

Complejo extrofia vesical-epispadias. Reporte de un caso

Bladder exstrophy-epispadias complex. A case report

Dr. Ernesto Toledo Martínez,^I Est. Marcia Leyva Calafell,^{II} Est. Gustavo Barroso Sánchez,^{II} Dr. Osmany Lázaro León Ramos,^I Dr. Antonio Boffil Falcón,^{III} MSc. Daniel León Noalla Parets^{III}

^I Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Provincial Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas, Cuba.

^{II} Filial Universitaria de Ciencias Médicas Dr. Eusebio Hernández Pérez. Matanzas, Cuba.

^{III} Hospital Docente Dr. Mario Muñoz Monroy. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

La extrofia vesical es una grave anomalía del desarrollo embriológico del seno urogenital y del sistema esquelético vecino. Se caracteriza por una falla de la pared anterior del abdomen y de la vejiga, cuya cara posterior-inferior, evertida hacia afuera, protruye en forma de hernia y exterioriza por completo el trigono, con los meatos ureterales eyaculando directamente hacia la pared abdominal; la asociación con epispadias es la regla. Se describió el caso de una paciente pediátrica con diagnóstico del complejo extrofia vesical-epispadias, entidad poco frecuente en nuestro medio, la cual evolucionó de manera favorable y se encuentra en espera de un segundo tiempo quirúrgico como parte de su tratamiento.

Palabras clave: extrofia vesical, epispadias, anomalía urogenital.

ABSTRACT

The bladder exstrophy is a serious anomaly of the urogenital sinus' embryologic development and the close skeletal system, characterized by a failure of the abdomen anterior wall and bladder, whose posterior inferior face, turned outside out, protrudes like an hernia and completely exteriorizes the trigone, with the ureteral meatuses ejaculating right down to the abdominal wall; the association with epispadias is the rule. It was described the case of a pediatric patient with diagnosis of exstrophy- epispadias complex, infrequent entity in our country, who has evolved with great results and is waiting a second surgical time to finish her treatment.

Key words: bladder exstrophy, epispadias, urogenital anomaly.

INTRODUCCIÓN

La extrofia vesical es una grave anomalía del desarrollo embriológico del seno urogenital y del sistema esquelético vecino. Se caracteriza por una falla de la pared anterior del abdomen y de la vejiga, cuya cara posterior-inferior, evertida hacia afuera, protruye en forma de hernia y exterioriza por completo el trigono, con los bordes de la mucosa vesical fusionados a la piel y los meatos ureterales eyaculando directamente hacia la pared abdominal. La palabra extrofia se deriva de la palabra griega *ekstriphein* que literalmente significa vuelta o giro de dentro a fuera. En varones, el pene tiene apariencia aplastada y podría estar levantado (alzado) hacia el abdomen. En las niñas, la uretra abierta es localizada entre un clítoris dividido y el labio menor.^{1,2}

Las ramas de la sínfisis púbica se encuentran separadas, estando los fémures rotados hacia afuera, lo que determina "la marcha de pato" que pueden tener estos niños. La asociación con epispadias es la regla.¹

La condición de extrofia ocurre durante el desarrollo del embrión (nombre que recibe el embrión durante esta fase) muy temprano en el embarazo, aproximadamente de 4 a 5 semanas después de la concepción. No existe consenso sobre el mecanismo que provoca la extrofia vesical. Según Muecke, el defecto básico depende del desarrollo anormal de la membrana cloacal, secundario a una ausencia de regresión en su porción urogenital. Como consecuencia, el mesodermo no emigra entre las capas ecto y endodérmica, actuando la membrana como una cuña que divide este flujo mesodérmico a ambos lados y hacia abajo, originándose el tubérculo genital en un lugar más caudal. Así la posición y el momento de la rotura de la membrana cloacal determinarán la variante resultante dentro del complejo extrofia-epispadias, de tal modo que la perforación a nivel distal produce epispadias; la media, extrofia vesical clásica, y la superior, fisura vesical.^{2,3}

La conducta terapéutica va encaminada al cierre, en el periodo neonatal inmediato, de la vejiga extrofiada y de la pared abdominal y a la reconstrucción del mecanismo esfinteriano, teniendo muy en cuenta la preservación de la función renal. Generalmente va acompañada de algún tipo de osteotomía, la más frecuente iliaca,

que facilita la aproximación de las ramas del pubis y los elementos musculares, de los que depende en buena medida la continencia urinaria.¹

Se ha definido como un defecto de la pared corporal ventral, en la cual la mucosa de la vejiga queda al descubierto. Una característica constante es la epispadias y el tracto urinario abierto, extendido por la cara dorsal del pene, pasando por la vejiga hasta el ombligo. La extrofia de la vejiga se debe a la falta de emigración mesodérmica hacia la región entre el ombligo y el tubérculo genital, seguido por la rotura de la delgada capa de ectodermo.³

La magnitud de la extrofia depende de cuán pequeña o grande es la apertura. Uno puede pensar en la extrofia como un espectro de condiciones que van desde la forma más apacible, epispadias (sólo un defecto en la uretra o apertura), a la forma más severa; extrofia cloacal (defecto en la uretra, vejiga e intestino), estando la extrofia vesical clásica (defecto en la uretra y la vejiga) en el medio de las dos anteriores.¹

Su incidencia es escasa, ha sido estimada entre el 1/10 000 y 1 por 50 000 nacidos vivos y afecta preferentemente a los varones en proporción de 3:1, aunque algunos autores han reportado relaciones menores (2:1). Alrededor de 100 casos de extrofia vesical son reportados cada año en U.S.A. En España la frecuencia era de 0,11/ 10.000 nacidos vivos, según el registro de malformaciones congénitas de los años 1976-1986 que comprendía una población de 564 616 nacidos vivos.¹⁻³ En Cuba actualmente se presenta en 1 por cada 30 000 y 50 000 nacidos vivos, en la provincia de Matanzas constituye el único caso en los últimos 10 años.

No hay una predisposición familiar, pero se han reportado casos aislados que ocurren en la misma familia, se reporta que uno de cada 200 niños con extrofia vesical, tenían un antecedente similar en un hermano. Se ha reportado un caso en gemelos.¹⁻⁵

Motiva la presentación del caso su rara frecuencia de presentación y más aún en el sexo femenino.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Motivo de ingreso: abdomen abierto en la porción inferior.

Historia actual de la enfermedad: se presenta el caso clínico de una recién nacida por parto distócico (cesárea por estado fetal intranquilizante) a término, (edad gestacional de 38,4 semanas, cefálica y líquido amniótico normal), normopeso (3 200 g) e índice Apgar de 6 al nacimiento y de 8 a los 5 min. En la simple inspección en la región abdominal y perineal se observó una extrofia vesical completa con anomalías asociadas, fue colocada en incubadora y se le ofrecieron cuidados generales hasta recibir atención especializada por el servicio de Urología Pediátrica.

Examen Físico

Mucosas: húmedas y normocoloreadas.

Tejido celular subcutáneo: no infiltrado.

Sistema Respiratorio: murmullo vesicular normal. No estertores. Frecuencia respiratoria: 36/min.

Sistema cardiovascular: ruidos cardiacos rítmicos, de buen tono e intensidad. No

soplos. Frecuencia cardíaca: 146 latidos/min.

Abdomen: se observó una deformidad en hipogastrio consistente en ombligo de implantación baja con la presencia de hernia umbilical de pequeño tamaño, ausencia de piel con exposición y abombamiento de la mucosa vesical evertida y uretra visible abierta.

Sistema genitourinario: no tumoraciones en flancos ni en hipocondrios. No signos inflamatorios ni tumoraciones en región lumbar.

Riñones: no palpables, peloteables, ni pinzables.

No se auscultan soplos de las arterias renales.

Genitales externos y región perineal: genitales externos no definidos, con rudimentos de los labios mayores y menores, vulva pequeña, clítoris bifido, terminando la uretra entre ambos esbozos, vagina corta con el orificio externo estenótico y desplazado hacia adelante.

Además se constata epispadias y ano sin alteraciones.

Sistema neurológico: recién nacido consciente, vigil, con llanto normal. No movimientos involuntarios. Succionaba bien el pezón. Reflejos sin alteraciones.

Fontanela anterior y posterior normotensas.

Exámenes complementarios

- Exámenes hematológicos y química sanguínea normales.
- Rayos X simple de abdomen: se observó la separación de la sínfisis pubiana con rotación externa de los huesos innominados, con posición posterolateral de los acetábulos.
- Rayos X de columna lumbosacra: se observó sacralización y consolidación de la quinta vértebra lumbar.
- Ultrasonido abdominal y de genitales internos: no se observó alteraciones.
- Cromatina sexual oral: resultados positivos a sexo femenino (XX).

Los planteamientos de ingreso en los servicios de Neonatología del Hospital Ginecoobstétrico Provincial, fueron los siguientes:

Planteamiento sindrómico: síndrome genitourinario de causa genética.
Planteamiento nosológico:

- Recién nacido a término.
- Complejo extrofia vesical–epispadias.

Impresión diagnóstica: complejo extrofia vesical–epispadias.

DISCUSIÓN

Se informó el caso de un neonato con diagnóstico al nacimiento de complejo extrofia vesical–epispadias, entidad que en nuestro país es rarísima (1 por cada 30 000 y 50 000 nacidos vivos, en la provincia de Matanzas que constituyó el único caso en los últimos 10 años). Afecta preferentemente a los varones en proporción de 3:1, aunque algunos autores han reportado relaciones menores (2:1).¹⁻⁵ en esta ocasión se trató de una paciente femenina como dato realmente inusual según los datos estadísticos anteriores.

En este caso no existía diagnóstico prenatal de la entidad y solo fue posible evidenciar la existencia de la misma a partir de la inspección directa de la región abdominal al nacimiento. Algunos autores exponen las dificultades que existen para

la visualización prenatal de las alteraciones estructurales del aparato genitourinario, que traducen la presencia del complejo en cuestión en la ecografía obstétrica, señalando todos que existen signos indirectos que traducen la presencia de la entidad, no presentes en todos los casos y que solo bajo la observación de un ojo entrenado es posible su identificación, aunque realmente algunos sean evidentes.⁶⁻¹⁰

Estos signos son:

- No visualización de la vejiga.
- Presencia de una masa en la pared abdominal inferior.
- Inserción baja del cordón umbilical en la pared abdominal
- Pequeño tamaño del pene con escroto anterior.
- Separación de los huesos pélvicos.⁹⁻¹³

Por tanto, ante la ausencia de estos signos o la no identificación oportuna de los mismos en el proceso de atención durante el embarazo, resultó una gran sorpresa para el equipo ginecoobstétrico que asistió el parto y los neonatólogos allí presentes. Los hallazgos descubiertos al nacimiento de este caso fueron: deformidad en hipogastrio consistente en ombligo de implantación baja con la presencia de hernia umbilical de pequeño tamaño, ausencia de piel con exposición y abombamiento de la mucosa vesical evertida y uretra visible abierta, así como genitales externos no definidos, con rudimentos de los labios mayores y menores, vulva pequeña, clítoris bífido, terminando la uretra entre ambos esbozos, vagina corta con el orificio externo estenótico y desplazado hacia adelante. Además se constata epispadias y ano sin alteraciones.

Hay autores que plantean que el periné en estos casos es corto y ancho pues el perineo anterior casi ha desaparecido. El ano, situado directamente detrás del diafragma urogenital, se encuentra desplazado hacia adelante y puede observarse cierto grado de estenosis y raramente una terminación ectópica en forma de fístula recto-vaginal o perineal, no así en caso que se presentó.^{8,10-13}

La asociación con malformaciones en otros órganos es infrecuente, aunque todas las series citan casos con diversas anomalías: espina bífida, cifoescolis, agenesia de sacro, mielomeningocele, fístulas rectovesicales y rectoperineales, duplicidad uterina y pie zambo.¹³

Por otra parte, luego de recibir los cuidados primarios al nacimiento, se decide interconsultar el caso con el servicio de Urología Pediátrica del Hospital Infantil Provincial, quienes confirman el diagnóstico. Posteriormente se realiza el traslado del bebé hacia dicho hospital para iniciar el tratamiento primario de la entidad, que debe efectuarse antes de las 72 h de vida, con el fin de evitar el uso de osteotomías y que la vejiga y uretra comiencen a funcionar lo más pronto posible para conseguir su desarrollo muscular óptimo.^{11,13-18}

Vale señalar que su manejo es muy difícil, pues en primer lugar la baja frecuencia de la entidad impide el desarrollo y el perfeccionamiento sistemáticos de habilidades y técnicas, además de que solo para este caso en particular, dada su complejidad, es necesario integrar un equipo médico formado por diversos especialistas, tales como: neonatólogo, urólogo, cirujano pediatra, anestesiólogo, etc; de lo que se deduce que su manejo requiere muchos recursos.

La placa extrófica en el periodo preoperatorio debe estar siempre húmeda; instilando periódicamente solución salina o cubriéndola con una gasa impregnada

de nitrofurazona al 0,2%, en base de polietilenglicol, solución quirúrgica (furacín solución).^{11,13-18}

Los objetivos del tratamiento son: reconstrucción de la vejiga, uretra y pared abdominal, conseguir un reservorio vesical de baja presión durante el llenado; logrando una continencia urinaria suficiente. Preservar la función renal y adecuar los genitales externos de manera que su función y estética sean aceptables, garantizando un estado psicológicamente estable del niño y de su familia.^{11,13-18}

En la actualidad, ante una extrofia vesical existen dos métodos quirúrgicos: la reconstrucción vesical en uno o varios tiempos y la derivación urinaria. Los tiempos necesarios para el tratamiento quirúrgico con esta opción son: cierre primario vesical, reconstrucción de genitales externos y reconstrucción del cuello vesical, pero existen otros autores que señalan las ventajas de un procedimiento único para efectuar la corrección simultánea de la extrofia y epispadias en el recién nacido.¹⁹⁻²³ Sin embargo en este caso se decidió realizar las reconstrucciones en varios tiempos.

Al segundo día de vida se le realiza la reparación quirúrgica de la pared anterior de la vejiga y de la cubierta abdominal con éxito y sin complicaciones durante y tras la intervención. En la primera semana la paciente evoluciona con buen estado general, función orgánica general normal, únicamente ictericia fisiológica leve, resuelta favorablemente con fototerapia. Se le indica cariotipo que confirmó el sexo femenino (resultado arrojado por la cromatina sexual oral).

Posteriormente la paciente evolucionó sin problemas agregados hasta que, aproximadamente a los 2 meses de edad se le permite a su familia retornar con ella hacia el hogar, en el cual se mantiene con incontinencia urinaria controlada por sonda uretrovesical y la respectiva profilaxis antibiótica. Solo se ha reportado infección por candida en la región umbilical la cual ha sido tratada oportunamente con soluciones básicas y nistatina.

Actualmente la paciente tiene dos años y se encuentra en espera de un segundo tiempo quirúrgico en el cual se realizará la reparación del cuello vesical y la osteotomía, puesto que aún presenta una gran diastasis de los huesos innominados. Posteriormente se realizará la reparación de los genitales externos. Todos los casos de extrofia vesical presentan una diastasis característica de la sínfisis pubiana, causada por la rotación externa de los huesos innominados sobre las articulaciones sacroilíacas en relación con el plano sagital del cuerpo. Además, se produce la rotación externa de las ramas del pubis en su unión con los huesos isquiático e ilíaco. Algunos autores opinan que el cierre vesical seguro exigiría la realización de una osteotomía ilíaca posterior que permitiese la rotación interna de las palas ilíacas para aproximar la sínfisis pubiana a la línea media.²³

Hoy en día este procedimiento se limita a niños de más de un mes de vida, con gran diastasis, o en quienes ha fracasado el primer cierre vesical. Se considera que la osteotomía mejora la continencia, pero aún se debate en cuanto al tiempo de realización de la técnica.²³

El 80 % de los niños y el 10-15 % de las niñas presentan hernia inguinal, por lo que hay quienes proponen cerrar el conducto herniario en el mismo momento del cierre vesical, por abordaje preperitoneal.²³

En cuanto al pronóstico, 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.¹³⁻¹⁸

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Valverde Medel M, Gómez Samper A, Presmanes Fernández F, et al. Temas de Urología [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2008 [citado 18 Feb 2016]. Disponible en: <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/temas-de-urologia/>
- 2- Valdés Valdés A, Pérez Núñez HM, García Rodríguez RE, et al. Embriología humana [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010 [citado 7 Mar 2016]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/embriologia_humana/indice_p.htm
- 3- Sadler TW, Langman J. Langman embriología médica: con orientación clínica [Internet]. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007 [citado 7 Mar 2016]. Disponible en: http://www.google.com/books?hl=es&lr=&id=KEw1RjJQ6hEC&oi=fnd&pg=PA1&dq=Langman+Embriolog%C3%ADa+m%C3%A9dica+con+orientaciones+cl%C3%ADnicas&ots=7Z3AZ1zngo&sig=TCcStyFpaSekYzAk_PeEVpfELjU
- 4- Taure M. Desarrollo del aparato urinario. En: Taure M, editor. Anatomía del desarrollo (Embriología humana) [Internet]. Barcelona: Editorial Científico-Médica; 2011 [citado 7 Mar 2016]. Disponible en: [https://www.google.com/cu/search?q=Anatom%C3%ADa+del+desarrollo+\(Embriolog%C3%ADa+humana\).&hl=es&dcr=0&tbn=isch&tbo=u&source=univ&sa=X&ved=0ahUKEwig-piM0Z7aAhVvkeAKHeZBBMUQsAQILg&biw=1024&bih=635#imgrc=cmU7GMD_2q9SLM](https://www.google.com/cu/search?q=Anatom%C3%ADa+del+desarrollo+(Embriolog%C3%ADa+humana).&hl=es&dcr=0&tbn=isch&tbo=u&source=univ&sa=X&ved=0ahUKEwig-piM0Z7aAhVvkeAKHeZBBMUQsAQILg&biw=1024&bih=635#imgrc=cmU7GMD_2q9SLM)
- 5- Rojas Rojas R, Escobar Pupo M, Betancourt Gavilán M, et al. Extrofia vesical, una anomalía congénita. Rev electrón Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2015 [citado 7 Mar 2016]; 38(4). Disponible en: <http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/593>
- 6- Gray SW, Skandalakis JE, Garrido JA. Anomalías congénitas: (embriogénesis, diagnóstico y tratamiento) [Internet]. Barcelona: Editorial Pediátrica; 1975 [citado 7 Mar 2016]. Disponible en: https://books.google.com/cu/books/about/Anomal%C3%ADas_cong%C3%A9nitas.html?id=etepPQAACAAJ&redir_esc=y
- 7 -Krull C, Heyns C, De Klerk D. Agenesis of the bladder and urethra: a case report. J urol [Internet]. 1988 [citado 7 Mar 2016]; 140(4): 793-4. Disponible en: <http://europepmc.org/abstract/med/3418800>
- 8- Garat J. Urología Pediátrica. En: JM G, Gosálbez R, editors. Malformaciones vesicales. Barcelona: Editorial Pediátrica; 2013.

- 9- Palacios Palacios L, Salazar Ramirez KJ. Anestesia y analgesia para corrección de extrofia vesical. Reporte de 3 casos. Rev colomb anestesiología reanim [Internet]. 2015 [citado 7 Mar 2016]; 43(3):254-8. Disponible en: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=lth&AN=109147889&lang=es&site=ehost-live>
- 10- Martínez Verduch M, García Ibarra F. Anomalías congénitas vesicales y epispadias. En: Jiménez Cruz J, Rioja Sanz L, editors. Tratado de Urología. Barcelona: Editorial Pediátrica; 2012. p. 635-62.
- 11- Jorgez CJ, Rosenfeld JA, Wilken NR, et al. Genitourinary defects associated with genomic deletions in 2p15 encompassing OTX1. Plos One. 2014;9(9):e107028-e. Citado en PubMed; PMID: 25203062.
- 12- Inouye BM, Massanyi EZ, Di Carlo H, et al. Modern management of bladder exstrophy repair. Current Urology Reports. 2013;14(4):359-65. Citado en PubMed; PMID: 23845372.
- 13- Rojas Rojas R, Escobar Pupo M, Betancourt Gavilán M, et al. Extrofia vesical: una anomalía congénita. Rev Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2013 [citado 7 Mar 2016]; 38(4). Disponible en: <http://saudepublica.bvs.br/pesquisa/resource/pt/cum-54153>
- 14- Hosseini SMV, Zarenezhad M, Falahi S, et al. Role of bulking agents in bladder exstrophy-epispadias complexes. Afr J Of Paediatric Surg. 2013;10(1):5-8. Citado en PubMed; PMID: 23519849.
- 15- Yerkes EB. Exstrophy and Epispadias [Internet]. New York: Medscape; 2014 [citado 22 Abr 2016]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1014971-overview>
- 16- Grady R, Mitchell M. Bladder. Anomalies, exstrophy and epispadias. En: Belman A, King L, Kramer S, editors. Clinical Pediatric Urology. Madrid: Editorial Pediátrica; 2012. p. 859.
- 17- Gearhart JP. Editorial Comment to Modified penile disassembly technique for boys with epispadias and those undergoing complete primary repair of exstrophy: long-term outcomes. Int J Urol. 2014 Sep;21(9):940. Citado en PubMed; PMID: 24912932.
- 18- Dronova VL. The Method of colpopoiesis in an urinary bladder extrophy. Klinichna Khirurgiia [Internet]. 2015 [citado 22 Abr 2016]; (5):65-7. Disponible en: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=26419040&lang=es&site=ehost-live>
- 19- Caione P, Boldrini R, Salerno A, et al. Bladder augmentation using acellular collagen biomatrix: a pilot experience in exstrophic patients. Pediatr Surg Int. 2012; 28(4):421-8. Citado en PubMed; PMID: 22350082.
- 20- Basiri A, Kilani H. Adjustable male sling: our experiences with placement of adjustable male sling, including a case of exstrophy-epispadias: initial report. Urol J. 2013; 10(1):802-6. Citado en PubMed; PMID: 23504686.

21- Anwar AZM, Mohamed MA-H, Hussein A, et al. Modified penile disassembly technique for boys with epispadias and those undergoing complete primary repair of exstrophy: long-term outcomes. *Int J Urol*. 2014;21(9):941. Citado en PubMed; PMID: 24913700.

22- Baradaran N, Stec AA, Gupta A, et al. Using a serosal trough for fashioning a continent catheterizable stoma: technique and outcomes. *BJU International*. 2013;111(5):828-33. Citado en PubMed; PMID: 22863149.

23- Mouriquand P, Vidal I. Complejo extrofia-epispadias (CEE). *EMC-Urología [Internet]*. 2012 [citado 7 Mar 2016];44(3):1-18. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1761331012620222>

Recibido: 26/4/16

Aprobado: 15/2/18

Ernesto Toledo Martínez. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Provincial Comandante Faustino Pérez Hernández. Carretera central km 101. Matanzas, Cuba Correo electrónico: youfamili@fcmc.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Toledo Martínez E, Leyva Calafell M, Barroso Sánchez G, León Ramos OL, Boffil Falcón A, Noalla Parets DL. Complejo extrofia vesical-epispadias. Reporte de un caso. *Rev Méd Electrón [Internet]*. 2018 May-Jun [citado: fecha de acceso];40(3). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/1898/3851>