

clásica suele ser menor del 2%<sup>1</sup>. Asimismo, es obligatorio ofrecer a estas familias la posibilidad del diagnóstico prenatal en futuros embarazos mediante análisis directo en tejidos o cultivos celulares de vellosidades coriónicas y el estudio molecular para el diagnóstico de portadores<sup>1</sup>.

La forma clásica de EOJA tiene mal pronóstico. Sin embargo, si se realiza el diagnóstico y tratamiento precoz puede conseguirse un desarrollo psicomotor normal entre los 3 y 5 años de edad<sup>1-2</sup>.

El trasplante hepático constituye actualmente una alternativa terapéutica esperanzadora<sup>9</sup>. Una de sus máximas limitaciones la constituye la existencia de lesiones neurológicas irreversibles, lo que vuelve a subrayar la importancia del diagnóstico precoz.

### Agradecimientos

Desde estas líneas, queremos agradecer a la Dra. Mercedes Martínez-Pardo Casanova (Unidad de Enfermedades Metabólicas del Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal, Madrid) su colaboración y ayuda en el manejo de nuestro niño, sin la cual, estamos seguros que la evolución inicial tan satisfactoria del paciente no habría sido posible.

**M. Marrero Calvo<sup>a</sup>, A. Martín Sanz<sup>a</sup>,  
T. Lema Garrett<sup>a</sup>, A. de Carlos Campo<sup>a</sup>,  
C. Grande Sáez<sup>b</sup> y J.M. Merino Arribas<sup>c</sup>**

<sup>a</sup>Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.  
<sup>b</sup>Servicios de Medicina Interna y <sup>c</sup>Pediatría. Hospital General Yagüe. Burgos.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández Sánchez A, Dalmau Serra J, García Gómez AM, Cabello Tomás ML, Martínez Pardo M. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de jarabe de arce. *An Esp Pediatr* 1997; 89: 9-13.
2. Cidras Pidre M, García Martínez R, Feret Siguile MA, Clemente Yago F, Escrivá Tomás P, Orts Serrano F et al. Enfermedad de jarabe de arce: un caso con diagnóstico precoz y tratamiento dietético. *An Esp Pediatr* 1991; 34: 92-94.
3. Chuag DT. Maple syrup urine disease: it has come a long way. *J Pediatr* 1998; 132: 17-23.
4. Koren J, Sansaricq C, Kalmijn M, Honig J, Lange B. Maple syrup urine disease: clinical, EEG, and plasma amino acid correlations with a theoretical mechanism of acute neurotoxicity. *Int J Neurosci* 1994; 79: 21-45.
5. Riviello JJ, Rezvani I, DiGeorge AM, Foley CM. Cerebral edema causing death in children with maple syrup urine disease. *J Pediatr* 1991; 119: 42-45.
6. Thompson GN, Butt WW, Shann FA, Kirby DM, Henning RD, Howells DX et al. Continuous venovenous hemofiltration in the management of acute descompensation in inborn errors of metabolism. *J Pediatr* 1991; 118: 879-880.
7. De Raeve I, De Meirleir L, Ramet J, Vandenplas Y, Gerlo E. Acrodermatitis enteropathica-like cutaneous lesions in organic aciduria. *J Pediatr* 1994; 124: 416-420.
8. Nyhan WL, Rice-Kelts M, Klein J, Barshop BA. Treatment of the acute crisis in maple syrup urine disease. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1998; 152: 593-598.
9. Wendel U, Saudubray JM, Bodner A, Schadewaldt P. Liver transplantation in maple syrup urine disease. *Eur J Pediatr* 1999; 158: 60-64.

## Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal

(*An Esp Pediatr* 2001; 54: 614-615)

*Sr. Director:*

El síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal puede englobarse dentro de las pseudoobstrucciones intestinales primarias, como una forma de presentación de una miopatía visceral<sup>1</sup>. Como tal pseudoobstrucción se caracteriza por síntomas y signos semejantes a los de una obstrucción intestinal, pero sin una verdadera obstrucción mecánica.

La anatomía patológica no es específica, aunque suele predominar la degeneración del músculo liso y la sustitución por colágeno<sup>2</sup> como sucede en el caso presentado por Rite et al<sup>3</sup>.

Las formas de presentación congénita tienen en general una mayor afectación al nacimiento con tendencia a la mejoría o a la estabilización durante los primeros meses de vida<sup>1</sup>.

Hasta la fecha no existe una prueba diagnóstica específica de la pseudoobstrucción intestinal. La historia clínica y los hallazgos radiológicos (distensión abdominal y niveles hidroaéreos) sugieren el diagnóstico. La manometría antroduodenal y la biopsia intestinal abarcando todo el grosor de la pared pueden ayudar a clarificarlo, pero en la mayoría de casos no modifican el tratamiento<sup>4</sup>. Aunque la confirmación histológica no es imprescindible para el diagnóstico, algunos autores, incluyendo la Conferencia de Consenso sobre diagnóstico de la pseudoobstrucción intestinal en niños<sup>1</sup> proponen obtener una muestra de tejido aprovechando una laparotomía por cualquier otra indicación<sup>1,5</sup>.

Un adecuado soporte nutricional por vía enteral o, si ésta no es posible, por vía parenteral, es imprescindible para conseguir el crecimiento y desarrollo adecuados. El tratamiento del sobrecrecimiento bacteriano puede facilitar la mejoría clínica y disminuir el riesgo de lesión hepática y de sepsis. Los tratamientos con procinéticos, en especial cisaprida, eritromicina u octeótrido proporcionan resultados controvertidos. El trasplante intestinal constituye una alternativa para los casos con mala evolución o con complicaciones graves a causa de la nutrición parenteral<sup>6</sup>.

La variabilidad de la afectación puede condicionar un mejor o peor pronóstico. En nuestra corta experiencia (un único paciente que se describe a continuación), la evolución puede ser favorable, a diferencia del comunicado por Rite et al<sup>3</sup> o en la serie de Granata<sup>7</sup>.

La paciente era una recién nacida a término que fue diagnosticada intraútero de masa abdominal (9 x 6,5 cm), por lo que se realizó una cesárea en la semana 39. En la laparotomía practicada a las 12 h de vida se encontró una megavejiga sin obstrucción uretral. Al segundo día de vida con el inicio de la alimentación oral presentó distensión abdominal y abundantes restos gástricos. Durante el primer mes de vida se produjeron varios episodios de obstrucción intestinal, en uno de los cuales se realizó una nueva laparotomía que demostró un rectosigma de pequeño calibre y una gran dilatación de asas de intestino delgado y del resto de colon, sin malrotación ni intestino corto. Se realizó una colostomía de descarga con el diagnóstico inicial (que luego se comprobó erróneo) de enfermedad de Hirschsprung. La mala evolución con nuevos episodios obstructivos llevaron a

realizar otra laparotomía en la que se obtuvieron muestras de yeyuno, íleon y colon ascendente que mostraban múltiples vacuolas perinucleares de tamaño variable y un aumento de la trama fibrosa en la capa muscular longitudinal, compatible con miopatía visceral.

Durante los cuatro primeros años de vida la paciente presentó numerosos cuadros suboclusivos (10 ingresos con una duración total de 21 meses) que se controlaron con tratamiento conservador que incluyó nutrición enteral en el domicilio y nutrición parenteral durante los ingresos hospitalarios (11 meses). A los 4 años y 2 meses se incluyó en programa de nutrición parenteral domiciliaria, que se suspendió 3 meses después a causa de un candidemia asociada a catéter. Durante los 3 años posteriores recibió alimentación oral fraccionada y nutrición enteral nocturna con una dieta peptídica. Sólo precisó ingresar en una ocasión a causa de una arritmia cardíaca por hipopotasemia. En octubre de 1996 se suspendió la alimentación enteral nocturna y se le retiró el botón de gastrostomía. Desde enero de 1998 en que se diagnosticó sobrecrecimiento bacteriano mediante test de hidrógeno espirado con lactosa, recibe ciclos periódicos de metronidazol oral. En la actualidad tiene 12 años y 6 meses, sigue una dieta libre sin suplementos calóricos. Su peso es de 32,2 kg (P<sub>3-10</sub>) y su talla es de 140 cm (P<sub>3-10</sub>), perímetro braquial, de 18,5 cm (P<sub>3-10</sub>) y pliegue tricípital de 10 mm (P<sub>10-25</sub>). No presenta signos de desarrollo puberal. Sus resultados académicos son buenos. En los últimos 3 años no ha presentado ningún episodio suboclusivo. No presentaba alteraciones en la micción, pero ecográficamente fue diagnosticada de nefrocalcinosis que actúa como una nefropatía pierde-potasio, por lo que recibe suplementos orales de potasio y magnesio.

El espectro de presentación de la pseudoobstrucción intestinal crónica es, como puede verse en los casos presentados, muy amplio. La asociación del trastorno motor a una malrotación intestinal y a un intestino corto como ocurre en el caso presentado por los autores<sup>5</sup> conlleva un peor pronóstico. El papel de la cirugía en la pseudoobstrucción intestinal crónica es muy limitado: la técnica de Ladd en presencia de malrotación para preve-

nir un vólvulo intestinal y la realización de estomas de descompresión. Con la elección del mejor tipo de soporte nutricional a domicilio<sup>8</sup> y el tratamiento médico de los epifenómenos consecuencia de la alteración grave de la motilidad intestinal pueden obtenerse evoluciones favorables.

**J. M. Moreno Villares**

Sección de Gastroenterología y Nutrición Infantil.

Departamento de Pediatría.

Hospital 12 de Octubre. Madrid.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Rudolph CD, Hyman PE, Altschuler SM, Christensen J, Colletti RB, Cucchiara S et al. Diagnosis and treatment of chronic intestinal pseudo-obstruction in children: report of Consensus Workshop. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997; 24: 102-112.
2. Christensen J, Dent J, Malagelada JR, Wingate DL. Pseudo-obstruction. *Gastroenterol International* 1990; 3: 107-119.
3. 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: 253-256.
4. Rudolph CD. Diagnosis of pseudo-obstruction in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1993; 88: 802-805.
5. Mann SD, Debinski HS, Kamm MA. Clinical characteristics of chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction in adults. *Gut* 1997; 41: 675-681.
6. Henyke S, Smith VV, Spitz L, Milla PJ. Chronic intestinal pseudo-obstruction: treatment and long term follow up of 44 patients. *Arch Dis Child* 1999; 81: 21-27.
7. Granata C, Puri P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997; 25: 12-19.
8. Chasco A, Guibelalde M, Moreno JM, Manzanares J, Gomis P, León M. Nutrición parenteral domiciliaria en el manejo de pacientes con pseudoobstrucción intestinal crónica idiopática. *Nutr Hosp* 1995; 10: 264-267.