



Defectes Del Tracte Uretral A Propòsit D'un Cas

Clara Sanromà i Salvà; Julia Irigoyen López; Diego Meza Mejía; María Del Pilar Duarte Maldonado; José Manuel Marqueta Sánchez; Eva María Vicedo Madrazo

Unitat D'infància i Dona – Hospital De Palamós



CAS CLÍNIC (I)

Gestant de 27 anys, primigesta, originaria de Cuba.

No antecedents familiars d'interès.

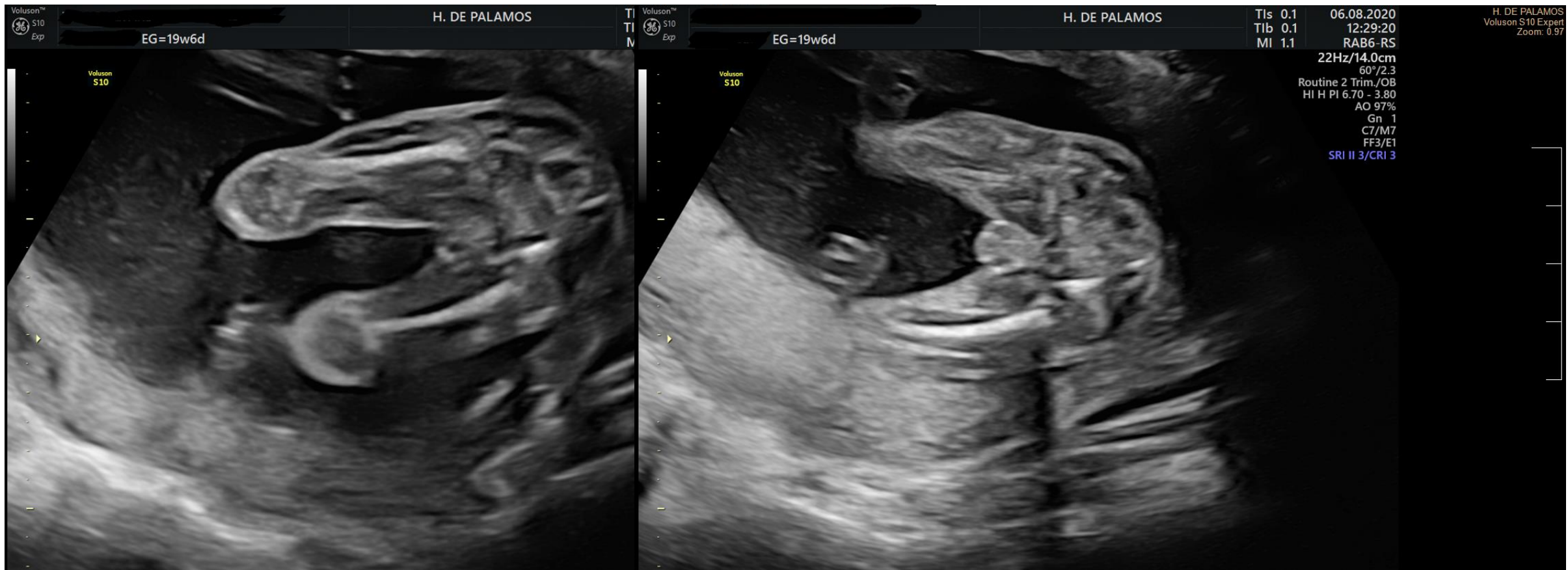
Antecedents personals: fumadora ocasional (cessió durant gestació) i apendicectomia.

Ecografia a les 13 setmanes dins la normalitat:

- TN 1.48mm
- Baix risc en cribratge combinat ($T21 > 1/10000$ i $T13/18 > 1/100000$)
- Baix risc en cribratge de preclàmpsia precoç (1/752)

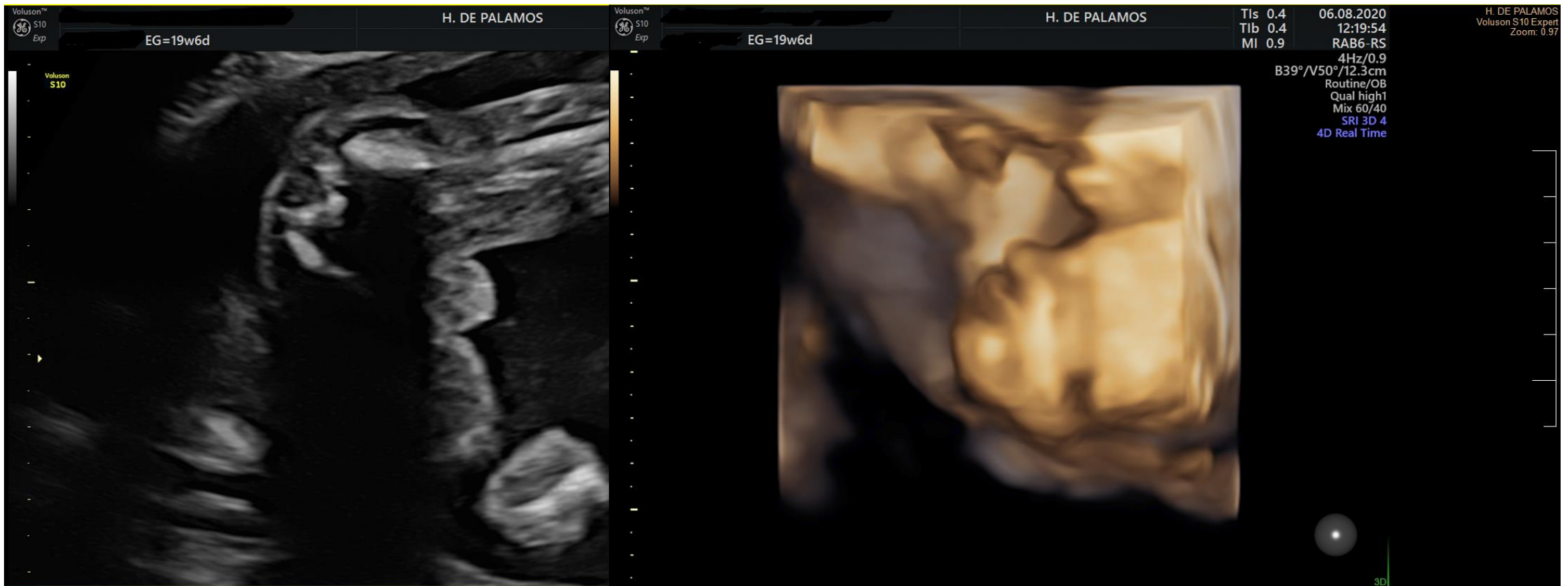


CAS CLÍNIC: ecografia morfològica





CAS CLÍNIC: ecografia morfològica





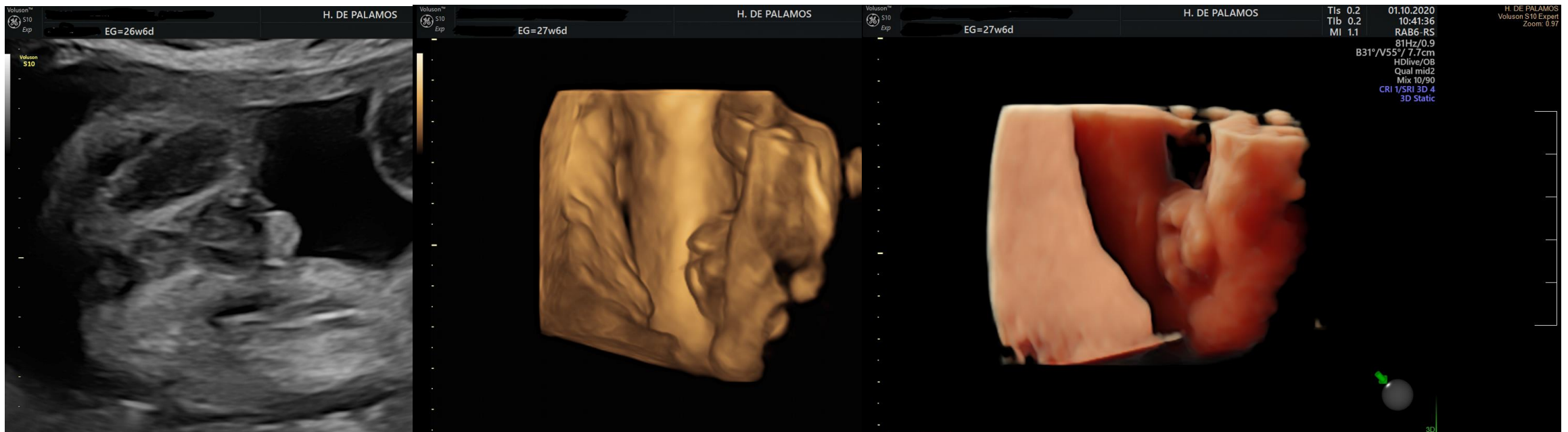
CAS CLÍNIC: ecografies (I)

26.6-27.6 setmanes

Genitals Ambigus

PEG vs CIR (segons femení o masculí, P2 o P5)
amb Dopplers normals

NIPT: 2 còpies de 13, 18 i 21 i presència de XY





CAS CLÍNIC: ecografies (II)

28.6 setmanes

Sospita d'hipospàdies i
PEG

Amniocentesis

QF-array i estudi genètic de la disgenesia/agenesia
gonadal per seqüenciació massiva (NSG)

Normals

30 i 32 setmanes





CAS CLÍNIC: ecografies (III)

34 setmanes



36.6 setmanes





CAS CLÍNIC: naixement

- Inducció del part per gestació cronològicament perllongada a les 41 setmanes.
- Cesària per sospita de pèrdua de benestar fetal.
- Neix nadó masculí, 3110g (P10), Apgar 9/10/10, pHa 7.25.
- En l'exploració física es revela hipospàdies sever amb el meat uretral penoescrotal, penis de 1.5cm i escrot bífid amb els 2 testicles a bossa.





CAS CLÍNIC: primers 2 mesos de vida

- Analítica hormonal: normal.
- ECO abdominal: normal.
- Hispospàdies penoescrotal associat a micropenis (< 2.5 DE).
- En tractament amb testosterona per estimular elongació peneana prèviament a la cirurgia.





HIPOSPÀDIES (I)

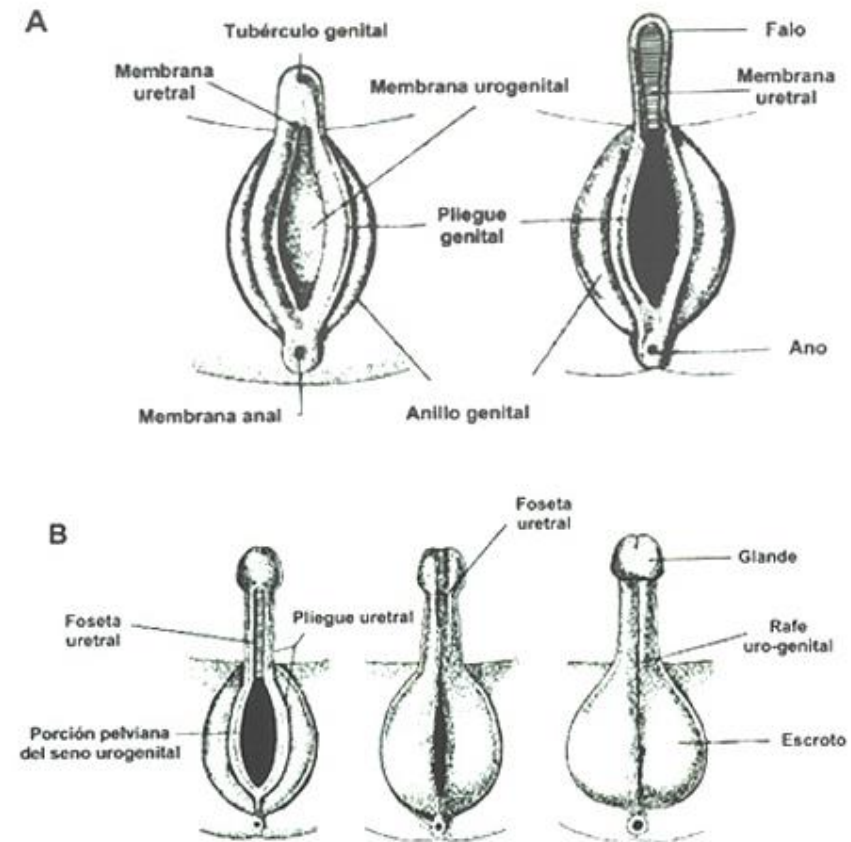
Deformitat urogenital masculina més comuna.

Diagnòstic sovint és després de néixer.

Defecte embriològic en el tancament del solc uretral, fusió incompleta dels plecs uretrals, causant un tracte uretral ectòpic.

Prevalença del 0.2-4.1 / 1000 naixements vius.

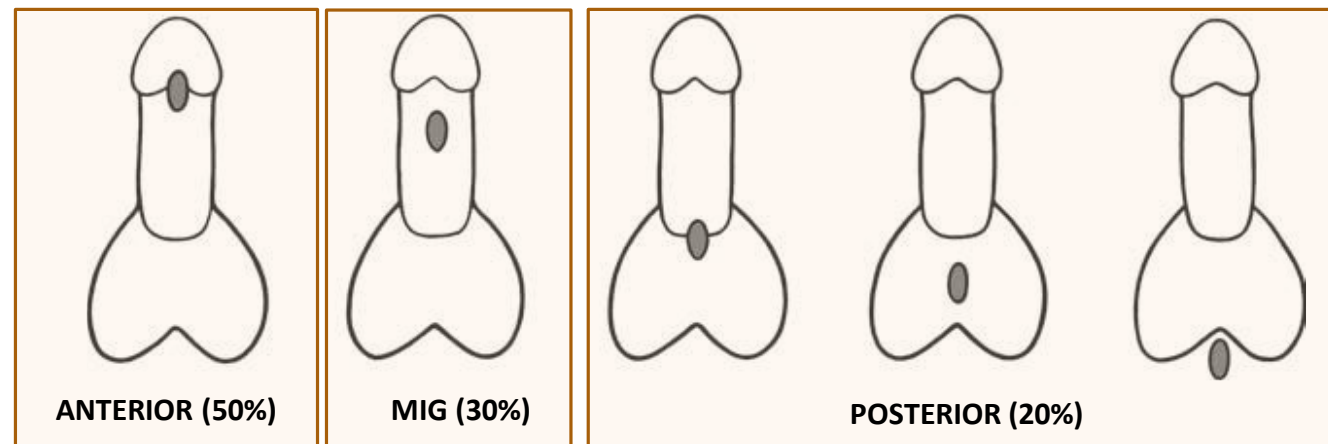
Etiologia desconeguda: multifactorial
(mecanismes endocrins, genètics i ambientals).





HIPOSPÀDIES (II)

- Classificació segons la localització anòmala del meat:



Avaluació
genètica en tots
els casos
d'hipospàdies

- Majoritàriament es sol presentar de forma aïllada.

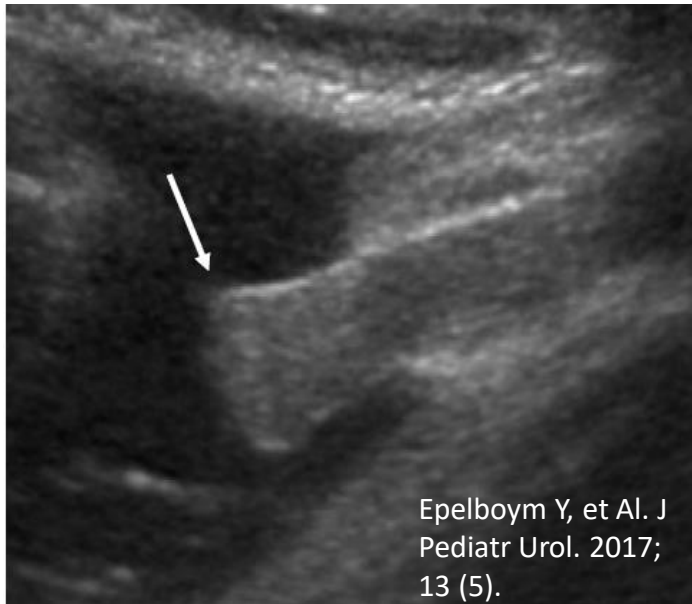
Però fins a un 40% del casos poden associar-se a:

- alteracions urogenitals (criptorquídia i hernies inguinals en un 7-10%)
- alteracions extraurogenitals (defectes congènits cardíacs, fissura palatina, defectes del tub neural o anomalies anorectals).
- síndromes genètics: XXY, XXXXY, T13, T18, triploïdies, síndrome de Fraser, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, entre altres.



TROBALLES ECOGRÀFIQUES (I)

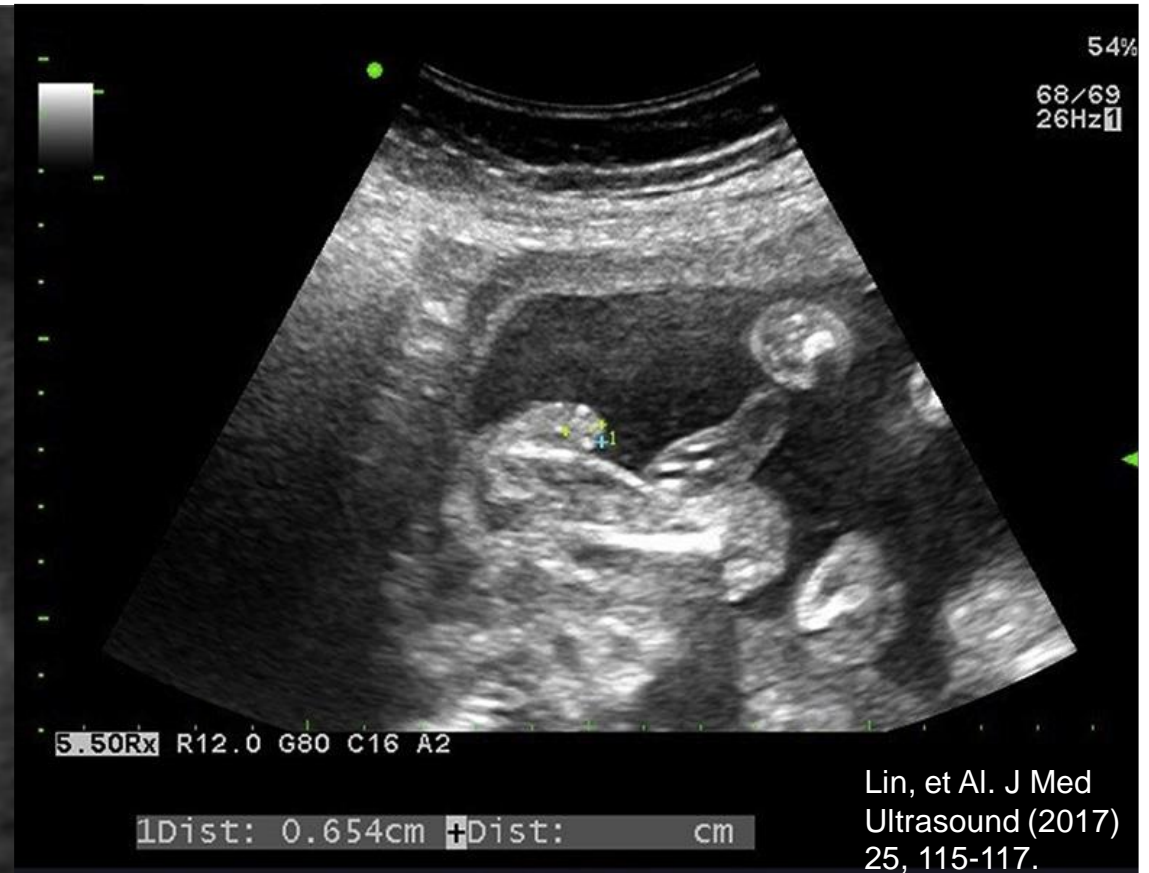
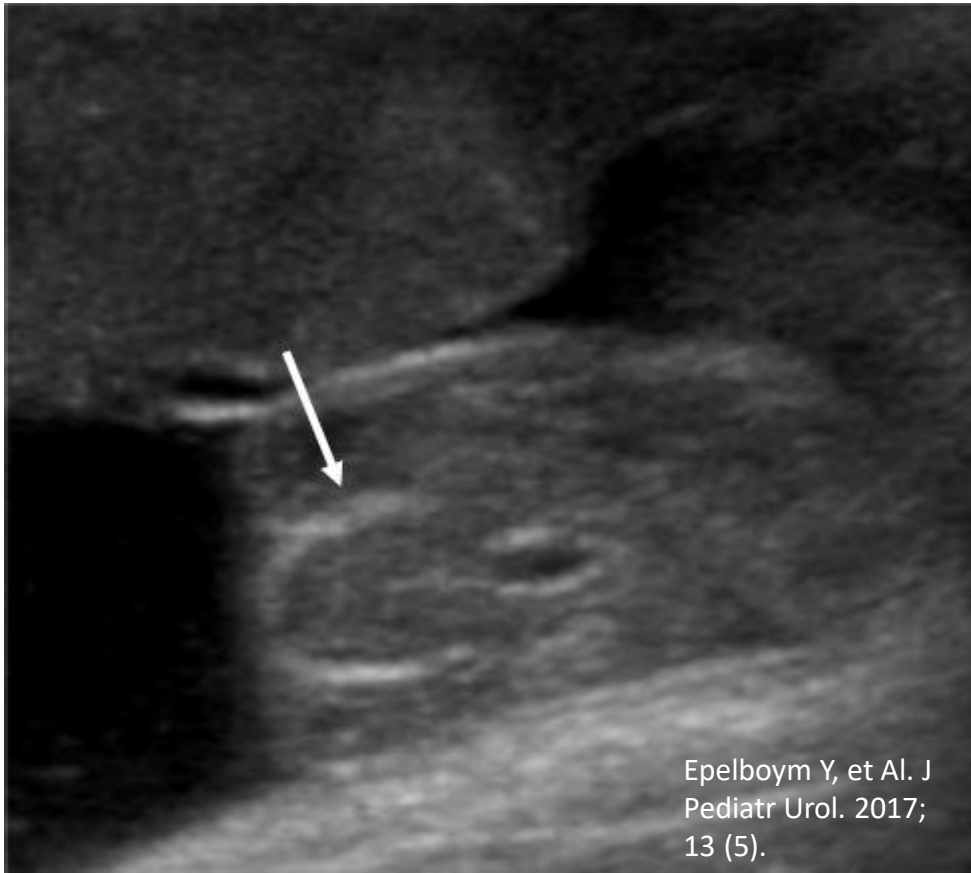
1. Alteració de la morfologia distal del penis.





TROBALLES ECOGRÀFIQUES (II)

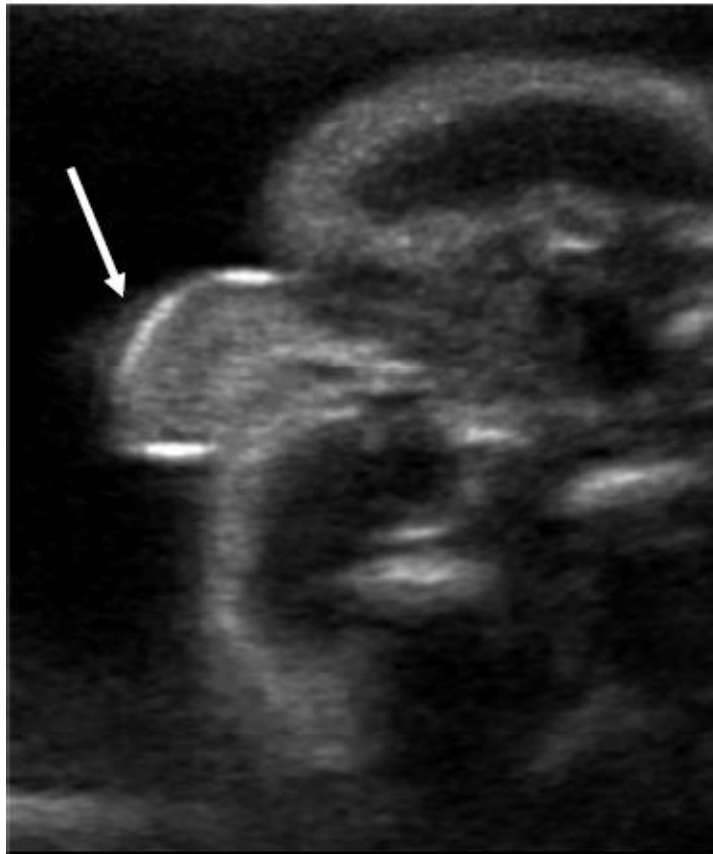
2. Escurçament del penis.





TROBALLES ECOGRÀFIQUES (III)

3. Encorbament ventral del penis posicionant-se entre els dos plecs escrotals.



Epelboym Y, et Al. J
Pediatr Urol. 2017;
13 (5).



Devesa, et Al.
Prenat. Diagn.
1998: 18: 779-788.



TROBALLES ECOGRÀFIQUES (IV)

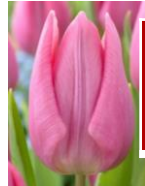
4. Flux urinari anòmal, en sentit ventral al penis.



*Devesa, et AL. Prenat.
Diagn. 1998: 18: 779-788.*

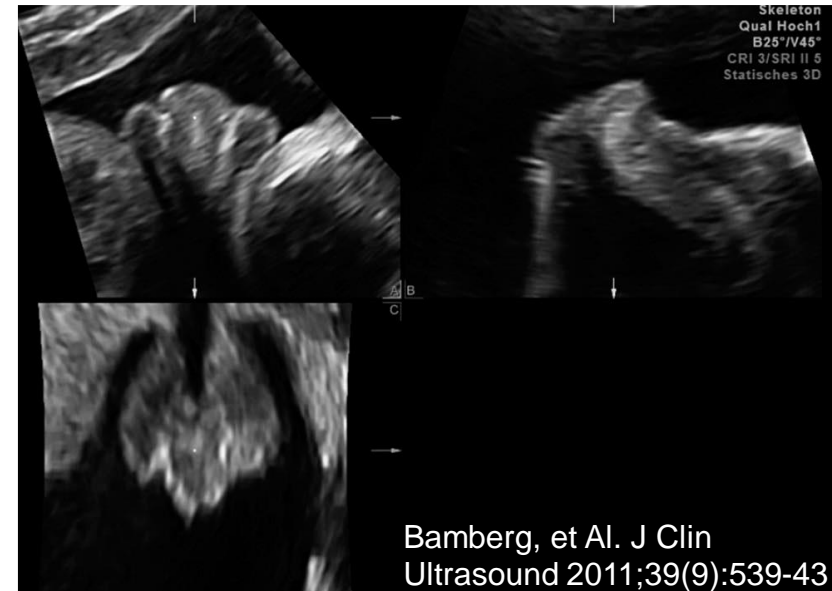
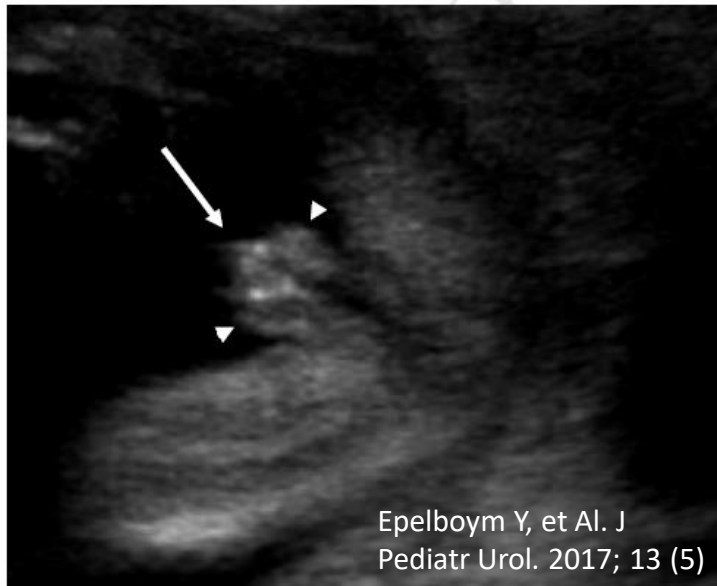


TROBALLES ECOGRÀFIQUES (V)



Signe del tulipà

Curvatura severa del penis orientant-se ventralment entre els plecs cutanis laterals d'un escrot bífid



Principal diagnòstic diferencial

Hiperplàsia adrenal congènita
(cliteromegalia)

Si dubtes: test de DNA fetal o
prova invasiva



CONCLUSIONS

- Davant de genitals ambigus, cal pensar com a diagnòstic diferencial en un hipospàdies.
- Sospitar ecogràficament davant d'alteració morfologia distal, escurçament i encorbament del penis i flux urinari anòmal.
- El signe del tulipà es troba en hipospàdies severes; pot ajudar a distingir d'altres genitals ambigus.
- Malgrat que els US en 2D són el *gold Standard*, en 3D i 4D poden proporcionar majors detalls.
- Per l'alta taxa d'associació genètica, cal fer sempre estudi genètic.
- El tractament sempre és quirúrgic; l'hormonal pot ajudar a la cirurgia.



BIBLIOGRAFIA

- Bamberg, Brauer, Degenhardt, Szekessy and Henrick. **Prenatal two- and three-dimensional imaging in two cases of severe penoscrotal hypospadias.** J Clin Ultrasound. 2011;39(9):539-43.
- Çayan F and Çayan S. **Prenatal diagnosis of penoscrotal hypospadias and review of the literature.** Turk J Urol. 2013 Jun;39(2):116-8.
- Wong YS, Tam YH, Pang KKY, Yau HC. **Incidence and diagnoses of disorders of sex development in proximal hypospadias.** J Pediatr Surg. 2018 Dec;53(12):2498-2501.
- Van der Horst HJ, de Wall LL. **Hypospadias, all there is to know.** Eur J Pediatr. 2017 Apr;176(4):435-441.
- Rowe CK, Adam MP, Ahn JJ, Merguerian PA, Shnorhavorian M. **Yield of modern genetic evaluation for patients with proximal hypospadias and descended gonads.** J Pediatr Urol. 2019 Oct;15(5):527.e1-527.e6.
- Kalfa N, Philibert P, Sultan C. **Is hypospadias a genetic, endocrine or environmental disease, or still an unexplained malformation?** Int J Androl. 2009 Jun;32(3):187-97
- Baskin LS and Ebbers. **Hypospadias: anatomy, etiology, and technique.** J Pediatr Surg. 2006 Mar;41(3):463-72.
- Baskin LS. **Hypospadias and urethral development.** J Urol. 2000 Mar;163(3):951-6.
- Devesa R, Muñoz A, Torrents M, Comas C, Carrera JM. **Prenatal diagnosis of isolated hypospadias.** Prenat Diagn. 1998 Aug;18(8):779-88.
- Sides D, Goldstein RB, Baskin L, Kleiner BC. **Prenatal diagnosis of hypospadias.** J Ultrasound Med. 1996 Nov;15(11):741-6.



Defectes Del Tracte Uretral A Propòsit D'un Cas

Clara Sanromà i Salvà; Julia Irigoyen López; Diego Meza Mejía; María Del Pilar Duarte Maldonado; José Manuel Marqueta Sánchez; Eva María Vicedo Madrazo

Unitat D'infància i Dona – Hospital De Palamós