

Syndrome Prune Belly

Drs.: Jaime Pereira,* Carlos Saieh**

Forhlich en 1839 describió por primera vez un niño de sexo masculino que presentaba defecto de la musculatura abdominal lateral, pecho en quilla y falta de descenso testicular. En 1895 Parker asocia este síndrome con malformaciones de las vías urinarias: hidronefrosis, hidrouréter y vejiga grande. Numerosas denominaciones recibió a través de los años: Síndrome Eagle-Barret, ausencia musculatura abdominal, síndrome de la tríada; y displasia mesenquial. Actualmente este raro y complejo síndrome se define como agenesia muscular abdominal, anomalías del tracto urinario y testículos no descendidos. Siendo exclusivo del sexo masculino y sin incidencia familiar demostrable.^{2,3,4,5,6} El término de Síndrome Prune Belly "abdomen de ciruela" tiene relación con las características particulares de la piel del abdomen y parece ser el más apropiado.

Aparte de las anomalías clásicas descritas en este síndrome, se ha encontrado asociado con otras malformaciones, como anomalías de extremidades, displasia de caderas, polidactilia, sindactilia, artrogriposis, anomalías gastrointestinales, como malrotaciones, atresias y bandas intestinales, paladar hendido; menos frecuentes son las anomalías cardiovasculares del tipo defectos ventriculares y atrioseptales; también se han descrito deformidades torácicas.^{4,7} En 1873 Rogers describió una variante letal del síndrome. Recientemente Pramanik y col. presentan 3 casos fatales de S.P.B. asociado con las características no renales del síndrome de Potter.¹⁰

Dentro de las anomalías clásicas del síndrome, destacan las del tracto urinario por su gravitación clínica, su pronóstico y posibilidad de corrección quirúrgica, siendo las más frecuentes la displasia renal, hidronefrosis, dilataciones, elongaciones, tortuosidades, atresias y/o estenosis ureterales, reflujo vesicoureteral, también se ve con frecuencia un divertículo apical. El cuello de la vejiga es usualmente amplio en la unión de la uretra prostática, que generalmente está dilatada y alargada, terminando en forma de embudo hacia abajo en un cambio brusco de calibre en la unión con la uretra membranosa, dando apariencia de valvas uretrales. Muchos autores están de acuerdo en que no hay valvas uretrales y que este diagnóstico no debe hacerse en el S.P.B.⁴

Puede haber falta de tejido prostático, en estos casos la uretra anterior usualmente está asociada con dilatación y/o estenosis de la uretra membranosa. A veces hay ausencia de cuerpo esponjoso con pene agrandado.³

La agenesia de músculos abdominales es variable, en su presentación sin embargo compromete con mayor frecuencia los músculos abdominales inferiores, por ejemplo los rectos inferiores y los oblicuos, casi siempre de carácter simétrico.^{4,3} Se ha visto histológicamente que las áreas más severamente afectadas muestran escasa ausencia total de las fibras musculares.⁶ Cabe hacer notar que este déficit muscular se hace también evidente en la musculatura lisa de la pelvis renal, uréter, vejiga y uretra prostática.⁴

El síndrome es exclusivo del sexo masculino para ser verdadero, aunque se han descrito casos en mujeres, los cuales han sido catalogados como pseudosíndrome, por no ser evidentes en muchas de ellas obstrucción uretral, que es carac-

*Becado boliviano. Departamento Nefrourología Hospital Luis Calvo Mackenna.

**Departamento Nefrourología Hospital Luis Calvo Mackenna.

terística en este síndrome. También se ha descrito algún caso con ambigüedad sexual, pero posteriormente se comprobó que correspondía al sexo femenino. En todos los casos de S.P.B. se ha descrito por lo general criptorquidea, estando ambos testículos dentro de la cavidad abdominal, esencialmente en la pared abdominal posterior.^{3, 4} Sólo en los casos leves se puede ver descenso incompleto de uno o ambos testículos. Histológicamente se encontró similitud con los testículos de la criptorquidea corriente, pero en ningún caso se registró fertilidad.

A lo largo de la historia natural del síndrome, se han hecho una serie de publicaciones; así, Silverman y Huang en 1950 publicaron 45 casos.² Hasta junio de 1969 se habían descrito 165 casos,¹ y en 1976 se reportaron no más de 250 casos,⁴ constituyendo una pobre representación de una probable mayor incidencia. Se estima en 1 sobre 40 mil recién nacidos. De igual manera es confusa la tasa de mortalidad; se piensa que más o menos el 20% de la mortalidad se da dentro del primer mes de vida y el 50% de la mortalidad a los desastres producidos por el uso de drenajes altos y bajos y el desarrollo subsecuente de infección urinaria y uremia.⁴

La etiopatogenia del síndrome ha sido muy controvertida. Inicialmente Bardeen en 1901 postuló que las alteraciones de las vías urinarias eran secundarias a la ausencia de musculatura abdominal, que determinaba falta de presión intrabdominal sobre uréteres y vejiga,⁷ sin embargo se ha visto que no existe correlación directa entre las alteraciones del tracto urinario con el grado de falla abdominal.⁵ En contraposición Stumme, en 1903, asume que la obstrucción del cuello vesical o uretra no solamente produce alargamiento grosero y distensión de uréteres y vejiga, sino también lleva a atrofia y laxitud de pared abdominal.⁷ Actualmente se piensa que el síndrome tiene un fondo embriológico, produciéndose por una detención del desarrollo del mesenquima, que dará origen al sistema urinario y que ocurre entre la sexta a décima semana de gestación.^{4, 5}

No se ha establecido tendencia familiar, ni hay explicación sobre el predominio del sexo masculino. La prematuridad y el oligohidramnios no son más frecuentes para explicar estos cambios; sin embargo Pramanik¹⁰ sugiere que la hipoplasia muscular abdominal presente en estos pacientes puede ser resultado de un rela-

tivo agrandamiento del riñón displásico que comprime la pared abdominal y de esta manera interfiere en el desarrollo de estos músculos en la fase crítica del desarrollo fetal. No hay relación con la paridad de la madre, y el estudio cromosómico es generalmente normal. Harley y colaboradores han descrito un caso gemelar en que ambos niños tenían el síndrome y un mosaicismo para un cromosoma 16; sin embargo otros autores en gemelos encontraron solamente compromiso de uno de ellos.⁴

Las manifestaciones clínicas y el pronóstico dependerán en gran medida del compromiso del árbol urinario. La mayoría de los autores, por ejemplo McGovern y Marshall (1959) y Lattimer (1958) y Wiltschks (1969) suponen que la obstrucción baja es la causa del deterioro funcional de estos niños;³ sin embargo, la revisión de otros estudios indica que si bien el factor obstructivo es importante, la dilatación del tracto urinario no se debe a obstrucción como en el caso de valvas uretrales, sino más bien es un déficit congénito de músculo liso de la pelvis, uréteres y vejiga. Esta falta de tono lleva a la distensión, alargamiento del sistema colector, pero sin el aumento de presión significativa, que más bien estaría asociada con obstrucción, lo que confirma que ella es de gran importancia en el pronóstico.

La sobrevida de estos pacientes dependerá primariamente del grado de disfunción del parenquima renal y del componente obstructivo. El tratamiento tiende a la prevención de destrucción o deterioro del parenquima renal. En tanto que el déficit de la musculatura abdominal no tiene repercusión sobre el pronóstico, a veces se ha visto que la falla muscular puede alterar una adecuada respiración y producir infección pulmonar; sin embargo no se ha, visto casos fatales. El R.N. con S.P.B. no es una emergencia y las intervenciones tempranas no justificadas para crear derivaciones pueden empeorar un relativo buen pronóstico en ellos. Se prefiere observar el curso clínico dentro de la primera semana de vida, haciendo un balance adecuado de la función renal con uremia o creatinina, electrolitos y urocultivo. Las investigaciones radiográficas con uretrocistografías, pielografías de eliminación y otras maniobras instrumentales deben ser realizadas en el momento en que se encuentre justificación y hacerse con el máximo cuidado para evitar infecciones. Muchos niños con S.P.B.

permanecen con función renal normal a pesar de las grandes alteraciones de vías urinarias, que pueden descomponerse por infección urinaria durante las maniobras instrumentales o por su anomalía misma.

De acuerdo a la valoración de la función renal, pueden asignarse 3 categorías de S.P.B.⁶ Buena, con valores de uremia o creatinina; normales intermedias, con uremia elevada, y pobre con uremia francamente alta. Muchas veces se encuentran niños con alteraciones severas del tracto urinario que producen una situación de emergencia en la primera semana de vida, que pueden tener un B.U.N. elevado, o bien una presentación más aguda todavía con infección urinaria y/o septicemia.

En estos casos la vejiga enorme con reflujo vesicoureteral y dilatación masiva es la regla, pueden encontrarse displasias renales o no función de uno ellos. En estos casos el tratamiento consiste en corregir anomalías bioquímicas y en caso necesario dejar antibióticos. A veces requieren derivaciones por ureterostomías cutáneas de emergencia apenas se corrigen las alteraciones bioquímicas y la infección. De un modo general la terapia correctiva consiste en el drenaje urinario, preferiblemente nefrostomías como primer paso, procedimientos plásticos en los uréteres y salida vesical. A veces es necesario nefrectomías en riñones displásicos unilaterales. La cistostomía y resección transuretral temprana crea una buena salida para todo el sistema y provee una descompresión satisfactoria, reportándose casos en que con este drenaje no requieren reconstrucción del tracto urinario, a pesar del sistema colector dilatado.⁴ El pobre peristaltismo de los uréteres en el S.P.B. hace improbable que éstos queden funcionantes, por tanto, es casi inevitable que se requiera una derivación permanente a edad más avanzada. El reflujo vesicoureteral está presente en cerca del 70% de estos casos; sin embargo no se recomiendan reimplantaciones quirúrgicas. La capacidad ureteral es tal que la presión de vaciamiento no se transmite directamente a los riñones, por la pobre función peristáltica de los uréteres. Se dice que el reflujo sin infección no lleva casi nunca a deterioro renal.

Raras veces se requieren cirugías correcti-

vas de pared abdominal, ya que en el correr de los años con la infiltración grasa subcutánea desaparecen las arrugas y aumenta el tono de la pared. La laxitud de la pared también puede corregirse con facilidad con fajas.

En ciertos casos de agenesia se ha hecho plicatura de la pared abdominal, pero sólo con carácter estético sin esperar mejorar drenaje urinario. Si las infecciones pulmonares son repetidas, la plicatura puede justificarse para soportar una tos más efectiva y también puede facilitar la micción y defecación.

Se puede hacer orquidopexia en forma satisfactoria, pese a que algunos autores dicen que el S.P.B. es difícil y a veces requieren 2 tiempos. Muchos autores prefieren dejar los testículos en su sitio e insertar prótesis en el escroto en la pubertad.³

Creemos que el estudio y control de estos pacientes debe realizarse en grupo, que estará integrado por radiólogos, nefrólogos y urólogos, y el pronóstico dependerá naturalmente del tipo de lesión o anomalías que existe, pero éste puede ser empeorado por maniobras quirúrgicas intempestivas y no justificadas y un mal manejo de la infección urinaria, presente en todos estos niños, sin excepción, lo que hace que el tratamiento sea permanente. Recomendamos el uso de Nitrofurantina en dosis de 2 mg/K/día en una sola dosis, en la noche y en caso de urocultivos (+) tratar el episodio con el antibacteriano que corresponda.

Finalmente pensamos que el pronóstico de ellos será mejor mientras menor sea la instrumentación innecesaria.

REFERENCIAS

- ¹ *Barker. E.C., Hishon. M., Kelale J.* Am. J. Dis. Child. 117: 668, 1969.
- ² *Silverman F.N., Huang N.*, Am. J. Dis. Child. 80: 91, 1950.
- ³ *Williams D.I.* Nefrourología Pediátrica, cap. 17, 1976.
- ⁴ *Duckett John W.*, Clínica Pediátrica Urology, 2: 615, 1976.
- ⁵ *McGovern J. H., y Marshall V.E.*, Surgery Ginecol. Obstet., 108: 289, 1959.
- ⁶ *Roger L.W., Ostrow P.T.*, J. of Ped., 83: 786, 1973.
- ⁷ *Metrick S., Brown R. H. y Roseblun A.*, Pediatrics, 19: 1043, 1957.
- ⁸ *Chasnay R.W., Rogers S.E.*, Am. J. Dis. Child., 130: 778, 1976.
- ⁹ *Nunn I.N., Stephens F.D.*, J. Urol., 86: 732, 1961.
- ¹⁰ *Pramanik. A. Altshuler. G. Hight. J. and Shuterland.* Am. J. Dis. Child. 131: 672, 1977.