



## Síndrome de megabexiga microcólon e hipoperistaltismo intestinal

Maria João Borges<sup>1</sup>; Filipa Freitas<sup>2</sup>; Carmo Camacho<sup>1</sup>; Carla Pilar<sup>2</sup>; Fátima Alves<sup>2</sup>; Amélia Cavaco<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal

2 - Unidade de Cirurgia Pediátrica do Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal

### Resumo

A síndrome megabexiga microcólon hipoperistaltismo intestinal (MMHI) constitui uma associação malformativa rara, com elevada taxa de letalidade. Descreve-se o caso de um recém-nascido do sexo feminino, que apresentou ao nascimento uma distensão abdominal exuberante. A ecografia abdominal revelou uretero-hidronefrose bilateral. A laparotomia mostrou bexiga distendida, microcólon e intestino curto com má rotação. A criança faleceu ao 37º dia de vida, com um quadro de sépsis. Destaca-se a importância do diagnóstico pré-natal.

**Palavras-chave:** megabexiga; microcólon; hipoperistaltismo intestinal; MMHI; recém-nascido; diagnóstico pré-natal

*Acta Pediatr Port 2009;40(5):211-3*

### Megacystis-microcolon-intestinal-hypoperistalsis syndrome

#### Abstract

The megacystic-microcolon-intestinal-hypoperistalsis syndrome (MMIH) is a rare congenital disorder, with a high lethality rate. A female infant, presenting with a huge abdominal distension at birth, is reported. Abdominal ultrasound revealed bilateral ureterohydronephrosis. Laparotomy showed a distended urinary bladder, microcolon and a short bowel with malrotation. The child died on the 37<sup>th</sup> day of life with an ongoing sepsis. This case highlights the importance of the antenatal diagnosis.

**Key-Words:** megacystis; microcolon; intestinal hypoperistaltism; MMIH; newborn; antenatal diagnosis

*Acta Pediatr Port 2009;40(5):211-3*

#### Introdução

A síndrome megabexiga microcólon hipoperistaltismo intestinal (MMHI) é muito rara. Desde que Berdon e colaboradores identificaram cinco casos de MMHI em 1976<sup>1</sup>, foram descri-

tos na literatura médica cerca de uma centena de casos. Embora possa apresentar um padrão de transmissão autossómica recessiva, a maioria dos casos ocorre esporadicamente.

A etiologia e patogénese da doença não estão esclarecidas, embora muitas hipóteses tenham sido propostas<sup>2,3</sup>, nomeadamente genética, neurológica, miogénica e hormonal.

O quadro clínico é semelhante ao de outras obstruções intestinais do período neonatal. Caracteriza-se por distensão abdominal, vômitos biliares e hipoperistaltismo intestinal. Está habitualmente associada a rotação intestinal incompleta<sup>1,3</sup>.

Algumas das anomalias congénitas podem ser identificadas nas ecografias de rotina pré-natais<sup>9</sup>. Os principais diagnósticos diferenciais a considerar são a síndrome de Prune Belly, a síndrome da megabexiga, as válvulas da uretra posterior, a atresia ou volvo intestinal, a aganglionose cólica total e a síndrome da pseudoobstrução crónica intestinal<sup>2,4,5</sup>.

As medidas terapêuticas visam o suporte nutricional, sendo o prognóstico reservado<sup>1,5</sup>.

#### Relato do caso

Recém-nascido do sexo feminino, caucasiano. Primeiro filho de pais jovens não consanguíneos, aparentemente saudáveis, sem história familiar de anomalias congénitas. Gestação não vigiada. O parto foi eutócico e ocorreu às 35 semanas. O recém-nascido apresentou um Índice de Apgar sete (primeiro minuto), nove (quinto minuto) e somatometria adequada à idade gestacional: peso 2345 g (P50), comprimento 45 cm (P25) e perímetro cefálico 32 cm (P50).

O exame objectivo evidenciava uma distensão abdominal exuberante. Não eram evidentes outros dismorfismos. A radiografia simples do abdómen não evidenciou a presença de ar intra-intestinal (com excepção da câmara gástrica). O clister opaco mostrou a existência de microcólon (Figura 1). A ecografia abdominal revelou uma uretero-hidronefrose bilateral; fígado, vesícula, sistema biliar e baço sem alterações; sem ascite.

**Recebido:** 07.07.2007

**Aceite:** 27.11.2008

#### Correspondência:

Maria João Borges  
Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal  
Avenida Luís de Camões  
9000 Funchal  
mjmborges@yahoo.com



Figura 1 – Clíster opaco: microcólon

A distensão abdominal reduziu-se de imediato com o cateterismo vesical, que permitiu a drenagem de cerca de 280 ml de urina. Ao 3º dia de vida foi realizada uma laparotomia exploradora, tendo sido confirmado a existência de megabexiga, microcólon e má rotação intestinal (Figura 2). Foi realizada ileostomia e foram colhidas biopsias do apêndice ileocecal, ileon, recto, sigmóide e bexiga. O exame anátomo patológico não revelou alterações significativas: os gânglios nervosos eram normais e a camada muscular lisa apresentava uma espessura irregular. O lactente foi submetido a suporte nutricional parentérico total. O óbito ocorreu ao 37º dia de vida, na sequência de um quadro de sépsis.

### Discussão e comentários

O caso apresentado ilustra uma doença congénita rara, predominante no sexo feminino.

Algumas manifestações da síndrome MMHI podem ser identificadas antes do nascimento através das ecografias pré natais de rotina. A ausência de uma gravidez vigiada no caso apresentado, não permitiu detectar o achado ultrassonográfico mais importante: presença de uma bexiga distendida na ausência de oligohidrâmnios, alterações que podem ser evidenciadas a partir das 16-20 semanas<sup>6</sup>.

As alterações anátomo patológicas gastrintestinais são diversas. Contudo o achado mais importante é a presença normal ou aumentada de células ganglionares<sup>2,3</sup>, característica distinta da aganglionose cólica total, diagnóstico diferencial desta síndrome.

O suporte nutricional, mediante nutrição parentérica total (NPT), constitui a pedra angular do tratamento. Diferentes

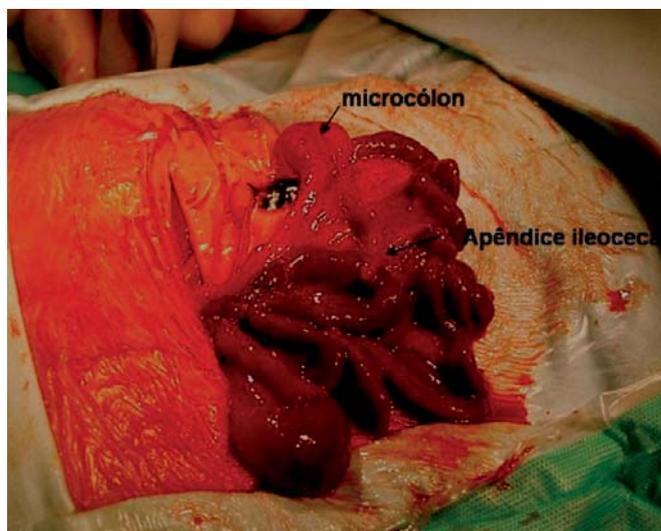
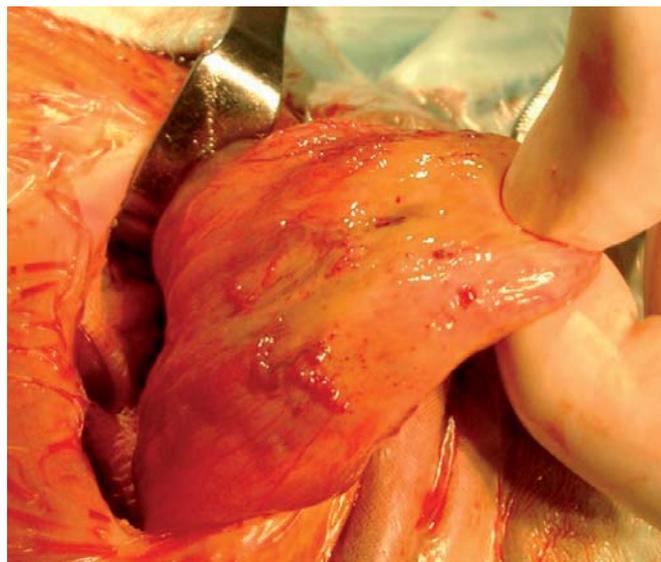


Figura 2 – Imagens intra-operatórias: megabexiga, microcólon e má rotação intestinal

intervenções cirúrgicas podem ser realizadas, nomeadamente, gastrostomia, jejunostomia, ileostomia, entre outras<sup>2,5</sup>. Contudo, a intervenção cirúrgica tem sido ineficaz na maioria dos doentes, sendo necessária NPT. No caso apresentado não foi realizada terapêutica cirúrgica, tendo em conta o insucesso desta abordagem. A utilização de fármacos procinéticos, no sentido de promover a motilidade intestinal, tem sido ineficaz<sup>2,3,4</sup>.

O prognóstico desta síndrome é reservado, com taxas de mortalidade de 87% no 1º ano de vida. Estão descritos alguns casos de doentes que sobreviveram até os 4 e 11 anos de idade<sup>4,5</sup>. A necessidade de NPT constitui um factor de risco importante de infecção, a qual contribuiu neste caso para a evolução fatal precoce.

Embora a maioria dos casos ocorra de forma espontânea, a probabilidade de recorrência em gravidezes posteriores é de 25%<sup>5</sup>, sendo importante o aconselhamento genético.

Destaca-se, desta forma, a importância do diagnóstico pré-natal na detecção de patologias raras, apesar de, no contexto actual a terapêutica desta síndrome, ser apenas paliativa.

### Referências

1. Verbruggen SC, Wijnen RM, Van den Berg P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2004; 16:140-1
2. Puri P, Shinkai M. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Semin Pediatr Surg* 2005; 14:58-63.
3. Rolhe M, O'Brien S, Pearl RH, Puri P. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of intestinal myopathy. *Pediatr Surg Int* 2002; 18:2-5.
4. Manop J, Chamnanyanakji S, Wattanasarn C. Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS): a case report in Thailand. *J Med Assoc Thai* 2004; 87(11):1385-8.
5. Kohler M, Pease PW, Upadhyay V. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature. *Eur J Pediatr Surg* 2004; 14:362-7.
6. Carlsson SA, Hokegard KH, Mattson LA. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Antenatal appearance in two cases. *Acta Obstet Gynecol Scan* 1992; 71:645-8.