

EXTROFIA VESICAL EN UN NEONATO Y SU RELACIÓN CON OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Bladder exstrophy in a newborn and its relationship with other congenital defects.

Karina Rodríguez Romero,¹ Sergio Vélez.²

¹Médico Residente de tercer año del Postgrado de Pediatría, Universidad Nacional Autónoma de Honduras, Tegucigalpa, Honduras.

²Cirujano pediatra, Instituto Hondureño de Seguridad Social, Tegucigalpa, Honduras.

RESUMEN. Antecedentes: La extrofia vesical una entidad rara que ocurre en 1:10-50,000 niño, es un defecto grave del cierre de la pared abdominal fetal, el espectro del defecto va desde la epispadia hasta la extrofia de cloaca. **Caso clínico:** Recién nacido masculino que presenta hernia inguino-escrotal y agenesia del dedo pulgar izquierdo, se le realizó ultrasonido de abdomen, encontrándose agenesia renal derecha y diástasis congénita del hueso púbico, mostrando además la ecocardiografía cardiopatía cianótica congénita con doble cámara de salida de ventrículo derecho, comunicación interventricular perimenbranosa subaórtica, estenosis leve de válvula pulmonar y comunicación interauricular tipo *ostium secundum*. El abordaje fue multidisciplinario y se realizó intervención quirúrgica de la extrofia vesical a los 42 días de edad. **Conclusión:** en la actualidad, con el progreso de la tectonología, la mayoría de malformaciones congénitas pueden ser diagnosticadas en el periodo prenatal, de ahí la necesidad del control prenatal, que los ultrasonidos sean realizados por personal calificado, o la incorporación de otras pruebas precisas, como la α -fetoproteína. La reparación de la extrofia vesical requiere experiencia para disminuir la alta morbi-mortalidad neonatal asociada a esta causa, pero hay que considerar también, que se puede acompañar de otras malformaciones internas, por lo que se requiere evaluación multidisciplinaria de estos pacientes para su detección y manejo oportuno. A continuación se describe el segundo caso reportado en la literatura hondureña de extrofia vesical.

Palabras clave: Recién nacido, anomalías, agenesia.

INTRODUCCIÓN

La extrofia vesical (EV) es un defecto grave del cierre de la pared abdominal fetal que forma parte del espectro de defectos de cierre de la pared abdominal, que van desde epispadias hasta la más compleja extrofia de cloaca, que se presenta en 1/10-50,000 neonatos, con relación masculino-femenino 2.2-6:1.¹⁻⁵ La teoría generalmente aceptada es que la EV se produce en las primeras 8 semanas de embarazo por la migración mesodérmica anómala producida por desarrollo excesivo de la membrana cloacal anómala que evita la migración medial del tejido mesenquimatoso que daría paso al desarrollo de la parte inferior de la pared abdominal y de los canales anorrectal y urogenital y cuyo grado de severidad determina la variante del complejo resultante de extrofia-epispadias, así, a más temprana ocurrencia del defecto, mayor severidad, como el caso de la extrofia cloacal; la extrofia vesical clásica induce al 50% de los casos con este complejo.^{2,6}

Este tipo de malformación induce alto riesgo de mortalidad neonatal, una vez establecida la sospecha por elevación de α -fetoproteína en suero materno, en todos los casos es posible el diagnóstico prenatal por ultrasonido mediante la identificación de ausencia de llenado vesical en exploraciones seriadas, cordón umbilical de implantación baja y genitales externos que no parecen normales y generalmente función renal normal.⁷ El tratamiento es quirúrgico, aunque no hay acuerdo sobre un estándar,⁷ este gene-

ralmente se realiza en etapas, la inicial (*Sweeter & cols*, 1952) consiste en cierre vesical, abdominal y uretral posterior así como, cierre de la sínfisis púbica por el cirujano ortopédico en el mismo acto operatorio; con reparación posterior de epispadia entre los 6 meses a 1 año de edad, la reconstrucción del cuello vesical y procedimientos antirreflujo se realizan a los 4-5 años.^{4,7,8}

Se presenta este caso para concientizar a los médicos en general del problema, principalmente a los gineco-obstetra, pediatras y/o neonatologos, que son los que tienen el contacto primario con los recién nacidos, para que dentro de su evaluación, se enfoquen en descartar malformaciones congénitas, y ante cualquier defecto detectado, indiquen los estudios pertinentes, evaluación y manejo multidisciplinario, para descartar la posible asociación con otras malformaciones.

CASO CLÍNICO

Neonato masculino con múltiples malformaciones al examen físico, hijo de madre de 26 años de edad, primigesta, alfabeta, ama de casa, sin antecedentes personales patológicos, tipo y Rh O+, asistió a nueve controles prenatales, con parto vaginal a las 41 semanas de gestación según fecha de última menstruación, sin anomalía reportada en dos ultrasonidos de control prenatal.

El parto ocurrió sin complicaciones encontrándose líquido amniótico claro, con peso al nacer de 2500 g, talla 47.5 cm, perímetro cefálico: 31.5cm, APGAR de 8 al minuto y de 9 al quinto minuto con tipo y Rh O-. Al nacer se realiza diagnóstico de extrofia vesical (**Figura 1**), hernia inguino-escrotal y agenesia del dedo pulgar izquierdo, agregándose con el estudio ultrasonográfico de abdomen

Recibido para publicación el 09/12, aceptado el 10/12

Dirigir correspondencia a: Dra. Karina Rodríguez Romero, Residencial Plaza, bloque 33, casa 3106, Tegucigalpa, Honduras, teléfonos (504) 2228 5838 / 9965 0788
Correo E: drakarinarodriguez@yahoo.com



Figura No 1. Extrofia de vejiga (flecha) Antes de la cirugía.

total; agenesia renal derecha y diástasis congénita de pubis, mostrando además en la ecocardiografía cardiopatía cianótica congénita con doble cámara de salida de ventrículo derecho (CCCVD), comunicación interventricular perimenbranosa subaórtica (CIPSA), estenosis leve de válvula pulmonar y comunicación interauricular tipo *ostium secundum*. El abordaje fue multidisciplinario y se realizó intervención quirúrgica de la extrofia vesical a los 42 días de edad, sin complicaciones (Figura 2); pero falleció a los 8 meses de vida posterior a la cirugía cardíaca.



Figura No 2. Después de la Cirugía. La imagen muestra el resultado del cierre de pared anterior de abdomen previa osteotomía bilateral ilíaca con cierre de la sínfisis púbica.

DISCUSIÓN

El diagnóstico de extrofia vesical se realiza antes del nacimiento una vez establecida la sospecha de malformación fetal por determinación de α -fetoproteína;⁵ de lo contrario la tasa de detección ultrasonográfica es de alrededor de 32%,⁵ en el hospital donde se atendió al paciente objeto de este artículo, no se realiza determinación de rutina de α -fetoproteína en el embarazo, lo que explica los dos ultrasonidos prenatales negativos; en el caso presentado el diagnóstico se realizó al nacimiento.

El recién nacido con extrofia vesical clásica es por lo demás sano, con función renal normal en quien se indica cierre primario en las primeras 48 horas después del nacimiento, en este caso se encuentra asociado con hernia inguino-escrotal, que ha sido reportado como hallazgo en 81.8% de los casos de sexo masculino y 10.5% de sexo femenino, así como, con diástasis púbica.² Entre las malformaciones asociadas están las malformaciones cardíacas como: cardiopatía congénita cianótica de doble cámara de salida en ventrículo derecho, comunicación interventricular perimenbranosa subaórtica, estenosis leve de válvula pulmonar y comunicación interauricular tipo *ostium secundum*, reducción de miembros, como el caso presentado en el que se identificó agenesia del dedo pulgar, la agenesia renal derecha, la cual es una asociación relativamente poco frecuente y otras menos frecuentes o aisladas como las observadas en este paciente¹ se recomienda incluir en la consejería de los padres el número de cirugías postnatales necesarias y resultados a largo plazo en estos niños,⁹ además del riesgo de recurrencia, que se estima en 1/100, con riesgo de recurrencia en la descendencia en un individuo con extrofia vesical de 1/70, lo que es 500 veces mayor que en la población general.²

El cierre vesical con o sin osteotomía en etapa de recién nacido es el tratamiento inicial,^{4,7,8} tal como se realizó en el caso que se reporta, la técnica utilizada sobre la pelvis ósea es la preconizada por O'Phelan.¹⁰ Posteriormente se procede a la creación de mecanismos urinarios de continencia por reconstrucción del cuello vesical y reimplante, indicado aproximadamente a los dos o tres años, que es cuando se alcanza la madurez fisiológica y se adquiere continencia urinaria, la última fase de la corrección quirúrgica consiste en realizar plastía de elongación de cuerpos cavernosos y de la uretra en el sexo masculino; esta puede acompañarse de cistoplastía de aumento y de osteotomía anterior, según las condiciones clínicas del paciente. A pesar de que la derivación urinaria con o sin mecanismo de continencia ha sido descrita ampliamente, hay controversia sobre el balance de riesgo-beneficio de esta decisión terapéutica ya que conlleva a exponer al paciente a una serie de complicaciones ajenas a la compleja malformación presente.³

El abordaje del paciente fue multidisciplinario por cirujano pediatra, ortopeda pediatra, cardiólogo y neonatólogo, no se presentaron dificultades técnicas ni complicaciones al momento de la cirugía para la corrección de la extrofia vesical. Alrededor de 2/3 de los pacientes que reciben tratamiento quirúrgico temprano y con las medidas de sostén adecuadas; mueren antes de los 21 años por diferentes complicaciones, en pacientes que no reciben ningún tipo de tratamiento, el pronóstico es sombrío a muy temprana edad. En este caso el paciente falleció a los 8 meses de vida posterior a la cirugía cardíaca.

REFERENCIAS

1. Jayachandran D, Bythell M, Platt MW, Rankin J. Register based study of bladder exstrophy-epispadias complex: prevalence, associated anomalies, prenatal diagnosis and survival. *J Urol* 2011;186(5):2056-60.
2. Gearhart J, Mathews R. Exstrophy-Epispadias Complex. En: Wein A, Kavoussi L, Novick A, Partin A, Peters C, editors. *Urology*. 10 ed: Elsevier-Saunders; 2012. p. 3325-78.
3. Espinosa G. Extrofia Vesical en Edad Adulta. Via Normal después de reconstrucción total? *Revista Mexicana de Urología* 2005;65(3):202-5.
4. Grady RW, Carr MC, Mitchell ME. Complete primary closure of bladder exstrophy. Epispadias and bladder exstrophy repair. *Urol Clin North Am* 1999;26(1):95-109, viii.
5. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones Congénitas: Incidencia y Presentación Clínica. *Arch Pediatr Urug* 2006;77(3):225-8.
6. Kulshrestha S, Kulshrestha M, Yadav A. Complete bladder exstrophy with a normal phallus: A variant of superior vesical fissure. *J Pediatr Surg* 2002;37(9):1354-6.
7. de la Pena E, Hidalgo J, Caffaratti J, Garat JM, Villavicencio H. [Surgical treatment of the exstrophy-epispadias complex. Review and current concepts]. *Actas Urol Esp* 2003;27(6):450-7.
8. Fong F, Núñez R, Santana R, Toledo E, Gardía N. Extrofia Vesical. Dificil y Complicado Tratamiento en el Campo de la Urología y Ortopedia. *Revista Médica Electrónica* 2007;29(2):1-7.
9. Hubert KC, Palmer JS. Current diagnosis and management of fetal genitourinary abnormalities. *Urol Clin North Am* 2007;34(1):89-101.
10. O'Phelan EH. Iliac Osteotomy In Exstrophy Of The Bladder. *J Bone Joint Surg Am* 1963;45:1409-22.

ABSTRACT. Background: Bladder exstrophy is very rare and occurs in 1/10-50,000 children; is a serious defect of the fetal abdominal wall closure, the defect spectrum ranging from epispadias to exstrophy of cloaca. **Case Review:** male newborn with inguinoscrotal hernia and left thumb agenesis; abdomen ultrasound was done finding right renal agenesis and congenital diastasis of the pubic bone; echocardiography showed cyanotic congenital disease with right ventricular two-chamber outflow, subaortic perimembranous ventricular septal defect, mild pulmonary valve stenosis and auricular septal defect ostium secundum type. The approach was multidisciplinary and surgical intervention of the bladder exstrophy was performed at 42 days of age. **Conclusions:** today, with the progress of the technology, most birth defects can be diagnosed in the prenatal period, hence the need for prenatal control, ultrasound to be performed by qualified personnel, or the incorporation of other specific evidence, such as α -fetoprotein. Bladder exstrophy repair requires experience to reduce the high newborn morbidity and mortality associated to this disease, but we have to remember that it may be accompanied by other malformations, for this reason it requires multidisciplinary assessment for detection and adequate management. The following describes the second case reported in the Honduran literature about bladder exstrophy.

Keywords: Newborn, abnormalities, agenesis.