

# Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. A propósito de un caso de supervivencia prolongada

S.T. Jiménez Gil de Muro<sup>a</sup>, M. Moros Peña<sup>b</sup>, P. Gimeno Pita<sup>a</sup>,  
E. Castejón Ponce<sup>a</sup> y L. Ros Mar<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

<sup>b</sup>Centro de Salud Casablanca. Zaragoza. España.

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (MMIHS) es un trastorno multisistémico con alteración de la motilidad intestinal que origina síntomas recurrentes de obstrucción intestinal en ausencia de oclusión mecánica, asociada a vejiga distendida sin obstrucción distal del tracto urinario. Es un trastorno poco frecuente con una alta morbilidad y mortalidad, y pueden precisarse nutrición parenteral durante largos períodos de tiempo. Se presenta el caso de una paciente que en la actualidad cuenta 18 años de edad controlada por nuestro servicio desde el nacimiento y que tras seguir diversos tratamientos médicos, quirúrgicos y soporte nutricional adecuado presenta buena tolerancia oral y buena calidad de vida, habiendo precisado únicamente nutrición parenteral durante los períodos de descompensación.

## Palabras clave:

*Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. Obstrucción intestinal.*

## MEGACYSTIS-MICROCOLON-INTESTINAL HYPOPERISTALSIS SYNDROME: A PROPOS OF A CASE OF PROLONGED SURVIVAL

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome is a multisystemic disorder in which impaired intestinal motor activity causes recurrent symptoms of intestinal obstruction in the absence of mechanical occlusion, associated with bladder distention without distal obstruction of the urinary tract. It is an uncommon disorder with high morbidity and mortality, and long-term total parenteral nutrition may be required. We describe an 18-year-old girl with long-term survival, followed-up by our service since birth. With medical, surgical and nutritional management she currently presents a good oral tolerance and good quality of life, only requiring parenteral nutrition during periods of decompensation.

## Key words:

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

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (MMIHS) es una entidad congénita, poco frecuente y generalmente fatal. Se caracteriza por la presencia de una vejiga distendida en ausencia de obstrucción distal del tracto urinario, microcolon y disminución o ausencia del peristaltismo intestinal. Fue descrito por primera vez por Berdon et al<sup>1</sup> en 1976, existiendo en torno a 80 casos comunicados en la bibliografía<sup>2</sup>. El pronóstico de estos pacientes es extremadamente grave, habiendo fallecido la mayoría antes del año de vida<sup>3</sup>.

Se presenta un caso interesante porque a pesar de reunir criterios clínicos y radiológicos de este síndrome, cuenta en la actualidad con 18 años de edad y buena calidad de vida, habiendo precisado tratamientos médicos, quirúrgicos y soporte nutricional adecuado, con buena tolerancia oral en general y nutrición parenteral únicamente en períodos de descompensación.

## OBSERVACIÓN CLÍNICA

Primera hija de padres jóvenes y sanos. Embarazo controlado y sin incidencias. A las 34 semanas de gestación se diagnosticó de tumoración quística en abdomen con distensión abdominal. El parto se programó por cesárea a las 37 semanas de gestación. Peso de recién nacida: 3.850 g; longitud, 50 cm. Durante el período neonatal precoz fue ingresada para estudio de retención urinaria. Precisó sondaje vesical los primeros 2 meses de vida y hasta los 14 meses de vida presentó varios episodios de infecciones urinarias.

*Correspondencia:* Dra. S.T. Jiménez Gil de Muro.  
Fernando el Católico, 66, pral. dcha. 50009 Zaragoza. España.  
Correo electrónico: silviajgdm@yahoo.es

Recibido en mayo de 2003.

Aceptado para su publicación en noviembre de 2003.

En los primeros 7 meses de vida fue alimentada con lactancia materna en exclusiva, presentando estreñimiento pertinaz con buen desarrollo ponderal. Coincidiendo con la introducción del beikost y alimentación con fórmula al séptimo mes, se desencadenó un cuadro de distensión abdominal y vómitos, siendo intervenida quirúrgicamente de vólvulo intestinal secundario a malrotación intestinal. Precisó nutrición parenteral total durante 2 meses y posteriormente nutrición enteral a débito continuo hasta los 14 meses momento en que toleró alimentación oral. A partir de esta fecha, se introdujo una dieta variada, con buena tolerancia. Desde entonces, periódicamente ha padecido cuadros de pseudoobstrucción intestinal y deshidratación secundaria a pérdidas al tercer espacio, que en algunas ocasiones se acompañaron de tetania, por hipocalcemia, hipomagnesemia o hipopotasemia. Estos episodios en su mayoría se trataron en hospital de día con dieta absoluta, sonda nasogástrica, pauta de rehidratación intravenosa y reposición electrolítica, pero en 24 ocasiones precisó ingresos por esta razón. Se le han realizado 8 intervenciones quirúrgicas, una por vólvulo intestinal a los 7 meses de edad, cinco por cuadros de obstrucción intestinal secundarios a bridas, una por perforación intestinal y una última intervención programada para reducción de cámara gástrica.

Como exploraciones complementarias se realizaron: tránsito intestinal con bario donde se puso de manifiesto retraso del vaciamiento gástrico, intestino delgado corto y colon dilatado; enema opaco que mostró colon dilatado; radiografías simples de abdomen en las descompensaciones, apreciándose niveles hidroaéreos intestinales por pseudoobstrucción.

En las biopsias de colon practicadas, aparecía adelgazamiento y fibrosis de la capa muscular externa, variable de unas zonas a otras, llegando incluso a desaparecer, con marcada fibrosis del tejido periintestinal. Las células ganglionares de los plexos mientéricos eran normales en número y morfología.

El tratamiento de base ha consistido en dieta, ejercicios para potenciar la musculatura abdominal, cisaprida como agente procinético y neomicina y metronidazol como antibióticos para prevenir sobrecrecimiento bacteriano, en dosis habituales.

Actualmente nuestra paciente, con 18 años, pesa 45,7 kg (percentil 3-10), mide 162,6 cm (percentil 50-75), su perímetro braquial es de 19,5 cm, pliegue tricípital de 7 mm y subescapular de 6 mm. El desarrollo puberal ha sido completo, situándose en un estadio de Tanner IV en el momento actual y habiendo presentado menarquia a los 13 años. La escolarización ha sido buena y su calidad de vida también.

## DISCUSIÓN

El síndrome MMIHS es una enfermedad congénita de etiología desconocida. Su recurrencia en hermanos, jun-

to con historia de consanguinidad en los padres, sugiere un patrón de herencia autosómica recesiva<sup>4</sup>. En nuestro caso no existe historia de consanguinidad en los padres, los cuales eran además jóvenes, sanos y tuvieron posteriormente una hija sana. Los hallazgos ecográficos prenatales incluirían a partir de la semana 16 de gestación, megavejiga por obstrucción funcional, hidronefrosis e hidrouréter. En las últimas semanas de gestación se aprecia distensión abdominal importante con polihidramnios<sup>5</sup>. En nuestro caso, a las 34 semanas de gestación en la ecografía prenatal se apreció tumoración quística en abdomen con distensión abdominal.

La mayoría de los pacientes presentan sintomatología durante los primeros meses de vida<sup>3</sup>. Lo más frecuente suele ser un cuadro de oclusión intestinal, vómitos biliosos, distensión abdominal y ausencia o disminución del peristaltismo intestinal y emisión de heces. En el caso presentado llama la atención la escasez de sintomatología durante los primeros 7 meses de vida, en que se alimentó con lactancia materna y el comienzo de los síntomas coincidente con la introducción de lactancia artificial y alimentación complementaria, fundamentalmente los sólidos.

También se ha descrito como primer síntoma la retención urinaria. En nuestro caso, precisó sondaje durante los primeros 2 meses de vida y en la adolescencia a pesar de presentar megavejiga de hasta 1,5 l de capacidad en retención máxima, no se produjeron complicaciones llamativas a este nivel.

Aunque el diagnóstico se basa fundamentalmente en la sintomatología<sup>6</sup>, como en nuestro caso, las exploraciones complementarias para la confirmación diagnóstica son:

1. *Radiografía simple de abdomen*. Mostrará asas de intestino delgado dilatadas o falta de neumatización a nivel intestinal con evidente burbuja gástrica. En nuestro caso siempre se ha apreciado gran dilatación cólica y de intestino delgado con presencia de abundantes heces (fig. 1). En los episodios de descompensación se aprecian además niveles hidroaéreos.

2. *Tránsito intestinal con bario*. Se muestra una dilatación duodenal con retraso en la evacuación gástrica, progresión muy lenta o inexistente del contraste y dilatación del intestino proximal. La paciente presentaba en los estudios que se le practicaron a los 12 meses y los 17 años de edad, marcado enlentecimiento del tránsito (más de 72 h en el último realizado), con retraso del vaciamiento gástrico (más de 24 h en el realizado a los 17 años), intestino delgado corto y colon dilatado (figs. 2 y 3).

3. *Ecografía abdominal o cistografía*. Se observará aumento de tamaño importante de la vejiga. Las ecografías abdominales practicadas en el caso expuesto mostraban megavejiga, megauréter e hidronefrosis a los 7 meses de vida.

4. *Enema opaco*. Mostrará un aspecto de microcolon o un colon de calibre normal pero con pérdida de las



**Figura 1.** Radiografía simple de abdomen. Se aprecia dilatación gástrica, duodenal y de primeras porciones de intestino delgado.



**Figura 2.** Tránsito gastrointestinal. Dilatación duodenal con retraso en la evacuación gástrica, progresión muy lenta o inexistente del contraste y dilatación del intestino proximal.

hastraciones o una dilatación de todo el colon sin zonas de calibre diferente; y a veces la presencia concomitante de malrotación intestinal. El enema opaco que realizamos en el caso que nos ocupa ponía de manifiesto la existencia de colon muy dilatado, que precisó la realización de biopsias colónicas para establecer el diagnóstico diferencial con la enfermedad de Hirschsprung.

5. *Laparotomía exploradora.* Se ha realizado en casos de comienzo agudo neonatal, para descartar una obstrucción mecánica. En nuestro caso no fue preciso.

6. *Anatomía patológica.* Las células de músculo liso, fundamentalmente de la capa longitudinal externa, presentan vacuolización y necrosis, siendo reemplazadas por tejido conjuntivo. La lesión es discontinua. La morfología de las lesiones digestivas es similar a la de las vesicales, por lo que se ha sugerido que la causa fuera una enfermedad degenerativa de las células del músculo liso<sup>7,8</sup>.

Aunque se han descrito todo tipo de neuropatías, como hiperganglionismo o displasia neuronal<sup>9-11</sup>, hipoganglionismo difuso con hiperplasia de células gliales asociada a disminución del número de neuronas<sup>12</sup>, normalidad de los plexos mientérico y submucoso en apariencia y número<sup>3,7</sup> o, incluso, neuropatías sólo identificables con técnicas de plata<sup>13</sup>, cada vez se da más importancia a la miopatía, y recientemente, nuevos estudios han vuelto a



**Figura 3.** Tránsito gastrointestinal. Dilatación colónica con escasa prominencia de las haustraciones.

sugerir que se trata de una alteración exclusivamente de la musculatura lisa<sup>14</sup>.

En las biopsias practicadas a nuestra paciente se apreció adelgazamiento y fibrosis de la capa muscular externa variable de unas zonas a otras, llegando incluso a desaparecer, con marcada fibrosis del tejido periintestinal. Las células ganglionares de los plexos mientéricos eran normales en número y morfología.

Lo más interesante del caso expuesto son quizá las medidas terapéuticas que han hecho posible su supervivencia y que son las siguientes:

1. Estimulación de la motilidad intestinal con medidas mecánicas (ejercicios para potenciar la musculatura abdominal, masajes abdominales y posturas que favorecen el vaciamiento gástrico), y farmacológicas como cisaprida por vía oral (2-4 mg/kg/día, repartidos en tres tomas)<sup>15,16</sup>, octreótida subcutánea (análogo sintético de la somatostatina) o eritromicina intravenosa<sup>17,18</sup>. En el caso presentado únicamente se utilizó cisaprida que es el fármaco que ha demostrado mayor eficacia en pacientes con seudoobstrucción intestinal crónica.

2. Dieta pobre en fibra y en grasas, ya que a medida que aumenta el contenido en grasas de la dieta se enlentece el tránsito intestinal, especialmente a nivel proximal<sup>19</sup>. También se ha dado preferencia a los alimentos sólidos y fríos sobre los líquidos y los calientes.

3. Prevención del sobrecrecimiento bacteriano intestinal mediante la asociación de antibióticos como neomicina-metronidazol por vía oral.

4. Tratamiento de las fases de descompensación con aspiración nasogástrica, masajes abdominales, restitución de las pérdidas hidroelectrolíticas y del equilibrio ácido-básico y administración de fármacos que estimulen el peristaltismo.

En los niños con enfermedad grave el único método capaz de prolongar la supervivencia es la nutrición parenteral, siendo la duración de la misma un factor pronóstico crucial. Si la enfermedad es lo suficientemente grave como para requerirla durante más de 6 meses es presumible que el niño dependerá de ella durante al menos 4 años<sup>20</sup>, aumentando el riesgo de las complicaciones derivadas de ella que son la principal causa de mortalidad<sup>6,20</sup>. En nuestro caso sólo ha precisado de nutrición parenteral en períodos de ingreso prolongado.

Como conclusión, el síndrome MMIHS no siempre ha de tener un pronóstico infausto, y pueden presentarse formas moderadas como el caso descrito, con buena evolución y calidad de vida.

## 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. *AJR Am J Roentgenol* 1976;126:957-64.

2. Rite Gracia S, Fernández Alvarez de Sotomayor B, Rebage Moisés V, Marco Tello A, Esteban Ibarz JA, Romero Ulecia M, et al. Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. *An Esp Pediatr* 2000;53:253-6.
3. Granata C, Puri P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997;25:12-19.
4. Penman DG, Lilford RJ. The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: A fatal autosome recessive condition. *J Med Genet* 1989;26:66-7.
5. Stamm E, King G, Thickman D. Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: Prenatal identification in siblings and review of the literature. *J Ultrasound Med* 1991;10:599-602.
6. Faure C, Goulet O, Atego S, Breton A, Tounian P, Ginies JL, et al. Chronic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome. Clinical analysis, Outcome, and Prognosis in 105 Children. *Digestive Diseases and sciences* 1999;44:953-9.
7. Puri P, Tsuji M. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (neonatal hollow visceral myopathy). *Pediatr Surg Int* 1992;7:18-22.
8. Goulet O, Sobert-Giraud A, Michel SL, Jaubert F, Lortat-Jacob S, Colomb V, et al. Chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome in pediatric patients. *Eur J Pediatr Surg* 1999;9:83-90.
9. Jona JZ, Werlin SL. The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: Report of a case. *J Pediatr Surg* 1981;16:749-51.
10. Shalev J, Itzchak Y, Avigad Y, Hertz M, Straus S, Serr DM. Antenatal ultrasound appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Isr J Med Sci* 1983;19:76-8.
11. Kobayashi H, O'Briain S, Puri P. New observation on the pathogenesis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Presentation at the meeting of the American Pediatric Surgical Association, Boca Raton, Fl. 1995.
12. Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Seiber WK. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *AJR Am J Roentgenol* 1981;137:749-55.
13. Krishnamurthy S, Heng Y, Schuffler MD. Chronic intestinal pseudo-obstruction in infants and children caused by diverse abnormalities of the myenteric plexus. *Gastroenterology* 1993;104:1398-408.
14. 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.
15. Di Lorenzo C, Reddy SN, Villanueva-Meyer J, Mena I, Martin S, Hyman DE. Cisapride in children with chronic intestinal pseudo-obstruction. An acute, double-blind, crossover, placebo-controlled trial. *Gastroenterology* 1991;101:1564-70.
16. Cohe NP, Booth IW, Parashar K, Corkery JJ. Successful management of idiopathic intestinal pseudo-obstruction with cisapride. *J Pediatr Surg* 1988;23:229-30.
17. Goulet O, Talbotec C, Jan D, Ricour C. Nutritional management of pediatric patients with chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001;32:44-7.
18. Di Lorenzo C, Lucanto C, Flores AF, Idries S, Hyman PE. Effect of octreotide on gastrointestinal motility in children with functional gastrointestinal symptoms. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1998;27:508-12.
19. Spiller RC, Trotman IF, Higgins BE, Ghatei MA, Grimble GK, Lee YC, et al. The ileal brake-inhibition of jejunal motility after ileal fat perfusion in man. *Gut* 1984;25:365-74.
20. Heneyke S, Smith VV, Spitz L, Milla RJ. Chronic intestinal pseudo-obstruction: Treatment and long term follow up of 44 patients. *Arch Dis Child* 1999;81:21-7.