

Embarazo Gemelar con Discrepancia Morfológica. Complejo Malformación y Obstrucción Uretral: diagnóstico prenatal.

Twin Pregnancy with Morphologic Discrepancy. Complex Malformation and Urethral Obstruction: prenatal diagnosis.

Bepre, Maria C¹; Fernandez, Alicia V¹; Mascazzini, Antonella R¹; Palermo, Mario SF¹.

¹Diagnomed, Institución afiliada a la facultad de medicina UBA). Buenos Aires. Argentina.

Correspondencia: Celeste Bepre celebepre@gmail.com

SUMMARY

We present a case of twin pregnancy, monochorial-bi-mixtic with morphological discrepancies, diagnosis of malformation and prenatal urethral obstruction and postnatal diagnosis of Prune-Belly syndrome. Fetus A: Macroscopic dilation of the collecting system with large bladder with fine walls, bilateral hydroureter, dilation of the urethra, renal parenchymal increased in size. Fetus B: without morphological alterations. Postnatal was observed in fetus at flaccid and pasty abdomen, imperforated anus, megavejiga and renal failure.

Keywords: twin pregnancy; Fetal urethral obstruction; Megavejiga; Renal dysplasia; Prune-Belly syndrome.

INTRODUCCIÓN

El desarrollo del sistema urogenital en humanos es un proceso complejo; las anomalías renales se encuentran entre las anomalías congénitas más comunes. El tracto urinario fetal se puede visualizar ultrasonicamente a partir de las 11 semanas ¹. Una exploración de anomalías del segundo trimestre permite la detección de la mayoría de las anomalías renales con mayor sensibilidad. El volumen de líquido y la ecogenicidad del parénquima renal pueden usarse como guía para evaluar indirectamente la reserva renal subyacente. Las anomalías del tracto renal pueden ser aisladas, pero también pueden estar asociadas con otras anomalías congénitas ¹.

Presentamos un caso de diagnóstico prenatal de embarazo gemelar monochorial bianmótico con discrepancia morfológica, presentando el feto A complejo malformación y obstrucción uretral prenatal y Síndrome de Prune-Belly postnatal

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente femenina de 32 años de edad, G 1, P 0, A 0. Grupo: A Rh+. TORCH: negativo, derivada por obstetra para evaluación de crecimiento fetal en embarazo gemelar. Presentaba edad gestacional de 15+4 SEG, monochorial bianmótico, sexo masculino ambos fetos, con discrepancia morfológica. Se observó en feto A megauretra, megavejiga, riñones con dilatación piélica bilateral (Fig. 1). Líquido amniótico en cantidad normal. Placenta homogénea.

Se realizó control seriado, repitiendo ultrasonografía a las 17+6 semanas de gestación, visualizándose persistencia de dilatación pielo-uréterocalicial bilateral, aumento de tamaño vesical y megauretra. Placenta homogénea. Líquido normal. Feto B sin anomalías morfológicas. (Fig. 2).

Se realizó amniocentesis para estudio de cariotipo fetal. Resultado 46 XY, 9hq+. (Fig. 3).

Se efectuó nueva ecografía en la semana 23+6. En feto A se observaron riñones ecogénicos atrófi-

Fig. 1: Feto A. 15+4 SEG. De izquierda a derecha: primera imagen: se observa vejiga aumentada de tamaño, paredes delgadas y cuello ancho. Segunda imagen: dilatación pielocalicial bilateral y uretral. Tercera imagen: feto en corte coronal con presencia notoria de megavejiga

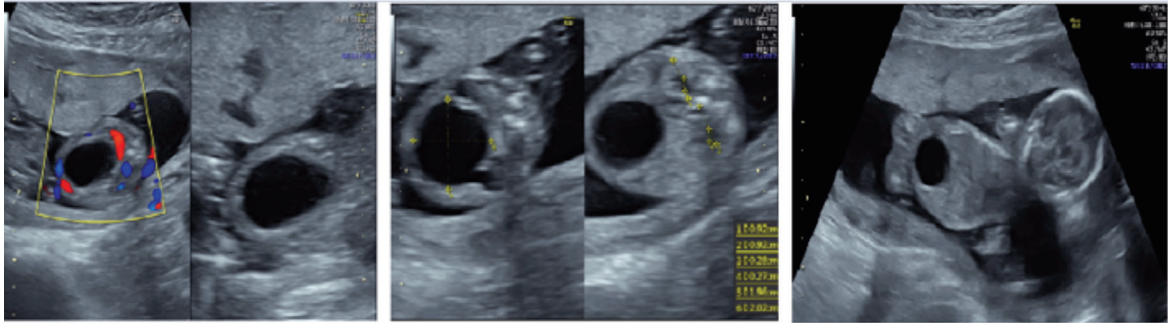


Fig. 2: Feto A. 17+6 SEG. De izquierda a derecha: primera imagen: se observa megavejiga con aumento de tamaño respecto a la primera ecografía. Segunda imagen: imagen de aspecto quístico en región uretral. Tercera imagen: dilatación pielocalicial bilateral con aumento de tamaño de ambos riñones.

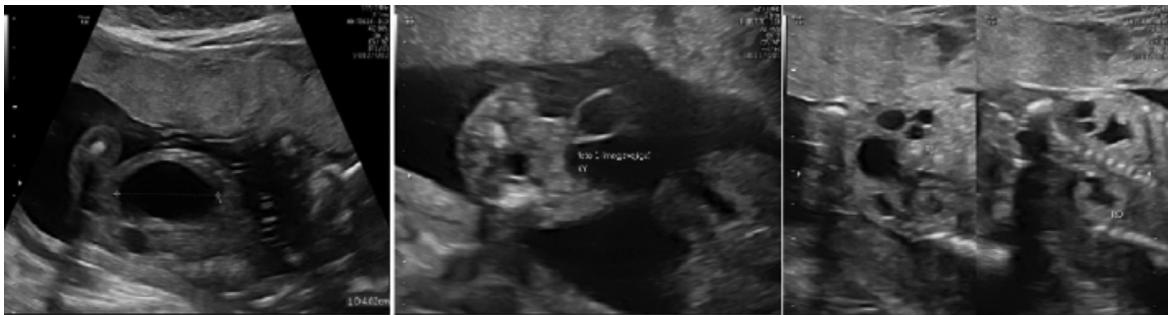
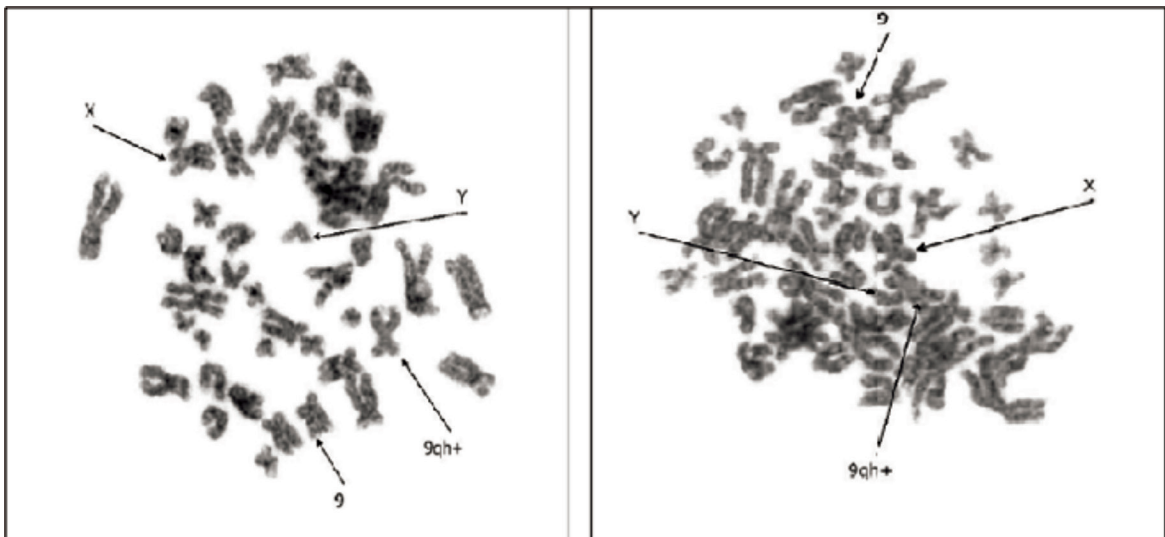


Fig. 3: Se observa mapeo de cariotipo fetal, resultado 46 XY, 9hq+.

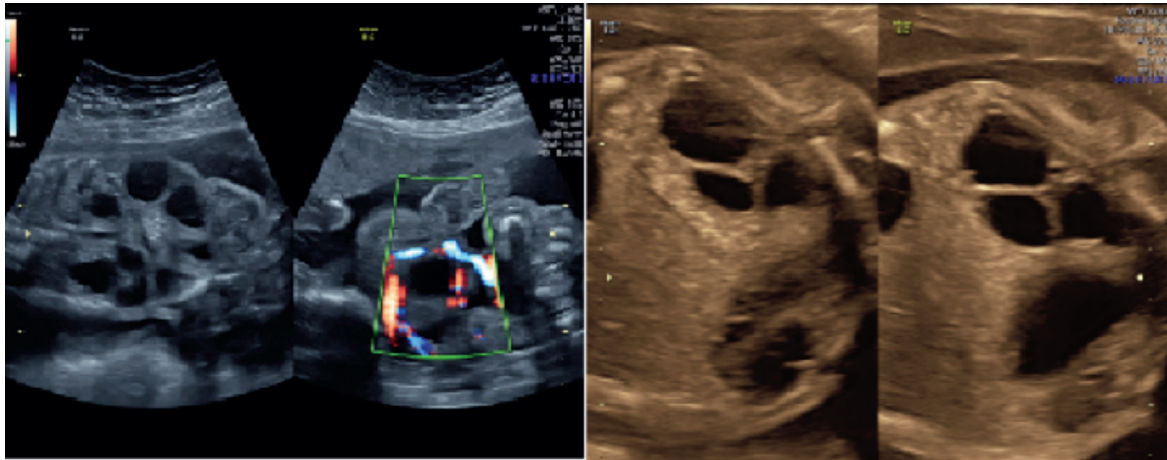


cos y uréteres dilatados. Feto B sin alteraciones morfológicas. Líquido amniótico de cantidad adecuada en ambos fetos. Placenta homogénea (Fig. 4).

En la semana 35+3 se produce nacimiento por cesárea debido a ruptura prematura de

membranas con fetos en presentación podálica. RN 1: Masculino, 34 semanas, APGAR 9/10, 2370 gr, hipotrofia de rectos anteriores del abdomen, ano imperforado, displasia renal bilateral, megavejiga (Síndrome de Prune Belly), RN 2: Masculino, 34 semanas, APGAR

Fig. 4: Feto A. 23+6 SEG. De izquierda a derecha: primera imagen: se observa vejiga aumentada de tamaño, paredes engrosadas y dilatación pielocalicial bilateral. Segunda imagen: Riñones con aumento de su ecogenicidad y dilatación piélica amplia.



9/10, 2670 gr. Al RN 1 se le practico ostomía para resolución de ano imperforado. Falleció a las 48 horas debido a insuficiencia renal.

DIAGNÓSTICO

Embarazo gemelar monocorial con diagnóstico en Feto A de Síndrome de Prune-Belly e insuficiencia renal. Feto B de características morfológicas normales.

DISCUSIÓN

El síndrome de Prune-Belly o Síndrome de abdomen en ciruela pasa (SACP) es una rara malformación que se presenta en uno de 40,000 nacidos vivos, casi exclusivamente en varones (>95%), con una proporción masculino femenino de 20:1. El mayor riesgo se ha descrito en gemelos y afroamericanos⁽⁵⁾. Se caracteriza por la triada que incluye: anomalías del tracto urinario, deficiencia de la musculatura abdominal y criptorquidia bilateral. La pared abdominal protruyente e hipoplásica semeja una ciruela seca, de ahí el nombre del síndrome. El diagnóstico del SPB puede realizarse durante la gestación a través de la ecografía obstétrica la cual puede evidenciar aumento de la circunferencia abdominal con contornos irregulares, debido a la ausencia de la pared

muscular abdominal; riñones poliquisticos o displásicos; hidroureteronefrosis; dilatación de uréteres y vejiga; oligohidramnios; ascitis fetal y uraco permeable⁽⁵⁾. De ahí la importancia de un diagnóstico prenatal ya que permite una intervención oportuna del niño, informa con anticipación a los padres de esta malformación, de modo que se preparen emocionalmente para recibir a un hijo con esas condiciones. Además, es una herramienta que permite al equipo médico planificar un trabajo interdisciplinario y coordinado entre obstetras, neonatólogos, nefrólogos y cirujanos pediatras, fundamental para la sobrevivencia y pronóstico de los niños que sufren este tipo de malformaciones⁽⁶⁾. Aunque se desconoce la causa del SPB, actualmente dos teorías se destacan. Una de ellas propone que las anomalías asociadas al SPB son el resultado de un desarrollo anormal de la placa intermedio-lateral del mesoderma. Un defecto primario a este nivel afectaría la embriogénesis de la musculatura de la pared abdominal, los conductos mesonéfricos y paramesonéfricos, y los órganos urinarios. Otra teoría plantea la existencia de una obstrucción a nivel distal de la uretra en una edad gestacional temprana, la cual provoca dilatación masiva de la vejiga y los uréteres, ejerciendo presión sobre la musculatura abdominal y causando un efecto de barrera física que dificulta el desarrollo de la misma, así mismo como de la próstata; y dificultando el descenso de los testículos. Algunos autores sugieren que

estas teorías deben ser consideradas como complementarias ⁽⁶⁾. La megavejiga fetal se definió en el primer trimestre como un diámetro vesical longitudinal (DI) ≥ 7 mm, y en el segundo y tercer trimestre como una vejiga agrandada que no lograba vaciarse durante todo el examen ecográfico extendido ⁽²⁾. La obstrucción del tracto urinario inferior fetal (OTUI) se basa clásicamente en la identificación ecográfica prenatal de una vejiga dilatada de paredes gruesas, hidronefrosis bilateral, uréteres dilatados y una uretra posterior dilatada en un feto masculino. Aunque el diagnóstico subyacente más común son las válvulas uretrales posteriores, la apariencia prenatal puede ser similar a la atresia o estenosis uretral, el síndrome del vientre en ciruela pasa o incluso una anomalía cloacal en una mujer. Estas condiciones forman parte de las Anomalías Congénitas del Riñón y Tracto Urinario, que es la causa más común de enfermedad renal terminal en niños. Aunque es difícil predecir la función renal posnatal a partir de la apariencia prenatal, los estudios han identificado recientemente características predictivas (basadas en hallazgos ecográficos y bioquímica fetal) y sistemas de estadificación establecidos para ayudar con el asesoramiento y, cuando esté indicado, la selección de pacientes para intervención intrauterina ⁽³⁾.

Además de las anomalías descritas, este síndrome se ha asociado con otras alteraciones. La mayoría de los pacientes presentan grados variables de hipoplasia pulmonar, resultado del oligohidramnios generado a causa de la displasia renal. Esta puede verse agravada por anomalías esqueléticas de la caja torácica y la alteración de la musculatura abdominal. Por dicho motivo estos pacientes son propensos a desarrollar infecciones respiratorias recurrentes. Además, se han descrito deformidades esqueléticas hasta en el 45% de los pacientes con PBS, secundarias al oligohidramnios, incluyendo pie zambo, luxación congénita de la cadera, ausencia de las extremidades, pectus excavatum, y escoliosis. Las anomalías cardíacas como persistencia del conducto arterioso, comunicación interauricular, defecto septal ventricular y la tetralogía de Fallot, se han informado hasta en el 10% de los pacientes. También se ha asociado con alte-

raciones gastrointestinales como mal rotación intestinal, atresia anal, estenosis de intestino delgado y vólvulos. El estreñimiento crónico, se encuentra en más del 30% de pacientes. El retraso del crecimiento y desarrollo también se ha asociado con este síndrome ⁽⁶⁾. La clasificación de Berdon del compromiso genitourinario incluye:

a) Grupo I: síndrome de Potter, severas anomalías urinarias (displasia renal) asociadas a hipoplasia pulmonar por oligoamnios. Usualmente, son mortinatos o mueren en período neonatal por insuficiencia renal o respiratoria. b) Grupo II: compromiso moderado de la vía urinaria, generalmente sin trastorno respiratorio. Con tratamiento quirúrgico mejora la función renal y tienen una sobrevida del 80%. c) Grupo III: compromiso leve de la vía urinaria, sin afectación de la función renal.

Generalmente en el síndrome de Prune-Belly:

- Los uréteres tienden a ser tortuosos y dilatados.
- La vejiga típicamente es muy grande y con paredes engrosadas.
- La uretra prostática está dilatada
- El uraco puede estar permeable.

Las anomalías asociadas a SPB son:

- 1) Anomalías cardiovasculares en 10% de los pacientes: defecto del septo ventricular, persistencia del ductus arterioso y tetralogía de Fallot.
- 2) Anomalías gastrointestinales en 30% de los pacientes: malrotación, atresia, estenosis, vólvulo, ano imperforado, torsión esplénica, enfermedad de Hirschsprung y gastrosquisis.
- 3) Malformaciones músculo-esqueléticas en 50% de los pacientes: pie zambo, displasia de cadera, escoliosis, artrogrifosis, pie valgo, hemimielia, agenesia sacra, polidactalia.
- 4) Manifestaciones respiratorias en 55% de los pacientes: hipoplasia pulmonar y malformación adenomatoidea quística.

En un feto con obstrucción uretral el signo de peor pronóstico es sin duda alguna el oligoamnios, especialmente en el segundo trimestre ⁽⁷⁾.

En el grupo con megavejiga temprana, el resultado fue invariablemente bueno cuando la resolución se produjo antes de las 23 semanas de gestación. En el grupo con megavejiga tardía, la resolución espontánea se asoció con compli-

caciones urológicas después del nacimiento, que van desde hidronefrosis posnatal leve en lactantes con resolución antes de las 23 semanas, hasta anomalías urológicas más graves que requieren cirugía posnatal en aquellos con resolución tardía en el embarazo. Esto apoya la hipótesis de que una resolución temprana de megavejiga a menudo se relaciona con un agrandamiento vesical para fisiológico que se resuelve temprano en el embarazo sin consecuencias, mientras que la resolución prenatal que ocurre más tarde en el embarazo (después de la semana 23) debería sugerir una condición patológica con secuelas urológicas⁽²⁾.

CONCLUSIÓN

En un embarazo gemelar no se deben descartar discrepancias morfológicas. El diagnóstico precoz de ciertas anomalías debe brindar la posibilidad de estudio citogenético y asesoramiento a la familia. Un diagnóstico prenatal temprano de anomalías genitourinarias, enfatizando los signos cardinales de obstrucción de uretra y vías urinarias superiores, nos permite valorar hallazgos asociados a síndrome de Prune-Belly. El tratamiento oportuno de descompresión vesical evita la evolución a una displasia renal con afectación renal fetal irreparable.

Declaraciones

Los autores declaran no tener conflictos de interés de ninguna clase, que el trabajo ha sido aprobado por el comité de ética responsable en el lugar de trabajo y no declaran medios de financiación del trabajo realizado.

Declarations

The authors declare that they have no conflicts of interest, that the work has been approved by the ethics committee responsible in the workplace, and do not declare means of financing of the work carried out.

REFERENCIAS

- Dias T, Sairam S, Kumarasiri S. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2014 Apr;28(3):403-15. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2014.01.009. Epub 2014 Jan 29. PMID: 24524801.
- Fontanella F, Duin L, Adama van Scheltema PN, Cohen-Overbeek TE, Pajkrt E, Bekker M, Willekes C, Bax CJ, Bilardo CM. Fetal megacystis: prediction of spontaneous resolution and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Oct;50(4):458-463. doi: 10.1002/uog.17422. Epub 2017 Sep 5. PMID: 28133847.
- Marie-Klaire Farrugia, Fetal bladder outflow obstruction: Interventions, outcomes and management uncertainties, *Early Human Development*, Volume 150, 2020, 105189, ISSN 0378-3782, <https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2020.105189>. (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0378378220306502>)
- J.E. Ceballos López, J.C. Gómez-Castellanos Prune belly syndrome: A case report and literature review 10.1016/j.uromx.2015.04.005 Vol. 75. Núm. 4 páginas 219-222
- Marlin Estela Masó Zamora, Marlin Estela Masó Zamora, Xenia González Nueva. Síndrome de Prune-Belly. Presentación de un caso. *Multimed vol.25 no.5 Granma sept.-oct. 2021* Epub 28-Sep-2021
- Guerrero Albert Franz, Cuadros Carlos Augusto, Archila Diana Carolina, Beltrán Sandra Milena, Cuadros Gustavo Adolfo. Síndrome de Prune Belly: Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Universidad Rev. Ind. Santander. Salud [Internet]. abril de 2010 [consultado el 1 de octubre de 2022]; 42(1): 78-85.*
- De Loreda Ricardo, Fernández Silvina A, Ochúa Guillermina M, Carpio Roque A. Complejo malformación-obstrucción uretral: diagnóstico ecográfico prenatal. *Rev. argent. radiol. [Internet]. 2008 Dic [citado 2022 Oct 01]; 72(4): 439-442.* Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-99922008000400010&lng=es.

RESUMEN

Presentamos un caso de embarazo gemelar, monocorial-bianmótico con discrepancias morfológicas, diagnóstico de malformación y obstrucción uretral prenatal y diagnóstico postnatal de Síndrome de Prune-Belly. Feto A: Dilatación macroscópica del sistema colector con vejiga grande con paredes finas, hidroureter bilateral, dilatación de la uretra, parenquima renal aumentado de tamaño. Feto B: sin alteraciones morfológicas. Postnatal se observó en feto A abdomen flácido y pastoso, ano imperforado, megavejiga e insuficiencia renal.

Palabras clave: Embarazo gemelar; Obstrucción uretral fetal; Megavejiga; Displasia renal; Síndrome de Prune-Belly.
