



La variante letal del síndrome Prune Belly. Informe de dos casos

Marco A Durán Padilla,* Victoria Rivero de Jesús,* Berenice Macías Jiménez*

RESUMEN

En este informe se describen dos casos de la variante letal del síndrome de Prune Belly en que la obstrucción de la uretra produjo graves alteraciones del sistema urinario con distensión vesical y ureteral con repercusión secundaria en la pared abdominal y daño renal bilateral por displasia. Se comenta la etiopatogenia de este síndrome de acuerdo a la teoría embriológica del mesodermo, así como de la teoría de la secuencia de la obstrucción uretral en las etapas tempranas del desarrollo que repercuten en la pared abdominal. En estos dos casos descritos, el grado de obstrucción del tracto urinario repercutió en el desarrollo de malformaciones letales.

Palabras clave: Síndrome de Prune Belly, obstrucción uretral, displasia renal, variante letal.

ABSTRACT

Two cases of the lethal variant of syndrome Prune Belly are described in which urethral obstruction produced serious alterations with vesical and ureteral distension with secondary repercussion on the abdominal wall and renal bilateral dysplasia. The theories of the etiopathogeny of this syndrome are commented, those of the mesoderm development alteration of the early obstruction of the urethral that caused abdominal wall malformation. In the two cases, the severity of urinary tract obstruction produced lethal development malformations.

Key words: Prune Belly syndrome, urethral obstruction, renal dysplasia, lethal variant.

INTRODUCCIÓN

El síndrome Prune Belly o también conocido como la tríada de Eagle-Barret se caracteriza por la ausencia parcial o completa de la pared abdominal, criptorquidia bilateral y anormalidades del tracto urinario. El 20% de todos los pacientes con esta anomalía fallecen en el periodo neonatal como consecuencia de anormalidades del tracto urinario.¹ La variante letal del síndrome Prune Belly fue descrita por Roger y Ostrow² como la obstrucción anatómica de la uretra con importantes repercusiones anatómicas en la vejiga, uraco, ureteros y riñón, por lo que este defecto constituye un factor

pronóstico muy importante en la supervivencia de los pacientes. A la tríada característica se han agregado otras malformaciones en el sistema musculoesquelético, cardiovascular, respiratorio, nervioso y tubo digestivo.³ Se describen los hallazgos clinicopatológicos de dos pacientes con la variante letal del síndrome Prune Belly con graves alteraciones del tracto urinario.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

Caso 1

Lactante menor de 50 días de vida extrauterina de sexo masculino, hijo de madre de 24 años, al nacimiento presentó líquido amniótico meconial y a pocas horas de nacer se le detectó oliguria, y más tarde evolucionó con insuficiencia renal aguda, motivo por el cual se le realizó vesicotomía. Tres

* Unidad de Anatomía Patológica del Hospital General de México y Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de México.

días después presentó polipnea, hipoactividad y rechazo a la vía oral. La exploración física demostró un peso de 3,200 g, mucosas secas, facie de Potter, campos pulmonares bien ventilados, abdomen en «ciruela pasa», criptorquidia bilateral, extremidades simétricas hipotróficas e hiporreflécticas (Figura 1). Los exámenes de laboratorio demostraron: glucosa, 69 mg/dL; nitrógeno ureico, 121.96 mg/dL; creatinina, 3.58 mg/dL; calcio, 10.52 mg/dL; magnesio, 2.62 mg/dL; ácido úrico, 121 mg/dL. Gasometría: pH, 6.81; pO_2 , 19; HCO_3 , 30. El ultrasonido informó riñones poliquísticos. Tres días previos a su fallecimiento desarrolló acidosis metabólica descompensada, dificultad respiratoria y en estas condiciones falleció. En la autopsia se encontró hipoplasia de los músculos de la pared abdominal, criptorquidea bilateral, pie equino varo e hipoplasia toracopulmonar. Los riñones mostraron múltiples quistes pequeños en la corteza y médula y algunos contenían material de aspecto purulento, los ureteros estaban muy dilatados y tortuosos y con presencia de valvas, la vejiga se encontró muy dilatada y con sutura quirúrgica de vesicotomía (Figura 2), la uretra mostró estenosis y una pequeña valva en la uretra

peneana. El estudio histológico mostró presencia de músculos abdominales atrofiados, así como un quiste epidermoide. El riñón derecho e izquierdo presentaron mesénquima inmaduro, quistes corticomedulares y múltiples abscesos piógenos. El uretero presentó repliegues de músculo liso en los sitios de las valvas y ulceración, la pared de la vejiga tuvo calcificación distrófica y reducción de la luz del cuello vesical y ausencia de la luz uretral.

Caso 2

Pretérmino de sexo masculino de 33 semanas de gestación, hijo de madre de 20 años, quien inició trabajo de parto espontáneo con ruptura de membranas de dos horas. Se le practicó cesárea por presentación pélvica y sufrimiento fetal. Al nacer se le calificó con Apgar de 1 y 3, pero 25 minutos después falleció. En la exploración física se le detectó un peso de 2,100 g, talla 44 cm. Perímetro cefálico: 39 cm, perímetro torácico: 27 cm, perímetro abdominal: 31 cm, cara con facies de Potter, tórax estrecho, abdomen distendido con aspecto en «ciruela pasa» (Figura 3), ano imperforado y pie equino varo bilateral. En el estudio de la autopsia

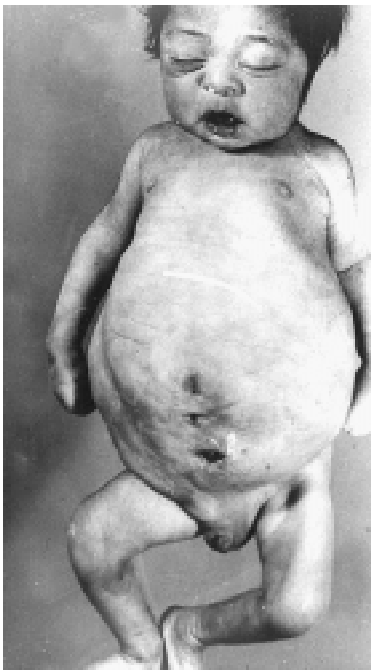


Figura 1. Abdomen prominente con aspecto en «ciruela pasa», hay una herida quirúrgica infraumbilical de vesicotomía (Caso 1).

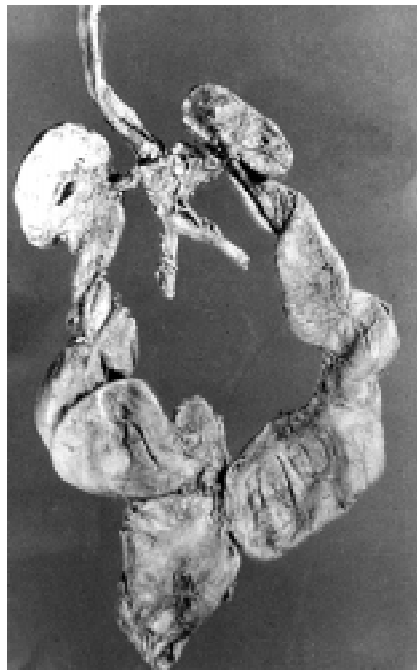


Figura 2. Megaureteros tortuosos, dilatación vesical y riñones displásicos (Caso 1).



Figura 3. Pretérmino de 33 semanas con abdomen prominente quien falleció pocos minutos después de su nacimiento con alteraciones urinarias graves (Caso 2).

se detectó secuencia Potter. Los riñones estaban disminuidos de tamaño y peso de manera simétrica, los ureteros estaban dilatados, la vejiga urinaria estaba dilatada y midió 13 cm de eje mayor y atresia de la uretra, hipoplasia pulmonar, facie aplanada, pie equino varo izquierdo, atresia del ano y arteria umbilical única. Histológicamente la vejiga mostró hipertrofia de la pared muscular con metaplasia epidermoide del urotelio. Los riñones estaban compuestos de mesénquima inmaduro rodeando túbulos y algunos glomérulos.

DISCUSIÓN

El síndrome Prune Belly es un complejo sintomático que ocurre predominantemente en el sexo masculino hasta en el 97%² y su incidencia varía si se presenta en forma completa o incompleta con una variación de 1/29 000 a 1/50 000 nacimientos vivos.^{1,4} Generalmente, los pacientes presentan deficiencia del desarrollo de la pared abdominal, insuficiencia renal y respiratoria y, dependiendo de la gravedad de las alteraciones del tracto urinario, los pacientes pueden fallecer al nacimiento o llegar incluso a la vida adulta¹ si se les trata quirúrgicamente.

Las teorías acerca de la etiología del síndrome Prune Belly no han sido del todo aclaradas. Desde el punto de vista embriológico, se ha intentado explicar el daño del tracto urinario por un defecto mesodérmico. Se ha descrito la coexistencia de defectos que explican la patogenia del daño de ureteros, vejiga, próstata, uretra, *gubernaculum testis*, riñón y musculatura abdominal entre la sexta y décima semanas de gestación.¹ Esta hipótesis sostiene que ciertas malformaciones inherentes al desarrollo mesodérmico pueden ser responsables de producir agenesia anorrectal, onfalocele y gastrosquisis.⁵⁻⁸ Otras malformaciones afectan a otros sistemas produciendo, por ejemplo, la enfermedad de Hirschsprung, el mesenterio universal, defectos septales ventriculares, tetralogía de Fallot y luxación congénita de cadera.⁹

La hipótesis más aceptada del síndrome Prune Belly sostiene que el defecto principal ocurre por obstrucción de la uretra o del cuello vesical que provoca distensión vesical y ureteral con sobredistensión y atrofia de los músculos abdominales por compresión.³ Experimentalmente, se ha demostrado que la ligadura quirúrgica de la uretra y el uraco en fetos de corderos produce los mismos cambios que se observan en el síndrome Prune Belly con distensión abdominal y displasia re-

nal.¹⁰ Mediante ultrasonido, a las 13 semanas de gestación se ha detectado crecimiento progresivo de la vejiga por obstrucción uretral distal.¹¹ Se considera que la deficiencia de la musculatura abdominal es un defecto anatómico inespecífico, el cual es secundario a sobredistensión abdominal de diversas causas, siendo más común la obstrucción de la uretra.¹² Los músculos abdominales afectados derivan del primer miotomo lumbar el cual se diferencia entre la sexta y décima semanas de gestación.³ La explicación embriológica de la ausencia de especificidad de las células miógenas para formar las fibras musculares de la pared abdominal postula, en principio, que el tejido conjuntivo controla la morfogénesis del músculo maduro ya que la migración y el destino no están controlados por información inherente a las células miógenas en un sitio específico del cuerpo;¹³ por tal motivo, la falla en la información morfogénica durante el desarrollo embrionario del músculo parece que no es dependiente de señales específicas del mesodermo. El estudio microscópico de la pared abdominal demuestra fibras musculares en la mayoría de los casos^{3,9} con cambios atróficos. En nuestros casos se demostró la presencia de fibras musculares atróficas rodeadas de tejido conjuntivo.

El defecto de la pared abdominal por sí mismo no tiene significado pronóstico. El grado de anomalías del tracto urinario es el principal factor que afecta el pronóstico de los pacientes con síndrome Prune Belly. En un estudio reciente el tratamiento de 16 niños con síndrome Prune Belly demostró que el principal factor pronóstico de supervivencia fue el grado de displasia renal.¹⁴

De todos los pacientes afectados, sólo el 20% nacen muertos o fallecen en el periodo neonatal como consecuencia de hipoplasia pulmonar o daño renal grave. En 1973, Roger y Ostrow definieron la variante letal del síndrome Prune Belly como la presencia de obstrucción anatómica uretral sin uraco permeable,² por lo que en estos pacientes los riñones muestran casi siempre grados variables de displasia y se confirma en estudios de autopsia.

Las anomalías descritas en estos dos pacientes son ejemplos de la variante letal que forman parte del espectro de defectos de la secuencia de la obstrucción anatómica y funcional de la uretra que, si son detectados en etapas embriológicas tempranas, permitirá en el futuro establecer tratamientos quirúrgicos intraútero para evitar las graves alteraciones urinarias al nacimiento.

BIBLIOGRAFÍA

1. Greskovich FJ, Nyberg LM. The Prune Belly syndrome: A review of its etiology, defects, treatment and prognosis. *J Urol* 1988; 140: 707-712.
2. Rogers LW, Ostrow PT. The Prune Belly syndrome. Report of 20 cases and description of a lethal variant. *J Pediatr* 1973; 83: 786-793.
3. Buyse ML. *Birth defect encyclopedia*. USA: Blackwell Scientific Publications, 1990: 2007.
4. Baird PA, Mc Donald EC. An epidemiologic study of congenital malformations of the anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Amer J Hum Genet* 1981; 33: 470.
5. Walker J, Prokurat AI, Irving M. Prune belly syndrome associated with exomphalos and anorectal agenesis. *J Pediatr Surg* 1987; 22: 215-217.
6. Willert C, Cohen H, Yu YM, Madden JD. Association of Prune belly syndrome and gastroschisis. *Am J Dis Child* 1978; 132: 526-527.
7. Short KL, Groff DB, Cook L. The concomitant presence of gastroschisis and Prune Belly syndrome in a twin. *J Pediatr Surg* 1985; 20: 186-187.
8. Güvenc M, Güvenc H, Aygun D, Yalcin O, Baydinc C, Soyulu F. Prune-Belly syndrome associated with omphalocele in a female newborn. *J Pediatr Surg*. 1995; 30: 896-897.
9. Bernstein J, Risdon RA, Gilbert-Barnes E. Prune Belly syndrome. In: *Potter's Pathology of the fetus and Infant*. Vol 2. St Louis Missouri: Mosby Year Book, 1997; 908-909.
10. Gonzalez R, Reinberg Y, Burke B, Wells T, Vernier RL. Early bladder outlet obstruction in fetal lambs induces renal dysplasia and the Prune Belly syndrome. *J Pediatr Surg* 1990; 25: 342-345.
11. Kobata R, Tsukahara H, Takeuchi M, Hori C, Hirada M et al. Early detection of Prune Belly syndrome in utero by ultrasonography. *Acta Paediatr Jpn* 1997; 39: 705-709.
12. Pagon RA, Smith DW, Shepard TH. Urethral obstruction malformation complex: A cause of abdominal muscle deficiency and the "Prune Belly". *J Pediatr* 1979; 94: 900-906.
13. Carlson BM. *Embriología básica de Patten*. 5a ed. México: Interamericana-Mc Graw Hill, 1990; 346-348.
14. Sanni RB, Coulibaly DD, Nandiolo R, Moubiot ML. The treatment of Prune Belly syndrome at the University Hospital Center at Abidjan. *Ann Urol Paris* 1998; 32: 23-27.

Dirección para correspondencia:

Dr. Marco A Durán Padilla
Hospital General de México
Unidad de Patología
Dr. Balmis 148
Col. Doctores
06726 México, D.F.
Tel: 578-46-08 5381600