



PROGRESOS DE

Obstetricia y Ginecología

Revista Oficial de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia

ARAN



Prog Obstet Ginecol. 2017;60(2):133-135

Práctica clínica

Extrofia vesical en el recién nacido. Diagnóstico antenatal y postnatal

Bladder exstrophy in the newborn. Antenatal and postnatal diagnosis

Mercedes Maiztegui, Miren Arrue, M^a Teresa Rodríguez, Juan M^a Landa, María García, María Belar, Juan Cruz Trecet y Arantza Lekuona

Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián

Resumen

Entre las semanas 6^a y 7^a de amenorrea, el disco embrionario se pliega en cuatro direcciones: cefálico, caudal y laterales, izquierdo y derecho. Cada uno de los pliegues converge a nivel del ombligo con lo que se oblitera el celoma extraembrionario. Las cinco anomalías asociadas a defectos de pared abdominal son el onfalocele, la gastrosquisis, la ectopia cordis, la anomalía *body stalk* y la extrofia de cloaca en la que se incluye, la extrofia vesical. Presentamos el caso de una gestante con feto afecto de genitales ambiguos diminutos cuyo diagnóstico postnatal fue la extrofia vesical.

Palabras clave:

Extrofia. Vejiga.
Recién nacido.

Abstract

Between the 6th and 7th weeks of amenorrhea, the embryonic disc folds on both longitudinal and transverse plains. The embryonic plate converges at the level of the umbilicus, thereby closing the extracelomic area. The following five anomalies are associated with abdominal wall defects: onphalocele, gastroschisis, ectopia cordis, Body stalk anomaly and cloacal exstrophy which includes bladder exstrophy. We describe the case of a pregnant woman with fetus diagnosed with ambiguous genitalia during pregnancy, and postnatal diagnosis of bladder exstrophy.

Key words:

Exstrophy. Bladder.
Newborn.

Recibido: 07/06/2013
Aceptado: 13/09/2016

Maiztegui M, Arrue M, Rodríguez MT, Landa J M, García M, Belar M, Trecet JC y Lekuona A. Extrofia vesical en el recién nacido. Diagnóstico antenatal y postnatal. Prog Obstet Ginecol. 2017;60(2):133-135

Correspondencia:

Miren Arrue Gabilondo.
Servicio de Obstetricia y Ginecología.
Begiristain Doktoea Pasealekua, s/n.
20014 San Sebastián
e-mail: mirenarrue@yahoo.es

INTRODUCCIÓN

Entre las semanas 6ª y 7ª de amenorrea, el disco embrionario se pliega en cuatro direcciones: cefálico, caudal y laterales, izquierdo y derecho. Cada uno de los pliegues converge a nivel del ombligo con lo que se oblitera el celoma extraembrionario. Los pliegues laterales forman las porciones laterales de la pared abdominal y los pliegues cefálico y caudal forman el epigastrio y el hipogastrio, respectivamente. Las cinco anomalías asociadas a defectos de pared abdominal son las siguientes: onfalocele, gastrosquisis, ectopia cordis, anomalía *body stalk*, *extrofia* de cloaca en la que se incluye, la extrofia vesical. A continuación presentamos el caso de un recién nacido varón, con diagnóstico postnatal de extrofia vesical.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de una mujer de 36 años, tercigesta (G3P1A1), con una ecografía morfológica de la 20ª semana normal, con feto femenino y una placenta previa. Acude al servicio de Urgencias de Ginecología en la 22ª semana de amenorrea por metrorragia de segundo trimestre, de origen placentario, que requiere su ingreso hospitalario. Durante el ingreso se realiza una nueva ecografía obstétrica donde se objetivan genitales externos fetales ambiguos, con posibles bolsas escrotales aunque no se puede llegar a definir claramente el tubérculo peneano. En controles posteriores realizados, se distinguen las bolsas testiculares con testículos descendidos, pero no se individualiza el pene claramente. La vejiga, aunque pequeña, está visible en las ecografías realizadas y la cantidad de líquido es normal. En la 31+6ª semana de amenorrea, se realiza una cesárea urgente por metrorragia activa de tercer trimestre con placenta previa. Nace un feto varón con peso 1.960 g, apgar 5/9 y con diagnóstico de extrofia vesical (Fig. 1).



Figura 1. Extrofia vesical en el recién nacido

DISCUSIÓN

La extrofia vesical es una anomalía congénita compleja que incluye el sistema músculo-esquelético, genito-urinario, y el tracto gastrointestinal. Es una de las tres patologías incluidas en el complejo epispadias-extrofia. El complejo epispadias-extrofia incluye las siguientes anomalías:

- Epispadias: es el defecto menos severo del grupo, caracterizado por la exposición de la uretra dorsal.
- Extrofia vesical: se caracteriza por la exposición de la superficie más interna de la vejiga y también de la uretra dorsal en la superficie de la pared abdominal inferior.
- Extrofia de cloaca: es el defecto más severo, clásicamente caracterizado por la extrofia de la vejiga urinaria e intestino grueso a través de un defecto de pared abdominal, atresia anal, hipoplasia de colon, onfalocele y genitales anómalos. Una plicatura caudal anormal del disco germinativo puede por tanto dar lugar a cualquiera de los defectos observados en la extrofia de cloaca.

Parece deberse a un defecto embrionario en el desarrollo de la pared abdominal. La teoría universalmente más aceptada es la propuesta por Marshall y Muecke (1): el desarrollo de la pared abdominal inferior es detenido por un sobredesarrollo anormal de la membrana de la cloaca, que previene la migración medial del tejido mesenquimal hacia la línea media. La ruptura consecuente de la membrana de la cloaca (que es más débil que la normal) da lugar a la herniación de las estructuras abdominales más caudales hacia la superficie de la pared y las características típicas del complejo extrofia-epispadias. El momento en que se produce la ruptura de la membrana, determinará la variante del complejo epispadias-extrofia. En la extrofia vesical la ruptura de la membrana ocurre después de que el septo uorrectal haya descendido. Además, el ambiente hormonal tiene un papel fundamental en la migración y diferenciación celular embrionaria a todos los niveles. Por ejemplo, la dihidrotestosterona (DHT) es indispensable para el desarrollo completo de los genitales externos masculinos. En este aspecto, existen estudios (2) que indican cierta asociación de la extrofia vesical con la toma por parte de la madre de un inhibidor de la 5 α -reductasa tipo II, que impide la conversión de testosterona a DHT.

La incidencia publicada de la extrofia vesical oscila entre 3,3 a 5 por cada 100.000 recién nacidos (3). Ocurre 1,5-2,5 veces más frecuentemente en varones que en mujeres (3). Es más prevalente en primigestas al igual que en mujeres blancas (vs. no blancas) (4). Parece haber una predisposición genética, puesto que el riesgo de extrofia vesical es mayor en los hijos de individuos afectados (RR: 500) (5). Los pacientes con extrofia vesical, presentan un conjunto de hallazgos que incluyen los siguientes:

- Apertura de la pared vesical y la exposición de uretra posterior: el defecto triangular provocado por la ruptura

prematura de una membrana cloacal anormal contiene la vejiga extrofiada y la uretra expuesta.

- Inserción baja del ombligo: el ombligo reside justamente por encima del ápex del defecto, en una posición más caudal que lo normal.

- Diastasis de la sínfisis púbica: existe una mayor rotación externa de los dos huesos ilíacos, lo que da lugar a la separación de los huesos púbicos en la línea media anterior.

- Ano desplazado anteriormente: el periné es corto y ancho, desplazado anteriormente, quedando justo detrás del diafragma urogenital, que delimita el límite posterior del defecto triangular de la fascia. Este desplazamiento anterior predispone al paciente con extrofia vesical a incontinencia fecal y prolapso rectal y se ha de tener en consideración a la hora de la cirugía reparadora.

- Hernia inguinal: ocurren hasta en el 82% de los varones y en el 11% de las mujeres con extrofia vesical.

- Defectos genitales: aunque los defectos genitales ocurren en los dos sexos, suelen ser más severos y complejos en los varones.

- Varones: la clínica suele incluir epispadias con apertura uretral a lo largo de la cara dorsal del pene, curvatura dorsal con ausencia de cobertura epitelial y apertura de la próstata, que no recubre la uretra y reposa en su cara posterior. El pene es más corto debido a una marcada deficiencia del cuerpo cavernoso anterior y la diastasis de la sínfisis púbica.

- Mujeres: suelen tener epispadias con un clítoris bifido y labios menores pequeños y desplazados hacia el lateral. La vagina es más corta de lo normal. Las trompas de Falopio y los ovarios habitualmente son normales.

El diagnóstico se realiza frecuentemente mediante la ecografía prenatal. En una revisión de 25 mujeres en que el feto presentaba una extrofia vesical clásica al nacer, los autores señalan que el diagnóstico pudo haberse llevado a cabo en todos los casos mediante la ecografía antenatal (6). En este sentido, la ausencia de llenado vesical en primer trimestre (y nunca más allá de la 20ª semana) fue el

hallazgo más frecuentemente encontrado (71% de casos). La inserción baja del ombligo, la diástasis de huesos púbicos, los genitales diminutos y una masa abdominal baja que aumenta de tamaño según progresa el embarazo fueron otros de los signos que han de llamar la atención para su diagnóstico. El estudio vascular mediante Doppler color, ofrece en este sentido, la ventaja de poder visualizar la correcta localización de la vejiga ya en el primer trimestre y además la ecografía 3D, puede ser útil para un mejor reconocimiento de unos genitales diminutos, o la inserción baja del ombligo, que ayudarán a su vez a diagnósticos más precisos del complejo epispadias-extrofia. Cuando el diagnóstico no se ha realizado prenatalmente, éste se debe realizar en la sala de partos. Un examen físico cuidadoso nos ayudará a diferenciar la extrofia vesical de otras patologías asociadas a defectos de pared abdominal, como el onfalocele, la gastrosquisis y la extrofia de cloaca. El examen físico incluye lo siguiente: tamaño de la superficie vesical expuesta, la posición de los testículos, la presencia de una hernia inguinal, anatomía periumbilical, posición del ano, el grado de diástasis de la sínfisis púbica y la maleabilidad de la pelvis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Marshall VF, Muecke EC. Congenital abnormalities of the bladder. *Handbuch de Urologie*, Springer-Verlag, New York 1968.p.165.
2. Imperato-McGinley J, Sánchez RS, Spencer JR, Yee B, Vaughan ED. Comparison of the effects of the 5 α -reductase inhibitor finasteride and the antiandrogen flutamide on prostate and genital differentiation: Dose-response studies. *Endocrinology* 1992;131:1149-156.
3. Epidemiology of bladder exstrophy and epispadias: a communication from the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *Teratology* 1987;36:221.
4. Nelson CP, Dunn RL, Wei JT. Contemporary epidemiology of bladder exstrophy in the United States. *J Urol* 2005;173:1728.
5. Messelink EJ, Aronson DC, Knuist M, Heij HA, Vos A. Four cases of bladder exstrophy in two families. *J Med Genet* 1994; 31:490-2.
6. Gearhart JP, Ben-Chaim J, Jeffs RD, Sanders RC. Criteria for the prenatal diagnosis of classic bladder exstrophy. *Obstet Gynecol* 1995; 96:1-4.