

SÍNDROME DE PRUNE BELLY, REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Herold Jair Blandón Paternina

Clínica Maternidad Rafael Calvo
Médico Especialista en Ginecología y Obstetricia.
hblandonp@hotmail.com

Inés María Díaz Jiménez

Clínica Maternidad Rafael Calvo
Médico General
inesmadiaz@gmail.com

Judith Paola Ruiz Barrios

Clínica Maternidad Rafael Calvo
Médico General
juparuba@hotmail.com

RESUMEN

El síndrome de Prune Belly, también llamado síndrome del abdomen en ciruela pasa, es una entidad de etiología desconocida, infrecuente, que se caracteriza por la tríada: deficiencia de la musculatura de la pared abdominal, malformaciones urinarias y criptorquidia. El cuadro clínico que desencadena en el recién nacido es variable, dependiendo sobre todo del grado de alteración del sistema urinario. Es más frecuente en varones, por lo que podría relacionarse al cromosoma X; sin embargo, también se han visto casos en mujeres (forma parcial). Se presenta el caso de una paciente con 20 semanas de gestación, quien acudió al servicio de urgencias para la interrupción voluntaria del embarazo, debido a que el producto presentaba dicha patología.

Palabras claves: Prune-Belly, Eagle-Barrett, agenesia abdominal, anomalías del tracto urinario, criptorquidia.

ABSTRACT

The Prune Belly syndrome, also called the prune abdomen syndrome, is an entity of unknown etiology, infrequent, and characterized by the triad: deficiency of the abdominal wall musculature, urinary malformations and cryptorchidism. The clinical picture that triggers in the newborn can vary, depending mainly on the degree of alteration of the urinary system. It is more frequent in males, so it could be related to the X chromosome; however, cases have also been seen in women (partial form). This paper presents the case of a patient with 20 weeks of gestation, who went to the emergency service for the voluntary interruption of pregnancy since the product presented this pathology.

Key words: Prune-Belly, Eagle-Barrett, abdominal agenesis, abnormalities of the urinary tract, cryptorchidism.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Prune Belly o síndrome de abdomen en “ciruela pasa”, es un trastorno congénito infrecuente, más habitual en varones, con una proporción masculino femenino de 18:1 y una incidencia de 1:35.000 a 1:50.000 (1:29 000 a 1:40 000 en otras series) (De Loredó et al., 2008). Situación probablemente debida a un defecto superficial en el cromosoma X (Weber, Mir & Schlingmann, 2008; Salihu et al., 2003).

Se caracteriza por una tríada clásica: a) ausencia, deficiencia o hipoplasia congénita de la musculatura de la pared abdominal, b)

anormalidades del tracto urinario: megavejiga, megauréteres, persistencia del uraco, hidronefrosis y/o displasia renal y c) criptorquidia bilateral (Cabanillas, Albuja & Cisneros, 2001) Muchas veces está asociado a anomalías ortopédicas secundarias a la presencia de oligohidramnios (Bogart et al., 2006).

Parker fue el primero en describirlo en el año 1895 (Ramasamy et al., 2005). Se desconoce la etiología del síndrome de Prune Belly, se ha sugerido que el desarrollo defectuoso de la musculatura y la laxitud de la pared abdominal son fenómenos secundarios a un evento primario, consistente en distensión del

abdomen fetal debido a una vejiga agrandada (megacisto) consecuencia de una obstrucción uretral. (Smolkin et l., 2008).

Acerca de la etiología de este síndrome aún falta mucho por conocer, se han descrito 3 teorías: la primera basada en la obstrucción en el tracto de salida de la vejiga por estenosis, atresia o válvulas de uretra posterior. La segunda describe un trastorno del desarrollo mesodérmico durante embriogénesis temprana entre la sexta y la décima semanas de gestación, y por último la disgenesia del saco vitelino y alantoides; sin embargo todavía no hay claridad sobre cuál de estas es la más acertada pero si es posible creer que si existe influencia de factores genéticos en su aparición. Recientemente se sugirió la implicación del gen *Hepatocyte Nuclear Factor 1 beta* en su etiopatogenia. (Granberg et l., 2012, de Loredó et al., 2008).

Se han descrito dos formas de Síndrome de Prune Belly, 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 uropatía obstructiva fetal cursa sin imperforación anal, el nivel de obstrucción más común es la uretra prostática y se asocia a ausencia parcial o completa de la próstata (Malo, Ferro & Orjuela, 2000-Ramasamy et al., 2005).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 13 años, sin antecedentes médicos personales o familiares de interés, grupo sanguíneo O Rh positivo, G1 P0 C0 A0, menarquía e inicio de vida marital a los 12 años, inicio de vida obstétrica a los 13 años, sin planificación familiar, FUM 22/05/15. Con embarazo de 20 semanas de gestación (calculadas por ecografía de primer trimestre), controles prenatales a la fecha: 1, hemoglobina 8,4 mg/dl, hematocrito 24,5 %, VDRL no

reactivo, VIH negativo, serología para antígeno de superficie hepatitis B negativo.

Acude al servicio de urgencias para interrupción voluntaria del embarazo, ya que en su control prenatal le ordenaron una ecografía obstétrica de detalle anatómico que mostraba feto único con malformaciones múltiples: deformación de cráneo por ausencia de líquido amniótico, sin embargo estructuras internas normales, corazón rotado con comunicación interventricular, marcada hipoplasia pulmonar, abdomen ocupado por una gran masa quística que corresponde a gran megavejiga, probable hipoplasia de rectos anteriores, hidronefrosis bilateral de 12 mm, riñones ecogénicos, región lumbosacra y rostro no evaluable por ausencia de líquido amniótico (anhidramnios). Placenta posterior grado cero, cordón umbilical dos vasos (arteria umbilical única). (Figura 1)

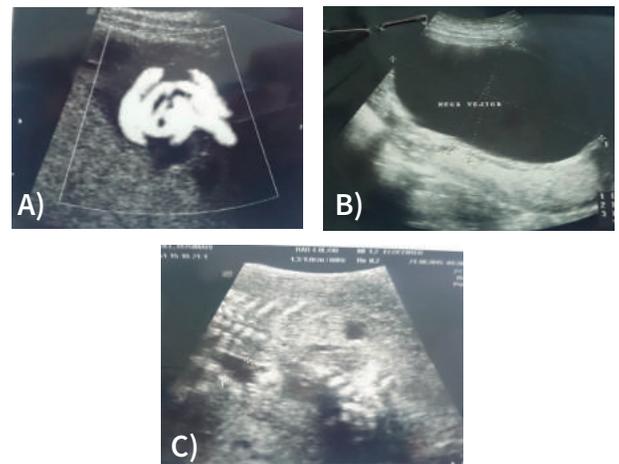


Figura 1. a) Hipoplasia de rectos abdominales
 b) Megavejiga;
 c) Hidronefrosis bilateral .

Fue informada acerca de pronóstico ominoso del feto dado la considerable dilatación de su sistema urinario, sumado a las complicaciones respiratorias y cardiovasculares que le sobrevinían, sin dejar de lado el anhidramnios que podría empeorar aún más al producto de la concepción. Por lo cual decide con respaldo de

un accidente practicar procedimiento de interrupción de la gestación.

Se hospitalizó con indicación de maduración cervical con misoprostol 100 mcg intravaginal cada 6 horas, se mantuvo vigilancia de actividad uterina y bienestar fetal verificando presencia de fetocardia hasta antes del parto.

Se obtiene recién nacido obitado producto de parto vaginal, líquido amniótico escaso, claro y normotérmico, en presentación podálica incompleta, sexo masculino, peso: 600 gr, talla no determinada por malformaciones de producto, perímetro cefálico 20 cm, perímetro torácico 21,5 cm, al examen físico se observa deformación de la cabeza, abdomen con piel desgarrada pudiendo observar, ausencia de músculos rectos del abdomen, con protrusión visceral: exposición de asas intestinales, vejiga de gran tamaño, colapsada y de paredes engrosadas, miembros inferiores deformados en genu valgo. Con previa autorización de la madre y su accidente, se procedió a embalar y preparar el feto para su estudio anatomopatológico, el cual corroboró los hallazgos descritos en la ecografía obstétrica transabdominal y en el examen físico del óbito: Feto de aproximadamente de 22 a 26 semanas por biometría fetal, sexo masculino, ausencia de capa muscular en pared abdominal, megavejiga con severo engrosamiento de capa muscular, testículos intraabdominales (retrovesicales), hidronefrosis bilateral, hipoplasia pulmonar bilateral. (Figura 2).



Figura 2. Óbito fetal con Síndrome de Prune Belly

DISCUSIÓN

El síndrome de Prune Belly, también conocido como Síndrome de Eggle- Barrett es una anomalía congénita que presenta 3 hallazgos principales: defecto de la capa muscular de la pared abdominal, malformación urinaria, y criptorquidea. Tiene una baja incidencia entre 1:35.000 a 1:50.000 nacimientos. El 95% de los pacientes son de sexo masculino, y solo 3-5% de los casos son femeninos. En un 75% de los casos el síndrome se asocia a defectos pulmonar, esquelético y gastrointestinal. La hipoplasia pulmonar debido a oligohidramnios secundario a la displasia renal es una causa de muerte después del nacimiento. No se conoce la causa exacta de dichas alteraciones, una de las principales teorías es la obstructiva en la cual se plantea que existe una obstrucción distal al uretral en la gestación temprana, lo cual causa distensión vesical, dilatación ureteral, hidronefrosis y atrofia de los músculos de la pared abdominal; otra teoría propone que existe una anomalía en el mesodermo. Aunque la mayoría de los casos se ha reportado de forma esporádica, se han propuesto diversos patrones de herencia, sin embargo no es claro el patrón hereditario. (Weber, Mir & Schlingmann, 2008, Xu et al., 2015, Routh et al., 2013).

Adicionalmente dichos fetos pueden presentar otras diversas anomalías, como cardiopatías (10%), malformaciones gastrointestinales, musculoesqueléticas, retardo en el desarrollo motor, infecciones recurrentes del tracto respiratorio, y constipación. El pronóstico de los pacientes con Síndrome de Prune Belly, varía de acuerdo con la severidad de la hipoplasia pulmonar y de las anomalías del tracto urinario. La hipoplasia pulmonar es la primera causa de muerte en dichos pacientes en el periodo neonatal (presente hasta en un 55% de los casos). (Arlen et al., 2016, Aqua, 2018).

En este caso nos encontramos ante un feto masculino, con defecto en la pared abdominal por falta de musculatura en la misma, asociado a anomalías urológicas (hidronefrosis, megavejiga), y presencia de testículos en cavidad abdominal, no es posible tener una valoración real de este último hallazgo debido a que en un feto con edad gestacional descrita, se espera que los testículos no se encuentren descendidos.

Lo descrito concuerda con los pilares para elaborar el diagnóstico clínico de Síndrome de Prune Belly, sin embargo el feto presentaba una severa hipoplasia pulmonar, aunada a una cardiopatía clasificada ecográficamente como comunicación interventricular, lo cual empeoraba su pronóstico y disminuía notablemente sus posibilidades de sobrevivir. Por las razones antes mencionadas se realizó una Interrupción Voluntaria del Embarazo.

Sin embargo en cuanto al descenso de los testículos, estos se deslizan por la cavidad abdominal hasta situarse junto al orificio inguinal interno hacia la 15ª semana, permaneciendo en esta situación diez semanas más, es decir que hacia la semana 20 de gestación, en la que aproximadamente cursaba el feto presentado en este caso, los testículos si llevaban un retraso en el descenso, ya que estos no debían encontrarse detrás de la vejiga como lo informa el informe de patología. (Lechuga & Lechuga, 2011).

Entre los diagnósticos diferenciales frente a la causa de las malformaciones genitourinarias de este síndrome se incluye: megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal, válvulas de uretra posterior, obstrucción de la unión ureteropélvica, extrofia vesical, quiste uraco, quiste de duplicación entérico. (Aqua, 2018, Das Narla et al., 1998, Pantoja, 2000).

No fue posible realizar estudios genéticos pues el feto y la placenta fueron preparados en formol, por lo que no es posible la extracción de muestras útiles para este tipo de procedimiento.

Actualmente existen opciones terapéuticas prenatales para disminuir la morbimortalidad de los recién nacidos con esta patología, como la descompresión vesical prenatal en el segundo trimestre de embarazo mediante la colocación de un catéter percutáneo en la vejiga, por medio del cual es posible reducir el potencial daño renal irreversible, el oligoamnios y la hipoplasia pulmonar. El manejo postnatal estará dirigido principalmente al mejoramiento de la función renal y pulmonar que impactaran de forma variable en la salud y calidad de vida del niño. (Aqua, 2018, de Loredó et al., 2008).

Una alternativa terapéutica es el manejo conservador inicial, evaluando minuciosamente la función renal durante la primera semana de vida, y si hay empeoramiento progresivo de función renal, se deben iniciar corrección de forma inmediata de las anomalías bioquímicas e indicar tratamiento antibiótico profiláctico. En algunos casos es necesaria ureterostomía cutánea para lograr disminuir la presión del sistema urinario y mejorar la función renal. (Woodard & Zucker, 1990, Guerrero et al., 2010).

Se tuvieron en cuenta las consideraciones éticas para el manejo del caso. Se obtuvo consentimiento de parte de la paciente en mención y de su representante legal. Declaramos no tener conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aqua KA, McCurdy CM Jr, Red KL, Seeds JW. Prune-Belly syndrome. [En línea]. 1994-02-03-21

Prune-Belly syndrome © Aqua.

Arlen, A. M., Kirsch, S. S., Seidel, N. E., Garcia-Roig, M., Smith, E. A., & Kirsch, A. J. (2016). Health-related quality of life in children with prune-belly syndrome and their caregivers. *Urology*, 87, 224-227.

Bogart, MM, Arnold, HE, Greer, KE. (2006) Prune-belly syndrome in two children and review of the literature. *Pediatric Dermatology* 23(4), 342-5.

Cabanillas, L., Albuja, B., & Cisneros, I. L. (2001). Síndrome de prunne-belly. *Revista Chilena de Pediatría*, 72(2), 135-138.

Das Narla, L., Doherty, R. D., Hingsbergen, E. A., & Fulcher, A. S. (1998). Pediatric case of the day. Prune-belly syndrome (Eagle-Barrett syndrome, triad syndrome). *Radiographics*, 18(5), 1318-1322.

De Loredó, R., Fernández, S. A., Ochúa, G. M., Carpio, R. A. (2008). Complejo malformación-obstrucción uretral: diagnóstico ecográfico prenatal. *Revista Argentina de Radiología* 72(4), 439-442.

Guerrero A, Cuadros C, Archila D, Beltrán S, Cuadros G. (2010). Síndrome de Prune Belly: Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev. Salud UIS*. 42 (1), 42: 78-85

Granberg, C. F., Harrison, S. M., Dajusta, D., Zhang, S., Hajarnis, S., Igarashi, P., & Baker, L. A. (2012). Genetic basis of prune belly syndrome: screening for HNF1 β gene. *The Journal of urology*, 187(1), 272-278.

Lechuga Campoy JL, Lechuga Sancho AM. (2011). Criptoquidia. *Protoc diagn ter pediatr*. 1(1), 34-43.

Malo, G., Ferro, A., & Orjuela, C. (2000). Manejo integral de los pacientes con síndrome de

Prune-Belly. *Urol. colomb*, 9(2), 51-56.

Pantoja Ludueña M, Mazzi Gonzales de Prada E. (2000). Imágenes pediátricas inusuales. Síndrome de Prune-Belly. *Rev. Soc. Bol. Ped* 39(3).

Ramasamy R, Haviland M, Woodard JR, Barone JG. (2005). Patterns of inheritance in familial Prune Belly syndrome. *Urology* 65(6):1227.

Routh, J. C., Huang, L., Retik, A. B., & Nelson, C. P. (2010). Contemporary epidemiology and characterization of newborn males with prune belly syndrome. *Urology*, 76(1), 44-48.

Salihu, HM, Tchuinguem, G, Aliyu, MH, Kouam, L. (2003). Prune Belly syndrome and associated malformations. A 13-year experience from a developing country. *West Indian Medical Journal* 52(4), 281-4.

Smolkin T, Soudack M, Golstein I, Sujov P, Makhoul IR. (2008). Prune belly syndrome: expanding the phenotype. *Clinical Dysmorphology* 17(2), 133-135.

Weber, S, Mir S, Schlingmann, KP. (2008). Gene locus ambiguity in posterior urethral valves/prunebelly syndrome. *Pediatric Nephrology* 20(8), 036-42.

Woodard, JR, Zucker, I. (1990). Current management of the dilated urinary tract in prune belly syndrome. *Urol Clin North Am* 17, 407-418.

Xu W, Wu H, Wang DX, Mu ZH. (2015). A case of Prune Belly Syndrome. *Pediatrics and Neonatology* 56, 193-196