcus epidermidis*, que se trató con teicoplanina y cefotaxima con buena respuesta.

Posteriormente se realiza pieloureterostomía bilateral, dejando ureterostomías cutáneas, con lo que mejora su función renal.

Actualmente tiene 6 meses de vida y recibe tratamiento con ranitidina, cisaprida y tediprima, así como suplementos vitamínicos. Sigue tolerando la nutrición enteral únicamente a dosis tróficas, realiza una deposición diaria de escasa consistencia con ganancia ponderal progresiva y como mayor complicación presenta colestasis por nutrición parenteral.

## COMENTARIOS

Desde que fuera descrito en 1976<sup>(1)</sup>, la etiología del MMIHS sigue siendo desconocida, aunque la aparición de este síndrome en la descendencia de padres consanguíneos<sup>(3)</sup> y en hermanos no gemelos<sup>(4)</sup> parece indicar un patrón autosómico recesivo<sup>(3,5)</sup>.

En la mayoría de los casos relatados se encuentran anomalías ecográficas prenatales en torno a las 17-20 semanas de gestación consistentes en quistes o masas abdominales, dilatación de estómago y vejiga e hidronefrosis progresiva en el seguimiento. Sin embargo, es muy difícil de hacer un diagnóstico de certeza prenatal y los hallazgos deben distinguirse de problemas obstructivos como las válvulas de uretra posterior y estenosis de uretra en varones y con el hidrocolpos y el quiste de ovario en mujeres<sup>(6)</sup>. Hay que recordar que este síndrome posee una mayor incidencia en estas últimas (relación 4 a 1)<sup>(6,7)</sup>. Uno de los hallazgos más defendidos para facilitar el diagnóstico prenatal es la existencia de una cantidad de líquido amniótico normal o aumentada asociada a alteraciones del tracto renal<sup>(8)</sup>.

La etiopatogenia del MMIHS aún no está del todo clara, barajándose causas genéticas, neurógenas, miógenas y hormonales. Estudios histológicos de los plexos han revelado células ganglionares normales en la mayoría de los casos, aunque también se han descrito disminución de las mismas, hiperganglionesis y células gigantes en otros<sup>(4,6)</sup>.

En los últimos años ha cobrado más importancia el origen biogénico<sup>(9,10)</sup>. En 1983, Puri y cols. sugirieron que la causa de este síndrome fuera una enfermedad degenerativa de las células del músculo liso al detectar cambios vacuolares en las mismas.

Srikath y cols. especulan que el evento inicial en la patogénesis es un proceso inflamatorio intramural que afecta al intestino y tracto urinario y lleva a una fibrosis que destruye la arquitectura neuronal intestinal produciendo hipoperistaltismo. En contraste, la mayoría de los casos tienen una inervación intrínseca normal.

En 2002, Rolle y cols.<sup>(9)</sup> mediante estudios histológicos, inmunohistoquímicos y ultraestructurales, encontraron anomalías en el músculo liso intestinal: adelgazamiento del lecho muscular longitudinal del intestino delgado y grueso, marcada proliferación del tejido conectivo dentro de los lechos musculares, degeneración vacuolar en el centro de

las células de músculo liso intestinal, desorganización de las proteínas contráctiles de las fibras del músculo liso y disminución de las fibras contráctiles<sup>(11)</sup>. Esta desorganización fue más evidente en el lecho muscular longitudinal pero también estaba presente en el lecho longitudinal circular.

Taguchi y cols. en 1989, mencionan un desequilibrio de varios péptidos intestinales como uno de los factores implicados en la etiopatogénesis de este síndrome.

En cuanto a la presentación clínica, la mayoría de los pacientes presentan sintomatología de obstrucción intestinal<sup>(2,7,12)</sup> en los primeros días de vida con vómitos biliosos, distensión abdominal, ausencia o disminución de peristaltismo intestinal y problemas en la eliminación de meconio. También es un hallazgo frecuente la existencia de globo vesical<sup>(2)</sup>.

Diversos autores han encontrado otras anomalías asociadas con gran frecuencia como hidronefrosis, malrotación, polihidramnios, oligoamnios, dilatación gástrica, prematuridad y, menos frecuentemente, paladar hendido, criptorquidia, cardiopatías, onfalocelo, etc.

Esta clínica será la que sugiera el diagnóstico, si bien se deben realizar una serie de pruebas complementarias que lo confirmen<sup>(2)</sup>. Entre éstas destaca la radiografía simple de abdomen donde se verán pequeñas asas intestinales dilatadas o un abdomen sin gas con burbuja gástrica evidente. En el tránsito intestinal se observa retraso en la evacuación gástrica y progresión lenta del contraste. El enema opaco mostrará microcolon y malrotación si ésta está asociada. La ecografía abdominal o cistografía revela una megavejiga que si es muy evidente se puede visualizar en la radiografía simple. Además, el análisis anatomopatológico nos sirve para caracterizarlo<sup>(4,6,9)</sup>.

A pesar de los adelantos en los medios diagnósticos y terapéuticos, el pronóstico de este síndrome sigue siendo grave. Respecto a los tratamientos recomendados, éstos se basan sobre todo en un soporte nutricional adecuado, enteral si es posible y/o parenteral. El uso de procinéticos, en especial cisaprida, octeótrido y eritromicina proporcionan resultados controvertidos<sup>(13)</sup>. El tratamiento del sobrecrecimiento bacteriano con metronidazol y neomicina vía oral puede disminuir el riesgo de sepsis<sup>(2)</sup>.

Una opción terapéutica sería el trasplante multivisceral que estaría indicado sobre todo en pacientes afectados con MMIHS con fallo hepático inducido por nutrición parenteral total<sup>(14)</sup>.

El pronóstico de la enfermedad sigue siendo grave ya que, aunque están descritos casos de supervivencia prolongada<sup>(2)</sup>, la mayoría de los pacientes no superan el primer año de vida<sup>(7,14)</sup>. Las causas de fallecimiento más frecuentes son complicaciones secundarias a nutrición parenteral, fallo renal provocado por hidronefrosis secundaria a la vejiga neurogénica y sepsis causada por infecciones urinarias recurrentes<sup>(8)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan C. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls. *Am J Roentgenol* 1976; 126: 957-64.
2. Jiménez Gil de Muro ST, Moros Pena M, Gimeno Pita P, Castejón Ponce E, Ros Mar L. Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal: a propósito de un caso de supervivencia prolongada. *An Pediatr (Barc)* 2004; 60: 369-72.
3. Winter RM, Knowles SA. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: confirmation of autosomal recessive inheritance. *J Med Genet* 1986; 23: 360-2.
4. Garber A, Shohat M, Sarti D. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in two male siblings. *Prenat Diagn* 1990; 10: 377-87.
5. McNamara HM, Onwude JL, Thornton JG. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report supporting autosomal recessive inheritance. *Prenat Diagn* 1994; 14: 153-4.
6. White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd PA. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature. *Prenat Diagn* 2000; 20: 697-700.
7. Rite Gracia S, Fernández Álvarez de Sotomayor B, Rebage Moisés V, Marco Tello A, Esteban Ibarz JA, Romeo Ulecia M, et al. Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. *An Esp Pediatr* 2000; 53: 253-6.
8. Witters I, Theyskens C, Van Hoestenbergh R, Sieprath P, Gyse-laers W, Fryns JP. Prenatal diagnosis of non-obstructive megacystis as part of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome with favourable postnatal outcome. *Prenat Diagn* 2001; 21: 704-6.
9. Rolle U, O'Briain S, Pearl RH, Puri P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of intestinal myopathy. *Pediatr Surg Int* 2002; 18: 2-5.
10. Young ID, McKeever PA, Brown LA, Lang GD. Prenatal diagnosis of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Med Genet* 1989; 26: 403-6.
11. Piotrowska AP, Rolle U, Chertin B, De Caluwe D, Bianchi A, Puri P. Alterations in smooth muscle contractile and cytoskeleton proteins and interstitial cells of Cajal in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Pediatr Surg* 2003; 38: 749-55.
12. Junior SR, Moreira MA, Modelli ME, Pereira CR. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. A case report. *J Pediatr (Rio J)* 1996; 72: 109-12.
13. Moreno Villares JM. Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 614-5.
14. Masetti M, Rodríguez MM, Thompson JF, Pinna AD, Kato T, Romaguera RL, et al. Multivisceral transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome. *Transplantation* 1999; 68: 228-32.