

AGENESIA DE MUSCULOS ABDOMINALES
Y MALFORMACIONES GENITOURINARIAS ASOCADAS

Presentación de un caso

— **Dr. M. T. Torres Vera.**

— **Dr. F. García Tamayo.**

Departamento de Pediatría.
Hospital Universitario.
Maracaibo.

La ausencia congénita de músculos en el tronco o en las extremidades, es un defecto, generalmente unilateral, que puede encontrarse accidentalmente y que no reviste mayor importancia ni es objeto de publicaciones, salvo cuando se presenta asociado a otras malformaciones. Por ejemplo, la agenesia de un músculo pectoral, que puede observarse en pacientes con sindactilia del mismo lado⁶. Este es uno de los defectos musculares que se observa con mayor frecuencia. Por el contrario, la ausencia o hipoplasia de los músculos abdominales, tiene una frecuencia mucho menor. Esta anomalía es de particular importancia porque casi constantemente se observa asociada a malformaciones del tracto genitourinario, de cuyo pronóstico depende la sobrevida del paciente.

Se atribuye a Fröhlich, en 1839, la primera descripción de la enfermedad. Su trabajo no menciona si existían o no, malformaciones urinarias asociadas. Señala, que los testículos se palpaban en el escroto con lo cual sería su caso el único sin criptorquidia entre todos los publicados en varones¹¹. Los trabajos de von Amman, en 1842, y Henderson, en 1890, tampoco describen el cuadro clínico completo. Es Parker, en 1895, quien presenta el primer caso que exhibe la tríada: agenesia de los músculos abdominales, criptorquidia y anomalías del tracto urinario. Desde entonces, estos tres elementos, en un paciente varón, son reportados casi constantemente. Excepcionalmente, la enfermedad se observa en hembras y en los dos únicos casos que se conocen, no se han señalado las malformaciones genitourinarias sino solamente la agenesia de los músculos abdominales. Silverman y Huang¹¹ revisaron la literatura médica mundial en 1950 y reunieron 48 casos. King⁷, en 1961, calcula en más de cien el número de los que han sido publicados hasta esa fecha.

Hemos creído interesante presentar el caso de este niño —probablemente el primero en la bibliografía médica nacional— y actualizar brevemente los aspectos clínicos de esta curiosa asociación de malformaciones, su discutida etiopatogenia y los problemas que presenta e diagnóstico y el tratamiento de ellas.

PRESENTACION DEL CASO

Nombre: R.M.M.; historia Nº 08-36-56. **Antecedentes:** producto de primera gestación. Parto eutócico, simple, a término. Trabajo de parto: 13 horas, 30 minutos. Presentación cefálica. El niño respiró espontáneamente después de nacer.

Examen físico: regular estado general. Peso: 3.890 grs.; talla: 52 cms.; circunferencia cefálica: 34 cms.; circunferencia torácica: 32 cms.; circunferencia abdominal: 43 cms. Cabeza de configuración normal; cianosis peribucal. Tórax simétrico; campos pulmonares bien ventilados. Frecuencia cardíaca: 140 por minuto; ruidos rítmicos y rápidos. Abdomen distendido, que da la impresión de contener una tumoración gigante. Cordón umbilical bien implantado. Criptorquidia bilateral. Reflejos de Moro, prensión y succión, presentes y normales. Pie varo bilateral. Ano y recto permeables.

Evolución: el niño es colocado en oxígeno y durante su permanencia el cuadro clínico no se modifica. El abdomen se aprecia siempre distendido, con los flancos prominentes, lo cual hace pensar en una tumoración abdominal bilateral. Impresión diagnóstica: hidronefrosis bilateral o agenesia de los músculos de la pared abdominal (Fig. 1). Se traslada, dos días después, al Servicio de Cirugía del Hospital Universitario, donde evoluciona sin complicaciones durante los primeros días. Luego, comienza a rehusar la dieta y pierde peso. La distensión abdominal se acentúa y el estado general se deteriora progresivamente. Presenta una moniliasis oral que cede con tratamiento médico y luego, infección de las vías urinarias, escara sacra y bronconeumonía terminal.

En la radiografía simple se observa una deformación del abdomen y la presencia de dos imágenes densas que se proyectan sobre los flancos y sobre la fosa ilíaca izquierda y rechazan las asas intestinales hacia arriba y hacia adelante. El abdomen tiene forma de vientre de batracio y las asas intestinales están

llenas de gases. Los riñones se encuentran situados muy hacia afuera de la línea media. La eliminación renal del contraste, inyectado por vía endovenosa, es muy pobre y se logran ver, muy débilmente, los cálices y el uréter derechos. La vejiga no se visualiza. Una urografía de eliminación "reforzada" fue de escaso valor diagnóstico. El estudio de las vías digestivas con sustancia de contraste, no demostró ninguna alteración.



Fig. 1.



Fig. 2.

El informe anatómopatológico (Protocolo Nº 31.852) reportó los siguientes hallazgos: 1) agenesia de la pared muscular abdominal; 2) criptorquidia; 3) cistitis aguda hemorrágica; 4) megalouréter bilateral, con hidronefrosis severa y atrofia renal consecutiva; 5) adherencias entre las vísceras abdominales; 6) pie varo; 7) escara sacra; 8) desnutrición.

Casi todos estos niños tienen, desde el momento del nacimiento, un aumento exagerado de los diámetros del abdomen; lo cual les da un aspecto característico, que puede variar ligeramente de uno a otro caso según el grado de hipoplasia muscular y según el número de los músculos afectados. Por orden de frecuencia, el defecto se observa principalmente en los transversos, porción infraumbilical de los rectos mayores, oblicuos internos, oblicuos externos y porción supraumbilical de los rectos mayores. Puede darse el caso de que todos ellos estén ausentes y asimismo se pueden observar casos en los cuales el defecto es unilateral. Las formas localizadas son menos frecuentes.

Un número elevado de estos niños nacen muertos o viven pocas horas. En estos pacientes, lo primero que hace sospechar la existencia del síndrome, es la exagerada protusión abdominal, completa o de un solo lado, y siempre con predominio del diámetro transversal sobre el anteroposterior. Siendo flácidas las paredes del abdomen (solamente piel y escaso celular subcutáneo), éste toma la forma de vientre de batracio al descansar el niño en decúbito dorsal y aumenta principalmente a expensas de los flancos, los cuales son convexos. Este detalle puede observarse muy bien en la fotografía de nuestro paciente (Fig. 1). Además, al ser tan delgada la pared, las asas intestinales le forman relieves y el peristaltismo es fácilmente apreciable. Al adoptar el niño ciertas posiciones, el exceso de piel forma pliegues o arrugas y el abdomen de estos niños ha sido llamado también "en forma de ciruela o de nuez" ⁵.

1. **Anomalia muscular.** La ausencia completa de fibras musculares no es lo que suele observarse con mayor frecuencia. Generalmente, el estudio microscópico permite encontrar fibras aisladas e hipoplásicas. Es discutible si éstos representan atrofia o defecto primario del desarrollo del tejido muscular. Diferentes hipótesis han tratado de explicar este punto y la enfermedad ha llegado a ser relacionada con la posibilidad de poliomielitis intrauterina, defecto en el desarrollo de los plexos nerviosos intramurales⁶, falta de un buen desarrollo del plexo vascular que deriva de las arterias mamaria interna y epigástrica (Osler-Bardeen), lesión o crecimiento incompleto, hacia adelante, de los miotomos que van a dar origen a los músculos abdominales ¹¹.

Si no se ha llegado a precisar el agente etiológico, la discusión es mayor cuando se trata de exponer la patogenia y explicar el establecimiento paralelo de la agenesia muscular y la malformación génitourinaria. Según Stumme (1903), debía existir una obstrucción en las vías de eliminación de la orina y, secundariamente, un aumento del volumen de la vejiga, que conducía a una atrofia de la musculatura abdominal a causa de la presión sostenida que ejercía sobre dicha pared. En contra de la teoría de Stumme se ha argumentado lo siguiente: a) se han comprobado casos de agenesia de los músculos abdominales, sin anomalías en el tracto urinario; b) se han podido observar casos de obstrucción uretral congénita, que no van acompañados de ausencia de los músculos abdominales; c) los músculos lumbares y otros que no están en contacto con la vejiga, pueden faltar también; d) puede existir megalouréter e hidronefrosis, sin obstrucción del tracto urinario; y e) el estudio microscópico puede revelar, en algunos casos, que el defecto primario consiste en agenesia de músculos y no en atrofia de los mismos. Stumme, sin embargo, cree que la uropatía obstructiva es transitoria; que desaparece al final de la gestación y que deja por una parte, la dilatación de las vías de eliminación de la orina y por la otra, un abdomen cuya piel arrugada hace suponer que anteriormente su distensión era mucho mayor. Pero la naturaleza de la obstrucción "pasajera" que suponen estos autores no ha sido definida con exactitud. Por otra parte, se reconoce que las uropatías obstructivas bajas pueden provocar una gran distensión abdominal en el recién nacido⁹. La ascitis que suele encontrarse en estos niños, tiene un mecanismo de producción poco conocido y discutido, aunque lo más probable es que se establezca una fístula entre el tracto urinario dilatado por la obstrucción y la cavidad peritoneal. Nosotros hemos tenido la oportunidad de observar varios de estos casos, en uno de los cuales (Fig. 2), la distensión abdominal era tan acentuada que además de constituir una distocia del parto, deformó completamente la caja torácica y el cráneo del recién nacido. Sin embargo, este niño no tenía agenesia de la musculatura abdominal. Toda la serie de observaciones que hemos señalado han dejado en desuso la teoría de Stumme.

Osler y Bardeen (1901) exponen un mecanismo de producción inverso: una pared abdominal hipoplásica no permite la micción al no ofrecer resistencia a la vejiga. Siendo la presión del líquido amniótico mayor que la presión atmosférica, el feto,

durante su vida intrauterina, necesita vencer cierta resistencia para efectuar la micción y esto sólo puede conseguirlo, lo mismo que el lactante, aumentando la presión intraabdominal al contraer los músculos de sus paredes. Pero si éstos faltan, la vejiga aumenta progresivamente su volumen al no poder vaciarse completamente y a la larga, se establece un reflujo de la orina hacia los uréteres, y como consecuencia, un megalouréter y una hidronefrosis¹⁰. En contra de esta hipótesis están los dos hechos siguientes. a) los niños con onfalocelo no tienen, muchas veces, musculatura abdominal y sin embargo, su tracto urinario es normal y b) se han reportado casos de agenesia de los músculos abdominales sin patología urinaria. Lo más probable es que no exista relación de causa a efecto entre las dos anomalías, muscular y urinaria, sino que éstas se establezcan debido a la acción de un solo factor sobre varias de las estructuras primarias del embrión de pocas semanas; lo cual determinará, más adelante, un desarrollo incompleto o anómalo de los diferentes órganos. La hidronefrosis y la distensión abdominal serán el resultado de tales defectos embrionarios.

2. Anomalía urinaria. La patología urinaria de estos pacientes puede pasar desapercibida al nacimiento. Es fatal, a corto plazo, en un número elevado de casos. La hidronefrosis, la dilatación y tortuosidad de uno o ambos uréteres y la hipertrofia o dilatación de la vejiga, son los hallazgos más comunes. Es frecuente comprobar, durante la autopsia, que existía una uropatía obstructiva baja. Sin embargo, este hallazgo no es constante en la revisión que hace Silverman¹¹, ni tampoco en las series de casos que presentan King⁷ y otros autores³. De tal modo que, ante la observación de un tracto urinario dilatado sin el hallazgo anatómico de una obstrucción, se han presentado una serie de teorías. Una de ellas supone, que pudiera existir un trastorno dinámico congénito, secundario a defectos en la inervación, que conducen a una insuficiencia de la musculatura lisa del sector afectado del tracto urinario. Al final, se puede decir lo mismo que en el párrafo anterior; que esto requiere un factor, extrínseco o heredado, que actúe sobre el embrión de pocas semanas e impida el desarrollo normal de la inervación en un determinado órgano o sistema.

Estas anomalías, casi constantemente se complican con infecciones que son sumamente rebeldes al tratamiento. La hidronefrosis se acompaña de una disminución del parénquima renal y

la muerte por insuficiencia es frecuente. Los estudios radiológicos con sustancias de contraste muestran claramente la dilatación de los uréteres y de la vejiga. Es preferible recurrir a la urografía retrógrada y no a la de eliminación. El trabajo de King⁷ enumera la serie de ventajas que tiene la una sobre la otra y nuestro caso es un ejemplo más, ya que dos urografías de eliminación (la última reforzada), no revelaron la patología urinaria que se encontró en la autopsia. La uretrocistografía miccional generalmente confirma lo encontrado con la retrógrada en el tracto alto, ya que el reflujo vesicoureteral es frecuente. Además, nos puede mostrar una obstrucción baja de cuello o uretra. Todos estos estudios son importantes porque sobre ellos descansa la conducta terapéutica que se va a seguir.

3. **Anomalía genital.** La criptorquidia es la regla en todos los casos, excepto en el comunicado por Fröhlich¹¹. En algunos pacientes se ha comprobado la falta de testículos. Al comienzo se pensó que, como consecuencia de la flaccidez de la pared abdominal y la incapacidad del feto para crear la presión intraabdominal necesaria, los testículos no descendían por el trayecto inguinal hasta el escroto. Hoy se tiende a rechazar esta idea y la única relación que se le encuentra a la criptorquidia con las otras anomalías, es que todas tienen en común el mismo agente etiológico que impide el desarrollo normal de los miotomos durante las primeras semanas de la vida embrionaria.

4. **Anomalías gastrointestinales.** Son hallazgos, radiológicos o de autopsia, que no tienen la frecuencia de los anteriores. La revisión que hizo Silverman¹² de la bibliografía, revela que han sido reportadas las siguientes anomalías: distensión anormal de todos los segmentos del colon, particularmente las porciones ascendente y descendente; mesenterio cecal notablemente aumentado de tamaño; hernia inguinal; malrotación de vísceras: estómago a la derecha, ciego y apéndice en la línea media, ciego a la izquierda; falta de fijación del mesenterio a la pared abdominal posterior. La mayor parte de las anomalías gastrointestinales consisten en una malrotación del intestino durante el desarrollo embrionario. En la serie de casos que revisa Silverman, ninguno de los niños presentó signos de obstrucción intestinal y en varios, el defecto sólo pudo demostrarse durante la autopsia. Probablemente, la incidencia de estas anomalías sea mayor y sólo el hecho de permanecer asintomáticas explicaría los pocos reportes que

existen sobre ellas y el escaso interés que a veces se les da en comparación a las anomalías mayores de la musculatura abdominal y del tracto urinario.

5. **Otras anomalías asociadas.** En forma inconstante se han citado deformidades de los pies y de las piernas, luxación congénita de la cadera, espina bífida, glándulas mamarias supernumerarias.

Diagnóstico diferencial: luego de su nacimiento, la inspección del paciente puede hacer sospechar la existencia de una tumoración abdominal, pero la palpación permite excluir esta posibilidad ya que se puede hundir fácilmente la mano sobre los planos profundos y encontrar solamente asas intestinales. Sin embargo, es bueno tener en cuenta que si estos niños tienen asociada una uropatía obstructiva y son hallazgos comunes, por lo tanto, un megalouréter, una hidronefrosis o una vejiga hipertrofiada, entonces es posible palpar tumoraciones que correspondan al aumento del volumen de estos órganos; pero casi nunca su tamaño puede correlacionarse con las dimensiones del abdomen. Otros diagnósticos que son necesarios descartar son el de la enfermedad de Hirschsprung o el de ascitis neonatal². Sobre este último caso, Frank⁴ reporta el de un niño con ascitis, que al principio les hizo sospechar la coexistencia de una hipoplasia de los músculos abdominales a causa de la marcada distensión del abdomen. Frecuentemente en los mangólicos se observa un abdomen voluminoso y flácido que, como puede estar asociado a una amplia diastasis de los rectos, puede también dejar la impresión equivocada, al palparlo, de que los músculos de la pared abdominal anterior estuviesen ausentes.

Tratamiento: el defecto congénito de la pared abdominal puede corregirse con una faja que sostenga las vísceras y no permita una mayor elongación de las escasas fibras musculares que pudieran existir. Más adelante podría ensayarse una conducta quirúrgica, aunque ciertamente, la ausencia de músculos es un defecto irreparable.

El principal problema lo constituye la malformación urinaria. Una vez establecido el diagnóstico de agenesia de músculos abdominales, el primer paso a seguir es determinar el estado del tracto urinario e instalar el tratamiento quirúrgico que permita conservar los restos del parénquima renal. La hidronefrosis con-

lleva la destrucción progresiva del riñón; si su evolución no se detiene, el niño muere por la insuficiencia funcional de este órgano. Por diferentes medios se ha tratado, en estos casos, de lograr lo más pronto posible un drenaje satisfactorio de orina y no permitir el estasis. En casos de uropatía obstructiva baja puede ensayarse un tratamiento quirúrgico sobre cuello vesical o a cualquier otro nivel donde exista obstáculo para el vaciamiento de la vejiga. Pero los resultados no siempre han sido alentadores. Y aunque se consigue, en algunos casos, eliminar la orina residual, siempre queda la infección, muchas veces rebelde a tratamiento con antibióticos y quimioterapia. Otros procedimientos empleados han sido la citostomía y la cateterización vesical permanente. Una vez eliminada la obstrucción, se pueden intentar ureteroplastias o ureteroileoneocistoplastias en el tracto urinario alto que ha quedado dilatado.

En nuestro caso, el niño no sobrevivió el tiempo suficiente como para intentar un procedimiento quirúrgico. Por otra parte, el fracaso de la urografía de eliminación para revelar la gravedad de la patología urinaria existente, limitó el tratamiento a combatir la infección urinaria y otras intercurencias, sin que al final fuera posible dominar la bronconeumonía causa de la muerte del paciente.

RESUMEN

Se presenta el caso de un recién nacido con ausencia completa de músculos abdominales, criptorquidia y pie valgus bilateral. La autopsia reveló megalouréteres, hidronefrosis y atrofia renal. Se revisa la bibliografía y se hacen comentarios.

SUMMARY

The clinical history and follow autopsy of a newborn with congenital absence of the abdominal muscles and associated genitourinary tract abnormalities are described. A review of the literature is made.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1 — BAGHDASSARIAN, O. M.; KOEHLER, P. R.; SCHULTZ, G. "Massive neonatal ascites". *Radiology*. 76: 586-593. 1961.
- 2 — CRAVEN, C. E.; GOLDMAN, A. S.; LARSON, D. L.; PATTERSON, M.; HENDRICK, C. K. "Congenital chylous ascites: lymphangiographic demonstration of obstruction of the cisterna chyli and chylous reflux into the peritoneal space and small intestine". *J. Pediat.* 70: 340-345. 1967.
- 3 — EAGLE, J. F.; BARRETT, G. S. "Congenital deficiency of abdominal musculature with associated genitourinary abnormalities: a syndrome". *Pediatrics*. 6: 721-736. 1950.
- 4 — FRANK, D. J.; DEVAUX, W. D.; PERKINS, J. R.; PERRIN, E. V. "Fetal ascites and cytomegalic inclusion disease". *Am. J. Dis. Child.* 112: 604-607. 1966.
- 5 — GELLIS, S. S.; FEINGOLD, M. "Congenital absence of abdominal musculature (prune belly)". *Am. J. Dis. Child.* 109: 571-572. 1965.
- 6 — GELLIS, S. S.; FEINGOLD, M. "Poland's syndactyly". *Am. J. Dis. Child.* 110: 85-86. 1965.
- 7 — KING, R. L.; TUCKER, A. S.; PERSKY, L. "Congenital hypoplasia of the abdominal muscles and associated genitourinary tract abnormalities". *Radiology*. 77: 228-236. 1961.
- 8 — METRICK, S.; BROWN, R. H.; ROSEMBLUM, A. "Congenital absence of the abdominal musculature and associated anomalies". *Pediatrics*. 19: 1043-1052. 1967.
- 9 — NORTH, A. F.; ELDREDGE, D. M.; TALPEY, W. B. "Abdominal distention at birth". *Am. J. Dis. Child.* 111: 613-619. 1966.
- 10 — OBRINSKY, W. "Agenesis of abdominal muscles with associated malformation of the genitourinary tract". *Am. J. Dis. Child.* 77: 362-373. 1949.
- 11 — SILVERMAN, F. N.; HUANG, N. "Congenital absence of the abdominal muscles". *Amer. J. Dis. Child* 80: 91-124. 1950.

"Como ya lo dice su nombre... la Universidad quiere ser un totum, el todo, lo omnicomprendivo; esto es, pretende representar la universitas del saber y la cultura".

Max Scheler

"Universidad y universidad popular".