

7. Verdier MC, Seguin P, Le Touvet B, Cady A, Mallédant Y, Tribut O. Ertapenem in plasma and peritoneal fluid from patients with severe intra-abdominal infections. *J Antimicrob Chemother.* 2011;66:1934–6.
8. Ulldemolins M, Roberts JA, Rello J, Paterson DL, Lipman J. The effects of hypoalbuminaemia and optimizing antibacterial dosing in critically ill patients. *Clin Pharmacokinet.* 2011;50:99–100.
9. Skurnik D, Lasocki S, Bremont S, Muller-Serieys C, Kitzis M, Courvalin P, et al. Development of ertapenem resistance in a patient with mediastinitis caused by *Klebsiella pneumoniae* producing an extended-spectrum beta-lactamase. *J Med Microbiol.* 2010;59:115–9.
10. Lartigues M, Poirrel L, Poyart C, Reglier-Poupet H, Nordmann P. Ertapenem resistance of *Escherichia coli*. *Emerg Infect Dis.* 2007;13:315–7.
11. Piano S, Fasolato S, Salinas F, Romano A, Tonon M, Morando F, et al. The empirical antibiotic treatment of nosocomial spontaneous bacterial peritonitis: results of

a randomized controlled clinical trial. *Hepatology.* 2015, <http://dx.doi.org/10.1002/hep.27941>.

José Castellote^{a,*}, Alba Cachero^a, Anna Girbau^a, Eva Dueñas^a, Inmaculada Grau^b

^a Unidad de Hepatología y Trasplante hepático, IDIBELL, Hospital Univeristari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, Spain

^b Servicio de Enfermedades Infecciosas, IDIBELL, Hospital Univeristari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, Spain

* Corresponding author.

E-mail address: jcastellote@bellvitgehospital.cat (J. Castellote).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2015.10.007>

Úlcera rectal solitaria en paciente adolescente



Solitary rectal ulcer in a teenage patient

El síndrome de úlcera rectal solitaria (SURS) es un trastorno excepcional en pacientes pediátricos y adolescentes. Es habitual que se confunda con otras afecciones, como la enfermedad inflamatoria intestinal (EII), demorando su diagnóstico hasta años después de la primera consulta. Describimos el caso de un adolescente con clínica de tenesmo y rectorragia, inicialmente catalogado como proctitis ulcerosa, y que ante la refractariedad al tratamiento fue diagnosticado con posterioridad de SURS.

Se trata de un paciente de 15 años con antecedentes de asma bronquial, con clínica de diarrea de un año de evolución, con hasta 7 deposiciones diarias de escasa cuantía, con moco y hematoquecia, asociado a dolor abdominal cólico. Las determinaciones analíticas fueron normales y en la colonoscopia realizada se observó un rodete inflamatorio eritematoso y erosionado a nivel rectal con mucosa rectal distal indemne y resto de la mucosa colónica normal; el estudio histológico informó de rectitis crónica inespecífica. Con el diagnóstico de presunción de proctitis ulcerosa inició tratamiento con mesalazina tópica y fue remitido a la consulta monográfica de EII para seguimiento.

Recibimos en la consulta a un paciente tímido y retraído, del que era difícil sonsacar información, siendo la madre la que relataba los síntomas. Ante la persistencia de la clínica a pesar de tratamiento inicialmente prescrito, fue tratado con combinación tanto de mesalazina tópica con budesonida tópica, como de mesalazina tópica con mesalazina oral igualmente sin respuesta. Se ensayaron también corticoides orales igualmente sin observar mejoría.

En este momento, ante la refractariedad al tratamiento y el aspecto no típico de proctitis ulcerosa en colonoscopia inicial, nos replanteamos el diagnóstico y decidimos repetir el estudio endoscópico e histológico, observando persistencia de un rodete circunferencial a unos 7-8 cm desde margen anal, polipoide, erosionado y friable, respetando la mucosa

rectal distal (fig. 1). Las biopsias se informaron de borde y fondo de úlcera de naturaleza benigna con desarrollo de tejido de granulación, cambios epiteliales regenerativos, y proliferación fibromuscular en lámina propia, sin cambios indicativos de EII, sugiriendo la posibilidad de lesión asociada a prolapso. Reinterrogando al paciente sobre la clínica, con las dificultades antes mencionadas, parecía tratarse más de un cuadro de tenesmo y urgencia defecatoria con deposiciones de escasa cuantía, evacuación incompleta, y todo ello asociado a dolor abdominal cólico que mejoraba tras la defecación, suscitando la posibilidad de una alteración



Figura 1 Rectoscopia: rodete circunferencial en recto medio de aspecto polipoide y erosionado.

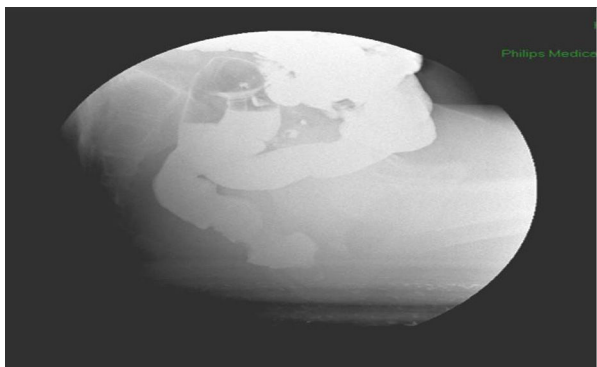


Figura 2 Defecografía: intususcepción rectal interna.

en la dinámica defecatoria rectal que a su vez condicionara la aparición de un SURS. Se realizó una videodefecografía observando intususcepción recto-rectal durante la defecación sin prolapso anal (fig. 2). La manometría anorrectal informó de una leve hipotonía del esfínter anal, leve pérdida de fuerza en la musculatura esfinteriana y urgencia defecatoria precoz con test expulsivo normal.

Se prescribió *plantago ovata* y ha iniciado *biofeedback* con buena respuesta clínica hasta la fecha.

La úlcera rectal solitaria es una enfermedad crónica benigna cuya primera descripción clínica e histopatológica, data de 1969¹. Es una entidad rara con una incidencia de 1/100.000 habitantes/año, más frecuente en adultos jóvenes, entre 20-35 años, sobre todo del sexo femenino². La presentación en la infancia o la adolescencia es excepcional, habiéndose comunicado series de casos aislados³⁻⁶.

Clínicamente se manifiesta con rectorragia que suele ser leve, frecuentemente acompañada de moco, así como tenesmo, esfuerzo defecatorio, sensación de evacuación incompleta, dolor abdominal, proctalgia y, en ocasiones, urgencia defecatoria²⁻⁶. Puede haber algún grado de prolapso rectal o intususcepción rectal interna acompañado de sensación de obstrucción, si bien en pocas ocasiones se observa un prolapso rectal externo⁶. Se ha sugerido un trastorno básico de la dinámica defecatoria con prolapso de la mucosa rectal a través del músculo puborrectal en contracción, por el aumento de la presión intraabdominal con el consiguiente estrangulamiento de la mucosa rectal que conduce a isquemia, congestión, edema y ulceración de la mucosa⁷. Otra posibilidad etiopatogénica sería el traumatismo directo por los intentos de eliminar de forma digital heces duras del recto.

Para el diagnóstico es fundamental la realización de una rectoscopia con toma de biopsias. El hallazgo típico es una lesión ulcerada superficial, rodeada de un halo eritematoso, de morfología variable (redondeada, ovalada, lineal o serpinginosa) y localizada en la cara anterior o antero-lateral del recto. Sin embargo, la lesión no siempre es solitaria, pudiendo ser múltiple o circunferencial como en nuestro caso, ni ulcerada, describiéndose también lesiones hiperémicas o polipoides⁸. Por ello, puede confundirse, al igual que en nuestro caso, con otras entidades más frecuentes, como EII, rectitis infecciosas, lesiones por abuso sexual o incluso carcinoma rectal, con la consiguiente demora en el diagnóstico.

Los hallazgos histológicos son característicos: engrosamiento de la mucosa, elongación y distorsión de las glándulas, lámina propia edematosa con gran cantidad de colágeno y con variable proliferación de fibroblastos, y engrosamiento de la *muscularis mucosae*, con fibras musculares que ascienden verticalmente¹.

La manometría anorrectal y la videodefecografía son útiles para valorar la integridad de los esfínteres rectales y el estado fisiopatológico anorrectal, aunque su papel diagnóstico es escaso⁹.

El tratamiento del SURS es problemático, y no existen recomendaciones terapéuticas consensuadas. Es conveniente tranquilizar al paciente y a su familia en cuanto a la naturaleza benigna del proceso. Existen 4 pilares básicos de tratamiento: medidas higiénico-dietéticas, tratamiento farmacológico, *biofeedback* y cirugía. La respuesta al incremento de la ingesta de fibra dietética asociada a laxantes formadores de masa es variable, siendo los pacientes con prolapso rectal asociado los que menos se beneficiarán de estas medidas. Se han ensayado empíricamente diversos fármacos por vía tópica, sucralfato, aminosalicilatos y corticoides con diversos resultados^{6,10}. Los alentadores resultados obtenidos con las terapias conductuales en el estreñimiento han animado a aplicar el *biofeedback* en el tratamiento del SURS¹¹. Una tercera parte de los pacientes, sobre todo aquellos que presentan un prolapso rectal, no responden a las medidas descritas previamente, y presentan síntomas incapacitantes que precisarán tratamiento quirúrgico, siendo la técnica más empleada la resección de la mucosa engrosada y la rectopexia¹².

En definitiva, el SURS es una rara entidad, más aún en pacientes pediátricos y adolescentes, de curso crónico y benigno, y que precisa para su diagnóstico temprano de un alto índice de sospecha por el clínico.

Bibliografía

1. Madigan MR, Morson BC. Solitary ulcer of the rectum. Gut. 1969;10:871-81.
2. Martin CJ, Parks TG, Biggart JD. Solitary rectal ulcer syndrome in Northern Ireland. 1971-1980. Br J Surg. 1981;68:744-77.
3. Gabra HO, Roberts JP, Variend S, Shawis RN. Solitary rectal ulcer syndrome in children. A report of three cases. Eur J Pediatr Surg. 2005;15:213-6.
4. Blanco Rodríguez M, Rado Peralta S, Ruiz Serrano C, Córdova S, Pérez Tejerizo G. Úlcera rectal solitaria como causa infrecuente de rectorragia. Acta Pediatr Esp. 2011;69:473-5.
5. Martín de Carpi J, Vilar P, Barea V. Solitary rectal ulcer syndrome in childhood: A rare, benign, and probably misdiagnosed cause of rectal bleeding. Report of three cases. Dis Colon Rectum. 2006;50:534-9.
6. Dehghani SM, Haghghat M, Imanieh MH, Geramizadeh B. Solitary rectal ulcer syndrome in children: A prospective study of cases from southern Iran. Eur J Gastroenterol Hepatol. 2008;20:93-5.
7. Wonack NR, Williams NS, Holmfied JHM, Morrison JFB. Pressure and prolapse: The cause of solitary rectal ulceration. Gut. 1987;28:1228-33.
8. Tjandra JJ, Fazio VW, Church JM, Lavery IC, Oakley JR, Milson JW. Clinical conundrum of solitary rectal ulcer. Dis Colon Rectum. 1992;35:227-34.

9. Keshtgar AS. Solitary rectal ulcer syndrome in children. *Eur J Gastroenterol Hepatol.* 2008;20:89–92.
10. Kumar M, Puri AS, Srivastava R, Yachha SK. Solitary rectal ulcer in a child treated with local sulfasalazine. *Indian Pediatr.* 1994;31:1553–5.
11. Rao SSC, Outuk R, De Ocampo S, Stessman M. Pathophysiology and role of biofeedback therapy in solitary rectal ulcer syndrome. *Am J Gastroenterol.* 2006;101:613–8.
12. Sitzler PJ, Kamm MA, Nicholls RJ, McKee RF. Long-term clinical outcome of surgery for solitary rectal ulcer syndrome. *Br J Surg.* 1998;85:1246–50.

Alvaro Hernández Martínez*, Marta Lázaro Sáez, Cristina San Juan López y Jose Francisco Suárez Crespo

Servicio de Digestivo, Hospital Torrecárdenas, Almería, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: alvarohernandezm68@gmail.com
(A. Hernández Martínez).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2015.09.016>

Síndrome de Alagille asociado a atresia intestinal



Alagille syndrome associated with intestinal atresia

El síndrome de Alagille (SA) (SALG; OMIM 118450) tiene una incidencia aproximada de 1/30.000 recién nacidos vivos¹. Es una enfermedad multisistémica con patrón de herencia autosómico dominante, con penetrancia prácticamente completa, aunque aproximadamente un 50-70% de los casos son esporádicos, producidos por mutaciones *de novo* y, además, existe una gran variabilidad en su expresión clínica. Se trata de un síndrome caracterizado por manifestaciones hepáticas principalmente colestasis (96%), vértebras en mariposa (51%), embriotoxon posterior (78%), cardiopatía congénita, la más frecuente de ellas es la estenosis de la arteria pulmonar (97%) y facies peculiar (96%). El estudio anatomopatológico de la biopsia hepática muestra escasez de conductos biliares interlobulares. Se ha localizado el defecto genético en 2 genes diferentes. En más del 90% de los casos se han identificado mutaciones en el gen JAG1¹⁻³. El pronóstico depende fundamentalmente de la afectación hepática y las malformaciones cardiovasculares^{4,5}. La evolución de la enfermedad es a una cierta mejoría espontánea en los primeros años de vida, aunque un 15-20% de los pacientes requerirán trasplante hepático^{5,6}. En este artículo se describe un caso clínico de especial interés por la asociación de SA a atresia intestinal en el período neonatal, descrita en muy pocos casos en la bibliografía; y el diagnóstico del padre a raíz del diagnóstico del hijo con una expresividad mucho menos severa.

Se trata de un recién nacido a término, de peso adecuado, con estenosis de ramas pulmonares detectada por soplo cardíaco. Desde las primeras horas de vida destaca la dificultad para la alimentación, vómitos, distensión abdominal con ausencia de emisión de primer meconio. Se realiza radiografía de abdomen donde se observa ausencia de aire rectal y distensión de las asas a nivel del hemiabdomen superior, sospechándose de atresia intestinal, que se confirma. Se realiza intervención quirúrgica a las 48 h de vida, practicándose resección de 23 cm de intestino delgado proximales a la zona de la estenosis. Recibe nutrición parenteral durante 11 días. A partir del tercer día de vida presenta cuadro de ictericia no isoimmune con bilirrubina total máxima de 12,5 mg/dl. A los 10 días de vida se observa patrón

analítico de colestasis (bilirrubina total 6,41 mg/dl, bilirrubina directa 4,75 mg/dl, GGT 290 U/l, AST 48 U/l, ALT 26 U/l), que se atribuye a nutrición parenteral, por lo que se suspende. Tras permanecer dicha colestasis en siguientes controles analíticos se realiza ecografía abdominal en la que se observa vesícula biliar con contenido en su interior, sin dilatación de vías biliares. Se aprecia empeoramiento progresivo de la colestasis hasta niveles máximos de bilirrubina directa de 10 mg/dl, por lo que se amplía estudio etiológico. Se realiza estudio metabólico, hormonal, test del sudor, investigación de CMV y alfa-1-antitripsina, que resultan normales. En la colangio-RMN no se aprecian signos obstructivos extrahepáticos o de ramas principales hepáticas. Se realiza gammagrafía ácido iminodiacético hepatobiliar (HIDA), que muestra paso de contraste a duodeno. Se practica biopsia hepática en la que destaca paucidad de vías biliares (fig. 1) que, asociado a colestasis, cardiopatía y facies peculiar (fig. 2) sugiere el diagnóstico de SA. Se realiza estudio oftalmológico y radiografía vertebral que son normales. El patrón de colestasis sufre un empeoramiento progresivo (cifras máximas de GGT de 1.500 U/l), con hiperbilirrubinemia conjugada alrededor de 12 mg/dl a pesar del tratamiento con ácido ursodeoxicólico e hipercolesterolemia severa (máx 450 mg/dl), apareciendo prurito

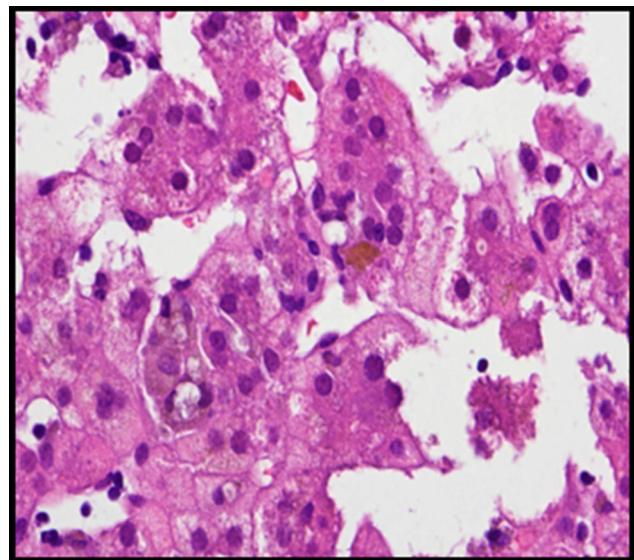


Figura 1 Hepatocitos con presencia de pigmento biliar intracitoplasmático (hematoxilina-eosina).