

Duplicación rectal extrofiada asociada a malformación anorrectal y transposición pene-escrotal con hipospadias perineal. Reporte de un caso clínico.

Jesús Ángel Fernández Fernández¹, Luis Parodi Hueck² y Joanna Carrasco Fermín².

¹Unidad de Urología Pediátrica, ²Unidad de Cirugía Neonatal, Servicio de Cirugía Pediátrica, Servicio Autónomo Hospital Universitario de Maracaibo, Maracaibo, Venezuela.

Palabras clave: malformación anorrectal, duplicación rectal extrofiada, transposición pene-escrotal, hipospadias perineal.

Resumen. Se presenta el caso de un paciente masculino quien requirió tratamiento por agenesia anorrectal con fístula rectouretral y transposición pene-escrotal con hipospadias perineal, acompañados de una masa perineal. La tumoración perineal se encontró íntimamente adherida y en continuidad al recto, lo que la hace compatible con una duplicación rectal extrofiada. La reconstrucción quirúrgica de la anomalía se realizó en etapas hasta lograr resultados funcionales y estéticos aceptables.

Exstrophy of rectal duplication associated with anorectal malformation and penoscrotal transposition with perineal hypospadias. A case report.

Invest Clin 2014; 55(2): 168 - 172

Keywords: anorectal malformation, exstrophy of rectal duplication, penoscrotal transposition, perineal hypospadias.

Abstract. We present the case of a male patient who required treatment due to anorectal agenesis with recto urethral fistula and penoscrotal transposition with perineal hypospadias, associated with a perineal tumor. The perineal tumor was found strongly adhered and contiguous to the rectum which makes it compatible with an exstrophy of rectal duplication. Surgical reconstruction of the birth defect was performed in stages until acceptable biological function and esthetic results were obtained.

Recibido: 04-02-2014. Aceptado: 05-04-2014

INTRODUCCIÓN

Las masas del periné son raras en la infancia y pueden acompañarse o no de malformaciones anorrectales. Shaul y col. en un estudio de más de 2000 pacientes con malformaciones anorrectales, identificaron a 29 con masas perineales, lo que representa una incidencia de 1,5%. (1) Estas masas, histológicamente pueden corresponder a lipomas, hemangiomas, hamartomas, coristomas o teratomas, pero raras veces a duplicación rectal (2). Las duplicaciones del tracto alimentario, aunque pueden ocurrir a cualquier nivel del tracto gastrointestinal, solo ocurren en el recto en el 5% de los casos (3).

El objetivo de esta publicación es la presentación clínica de esta inusual asociación de anomalías congénitas y su corrección quirúrgica.

REPORTE DEL CASO

Un neonato masculino, presentó ano imperforado y una masa recubierta de mucosa que protruía a través del periné. El pene presentaba una implantación muy baja en relación con las bolsas escrotales, hipospadias perineal y acentuada curvatura ventral (Fig. 1). El paciente había sido diagnosticado con una cardiopatía congénita, caracterizada por aorta bivalva con insuficiencia mitral y persistencia del foramen oval. No se registraron cromosomopatías ni antecedentes hereditarios. La ultrasonografía no mostró evidencia de patología renal. No se demostraron alteraciones óseas en el sacro. Se practicó colostomía descendente a 2 bocas durante las primeras 24 horas de vida. A los 56 días de edad se realizó la escisión quirúrgica de la lesión perineal y ano-rectoplastia con corrección de una fístula rectouretral y reconstrucción perineal, con preservación de la musculatura perineal, a través de abordaje sagital posterior.



Fig. 1. Pene de implantación baja en relación a bolsas escrotales (transposición peno-escrotal). Ano imperforado. Lesión perineal recubierta de mucosa.

Durante la cirugía pudo evidenciarse una tumoración de 9 cm de longitud y 1,5 cm de diámetro, recubierta por mucosa, la cual era contigua al extremo distal del recto inmediatamente proximal a comunicación recto uretral (Figs. 2 y 3). La histología de la lesión demostró presencia de mucosa intestinal, musculatura lisa, inflamación crónica severa con reacción gigantocelular a cuerpo extraño y microcalcificaciones (Fig. 4). A los 15 meses de vida se realizó cura operatoria de la hipospadias con técnica de Thiersch-Duplay y 11 meses más tarde la plastia de la transposición pene-escrotal a través de la técnica de Glenn-Ardenson (Fig. 5).

Evolución del paciente

En la actualidad el paciente tiene 5 años de edad. Presenta continencia fecal y urinaria. A pesar de que el meato uretral es hipospádico (surco coronal), el aspecto estético de los genitales es satisfactorio.

DISCUSIÓN

Las masas perineales en pacientes con anomalías anorrectales son infrecuentes;

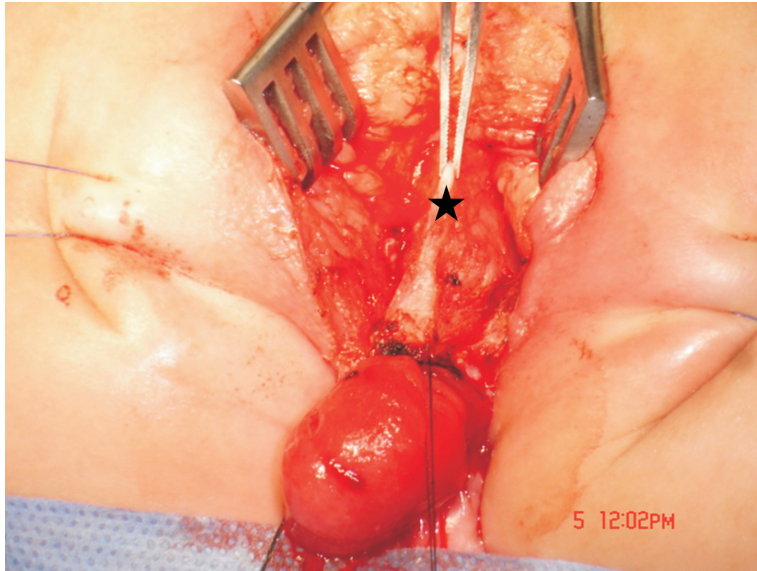


Fig. 2. Lesión perineal. Puede observarse durante el transoperatorio el íntimo contacto y la contigüidad entre la lesión y el recto (★).

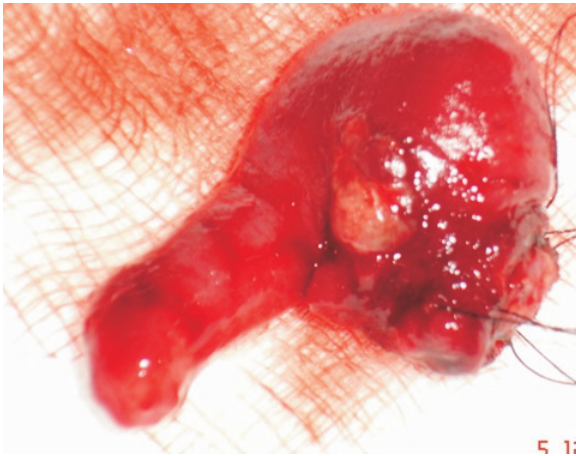


Fig. 3. Lesión perineal posterior a escisión quirúrgica.

Shaul y col. reportaron una incidencia de 1,5% en más de 2000 pacientes con malformaciones anorrectales (1). La naturaleza histológica de estas lesiones es variada, sin embargo, raras veces corresponde a una duplicación rectal (2, 4). A la fecha, no se han reportado grandes series de pacientes con extrofia duplicada de recto asociadas a otras anomalías o no; la mayoría de las publicaciones corresponden a reportes de casos (2, 5, 6, 7). Se describen asociaciones

de extrofia duplicada del recto con malformaciones urinarias, vertebrales y anorrectales (8). En este sentido, dentro de las asociaciones con anomalías urológicas; Sun y col. presentaron un recién nacido masculino con escroto bífido e hipospadias (5), mientras que Gupta y col. reportaron un neonato masculino con duplicación rectal extrofiada asociada a una extrofia vesical clásica (6). Ninguna de las asociaciones previas habían sido reportadas antes en la literatura. Por otro lado, Thomas y col. reportaron un caso asociado a hipospadias con transposición pene-escrotal (7). En relación a la asociación de duplicación extrofiada de recto con malformaciones anorrectales, Shinkai y col. (2) presentaron un caso de un neonato femenino con duplicación rectal extrofiada, asociado con ano imperforado. El caso presentado, mostró además de la duplicación extrofiada del recto y de la agenesia anorrectal, hipospadias perineal con transposición pene-escrotal.

Ladd y Gross (9) propusieron algunos criterios para el diagnóstico de duplicación intestinal; estos incluyen, la existencia de contigüidad y fuerte adherencia a alguna

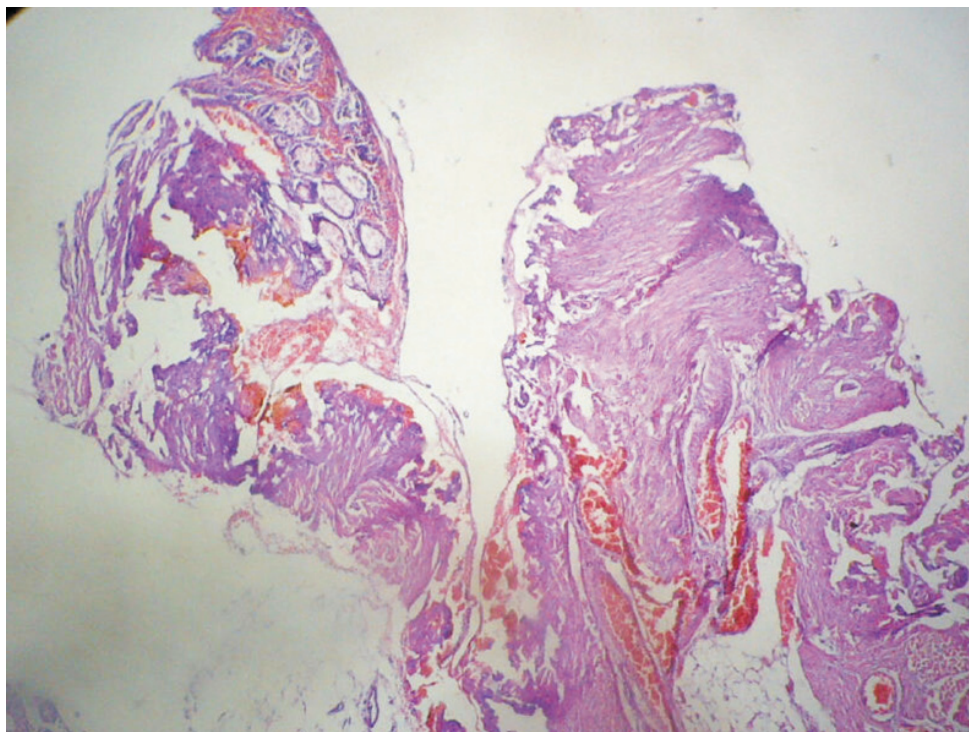


Fig. 4. Epitelio intestinal bien diferenciado, con vellosidades atróficas y segmentos de la mucosa no visibles, inmediatamente por debajo de lo anteriormente descrito, músculo liso fasciculado con sus capas longitudinales lisas ordenadas.



Fig. 5. Aspecto en el postoperatorio inmediato de la plastia de transposición pene-escrotal, realizada a través de la técnica de Glenn-Anderson.

parte del tracto alimentario, presencia de epitelio gastrointestinal y un plano de músculo liso. El paciente aquí presentado cumplía con todos esos criterios, de manera

que el diagnóstico más probable fue el de una duplicación del tracto alimentario, la cual por los hallazgos anatómicos pareció corresponder a una duplicación rectal extrofiada.

La transposición pene-escrotal es una rara anomalía congénita de los genitales externos masculinos que consiste en la translocación parcial o completa entre el pene y el escroto. Su incidencia es menor a 1 por 10000 varones, y se asocia en el 80% de los casos a hipospadias y pene curvo (10). Esta anomalía puede ser completa cuando el pene está cubierto enteramente por el escroto o incompleta cuando el escroto no se fusiona por encima del pene (11). De acuerdo a estos criterios, el paciente presentó una transposición pene-escrotal incompleta. En este caso, se consideró la corrección quirúrgica por separado de los 2 componentes, en primer lugar se practicó la uretroplastia y luego la plastia de la transposi-

ción. La cura operatoria de la hipospadias se realizó a través de la técnica de Thiersch-Duplay (12, 13), mientras que la reparación de la transposición se realizó utilizando la técnica de Glenn-Ardenson (14).

En resumen, se presenta el caso clínico de un paciente masculino con asociación de anomalías congénitas, no descritas previamente en la literatura, caracterizadas por una duplicación rectal extrofiada; transposición pene-escrotal con hipospadias perineal y agenesia anorrectal con fístula rec-touretral.

REFERENCIAS

1. **Shaul DB, Monforte HL, Levitt MA, Hong AR, Peña A.** Surgical management of perineal masses in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2005; 40:188-191.
2. **Shinkai M, Mochizuki K, Hirata Y, Honda S, Kitagawa N, Take H.** Anorectal malformation associated with a perineal protrusion of the rectal mucosa: case presentation. *Pediatr Surg Int* 2009; 25(9):815-817.
3. **Stringer MD, Spitz L, Abel R, Kiely E, Drake DP, Agrawal M, Stara Y, Brereton RJ.** Management of alimentary tract duplication in children. *Br J Surg* 1995; 82:74-78.
4. **Gangopadhyay AN, Biswas SK, Khanna S.** Exstrophy of the urorectal septum - report of two cases and embryological review. *Pediatr Surg Int* 1992; 7(4): 311-313.
5. **Sun J, Vongphet S, Zhang Z, Mo J.** Perineal mass protrusion with rectal mucosa: a rectal duplication that underwent exstrophy. *J Pediatr Surg* 2011; 46(8): E5-E8.
6. **Gupta RK, Oak S, Parelkar SV, Sanghvi B, Kaltari DK, Prakash A, Patil R, Bachani M.** Ruptured rectal duplication cyst with classical bladder exstrophy. *J Pediatr Surg* 2010; 45(7):1538-1541.
7. **Thomas G, Sen S, Zachariah N, Chacko J.** Mucosal-lined hemiperineal anomaly possibly caused by antenatal rupture of a caudal duplication. *Pediatr Surg Int* 2002; 18(5-6): 532-534.
8. **Skandalakis JE, Gray SW.** Embryology for Surgeons, 2nd ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1994, p 96.
9. **Ladd WE, Gross RE.** Surgical treatment of duplication of the alimentary tract: enterogenous cysts, enteric cysts, or ileum duplex. *Surg Gynecol Obstet* 1940; 70: 295-307.
10. **Orellano M, Giménez J, Giambini D, Denes E.** Transposición penoescrotal: un abordaje diferente. *Rev Cir. Infantil* 2010, 93-96.
11. **Pinke LA, Rathbun SR, Husmann DA, Kramer SA.** Penoscrotal transposition: review of 53 patients. *J Urol* 2001; 166: 1865-1868.
12. **Thiersch C.** Ueber die Entstehungsweise und operative Behandlung der epispadie. *Arch Heilkunde* 1869; 10: 20.
13. **Duplay S.** De L'hypospadias péri-neo-scrotal et de son traitement chirurgical. *Arch Gen Med* 1874; 1: 813.
14. **Glenn JF, Anderson EE.** Surgical correction of incomplete penoscrotal transposition. *J Urol* 1973; 110:603-605.