

SINDROME DE MEGACISTIS-MICROCOLON-HIOPERISTALSIS

Dres. C. Cannizzaro, C. , P. de Sarasqueta.

INTRODUCCION

El síndrome de megacistis-microcolon-hipoperistalsis (SMMH) es una condición congénita rara y casi siempre fatal que se presenta con obstrucción intestinal en el recién nacido (RN).

La primera descripción fue realizada por Berdon en 1976¹. El SMMH se caracteriza por distensión abdominal, debida a una megavejiga en ausencia de uropatía obstructiva, microcolon y franca disminución o falta de peristalsis. Con frecuencia se observa malrotación intestinal incompleta e intestino corto^{2,3}.

En la presente comunicación se presenta un caso de SMMH y se analizan los aspectos clínicos, radiológicos, quirúrgicos y anatomopatológicos de la enfermedad.

CASO CLINICO

Recién nacida de término de sexo femenino que ingresó al área de cuidados intensivos neonatales del Hospital Garrahan derivada desde un hospital de la Provincia de Buenos Aires con 2 días de vida, por presentar un cuadro de obstrucción intestinal.

Era la segunda hija de una pareja estable sin antecedentes familiares de importancia cuya madre tenía 19 años. Sus antecedentes obstétricos eran: gesta III, para II, 1 aborto. El embarazo había sido controlado y sin patología.

El parto fue vaginal, cefálico, de 39 semanas de gestación con un peso de nacimiento de 3.550 g. El Apgar fue 9/10. Comenzó a las 24 hs. de vida con vómitos biliosos, abdomen distendido, doloroso y falta de eliminación de meconio. Se efectuó Rx. simple tóraco-abdominal de pie en la que se observó distensión de las ansas intestinales, niveles hidroaéreos y ausencia de aire distal.

Con este cuadro la paciente fue derivada al Hospital Garrahan.

Al ingreso la niña se encontraba en mal estado general, con mala perfusión periférica y gran distensión abdominal, quejosa y con apneas frecuentes por lo que

se colocó sonda orogástrica descompresiva, venoclisis e ingresó en asistencia respiratoria mecánica. Se indicaron analgesia y antibióticos. Los datos de laboratorio mostraron el hemograma el estado ácido-base y el medio interno dentro de límites normales.

Una vez estabilizada la paciente se realizó un colon por enema con bario en el que se observó malrotación intestinal, microcolon moderado, ileon distal de calibre normal y una gran dilatación de ileon proximal (Figura 1).

El diagnóstico presuntivo inicial fue ileo meconial simple.

La paciente continuó con enemas, nutrición parenteral y 24 hs. después del procedimiento, se retiró la asistencia respiratoria.

Al quinto día de ingreso la niña presentó un nuevo cuadro de desestabilización hemodinámica con importante distensión abdominal y residuo bilioso por lo que reingresó en asistencia respiratoria. Una vez estabilizada se realizó una laparotomía exploradora en la que se observó dilatación de la vía urinaria con megavejiga, se confirmaron los hallazgos del colon por enema, se corrigió la malrotación intestinal, se realizaron mapeos intestinales y de la vejiga mediante toma de varias biopsias y se efectuó una ileostomía a lo Santulli. El informe anatomopatológico fue compatible con el diagnóstico de SMMH y miopatía visceral.

Con 37 días de vida la paciente fue derivada a su hospital de origen con nutrición parenteral total. Se informó a la familia del diagnóstico de SMMH y de su mal pronóstico y se realizó asesoramiento genético.



Figura 1: Se observa malrotación intestinal, microcolon moderado y gran dilatación del ileon proximal.

DISCUSION

Hasta 1997 se han comunicado 75 casos de SMMH con predominio en niñas (relación 4:1)⁴. Entre estos casos solo 10 han sobrevivido más allá del año de vida y 9 de ellos requieren nutrición parenteral total.

En el diagnóstico prenatal el hallazgo mas importante es la vejiga grande (88%) con hidronefrosis asociada en 53% de los casos^{4,5}.

Puede observarse aumento del volumen de líquido amniótico (34%), oligoamnios (10%) y en algunos casos, dilatación gástrica⁴.

La presencia de megavejiga en ocasiones se ve desde la semana 16 de gestación.

Si bien en general los niños nacen a término, en las diferentes publicaciones suele haber una frecuencia relativamente aumentada de partos prematuros (22%)^{4,5}.

De acuerdo al metaanálisis publicado por Granata y Puri, en 2 embarazadas de los 75 casos hubo exposición a fármacos durante las primeras semanas de gestación (clomifeno, escopolamina, trimetoprima y dipirona). La distocia causada por la distensión abdominal se observó en 12 % de los casos requiriendo la realización de cesárea o punción vesical evacuadora en el feto⁴.

El peso de nacimiento promedio fue de 3000 g. El SMMH se observó en dos hermanos en 9 familias, y en una de ellas hubo 3 hijos afectados, sugiriendo una herencia autosómica recesiva.

Las manifestaciones clínicas son similares a las de otras causas de oclusión intestinal neonatal (distensión abdominal, vómitos biliosos, ruidos intestinales ausentes o disminuídos). La gran megavejiga obliga a la cateterización y evacuación de la misma en la mayoría de los casos. La Rx. simple de abdomen de pie, muestra generalmente dilatación del estómago y del intestino o disminución del aire intestinal. En la cistografía o ultrasonografía se observa una vejiga dilatada, con reflujo vésicoureteral y en pocas ocasiones, persistencia del uraco. La ecografía también demuestra presencia de hidronefrosis uni o bilateral o riñones displásicos.

En la seriada esófagogastroduodenal se observa disminución o ausencia de peristaltismo del estómago, duodenal e intestinal; incluso puede verse antiperistalsis. Al efectuarse el colon por enema con contraste el hallazgo característico es el microcolon y en ocasiones, malrotación intestinal⁶.

En 15 % de los casos pueden encontrarse malformaciones asociadas siendo las más frecuentes el paladar hendido, malformaciones de los miembros, criptorquidia, cardiopatías congénitas, ceguera y sordera sensorial⁶.

Algunos autores han realizado en estos pacientes manometría y electrofisiología de la motilidad intestinal. Estas investigaciones han demostrado disminución de las contracciones migratrices y de

la amplitud de las ondas peristálticas en el intestino afectado así como alteraciones del reflejo esfinteriano anal⁷.

Muchos pacientes fueron tratados con procedimientos quirúrgicos sin obtener exito alguno. Entre los métodos empleados se encuentran diferentes tipos de ostomías, resección segmentaria del duodeno e ileon y miomectomía del esfínter anal interno.

La vesicostomía se utiliza para descomprimir la vejiga y preservar la función renal.

Los estudios histopatológicos de los plexos mientéricos y submucosos fueron normales en la mayoría de los casos. En algunos niños se encuentra hipoganglionosis difusa o la alternancia de zonas aganglionares con otras que presentan hiperplasia de células ganglionares. También se ha observado incremento o disminución de las fibras nerviosas de los plexos intestinales con disminución de las fibras relacionadas al polipéptido intestinal vasoactivo y al péptido histidina-metionina⁸.

Recientemente se ha comprobado la presencia de ganglios gigantes y ectópicos y ganglioneuomas⁸.

En el músculo intestinal puede verse adelgazamiento de la capa longitudinal y con microscopía electrónica, degeneración vacuolar en el centro de las fibras del músculo liso asociados a fibrosis del intestino y la vejiga⁸.

En conclusión, el SMMH es una rara y grave condición de probable trasmisión autosómica recesiva caracterizada por anomalías estructurales de la innervación y la musculatura lisa que se expresa con obstrucción intestinal y éstasis urinaria neonatal y que tiene un pronóstico casi invariablemente fatal antes del primer año de vida.

El desconocimiento respecto a la patogenia y desarrollo de esta enfermedad congénita determina la necesidad de estudios relacionados a los cambios histopatológicos, inmunohistoquímicos y experimentales que permitan conocer mejor el desarrollo de esta condición a fin de poder intervenir terapéuticamente en su resolución futura.

REFERENCIAS

1. Berdon WE, Baker DH, Blanc WA et al. Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. *Am J Roengenol* 1976;126:957-64.
2. Puri P, Sake BD, O'Donnell B: Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome: a visceral myopathy. *J Pediatr Surg* 1983;18:64-9.
3. Wisnell TE, Rawlings JS, Wilson JL. Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome. *Pediatrics* 1979;63:805-8.
4. Granata C, Puri P: Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis a review *J Pediatr Gastroenterol Nut* 1997;25:12-19.
5. Oeshe I, Jann X, Bettex M. Ultrasonic antenatal detection of obstructed bladder. *Z Kinderchir* 1982;35:109-11.
6. Penman DG, Lilford RJ: The megacystis - microcolon - hypoperistalsis a fatal autosome recesive condition. *J Med Genet* 1989; 26: 403-6.
7. Tonomasa T, Itoh Z: Manometric study of intestinal motility in MMHS. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1985;4:307-10.
8. Taguchi T, Ikeda K, Shono T et al. Autosomic innervation of the intestinal from a baby with megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Pediatr Surg* 1989;24:1264-6.