

Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal

S. Rite Gracia^a, B. Fernández Álvarez de Sotomayor^a, V. Rebage Moisés^a, A. Marco Tello^a, J.A. Esteban Ibarz^b, M. Romeo Ulecia^b, M.C. Yus Gotor^c y S. Rite Montañés^a

^aUnidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Cirugía Pediátrica. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

(An Esp Pediatr 2000; 53: 253-256)

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal es una rara alteración genética caracterizada por distensión vesical e hipoperistaltismo intestinal que afecta a todo el tracto gastrointestinal. Presentamos un nuevo caso que presenta los hallazgos clínicos y radiológicos típicos de este síndrome. El diagnóstico debe ser sospechado en un recién nacido que presenta clínica de obstrucción intestinal y retención urinaria; siendo confirmado mediante estudios de imagen, fundamentalmente radiografía simple de abdomen y ecografía urinaria. Los hallazgos histológicos no son específicos; encontramos un adelgazamiento de la capa muscular intestinal y proliferación de tejido conectivo. El pronóstico es generalmente grave. Nuestro paciente falleció por sepsis a los 25 días de vida.

Palabras clave:

Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. Recién nacido. Obstrucción intestinal.

MEGACYSTIS-MICROCOLON-INTESTINAL HYPOPERISTALSIS SYNDROME

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis is a rare congenital disorder characterized by urinary bladder distention and hypoperistalsis throughout the entire gastrointestinal tract. We present a new case with the typical clinical and radiological findings of the syndrome. This diagnosis should be suspected in patients who present with intestinal obstruction and urine retention and should be confirmed with imaging techniques, including abdominal plain films and urinary ultrasonography. Histological findings are non-specific; we found thinning of the intestinal muscle layer and connective tissue proliferation. The prognosis is generally very poor. Our patient died from sepsis at the age of 25 days.

Key words:

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Newborn. Intestinal obstruction.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (MMIHS) es una causa rara, congénita y generalmente fatal de obstrucción intestinal en el recién nacido. Se caracteriza por la presencia de distensión abdominal, originada por una vejiga no obstructiva pero distendida, microcolon y disminución o ausencia de peristaltismo intestinal. Con gran frecuencia se asocia a malrotación intestinal e intestino corto¹. Este síndrome fue descrito por primera vez en 1976 por Berdon et al², existiendo en torno a 80 casos comunicados en la bibliografía a mediados de 1998³. El pronóstico de estos pacientes es extremadamente grave, habiendo fallecido la mayor parte de los casos comunicados antes del año de vida¹.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niña recién nacida producto de una gestación de 37 semanas. A las 19 semanas se diagnosticaba ecográficamente de megavejiga, megauréter e hidronefrosis bilateral, presentando un carácter progresivo en controles posteriores que justificó la inducción del parto. Nació con Apgar de 1 al minuto y 7 a los 5 min, precisando ventilación mecánica. Peso al nacer: 3.600 g. Desde el nacimiento presentó gran distensión abdominal y distrés respiratorio. En las primeras horas precisó sondaje vesical, evacuándose 1.200 ml. En la imagen radiográfica se apreciaba una burbuja gástrica y dos intestinales (fig. 1), por lo que ante la sospecha de obstrucción intestinal alta se realizó una laparotomía transversa derecha supraumbilical. Se apreciaba un estómago, duodeno y primeras asas de yeyuno dilatadas; malrotación intestinal con bandas peritoneales oclusivas en yeyuno distal y brevedad intestinal, con una longitud de intestino delgado de unos 40 cm. El intestino presentaba segmentos intestinales dilatados e hipotónicos, alternándose con otras zonas de menor calibre. Desde el íleon medio has-

Correspondencia: Dr. S. Rite Montañés. Manuel Lasala, 44, 4.º C. 50006 Zaragoza. Correo electrónico: segundorite@jazzfree.com

Recibido en marzo de 2000.

Aceptado para su publicación en junio de 2000.



Figura 1. Imagen radiológica inicial sugestiva de obstrucción duodenal.

ta el recto, el intestino era de aspecto hipoplásico con microcolon, presentando un contenido intestinal espeso. Se pasó una sonda nasogástrica hasta el yeyuno y se realizó un lavado intestinal hasta el colon. Desde su intervención precisó nutrición parenteral total y antibioterapia con ampicilina y tobramicina. En la ecografía renal se apreciaba hidronefrosis bilateral grado III-IV con afectación cortical. La dilatación ureteral sólo aparece de forma proximal, no distalmente, debido a la depleción vesical tras el sondaje. A los 12 días de vida presentaba afectación del estado general, abdomen distendido y timpanizado con imagen radiográfica de una gran burbuja gástrica que ocupaba la práctica totalidad del abdomen (fig. 2), por lo que se decidió una nueva intervención ante la sospecha de oclusión intestinal que confirmó la gran dilatación gástrica, apreciándose un intestino corto (menor de 40 cm). Se practicó yeyunostomía alta. Durante todo el tiempo que permaneció ingresada la paciente no evidenció peristaltismo. Finalmente, falleció a los 25 días de vida tras desarrollar un proceso séptico. En el examen macroscópico *post mortem* se confirmó la existencia de megavejiga, hidronefrosis bilateral y simétrica, gran dilatación gástrica, malrotación intestinal y microcolon. Además, presentaba esófago dilatado y ectasia biliar. En la

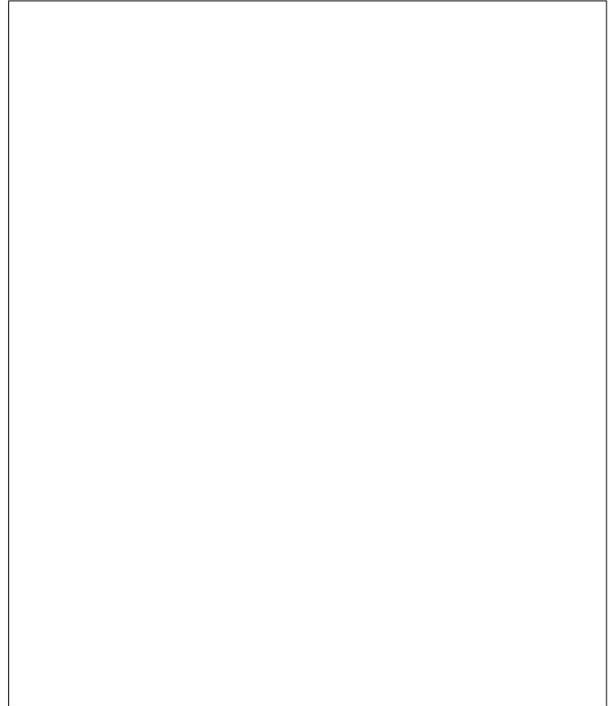


Figura 2. Imagen radiológica a los 12 días de vida que presenta una gran burbuja gástrica que ocupa la práctica totalidad del abdomen.

microscopía óptica no se observaron alteraciones específicas en la pared intestinal, destacando únicamente el adelgazamiento de las capas musculares en todo el tracto digestivo con fibrosis colágena transmural (fig. 3). Los plexos nerviosos submucoso y mientérico eran estructuralmente normales (fig. 4). A nivel vesical se objetivó fibrosis colágena transmural y fascículos de músculo liso atróficos y reducidos en número (fig. 5).

DISCUSIÓN

Ante la sospecha de obstrucción intestinal en el recién nacido se debe establecer el diagnóstico diferencial entre causas de obstrucción mecánica congénita, obstrucción mecánica adquirida y obstrucción funcional. El diagnóstico diferencial queda en muchas ocasiones en manos de la cirugía. Descartadas causas de obstrucción mecánica (atresias, estenosis, malrotaciones, vólvulos, bandas, etc.) se debe pensar en las alteraciones funcionales (enfermedad de Hirschsprung, alteraciones funcionales por fármacos consumidos por la madre, sepsis, alteraciones endocrinas, etc.). Entre las disfunciones intestinales que producen obstrucción se encuentra el síndrome MMIHS, caracterizado de forma distintiva porque a la afectación intestinal se une disfunción vesical que se manifiesta como megavejiga y que es definitoria del síndrome; además, en la mayor parte de los casos no se encuentran alteraciones ganglionares en los plexos mientéricos y submucosos a diferencia de la constante alteración de éstos en la enfermedad de Hirschsprung.



Figura 3. Corte histológico de la pared del intestino delgado. Notable fibrosis colágena transmural con adelgazamiento y desestructuración de las capas musculares. (HE, $\times 40$.)

El síndrome MMIHS es una enfermedad congénita de probable herencia autosómica recesiva, dado que se han comunicado casos en hermanos no gemelos y frecuente consanguinidad en las familias de los individuos afectados. Sin embargo, parece existir un predominio en el sexo femenino (4:1)¹ y mayor gravedad en el sexo masculino⁴. En una revisión realizada por Granata y Puri existía diagnóstico prenatal en 32 de 75 casos de alguna de las malformaciones asociadas a este síndrome¹. En la mayoría de los casos el estudio ecográfico se indicó por variaciones en el tamaño uterino, masas quísticas o antecedente de hermano afectado⁵. El hallazgo más habitual fue el aumento del tamaño vesical, y aunque en la mayoría de los casos se observa tras las 25 semanas de gestación, existiendo inicialmente dilatación de la pelvis renal, en un caso se ha documentado diagnóstico prenatal a las 16 semanas⁶. Otros hallazgos frecuentes son: hidronefrosis (53%), polihidramnios (34%), oligoamnios (10%) y distensión abdominal secundaria a dilatación gástrica (10%). En una serie de 49 casos, un 24% fueron gestaciones de menos de 35 semanas; en alguna ocasión se ha comunicado parto distócico a consecuencia de la distensión abdominal y el peso medio fue adecuado para la edad gestacional¹.

Desde un punto de vista fisiopatológico no se ha encontrado una causa específica que condicione las alteraciones en la motilidad intestinal ni la distensión vesical. Se ha sugerido la existencia de una miopatía visceral, desequilibrio de péptidos intestinales, alteraciones de la inervación autonómica inhibitoria, distrofia neuroaxonal⁷⁻⁹ y algún autor ha encontrado inflamación intramural que lleva a fibrosis intensa que destruye la red neural intestinal¹⁰.

Clínicamente, como ocurre en el caso que comunicamos, es característica la distensión abdominal y el descenso o ausencia de peristaltismo intestinal, en ocasiones acompañado de vómitos biliosos. Puede existir re-

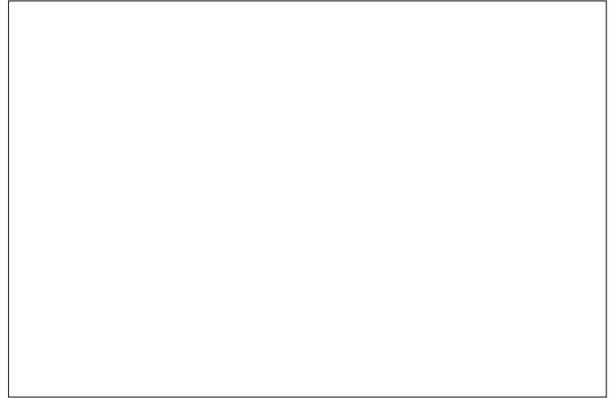


Figura 4. Tinción inmunohistoquímica (S-100, $\times 100$) que pone de manifiesto la presencia de un plexo mientérico morfológicamente normal, en proporciones adecuadas y con presencia de células ganglionares.

tardo en la eliminación de meconio. Son hallazgos frecuentes la existencia de globo vesical e incontinencia¹. Diversos autores han encontrado otras anomalías asociadas como paladar hendido¹¹, criptorquidia^{11,12}, car-

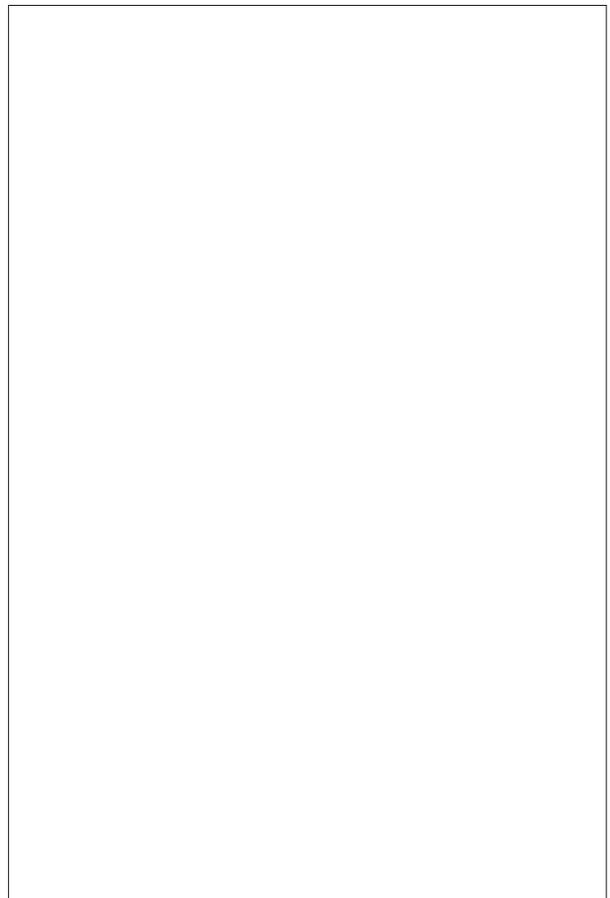


Figura 5. Corte histológico de la pared vesical. Fibrosis colágena transmural y fascículos de músculo liso marcadamente atróficos y reducidos en número (trícromico de Masson, $\times 40$).

diopatía (en nuestro caso CIA-OS)¹², megaesófago⁷, onfalocele¹³, ceguera¹⁴, sordera parcial¹⁴, persistencia del uraco¹⁵, etc.

La radiología simple revela habitualmente pequeñas asas intestinales dilatadas o bien un abdomen sin gas con una burbuja gástrica evidente¹. La cistografía o la ecografía constata la existencia de megavejiga¹⁶. El examen de las piezas quirúrgicas y de necropsia confirma las anomalías observadas en las técnicas de imagen. En la revisión realizada por Granata y Puri, 42 de los 53 casos no presentaron alteraciones ganglionares en los plexos submucoso y mientérico¹. Se han comunicado casos de hipoganglionismo difuso¹⁷, aganglionismo parcheado¹⁸ e incluso hiperganglionismo evidente¹⁹. Nueve casos de esta serie presentaban adelgazamiento del músculo longitudinal en la microscopia óptica¹. Garber, en 1990, comunicó un caso con presencia de células inflamatorias crónicas en la región subepitelial a lo largo de todo el tracto urinario, con aumento moderado del tejido fibroso entre fibras musculares⁵.

El pronóstico de la enfermedad es grave, falleciendo la mayoría de los afectados antes del año de vida. Las causas que más frecuentemente desencadenan la muerte en estos pacientes son complicaciones postoperatorias, secundarias a nutrición parenteral, sepsis e insuficiencia renal. Entre los supervivientes de más de un año de vida existe una dependencia absoluta de la nutrición parenteral total¹.

BIBLIOGRAFÍA

- Granata C, Puri P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997; 25: 12-19.
- 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: 957-964.
- Al Harbi A, Tawil K, Crankson SJ. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome associated with megaesophagus. *Pediatric Surg Int* 1999; 15: 272-274.
- Annerén G, Meurling S, Olsen L. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS), an autosomal recessive disorder: clinical reports and review of the literature. *Am J Med Genet* 1991; 41: 251-254.
- Garber A, Shohat M, Sarti D. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in two male siblings. *Prenat Diagn* 1990; 10: 377-387.
- Carlsson SA, Hokegard KH, Mattsson LA. Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome. Antenatal appearance in two cases. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1992; 71: 645-648.
- Taguchi T, Ikeda K, Shono T, Goto S, Kubota M, Kawana T et al. Autonomic innervation of the intestine from a baby with megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: immunohistochemical study. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 1264-1266.
- Al-Rayess M, Ambler MW. Axonal dystrophy presenting as the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Pediatr Pathol* 1992; 12: 743-750.
- Kubota M, Ikeda K, Ito Y. Autonomic innervation of the intestine from a baby with megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: electrophysiological study. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 1267-1270.
- Srikanth MS, Ford EG, Isaacs H, Mahour GH. Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: late sequelae and possible pathogenesis. *J Pediatr Surg* 1993; 28: 957-959.
- Gillis DA, Grantmyre EB. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: survival of a male infant. *J Pediatr Surg* 1985; 20: 279-281.
- Patel R, Carty H. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare case of intestinal obstruction in the newborn. *Br J Radiol* 1980; 53: 249-252.
- Summer TE, Crowe JE, Klein A, De Shaffer L, Lewis H, Nelson MI et al. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Am J Dis Child* 1981; 135: 67-68.
- Al Rayess M, Ambler MW. Axonal dystrophy presenting as the megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome. *Pediatr Pathol* 1992; 12: 743-750.
- Oliveira G, Boechat MI, Ferreira MA. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a newborn girl whose brother had prune belly syndrome: Common pathogenesis? *Pediatr Radiol* 1983; 13: 294-296.
- Kupferman JC, Stewart CL, Shapfel D et al. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Pediatr Nephrol* 1995; 9: 626-627.
- Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Seiber WK. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Am J Roentgenol* 1981; 137: 749-755.
- Vezina WC, Morin FR, Winsberg F. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Am J Roentgenol* 1979; 133: 749-750.
- Jona JZ, Werlin SL. The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Report of a case. *J Pediatr Surg* 1981; 16: 749-751.