

Síndrome de pseudo Prune Belly con función renal conservada y descenso testicular bilateral

Pseudo Prune Belly Syndrome with Preserved Renal Function and Bilateral Testicular Descent

Leonardo José Mendoza Sánchez^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-7035-8305>

Rosario Calviac Mendoza¹ <https://orcid.org/0000-0001-8717-430X>

Marlene Guerra Rodríguez¹ <https://orcid.org/0000-0002-5497-8376>

Karen Melissa Mendoza Sánchez¹ <https://orcid.org/0000-0002-9796-8194>

¹Hospital Pediátrico Docente “William Soler”. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: lms161718@gmail.com

RESUMEN

El síndrome de Prune Belly se caracteriza por una tríada clásica: presencia de dilatación del tracto urinario superior, ausencia de los músculos de la pared abdominal y criptorquidia bilateral. Se desconocen las causas de esta enfermedad que se presenta con mayor frecuencia en los hombres. Los pacientes con un descenso unilateral o bilateral de los testículos, deficiencia parcial o completa de la pared abdominal y las niñas recién nacidas con pared abdominal laxa se clasifican como síndrome pseudo Prune Belly o Prune Belly incompleto. Se presenta el caso de un paciente masculino de dos años de vida con el objetivo de describir las características de esta enfermedad. Al nacimiento se hizo diagnóstico de un síndrome pseudo Prune Belly, un padecimiento cuyos casos reportados son muy raros. Se trata del tercer

diagnóstico de síndrome de Prune Belly en el Hospital Pediátrico Docente “William Soler Ledea” de La Habana, Cuba.

Palabras clave: síndrome Prune Belly; criptorquidismo; hidronefrosis.

ABSTRACT

Prune Belly syndrome is characterized by a classic triad: presence of dilation of the upper urinary tract, absence of abdominal wall muscles and bilateral cryptorchidism. The causes of this disease which is more frequent in men are unknown. Patients with a unilateral or bilateral descent of the testicles, partial or complete abdominal wall deficiency and newborn girls with lax abdominal wall are classified as with pseudo Prune Belly syndrome or incomplete Prune Belly syndrome. This article presents the case of a male patient who is currently two years old. At the patient's birth, a diagnosis of pseudo Prune Belly syndrome was made, a disease whose reported cases are very rare. This is the third diagnosis of Prune Belly syndrome at "William Soler" University Pediatric Hospital, in Havana.

Keywords: Prune Belly syndrome; cryptorchidism; hydronephrosis.

Recibido: 29/07/2020

Aceptado: 09/03/2021

Introducción

El síndrome de Prune Belly (SPB), también conocido como síndrome de Eagle-Barrett, es una enfermedad congénita multisistémica muy rara.⁽¹⁾ Frohlich (1839) fue el primero en describir el aparente hallazgo de la pared abdominal deficiente

y luego los Parker (1895) describieron la tríada completa de las anomalías.^(2,3) El término fue acuñado por primera vez por Osler in 1901.⁽⁴⁾

El SPB afecta a 3,8 casos por cada 100 000 nacidos vivos, prevalece en niños, con una relación hombre-mujer 5:1. La proporción de los pacientes con descendencia africana que presentan SPB es significativamente mayor con respecto a la población en general (31 % vs. 15 %).⁽⁵⁾ En la literatura se reportan menos de 30 casos de SPB en pacientes femeninas.⁽⁶⁾

La etiología de SPB se desconoce, pero se caracteriza por una triada clásica: dilatación del tracto urinario, ausencia de los músculos de la pared abdominal y criptorquidia bilateral.⁽⁷⁾ El término “Prune-Belly” refleja las características arrugadas de la pared abdominal en los recién nacidos debido a la ausencia parcial o completa de los músculos de la pared abdominal. Las manifestaciones clínicas son variables, puede cursar con displasia renal y pulmonar severa que pueden llegar a causar la muerte fetal. Pacientes con una deficiencia parcial o completa de la pared abdominal, descenso unilateral o bilateral de los testículos, y niñas recién nacidas con pared abdominal laxa son clasificados como síndrome Pseudo Prune Belly (SPPB).^(4,8,9) Solo entre el 3 y el 5 % de los pacientes con SPB son afectados por SPPB.⁽¹⁰⁾

El diagnóstico de SPB es puramente clínico, mientras que la investigación radiológica nos muestra solamente el grado de compromiso renal del paciente.⁽¹¹⁾

El pronóstico depende del grado de compromiso de la función renal en el momento del diagnóstico. Se han reportado casos de SPB que han evolucionado adecuadamente manteniendo un buen estado físico y mental.^(8,9)

El objetivo del presente artículo es describir las características del síndrome de Prune Belly a partir de la presentación de un caso.

Presentación del caso

Se presenta el caso de un paciente masculino de dos años de edad que cuando nació fue diagnosticado con SPPB (Figs. 1 y 2). Durante el embarazo la madre niega

antecedentes personales patológicos, hábitos tóxicos, otras enfermedades o complicaciones durante el desarrollo de la gestación. En los ultrasonidos prenatales no se reportaron hallazgos en los cuales se sugirieran malformaciones.



Fig. 1 – Ausencia de los músculos de la pared abdominal.



Fig. 2 – Diastasis de los rectos abdominales.

El parto fue por vía vaginal sin ningún tipo de complicación. Durante el puerperio se reportó que el recién nacido presentó retención urinaria, hecho que motivó el traslado al servicio de neonatología del Hospital Pediátrico Docente “William Soler”, de La Habana, Cuba.

Al ingresarlo se interconsulta con el servicio de urología pediátrica que evalúa al paciente y se documentan niveles elevados de creatinina 150mg/L. Se sospecha la presencia de una posible valva de uretra posterior. Por tal razón, se decide colocar una sonda uretral Foley No 5 fr., la cual se introdujo sin dificultad. Se evidencia salida de orina y a las 72 horas cuando comienza a descender la creatinina a 48 mg/L. De ese modo se solucionó el cuadro obstructivo urinario. El cuadro pudo deberse a la oliguria fisiológica del recién nacido en las primeras 48 horas.

Se le indican estudios de imagen. El ultrasonido mostró pielocaliectasia bilateral leve de 11 mm en el riñón derecho y 12 mm en riñón izquierdo. La relación del

parénquima renal con respecto al de la cavidad renal fueron aceptables. La uretrocistografía miccional no mostró reflujo vesicoureteral. Al retirar la sonda uretral se observan todas las características de la uretra sin valva con vaciamiento vesical aceptable. Así conservó la continencia (Fig. 3).

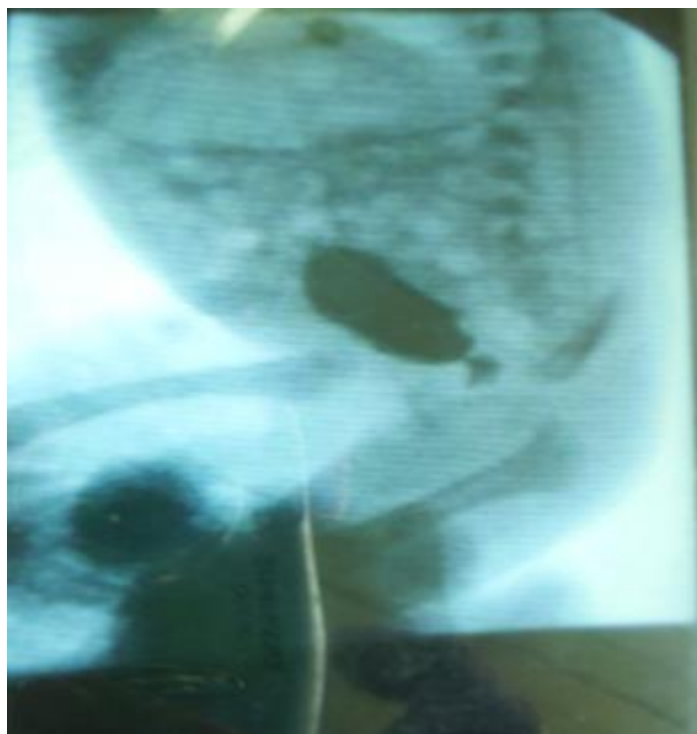


Fig. 3 – Paciente con diagnóstico de SPPB con cistografía normal. No hay ureterohidronefrosis.

Dados los elementos y hallazgos obtenidos durante el proceso de evaluación del recién nacido, se diagnosticó diastásis de los músculos rectos abdominales con evidencia de movimiento peristáltico intestinal. Además, se encontró presencia de criptorquidia bilateral (ausencia de los testículos en las bolsas escrotales a la palpación). Ultrasonográficamente se halló una pielocaliectasia ligera bilateral, que no comprometía de forma importante el sistema urinario superior del paciente.

En este caso, no se define la tríada clásica del SPB, ya que en los pacientes con el síndrome completo sufren además una dilatación severa del sistema urinario superior que compromete la función renal y puede derivar en una insuficiencia

renal aguda; lo cual no se evidenció en este caso por ser una dilatación renal leve y se diagnosticó un caso de SPPB o Prune Belly incompleto a la semana nacido del paciente.

No fue necesario el tratamiento quirúrgico porque no lo ameritaba en aquel momento. Se decidió darle seguimiento clínico por la consulta externa una vez al mes. Se le realizó la gammagrafía renal DMSA a los dos meses de edad, conservando la función y perfusión renal. A los seis meses de vida se evidenció el descenso completo de los testículos a la bolsa escrotal.

Actualmente, el paciente tiene dos años de vida. Se encuentra estable, con persistencia de la diastasis de los músculos rectos abdominales al examen físico y los testículos descendidos completamente. Según el seguimiento ultrasonográfico, no presenta dilatación renal. Mantiene una adecuada función renal con niveles de creatinina y urea dentro de los rangos normales.

Discusión

La mayoría de los casos reportados de SPB son varones. Se ha sugerido que el modo de herencia es autosómico recesivo ligado al sexo. Sin embargo, otros creen que es probable que sea autosómico recesivo puro.⁽¹²⁾ Actualmente, no se han publicado estudios de cohorte sobre la genética del SPB. Por lo tanto, su base genética sigue siendo desconocida.⁽¹³⁾

Diversas teorías sobre la embriogénesis del SPB han sido propuestas. Ninguna de estas ideas tiene aceptación universal y existe cierta superposición entre ellas. El mecanismo más ampliamente aceptado es el de la obstrucción uretral transitoria durante la gestación, la cual causa una distensión masiva de la vejiga y los uréteres.^(13,14,15,16,17,18) Esta obstrucción uretral transitoria puede interferir con el descenso de los testículos, lo que explica la presencia de criptorquidia bilateral. La severa dilatación del tracto urinario causa atrofia muscular de la pared abdominal. Esta obstrucción ocasiona que la pared abdominal de los pacientes con SPB sea arrugada, laxa y delgada. El retraso de la canalización de la uretra durante

la semana 11 a 16 de gestación ha sido propuesto como el mecanismo en los casos en el que la uretra es patente al nacer.⁽¹⁵⁾

Seidel y otros realizaron un estudio con 46 pacientes, dos de ellos del sexo femenino. De los 16 casos reportados por *Zugor* y otros, dos pertenecen al sexo femenino. Entre los 47 casos informados por *Woodhouse*, *Ransley* e *Innes-Williams*, estudiados entre 1948 y 1977, están incluidos 10 pacientes con SPPB. El caso reportado como SPB en el sexo femenino por *Rueda Arteaga* es un SPPB, al igual que la reportada por *Mata García* y *Chávez Ocaña*, quienes describen un SPB parcial. Entre los 45 pacientes que reportaron *White* y otros, seis fueron del sexo femenino.⁽¹⁹⁾

Entre la presentación clásica de la tríada del PBS están los testículos bilaterales intraabdominales.⁽²⁰⁾ La presentación de la criptorquidia es también variable. Se observaron formas más severas en asociación a un estado de agenesia testicular y en el cual los testículos estaban formados, pero había una alteración posterior de la migración con un posicionamiento fallido a nivel del saco escrotal.⁽²¹⁾ La ubicación más común de los testículos es por encima de los vasos ilíacos y adyacente a los uréteres dilatados.

La ecografía prenatal en Estados Unidos se ha convertido en la modalidad estándar para la evaluación prenatal en el mundo. Esta es una excelente herramienta para la evaluación del tracto urinario. La evaluación debe centrarse en el estado de los riñones y el tracto urinario. La evaluación inicial y en serie de un panel metabólico completo está garantizado. Cualquier anomalía electrolítica o niveles anormales de creatinina alertarían sobre un futuro deterioro de la función renal.⁽²²⁾ La evaluación completa del tracto urinario puede incluir el ultrasonido renal y de vejiga, cistouretrografía miccional y cintigrafía renal, incluido ácido dimercaptosuccínico, pentaacetato de dietilentriamina. El estudio radiológico inicial que se le realiza al paciente es el ultrasonido de vejiga renal, el cual brinda información acerca del tamaño renal, el grosor del parénquima y el grado de hidroureteronefrosis.⁽²³⁾

En la mayoría de los pacientes con SPB, los testículos se encuentran en la cavidad abdominal. La preservación de la función hormonal y el riesgo potencial de

malinidad en estos testículos son indicaciones para una orquidopexia en pacientes con PBS. En pacientes con insuficiencia renal aguda secundaria a una atresia uretral o anomalías del pene, podría ser necesaria una vesicostomía temporal.⁽²²⁾

Se puede realizar una cistoplastia de reducción con el objetivo de reducir el tamaño de la vejiga para permitir un mejor vaciamiento de esta. La porción de la vejiga que será eliminada corresponde al área del gran divertículo uracal encontrado en la mayoría de los pacientes con SPB.

Se han descrito cirugías reconstructivas complejas que involucran la plicatura del detrusor o la creación de colgajos de vejiga. La necesidad de la reconstrucción de la pared abdominal está reservada para aquellos con grados abdominales moderados a severos de laxitud de la pared.⁽²²⁾

El seguimiento y monitoreo de la función renal es muy importante en pacientes con SPB. Hasta un 30 % de los pacientes que presentan insuficiencia renal serán candidatos para diálisis o trasplante renal durante la infancia o en su adolescencia.⁽²²⁾

Conclusiones

Los casos reportados en Cuba de SPB así como el SPPB son pocos y esto se debe al diagnóstico temprano durante el embarazo y por los controles prenatales obligatorios de la gestación.

La evaluación prenatal resulta indispensable para la detección temprana de malformaciones fetales, siendo el ultrasonido la herramienta fundamental en los hallazgos prematuros. Sin embargo, este tiene sus limitaciones porque es operador dependiente.

El diagnóstico de SPB y del SPPB se deben realizar de manera oportuna para brindar los tratamientos adecuados y prevenir las complicaciones que repercutan de manera negativa en la calidad de vida del paciente.

Referencias bibliográficas

1. Boghossian NS, Sickoc RJ, Giannakoub A. Rare copy number variants identified in prune belly síndrome. Euro J of Med Gen. 2018 [acceso 11/05/2020];61(3):145-151. DOI:
<https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2017.11.008>
2. Frohlich F. Der Mangel der Muskein, Insbesondere der Seitenbauchmuskein. Wurzburg. CA Surn;1839.
3. Parker R. Absence of abdominal muscles in an infant. Lancet. 1895;1:1252.
4. Wijesinghe US, Muthucumar M, Beasley SW. Further evidence of the etiology of prune belly syndrome provided by a transient massive intraabdominal cyst in a female. J Pedia Surg. 2016;51(8):1390-1393. DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2016.05.017>
5. Aloni MN, Mujinga V, Tady BM, Nkidiaka ED. A First Description of Prune Belly Syndrome in Central Africa. Pedia Neo. 2015;56(5):355-356. DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.pedneo.2015.01.006>
6. Fette A. Associated rare anomalies in prune belly syndrome: a case report. J Ped Surg Case Reports. 2015;3(2):65-71. DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.epsc.2014.12.007>
7. Grover H, Sethi S, Garg J, Ahluwalia AP. Pseudo prune belly syndrome: diagnosis by imaging- a case report and brief review. Pol J Radiol. 2017;82:252-257. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5436412/>
8. Arlen AM, Kirsch SS, Seidel NE, Garcia Roig M, Smith EA, Kirsch AJ. Health-related quality of life in children with prune-belly syndrome and their care givers. Urol. 2016 [acceso 11/05/2020];87:224-7. DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.urology.2015.09.028>
9. Grimsby GM, Harrison SM, Granberg CF, Bernstein IH, Baker LA. Impact and frequency of extragenitourinary manifestations of prune belly síndrome. J Ped Urol Case Report 2015;11(5):281-286. DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpuro.2015.06.005>

10. De Bernardo G, Giordano M, De Brasi D. Pseudo Prune Belly syndrome: a case report with unilateral abdominal defect. Radio Case Reports 2019;14(8):941-5. DOI:

<https://doi.org/10.1016/j.radcr.2019.05.019>

11. Roderick JM, Crisler HM, Granberg NM. Detailed evaluation of the upper urinary tract in patients with Prune Belly Syndrome using magnetic resonance urography. J Ped Urol. 2016;12(2):124-125. DOI:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpuro.2015.11.013>

12. Weber S, Thiele H, Mir S. Muscarinic acetylcholine receptor M3 mutation causes urinary bladder disease and a prune belly like syndrome. Am J Hum Genet. 2011[acceso 18/05/2020];89(5):668-74. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3213389/>

13. Granberg CF, Harrison SM, Dajusta D. Genetic basis of prune belly syndrome: screening for HNF1B gene. J Urol. 2012 [acceso 18/05/2020];187(1):272-278.

Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3399512/>

14. Hassett S, Smith GHH, Holland AJA. Prune belly syndrome. Pedia Surg Int. 2012 [acceso 10/05/2020];28(3):219-228. Disponible en;

<https://www.researchgate.net/publication/51924507>

15. Zugor V, Schott GE, Labanaris AP. The prune belly syndrome: urological aspects and long term outcomes of a rare disease. Pediatr Rep. 2012 [acceso 10/05/2020];4(2):e20. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3395978/>

16. Herman TE, Siegel MJ. Prune belly syndrome. J Perinatol. 2009;29:69-71. Disponible en:

<https://www.nature.com/articles/jp200888>

17. Ekwunife O, Ugwu J, Modekwe V. Prune belly syndrome: early management outcome of nine consecutive cases. Niger J Clin Pract. 2014 [acceso 10/05/2020];17(4):425-430. Disponible en:

<http://www.njcponline.com/article.asp?issn=1119-3077;year=2014;volume=17;issue=4;spage=425;epage=430;aulast=ekwunife>

18. Manivel JC, Pettinato G, Reinbert Y. Prune-belly syndrome: clinicopathologic study of 29 cases. *Pediatr Pathol.* 1989 [acceso 11/05/2020];9(6):691-711.

Disponible en:

<https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/15513818909022376>

19. Durán Álvarez S. Seudo síndrome prune belly. *Rev Cub Pedia* 2020 [acceso 05/06/2020];92(1):e990. Disponible en:

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312020000100011&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

[75312020000100011&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312020000100011&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

20. Ceballos López JE, Gómez Castellanos JC. Síndrome de abdomen en ciruela pasa: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Mex Urol.* 2015 [acceso 18/05/2020];75(4):219-222. DOI:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.uromx.2015.04.005>

21. Routh JC, Huang L, Retik AB. Contemporary epidemiology and characterization of newborn males with prune-belly syndrome. *Urol* 2010 [acceso 11/05/2020];76(1):44-8. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20381841/>

22. Holcomb III G, Murphy J, Shawn P. Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery. 7^{ma} edición. Kansas City. Elsevier Inc. 2020 [CD-ROM];T1:942-949.

23. Lopes RI, Tavares A, Srougi M, Dénes FT. 27 years of experience with the comprehensive surgical treatment of prune belly syndrome. *J Ped Urol.* 2015;11(5):276.01-276.07. DOI:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpurol.2015.05.018>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.