

Síndrome de Prunne-Belly

Patricia Cabanillas L.¹, Pedro Albújar B.², Luz Cisneros I.¹

Resumen

El síndrome de Prunne-Belly se caracteriza por una tríada constituida por deficiencia congénita de la musculatura de la pared abdominal, anomalías del tracto urinario y criptorquidia bilateral. A ella se agregan malformaciones musculoesqueléticas y viscerales. Se considera que el defecto de este síndrome reside en la placa intermedio/lateral mesodérmica o prominencia genital. Se comunica un caso de síndrome de Prunne-Belly en un neonato que sobrevivió 6 días. Clínicamente presentó abdomen distendido con piel arrugada, megacisto, fístula vesicocutánea con emisión de orina y pie equinovario bilateral. El bebé falleció por insuficiencia renal y respiratoria. En la necropsia se demostró la ausencia de musculatura en la pared abdominal, atresia de la unión vesicouretral, megacisto, dilatación quística de los uréteres, riñones con cambios quísticos y displásicos, criptorquidia bilateral, hipoplasia pulmonar, ciego móvil, pie equinovario bilateral, pliegue simiano en la mano izquierda y fascias dismórfica con implantación baja de las orejas. Llamaron la atención los cambios coilocitóticos en el epitelio del glande. Falleció por insuficiencia renal y respiratoria.

(**Palabras clave:** síndrome Prunne-Belly, obstrucción uretral.)

Prune-Belly syndrome

Prune-belly syndrome is characterised by a constellation of findings including urinary tract defects, abdominal muscle deficiency and crypto-orchidism. In addition a variety of musculoskeletal and visceral malformations have been reported. We present a case of prune belly syndrome in a male infant that survived 6 days. Clinically the abdomen was distended and wrinkly, with a hypogastric tumour, urinary emission through a vesico-cutaneous fistula and absent testes in the scrotum. Necropsy showed muscle in the abdominal wall, atresia of the vesicouretral junction, vesicomegaly, cystic dilatation of the ureters, cystic and dysplastic changes in the kidneys, bilateral crypto-orchidism, hypoplastic lungs, mobile caecum, bilateral equinovarus and dysmorphic facies with low implantation of the ears. Histologically curious koilocytic changes were observed in the glans. Death was the result of renal and respiratory failure.

(**Key words:** Prune-Belly syndrome, urethral obstruction.)

INTRODUCCIÓN

El síndrome Prunne-Belly (SPB), o síndrome de "abdomen en ciruela pasa", es una forma de uropatía obstructiva fetal (UOF)¹. Su incidencia se calcula entre 1/35 000 y 1/50 000 nacidos vivos²⁻⁴. Su causa no ha sido aclarada. Se caracteriza por una tríada clásica: a) ausencia, deficien-

cia o hipoplasia congénita de la musculatura de la pared abdominal, b) anomalías del tracto urinario: megavejiga, megauréteres, persistencia del uraco, hidronefrosis y/o displasia renal y c) criptorquidia bilateral¹⁻⁶.

Se comunican las observaciones clínicas y hallazgos de la necropsia de un caso de este síndrome observado en el Servicio de Neonatología del Hospital Belén, Trujillo, Perú.

CASO CLÍNICO

Se trata de un neonato de 45 minutos de vida transferido al Hospital Belén por dificultad respiratoria (figura 1), acrocianosis y malformación de la pared abdominal. El par-

1. Médico Residente de Pediatría, Hospital Belén, Trujillo, Perú.
2. Jefe del Departamento de Patología, Hospital Belén, Trujillo, Perú.

Trabajo recibido el 5 de septiembre de 2000, aceptado para publicación el 15 de marzo de 2001.

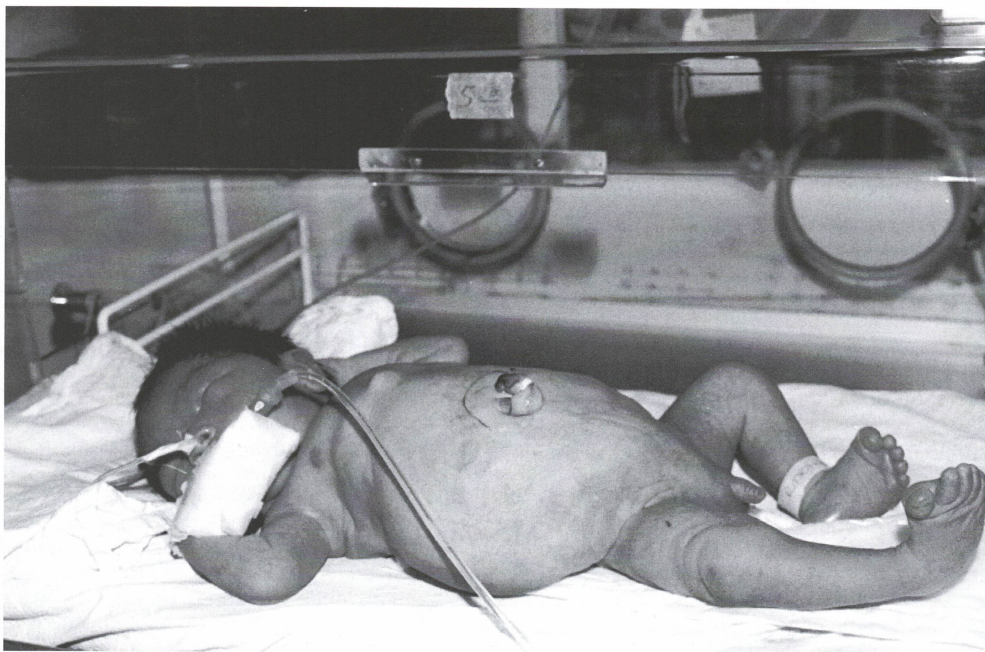


Figura 1: Abdomen de aspecto batraciano con adelgazamiento de la pared. Pie equinovaro bilateral.

to fue eutócico con Apgar 6 al primer minuto y 7 a los 5 minutos.

Fue producto de madre primigesta de 19 años con control prenatal. El examen físico mostró un neonato despierto, activo, taquipneico (76 x'), con síndrome de dificultad respiratoria (Silverman Andersen 4 puntos). La fascies era dismórfica. La implantación de los pabellones auriculares estaba debajo de lo normal. En los pulmones había escasos rales gruesos. El abdomen tenía aspecto batraciano con piel redundante que dibujaba la forma del los órganos internos, no se palpaba pared muscular. En el hipogastrio se palpaba una tumoración de 6 x 4 cm adherida a la piel. Los testículos estaban ausentes de las bolsas escrotales. Los pies estaban en equinovaro y había limitación del movimiento de los tobillos. En la mano izquierda se observó pliegue simiano. A las 30 horas de vida se constató emisión de orina por un orificio en la base del cordón umbilical. No había emisión de orina por la uretra peneana. El flujo urinario fue 0,8 a 1,9 ml/kg/h. En una ecografía se informó: "riñones poliquísticos" y no visualización de la vejiga ni uréteres.

La insuficiencia respiratoria mejoró ligeramente con la posición semisentada y el vendaje elástico del abdomen. La radiogra-

fía del tórax no mostró alteraciones. Se inició la lactancia materna que toleró hasta el quinto día. Al cuarto día presentó ictericia y edema progresivo de miembros inferiores y escroto. El sexto día la condición del bebé desmejoró, la dificultad respiratoria se acentuó, presentó cianosis con piel marmórea, anuria y falleció.

Se hicieron los siguientes exámenes de laboratorio: urea 98 mg/dl y creatinina 4,1 mg/dl. El clearance de creatinina fue 5 ml/min/1,73 m² de superficie corporal.

HALLAZGOS DE LA NECROPSIA

El cadáver correspondió a un recién nacido de sexo masculino. Lo más llamativo era la distensión de la pared abdominal hacia delante y hacia los flancos. Las incisiones mostraron ausencia de la capa muscular, de modo que la piel contactaba con el peritoneo. En la bolsa escrotal los testículos estaban ausentes. Abierta la cavidad abdominal se encontraron 40 cc de líquido cetrino, la vejiga estaba enormemente distendida, la cúpula llegaba a 8 cm por encima de la sínfisis pubiana. Los pulmones pesaron 47 g en conjunto (normal 54 g), la

superficie de corte era rosada, compacta, con moteado rojo oscuro. Los órganos abdominales no mostraron alteraciones macroscópicas.

Los riñones pesaron en conjunto 47 g (normal 25 g). El derecho midió 4,5 x 2,5 cm y el izquierdo 4,5 x 4,5 x 3 cm. La superficie externa de ambos riñones mostraba numerosos quistes que variaban entre 4 y 8 mm, la superficie de corte mostró aspecto esponjoso de todos los lóbulos renales. Los uréteres estaban elongados, dilatados, tortuosos y con dilataciones quísticas, contenían líquido cristalino. La vejiga vacua midió 8,5 x 5,5 x 2,5 cm, la mucosa de la mitad inferior era lisa mientras que la mitad superior tenía aspecto repujado con áreas equimóticas, su vértice estaba unido a la piel y comunicaba al exterior por un orificio de 4 mm; en el otro extremo se encontró atresia de la unión vesicouretral. Los testículos se hallaban a los lados de la vejiga dilatada (figura 1).

Microscópicamente se observaron hipoplasia pulmonar y hemorragia intraalveolar focal. Los riñones mostraron dilatación quística de los túbulos y cambios displásicos. Se confirmó la ausencia de capa muscular en la pared abdominal. En los uréteres había dis-

continuidad de la capa muscular. Un corte a nivel del glánde mostró epitelio escamoso con cambios coilocitóticos parecidos a los asociados a infección por papiloma virus humano.

Los diagnósticos anatómicos fueron síndrome de Prune-Belly: ausencia de la musculatura de la pared abdominal. Megacisto. Hidrouréter (megauréter) bilateral. Riñones poliquísticos con displasia renal. Fístula vesicocutánea. Criptorquidia bilateral. Atresia vesicouretral. Hipoplasia pulmonar.

El cerebro no fue examinado por falta de autorización.

DISCUSIÓN

La tríada clásica del SPB está constituida por deficiencia congénita de la musculatura de la pared abdominal, anomalías del tracto urinario y criptorquidia bilateral.

Se han descrito dos formas de SPB, una obstructiva que puede o no presentarse con válvulas uretrales y la no obstructiva que se piensa es más por defecto funcional que estructural. Cuando la UOF cursa sin imperforación anal, como el presente caso, el nivel

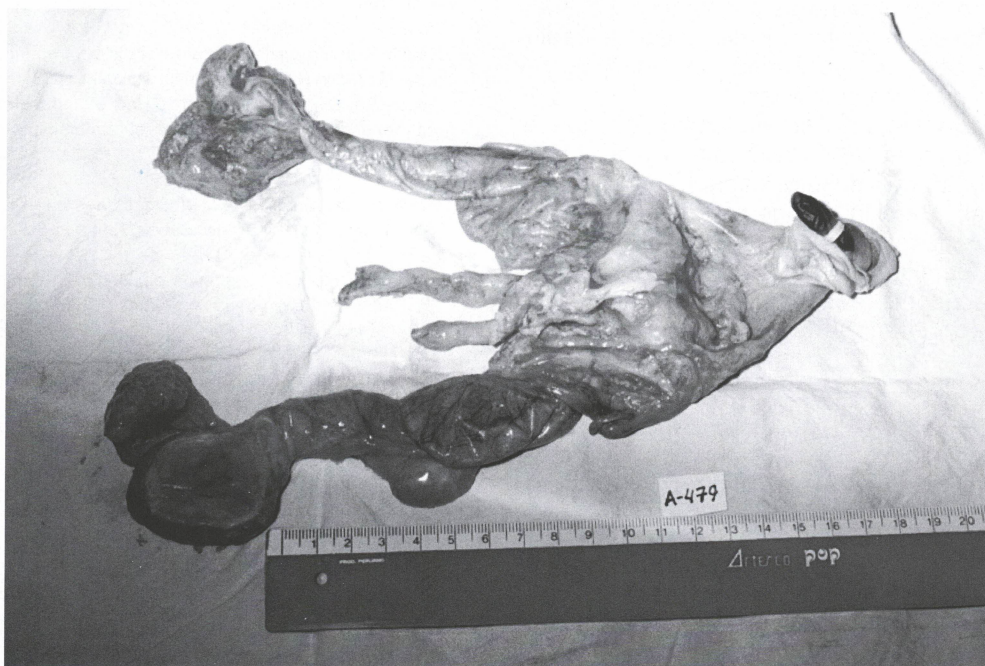


Figura 2: Megacisto con megauréter bilateral. El muñón del cordón umbilical se observa en el extremo inferior y el pene en el extremo opuesto.

de obstrucción más común es la uretra prostática y se asocia a ausencia parcial o completa de la próstata.

El defecto de la musculatura de la pared abdominal en el SPB parece ser secundario. En algunas series la musculatura fue normal cuando la muerte fetal se produjo en una etapa temprana de la gestación. La atrofia de la musculatura de la pared abdominal en el SPB sería el resultado de la presión ejercida por la expansión de la vejiga o los riñones¹.

Todos los casos de UOF presentan un conjunto de alteraciones renales displásicas y quísticas. Las alteraciones renales están probablemente relacionadas con una variedad de factores, pero el más importante es la edad fetal en que se produjo la injuria y el lapso transcurrido entre esta y la muerte fetal. Cuanto más tiempo de gestación transcurre hay más posibilidades que se produzcan los cambios quísticos en un riñón funcionando. Cuando el feto muere a edad temprana predominan los cambios displásicos¹.

Se ha relacionado oligohidramnios o anhidramnios, secundario a la malformación renal, con hipoplasia pulmonar. La hipoplasia pulmonar es causa de la muerte en 30 a 50% de pacientes con SPB. En el caso de nuestro paciente no se consignó el volumen del líquido amniótico. Pese a que la radiografía de tórax fue normal, la necropsia reveló hipoplasia pulmonar.

Recientemente se ha postulado que el defecto en el SPB reside en la placa intermedio/lateral mesodérmica o prominencia genital¹. Para la patogenia del síndrome se han propuesto tres mecanismos. Uno propone la persistencia del saco vitelino, y como consecuencia redundancia de la pared, anomalía del uraco y de la vejiga¹; este no ex-

plica la criptorquidia y las anomalías ureterales. Según el segundo mecanismo sugerido, el del defecto mesodérmico se interrumpiría la migración o diferenciación de las somitas torácicas^{2, 4}, pero como hemos visto antes en la gestación temprana el SPB presenta la pared muscular abdominal bien formada. Finalmente el mecanismo de la obstrucción uretral temprana, la obstrucción produce exagerada distensión de la vejiga y los uréteres, compresión y atrofia de la musculatura de la pared abdominal y malformación de los riñones; este último es el más aceptado.

En el presente caso llamaron la atención los cambios coilocitóticos en el epitelio del prepucio, semejantes a los del condiloma. No se ha podido descartar la posibilidad de una infección viral en el corte histológico. Tampoco ha sido posible investigar HPV en la madre.

REFERENCIAS

1. Poucell-Hatton S, Huang M, Bannykh S, Benirshke K, and Masliah E: Fetal obstructive uropathy: Patterns of renal pathology. *Pediatric and Developmental Pathology* 2000; 3: 223-31.
2. Keating M, Duckett J: Síndrome de abdomen en ciruela pasa, en *Cirugía Pediátrica*, México. Editorial Panamericana, 1995: 743-62.
3. Behrman R, Kliegman R, Nelson W, Vaughan III V: *Nelson Tratado de Pediatría* 14ª Edición. España, Editorial Mc Graw Hill. Interamericana. 1992: 1663-4.
4. Pagon RA, Smith DW, Shepard TH: Urethral obstruction malformation complex: a cause of abdominal muscle deficiency and the "Prunne-Belly". *J Pediatr* 1979; 94: 900-6.
5. Godman RM, Gorlin RJ: *Malformaciones en el lactante y el niño*. Guía Ilustrada, Salvat, Editores S.A. 1986: 38-9.
6. Krebs C: Defectos congénitos de la pared abdominal. En *Pediatría Meneghello Argentina*. Editorial Médica Panamericana 1997: 1865.