



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/pediatr.v50i3.xx



Reporte de caso

Síndrome Prune Belly: sobrevida de un paciente con insuficiencia renal

Yulys Carolina Redondo Meza^a Ornella Ruiz Pérez^b Roberto Carlos de la Rosa Ramírez^c María Elena Venegas Martínez^d

a Jefe de Residentes de Pediatría – Universidad del Norte – Barranquilla – Colombia draredondo@gmail.com

b Pediatra – Universidad Simón Bolívar – Barranquilla – Colombia Ornella.ruiz@hotmail.com

c Pediatra – Universidad del Norte - Barranquilla – Colombia rdelarosar@hotmail.com

d Neonatología - Macsa Unidad Neonatal de alta complejidad - Barranquilla – Colombia malenavenegas@yahoo.es

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 17 de marzo de 2017

Aceptado el 6 de junio de 2017

Palabras clave:

Síndrome de Prune Belly

Insuficiencia renal

Malformación

Keywords:

Prune belly syndrome

Renal failure

Malformation.

R E S U M E N

El síndrome de Prune Belly es un trastorno congénito infrecuente, caracterizado por alteración de la musculatura abdominal (hipoplasia), criptorquidia bilateral y anomalías del tracto genitourinario; esta última característica es determinante para la amplia variedad clínica con que se presenta este trastorno en la etapa neonatal y, además, está directamente asociada con el pronóstico de la enfermedad, dado que este depende del grado de compromiso de la función renal al momento del diagnóstico. En este reporte, se presenta el caso de un neonato con diagnóstico prenatal de este síndrome, con manejo multidisciplinario durante el periodo neonatal. Se recomienda el abordaje diagnóstico-terapéutico temprano y oportuno que disminuya el riesgo de complicaciones y permita prolongar la sobrevida en este tipo de pacientes.

Prune Belly Syndrome: Length of Survival of a Patient with Renal Failure

A B S T R A C T

Prune Belly syndrome is an uncommon congenital disorder characterized by altered abdominal musculature (hypoplasia), bilateral cryptorchidism and genitourinary tract abnormalities; this latter characteristic is determinant for the wide clinical variety that presents this disorder in the neonatal stage and, in addition, it is directly associated with the prognosis of the disease, since this depends on the degree of commitment of the renal function at the moment of the diagnosis. In this report, the case of a neonate with prenatal diagnosis of this syndrome is presented, with multidisciplinary management during the neonatal period. An early and timely diagnostic-therapeutic approach is recommended to reduce the risk of complications and prolong survival in this type of patients.

*Autor para correspondencia. Yulys Carolina Redondo Meza.
Correo electrónico: draredondo@gmail.com

Introducción

El síndrome de Prune Belly (SPB) es una anomalía congénita poco común, más frecuente en varones (con una proporción de 18:1 entre ambos sexos), caracterizado por hipoplasia de la musculatura abdominal, anomalías de tracto genitourinario y criptorquidia bilateral (1).

El término "Prune Belly", que traduce al español "abdomen en ciruela", fue acuñado por Osler en 1901 y se refiere al aspecto arrugado de la piel de la pared abdominal, el cual está en relación con el grado de hipoplasia muscular (2) que, a su vez, está asociado a malformaciones de las vías urinarias (2).

En este reporte, se presenta un caso clínico en el cual la intervención oportuna, enfocada en la patología renal desde un punto de vista multidisciplinar, favoreció la sobrevida del paciente; lo cual hace clínicamente relevante su presentación a la comunidad médica, ya que muestra cómo el abordaje inicial hacia la complicación más fatal permitió prolongar la sobrevida del paciente.

Caso clínico

Neonato masculino a término de 38 semanas de gestación, según el método Ballard, producto de una madre multiges-

tante de 23 años de edad, manejada por perinatología por presentar en ecografías prenatales evidencia de megauréter, obstrucción del tracto de salida, sospecha de valvas uretrales posteriores, hidronefrosis GIII, pie equinovaro bilateral, microcolón, megavejiga y sin evidencia de pared intestinal. El paciente nació sin requerimiento de reanimación, con APGAR de 1 min (8/10) y 5 min (9/10); posterior al nacimiento, el recién nacido presentó dificultad respiratoria, requiriendo oxígeno suplementario por cámara cefálica FIO2 0.28. Al nacer, el paciente tenía las siguientes características: peso: 2.765 gramos; talla: 48 centímetros y perímetro cefálico: 34 centímetros. Además, en el momento del nacimiento se evidenciaron marcados dimorfismos: baja implantación de orejas (Figura 1), hipertelorismo mamario, ausencia total de los músculos abdominales, encontrándose pliegues de piel y contacto directo con peritoneo (Figura 2), criptorquidia bilateral (Figura 3) y genu varo (Figura 4). Se le realizó un examen genético en el que se diagnosticó el síndrome de Prune Belly. Se solicitó un reporte de cariotipo para evaluar los cromosomas 18 y 17 Q, así como otros estudios complementarios.

Los estudio iniciales demostraron función renal adecuada el primer día de vida, hiperkalemia, no alteración en trazado electrocardiográfico y urocultivo negativo a las 12 horas. La ecografía renal que evidenció hidronefrosis bilateral.



Figura 1. Baja implantación de orejas



Figura 2. Hipertelorismo mamario



Figura 3. Criptorquidia bilateral



Figura 4. Genu varo

Al tercer día de vida del paciente, se evidenció deterioro de la función renal, por la presencia de hematuria macroscópica con dismorfismo eritrocitario (hematíes anulares 40%, fantasmas 40%, espiculados 10% y vacíos 10%), disminución de la tasa de filtrado glomerular y aumento de creatinina sérica de acuerdo a su edad.

El paciente no tuvo mejoría en cuanto a la hiperkalemia, por lo que se le suministraron resinas de intercambio iónico y se le colocó una sonda vesical permanente, por antecedente de hidronefrosis bilateral. El paciente presentó falla renal, con aumento progresivo de creatinina y descenso de tasa de filtración glomerular, al ser evaluado por el departamento de Nefrología Pediátrica, que determinó realizar un nuevo urocultivo control, en el que se evidenció urosepsis por *Serratia*, para lo cual se suministró antibioticoterapia, que dio lugar a una mejoría notable en las pruebas de función renal. Por este motivo, no se hizo necesaria la realización de diálisis y se mantuvo la profilaxis con cefalexina. Luego de lo anterior, el departamento de Nefrología Pediátrica autorizó el egreso del paciente y el seguimiento del tratamiento por consulta externa.

Actualmente, en su cuarto mes de vida, el paciente continúa en seguimiento por urología, cirugía pediátrica y nefropediatría; departamentos que consideran realizar cirugías correctivas a una edad mayor. El paciente se encuentra con función renal conservada en seguimiento y sin sintomatología.

Discusión

El síndrome de Prune Belly (SPB) es una anomalía genética, también conocida como síndrome de Eagle-Barrett, que se caracteriza por una triada clásica: alteraciones del tracto urinario, musculatura abdominal deficiente y criptorquidia bilateral; sin embargo, es frecuente la asociación con otras malformaciones musculoesqueléticas, cardiovasculares, pulmonares y genitales (1).

Epidemiológicamente, se trata de un desorden raro que afecta a 1 de cada 30.000 nacidos, de los cuales el 96% son de sexo masculino (3). En cuanto a la supervivencia, en numerosos estudios se encuentra que el porcentaje de mortalidad en los primeros meses de vida fue del 27% (4, 5). En un estudio reciente de 133 pacientes con SPB (utilizando datos administrativos del año 2000 al año 2006), se demostró que la mortalidad intrahospitalaria correspondió a un 29% (6).

Aunque el defecto molecular primario subyacente al SPB no está claramente identificado, los estudios clínicos han dado lugar a dos hipótesis patogénicas principales: la del defecto mesodérmico y la hipótesis compleja de la malformación de la obstrucción uretral. De acuerdo con la hipótesis del defecto mesodérmico (7), el desarrollo aberrante de los derivados del primer miotomo lumbar entre las semanas 6 y 10 de gestación conduce a una deficiencia muscular o hipoplasia irregular de

la pared abdominal, así como a anomalías del tracto urinario. La hipótesis compleja de la malformación de la obstrucción uretral (8) propone que la atrofia de los músculos de la pared abdominal ocurre cuando la obstrucción uretra causa distensión masiva de la vejiga y los uréteres. La distensión de la vejiga también puede interferir con el descenso de los testículos y, por tanto, ser responsable de la criptorquidia bilateral. El SPB es raro en las mujeres, con menos de 30 casos informados en la literatura sobre el tema (9).

Si bien su etiología no está bien establecida, se ha establecido su relación con la herencia genética familiar (10). Recientemente, se ha descrito su asociación con una microdelección de novo a nivel del 17q12 (11), que codifica el gen del factor nuclear-1-beta a nivel del hepatocito, y podría estar relacionada con la producción del fenotipo SPB a través de un mecanismo de hipoplasia prostática y ureteral que resulta en uropatía obstructiva severa con distensión urinaria y abdominal. La distensión masiva de la vejiga y la ascitis, debida a la uropatía obstructiva severa, conducen a la degeneración de la musculatura de la pared abdominal y la falla en el descenso testicular. La alteración en la eliminación de la orina de la vejiga conduce a oligohidramnios e hipoplasia pulmonar (1, 11).

La morfogénesis más compleja de la uretra masculina puede ser la causa posible de anomalías obstructivas en varios niveles, lo que explica la mayor incidencia de este síndrome en los varones (1). Si bien la afectación genitourinaria es la más frecuente, existe un gran número de manifestaciones no genitourinarias, dentro de las cuales se encuentra el estreñimiento, que fue diagnosticado en el 58% de los casos y se asocia con la infección de las vías urinarias, la enuresis, el reflujo vesicoureteral y la dilatación del tracto urinario superior (12).

Nuestro paciente se encuentra en la categoría 2 de SPB, como fue descrita por Woodard en 1985 (16). El tratamiento clínico ha requerido un manejo integral y multidisciplinario entre neonatología, nefrología, urología, cirugía pediátrica y otros departamentos.

El pronóstico del PBS suele ser poco alentador, ya que muchos pacientes nacen fallecidos o mueren en las primeras semanas de vida, debido a un grado severo de hipoplasia pulmonar, a insuficiencia renal o a una combinación de anomalías congénitas. La falla renal crónica es la complicación más común, se encuentra en el 25-30% de los casos y constituye la principal causa de mortalidad por SPB (17). Los niveles séricos de creatinina son un predictor útil de la función renal a largo plazo, siendo los niveles inferiores a 60 $\mu\text{mol/l}$ indicadores de un pronóstico favorable.

La importancia de la presentación de este caso radica en que, aunque esta condición suele ser incompatible con la vida debido a las anomalías viscerales (especialmente las de la función renal), hay pacientes que sobreviven hasta la vida adulta después de la reparación del tracto urinario y la cirugía de reconstrucción abdominal. El caso reportado es un ejemplo en el que el manejo por nefrología previo a la falla renal inminente permitió la sobrevida del paciente.

Es importante el diagnóstico desde el período prenatal mediante ecografía obstétrica, debido a que, de ser posible,

permite un abordaje terapéutico intrauterino, que incluye la colocación in útero de un shunt vesico-amniótico para prevenir el desarrollo de SPB, aumentando la expectativa de resultados prometedores (1, 16).

REFERENCIAS

1. Tagore KR, Ramineni AK, Vijaya Lakshmi AR, N B. Prune belly syndrome. *Case Rep Pediatr* 2011;2011:121736.
2. Wallner Manfred KR, Prune-belly Syndrome. UpToDate. Last literature review version 17.2: may 2009.
3. Baird PA, MacDonald EC. An epidemiologic study of congenital malformations of the anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Am J Hum Genet* 1981;33(3):470-8.
4. Carter TC, Tomskey GC, Ozog LS. Prune-belly syndrome. Review of ten cases. *Urology* 1974;3(3):279-82.
5. Goulding FJ, Garrett RA. Twenty-five-year experience with prune belly syndrome. *Urology* 1978;12(3):329-32.
6. Routh JC, Huang L, Retik AB, Nelson CP. Contemporary epidemiology and characterization of newborn males with prune belly syndrome. *Urology* 2010;76(1):44-8. PubMed PMID: 20381841. Epub 2010/04/13. eng.
7. Salihu HM, Tchuinguem G, Aliyu MH, Kouam L. Prune belly syndrome and associated malformations. A 13-year experience from a developing country. *The West Indian medical journal* 2003;52(4):281-4.
8. Moore KL. *The Developing Human: Clinically Oriented Embryology*. 10th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2016.
9. Reinberg Y, Shapiro E, Manivel JC, Manley CB, Pettinato G, Gonzalez R. Prune belly syndrome in females: a triad of abdominal musculature deficiency and anomalies of the urinary and genital systems. *The Journal of pediatrics* 1991;118(3):395-8.
10. Ramasamy R, Haviland M, Woodard JR, Barone JG. Patterns of inheritance in familial prune belly syndrome. *Urology* 2005;65(6):1227.
11. Haeri S, Devers PL, Kaiser-Rogers KA, Moylan VJ, Jr., Torchia BS, Horton AL, et al. Deletion of hepatocyte nuclear factor-1-beta in an infant with prune belly syndrome. *American journal of perinatology* 2010;27(7):559-63.
12. Averbek MA, Madersbacher H. Constipation and LUTS - how do they affect each other? *International braz j urol* 2011;37(1):16-28.
13. Henderson AM, Vallis CJ, Sumner E. Anaesthesia in the prune-belly syndrome. A review of 36 cases. *Anaesthesia* 198;42(1):54-60.
14. Baris S, Karakaya D, Ustun E, Tur A, Rizalar R. Complicated airway management in a child with prune-belly syndrome. *Paediatric anaesthesia* 2001;11(4):501-4.
15. Holder JP. Pathophysiologic and anesthetic correlations of the prune-belly syndrome. *AANA journal* 1989;57(2):137-41.
16. Woodard JR. Prune Belly syndrome. En: King LR, Panayotis KP, Belman AB, editores. *Clinical Pediatric Urology*. Philadelphia: WB Saunders; 1985. P 805-24.
17. Diao B, Diallo Y, Fall PA, Ngom G, Fall B, Ndoeye AK, et al. [Prune Belly syndrome: epidemiologic, clinic and therapeutic aspects]. *Progres en urologie: journal de l'Association francaise d'urologie et de la Societe francaise d'urologie* 2008;18(7):470-4.