

Síndrome de Prune Belly

Reporte de un caso

Arias-Ulloa Raúl*, Arroyo-Torres Jessica Alejandra**, Pedroza-Soto Francisco Alejandro**

Resumen

El síndrome de Prune-Belly, también llamado síndrome de abdomen en ciruela pasa, es una patología con una incidencia baja, que ocurre principalmente en varones, aunque también puede darse en mujeres (forma parcial). Este síndrome presenta una triada característica: ausencia de músculos abdominales, malformaciones del tracto urinario y criptorquidia bilateral. Se presenta el caso de un recién nacido en el estado de Aguascalientes, con malformaciones compatibles con el síndrome; actualmente se encuentra bajo tratamiento. **LUXMÉDICA, AÑO 13, NÚMERO 39, SEPT-DIC 2018, PP 45-51.**

Abstract

The prune belly syndrome, also called prune belly abdomen syndrome, is a pathology with a low prevalence, which occurs mainly in males, although it can also occur in women (partial form). This syndrome presents a characteristic triad: absence of abdominal muscles, malformations of the urinary tract and bilateral cryptorchidism. We present the case of a newborn in the state of Aguascalientes, with malformations compatible with the syndrome; the patient is currently under treatment. **LUXMÉDICA, AÑO 13, NÚMERO 39, SEPT-DIC 2018, PP 45-51.**

Palabras clave: Síndrome de Prune-Belly, ausencia de músculos abdominales.

Keywords: prune belly syndrome, absence of abdominal muscles

Introducción

El síndrome de Prune-Belly, también llamado síndrome de Eagle-Barret (síndrome del abdomen en ciruela pasa), consiste en el padecimiento, caracterizado por una triada clásica conformada por la ausencia de músculos abdominales, malformaciones del tracto urinario y criptorquidia bilateral.¹

La incidencia en Estados Unidos es de 3.8 casos por cada 100,000 nacidos vivos,² con predominio del sexo masculino sobre el femenino 20:1; sin embargo, en México no se han reportado datos epidemiológicos sobre el síndrome.

En 1839, Frölich describe por primera vez este síndrome en un niño que presentaba defecto de la musculatura abdominal, pecho en quilla y ausencia de descenso testicular. En 1895, Parker asoció el síndrome con malformaciones de las vías urinarias. En 1901,

* Maestro en Salud Pública, profesor investigador de tiempo completo del Departamento de Salud Pública del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad Autónoma de Aguascalientes.

** Estudiantes del octavo semestre de la Carrera de Medicina del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad Autónoma de Aguascalientes.

Fecha de recibido 14 de mayo 2018

Fecha de aceptación: 14 de julio 2018

Correspondencia: MSP Raúl Arias Ulloa. Departamento de Salud Pública. Edificio 107. Centro de Ciencias de la Salud. Campus Universitario. Universidad Autónoma de Aguascalientes. Av. Universidad 940. Ciudad Universitaria. Código postal 20131. Aguascalientes, Ags., México. Tel: (449) 9108434. Correo electrónico raul.arias@edu.uaa.mx

Osler lo nombró como "Prune-Belly" debido a la característica piel laxa sobre el abdomen, lo cual provoca el aspecto de ciruela pasa. En 1950, Eagle y Barret describieron 9 casos de pacientes con ausencia de musculatura abdominal, asociados a anomalías genitourinarias.

Hasta el momento, la etiología del síndrome no ha sido descrita. Empero, se han sugerido varias teorías acerca del origen de éste.

1. Teoría del defecto mesodérmico: sugiere un defecto primario en la placa intermedia y lateral, lo cual provoca anomalías sobre la formación de los músculos abdominales, del mesonefros, los conductos paramesonéfricos y de los órganos del sistema urinario.
2. Teoría de la obstrucción uretral:³ propone que, secundario a ésta, existe una dilatación masiva de la vejiga, lo cual ocasiona un defecto sobre el desarrollo de los músculos abdominales, así como la imposibilidad del descenso testicular. El resultado de esto es una criptorquidia bilateral e hipoplasia de la pared abdominal.

Se ha intentado atribuir el síndrome a mutaciones genéticas. En un reporte de caso de una familia turca, se identificó una mutación en el gen CHRM3 localizado en el cromosoma 1q43. Dicho gen está involucrado en el desarrollo del epitelio renal y músculo vesical.⁴

Murray y cols.⁵ identificaron una delección heterocigota completa en el gen HNF-1 β . Dicho factor se relaciona con la diferenciación endodérmica, que incluye el desarrollo de los derivados de los conductos mesonéfricos, los túbulos renales provenientes del metanefros y el desarrollo de la próstata.

El síndrome se caracteriza por una tríada clínica, conformada por la ausencia o hipoplasia de músculos abdominales, malformaciones del tracto urinario y criptorquidia bilateral.

La ausencia o hipoplasia de los músculos abdominales provoca el aspecto de piel laxa y arrugada de la pared abdominal muy semejante al aspecto de una ciruela pasa.

Dentro de las malformaciones del tracto urinario que se pueden presentar, se encuentran: displasia renal, reflujo vesicoureteral, dilatación de los ureteres, peristalsis ureteral inefectiva, dilatación vesical y persistencia de uraco. Se estima que hasta el 75% de los pacientes presentarán reflujo vesicoureteral.⁴ La displasia renal conllevará a una enfermedad renal crónica hasta en el 40% ó 50% de los pacientes, el cual requerirá, en algún momento de su vida, terapia de reemplazo renal.⁶

El síndrome puede ser clasificado según los criterios de Woodard (tabla 1):

Tabla 1**Movimientos asociados de Zander Olsen.²¹**

Movimientos asociados (sincinesias)	
0	Normal (no hay sincinesias)
1	Sincinesias mínimas durante la contracción voluntaria vigorosa
2	Sincinesias claras durante los movimientos espontáneos, parpadeo, sonrisa, etc.
3	Sincinesia marcada en todos los movimientos

Tabla 1**Clasificación de Woodard ⁴**

Categoría	Características
I (20%)	Displasia renal Oligohidramnios Hipoplasia pulmonar y/o neumotórax Atresia uretral, uraco persistente Fascies de Potter
II (40%)	Triada característica Displasia renal mínima o unilateral Ausencia de hipoplasia pulmonar Riesgo de urosepsis y/o azoemia
III (40%)	Triada característica incompleta Uropatía moderada Ausencia de displasia renal Función renal normal

El síndrome también se encuentra relacionado con otras malformaciones. Las más frecuentes son la hipoplasia pulmonar y la malrotación de las asas intestinales⁴ (tabla 2).

Tabla 2**Anomalías asociadas al síndrome de Prune-Belly ⁴**

Pulmonar (58%)	Cardiovascular (25%)	Gastrointestinal (24%)	Músculo esquelético (23%)
Hipoplasia pulmonar	Persistencia del conducto arterioso	Malrotación (40%)	Escoliosis
	Tetralogía de Fallot	Atresia vesical y de colon	Luxación congénita de cadera
	Defecto septal auricular	Torsión esplénica	Pie equinovaro
	Defecto septal ventricular	Ano imperforado	Pectus carinatum
	Anomalías valvulares	Gastrosquisis	Polidactilia
		Onfalocele	Artrogriposis
		Anomalías en la división de la cloaca	Hemivértebras
			Costillas cervicales bilaterales

Es ideal que el diagnóstico se realice de manera oportuna a través de un ultrasonido fetal entre la 20^a y 30^a semana de gestación.

El diagnóstico posnatal se sospecha por clínica, al observar el abdomen en forma de ciruela pasa, la ausencia de testículos en el escroto y la palpación de otras vísceras a través del abdomen.

El tratamiento prenatal se lleva a cabo en casos de uropatía obstructiva severa; en estos casos, se realiza una derivación vésico-amniótica con el fin de prevenir la hipoplasia pulmonar. El tratamiento posnatal es quirúrgico, considerándose prioritario la orquidopexia y el abordaje del tracto

urinario con propósito de la conservación y mejoría de la función renal.

Con respecto a la abdominoplastia, ésta no puede ser clasificada simplemente como una cirugía estética² debido a que se ha demostrado que mejora el vaciamiento vesical.

Cada tratamiento debe individualizarse de acuerdo con los requerimientos y necesidades de cada paciente dependiendo del cuadro clínico, y determinarse como parte del progreso y mejoría de estos.

Presentación del caso clínico

Producto de madre de 28 años, gesta dos, la cual acudió a control prenatal en nueve ocasiones. Recibió suplementos como ácido fólico, hierro y calcio desde el primer trimestre del embarazo. Se realizaron siete ultrasonidos gestacionales, los cuales se reportaron anormales debido a la presencia de mega vejiga. Acude a consulta de urgencia y se detecta elevación de la presión arterial, leve edema de miembros superiores y proteinuria positiva, y se le diagnostica preeclampsia; una vez estabilizada la paciente, se decide realizar cesárea.

Se obtiene producto único, vivo, de 34 semanas de gestación, sexo masculino, 2000 gr de peso, 40 cm de talla, sin datos de sufrimiento fetal.

El producto presenta apnea secundaria al nacimiento, por lo que se realizan maniobras avanzadas de RCP neonatal; se aspira, se intuba con cánula endotraqueal del número 3, se administra ventilación con presión positiva, inicialmente con bolsa y oxígeno, posteriormente con ventilador, se verifica permeabilidad esofágica. Se le asignó un Apgar de 6 al minuto y 9 a los cinco minutos.

Se reporta ausencia de rectos abdominales, estrías en pared abdominal (abdomen de ciruela pasa) y criptorquidia bilateral, dando como probable diagnóstico un síndrome de Prune-Belly (figura 1).

El paciente ingresa al servicio de Cunero Patológico 1 (CUPA 1), se toma radiografía de tórax, donde se observa expansión pulmonar adecuada. Se descarta hipoplasia pulmonar (figura 2). Se le toman exámenes de laboratorio, de los cuales se muestran algunos valores importantes: hemoglobina: 18.1 g/dL, hematocrito 54%, plaquetas 45000 μ L, 4390 leucocitos/ μ L, neutrófilos 2590/mm³, hemotipo O+, bilirrubinas totales 2.7 mg/dl a expensas de indirecta, TGP: 26 U/L, TGO 38 U/L, fosfatasa alcalina 118 U/L, DHL 927 U/L; se reportan células inmaduras, plaquetopenia y leucopenia. Durante la evolución, se encontró una uresis de 6.2 ml/kg/h, con un balance negativo en 24 h menor de 330 ml, reportándose al día siguiente un balance negativo menor de 240 ml.

Al tercer día, se agregó atelectasia apical derecha con sospecha de fístula vesicocutánea. Los signos vitales permanecen dentro de lo normal; se solicita ultrasonografía abdominal, renal y de vías urinarias; además de una gasometría arterial la cual dio como resultado una acidosis respiratoria.

La evolución del cuadro continuó presentando campos pulmonares con estertores gruesos bilaterales, polipnea, tiraje intercostal y disociación toracoabdominal. Se solicitó una radiografía pulmonar de control donde no se encontraron datos patológicos persistentes.

El paciente fue referido a un hospital de tercer nivel de atención para la realización de un estudio multidisciplinario con su respectivo tratamiento. Hasta el momento de la hospitalización, no se contaba con cariotipo.



Fig 1

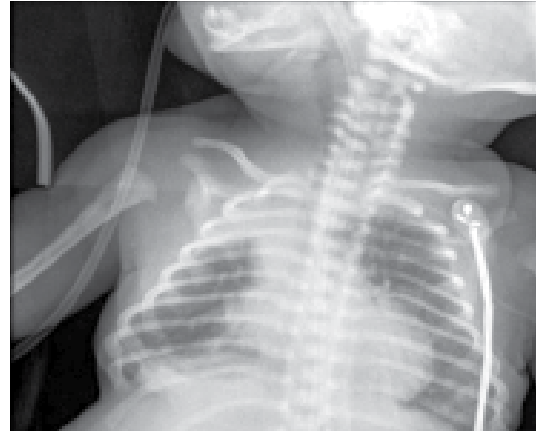


Fig 2

Discusión

El síndrome de Prune-Belly es una malformación congénita poco común en el mundo. Se calcula que afecta a 1 de cada 30,000 recién nacidos; es 20 veces más común en el sexo masculino que en el femenino.^{7,8}

La etiología aún no se encuentra bien definida. Se cree que es debida a una anomalía mesodérmica, aunque en estudios recientes se ha encontrado una delección del factor HNF-1 β , que se considera un factor necesario para la diferenciación visceral proveniente del endodermo.⁹⁻¹¹

Algunos estudios reportan una correlación entre la edad de la madre (madres menores de 30 años) y la presencia del síndrome; sin embargo, aún no se encuentra algún factor materno predisponente.¹²

La enfermedad se caracteriza por una triada clásica: criptorquidia bilateral, au-

sencia de músculos de la pared abdominal y anomalías del tracto urinario; aunque puede estar acompañado de otras entidades patológicas como malformaciones pulmonares, musculoesqueléticas, cardiovasculares y gastrointestinales, como se reporta en la literatura.^{3,4,13-15}

El diagnóstico prenatal juega un rol importante en la detección temprana del síndrome. Se puede detectar a partir del segundo trimestre del embarazo a través de un ultrasonido, y los datos que orientan son: abdomen abultado, ausencia de pared abdominal, dilatación vesical, hidrouréter bilateral, hidronefrosis con parénquima hipocoico o hiperecoico, así como oligohidramnios, ascitis fetal, pulmones hipoplásicos.⁴

En nuestro medio, el diagnóstico suele hacerse de manera posnatal, sospechándose inicialmente por los datos clínicos des-

de el momento del nacimiento; los datos esenciales son la ausencia de músculos abdominales y criptorquidia; también la asociación con el sexo masculino, aún pudiéndose encontrar casos en el sexo femenino. La mayoría de los pacientes son prematuros y, en caso de sospecha, se realiza un ultrasonido para detectar malformaciones urinarias.

Por ejemplo, en este caso se encontró la triada clásica del paciente, además de persistencia de uraco e hipofunción pulmonar al nacimiento. Estos fueron datos compatibles con el síndrome.

El pronóstico depende del compromiso de la función pulmonar y de la renal. La hipoplasia pulmonar es causa de la muerte en 30% a 50% de pacientes con síndrome de Prune Belly.¹⁵ La falla renal es la causa más común de complicación la cual conlleva al uso de terapia de reemplazo renal en algún momento de su vida.

El síndrome impacta de manera negativa en la calidad de vida de estos pacientes siendo importante el apoyo familiar y el tratamiento quirúrgico oportuno, como

reporta Arlen y cols.¹

Debido a lo antes mencionado, el diagnóstico debe realizarse de manera prenatal para brindar un tratamiento oportuno y, así, mejorar el pronóstico de los pacientes; para esto, es necesario que se lleve un control ultrasonográfico adecuado, con médicos especializados. Si el diagnóstico no se realiza en el control prenatal, éste se puede sospechar desde el momento del nacimiento, tal como sucedió en el caso mencionado; al sospecharse, es importante que se realicen todos los exámenes complementarios necesarios para confirmar el diagnóstico, tales como exámenes de laboratorio, ultrasonido de vías urinarias y radiografías de tórax, entre otros.

Finalmente, es importante que los médicos de pregrado y de primer contacto conozcan el síndrome pues, como se mencionó antes, el diagnóstico se puede realizar oportunamente desde el control prenatal o en su defecto, al momento del nacimiento, lo cual permite un manejo oportuno de la patología y evita complicaciones posteriores.

Conclusiones

El síndrome de Prune-Belly es una anomalía congénita con baja incidencia; sin embargo, es importante conocer sus características clínicas de esta entidad. Aún no se ha determinado algún factor etiológico que predisponga al desarrollo de la patología.

El diagnóstico se debe 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.

Bibliografía

1. Arlen, Angela M.; Kirsch, Susan S.; Seidel, Natan E.; Garcia-Roig, Michael; Smith, Edwin A.; Kirsch, Andrew J. Health-related Quality of Life in Children With Prune-belly Syndrome and Their Caregivers. *Urology*. 2015;87: 224-227.
2. Routh, Jonathan C.; Huang, Lin; Retik, Alan B.; Nelson, Caleb P. Contemporary Epidemiology and Characterization of Newborn Males with Prune Belly Syndrome. *Urology*. 2010, 76(1). 44-48.
3. Samal SK, Rathod S. Prune Belly syndrome: A rare case report. *J Nat Sc Biol Med*. 2015;6:255-257
4. Hassett, S.; Smith, G.H.H.; Holland, A. J. A. Prune belly syndrome. *Pediatr Surg Int*. 2012, 28: 219-228.
5. Paul J. Murray, Katie Thomas, Christopher J. Mulgrew, Sian Ellard, Emma L. Edghill, Coralie Bingham. Whole gene deletion of the hepatocyte nuclear factor-1? gene in a patient with the prune-belly syndrome. *NDT*. 2008; 23(7): 2412-2415.

6. Seidel, Natan E.; Arlen, Angela M.; Smith, Edwin A.; Kirsch, Andrew J. Clinical Manifestations and Management of Prune-belly Syndrome in a Large Contemporary Pediatric Population. *Urology*. 2015; 85(1):211-215.
7. Tagore, Koyye Ravindranath; Ramineni, Asok Kumar S.; Lakshmi A.R.
8. M Kheir AE, M Kheir AE, A Ali EM, Medani SA, Maty HS. Prune belly syndrome: A report of 15 cases from Sudan. *Sudan J Paed*. 2017; 17(1):42-48.
9. Mata-García, Luis Enrique; Chávez-Ocaña, Sonia. Síndrome de Prune Belly: revisión de la literatura a propósito de un caso. *Rev Hosp Jua Mex*. 2013; 80(2): 134-137.
10. Woolf, A.S., Stuart, H.M. & Newman, W.G. *Pediatr Nephrol* (2014) 29: 353. doi:10.1007/s00467-013-2472-1
11. Zugor, V., Schott, G. E., & Labanaris, A. P. (2012). The Prune Belly syndrome: urological aspects and long-term outcomes of a rare disease. *Pediatric Reports*, 4(2), 78-81. doi:10.4081/pr.2012.e20
12. Ekwunife OH, Ugwu JO, Modekwe V. Prune belly syndrome: Early management outcome of nine consecutive cases. *Niger J Clin Pract* 2014;17:425-30.
13. León-Hernández, M. A., Acosta-León, J., & Cárdenas-Camarena, L. (2015). Síndrome de Prune Belly: cirugía para mejoría estética y reconstrucción abdominal. *Cirugía Plástica Ibero-Latinoamericana*, 41(2):175-178.
14. Hoyos A, et al. Síndrome de prune belly (ciruela pasa). *MEDICINA UPB* 2013; 29(2):155-161
15. Cabanillas P, et al. Síndrome de Prune Belly. *Rev Chil Pediatría* 2001; 72(2):135-138.