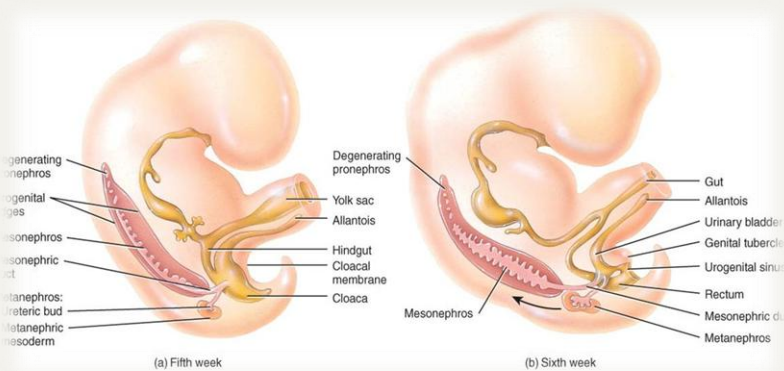


Extròfia vesical: a propòsit d'un cas

*G Ballber, C Henere, A Rodríguez, E Garcia, A lives
Consorci Sanitari de Terrassa*



Cas Clínic

Dona de 40 anys

Antecedents patològics:

- No al·lèrgies medicamentoses. No hàbits tòxics.
- Sense antecedents mèdico-quirúrgics.

Antecedents ginecoobstètrics:

- Paritat 1001 (gestació de curs normal; part eutòcic).

Gestació actual baix risc:

- **Analit 1ºT:** Hb: 13.4 Hcto: 40 Plaq: 225. O'Sullivan: Normal 6.95.
- **Serologies:** Rubeola: Inmune, Toxop, Lues, HbsAg i HIV: Negatives.
- **GS:** A Positiu



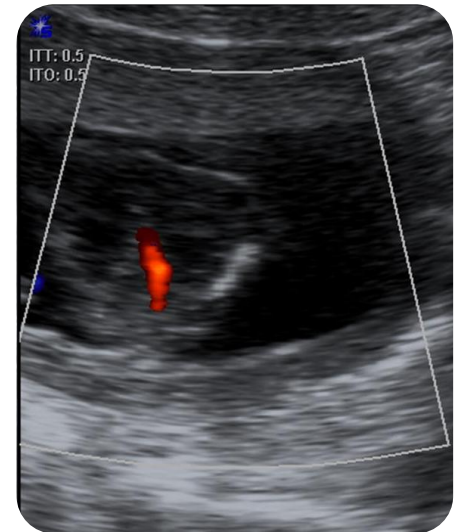
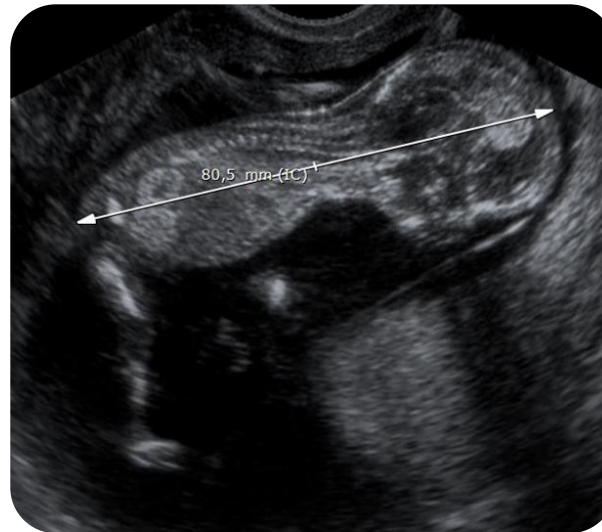
Ecografia primer trimestre

Setmanes per DUR: 12.6 sg

Setmanes per ECO: 13.6 sg

Triple Screening BQ:

Baix risc: 1/1644 Sd Down 1/56649 Sd Edwards



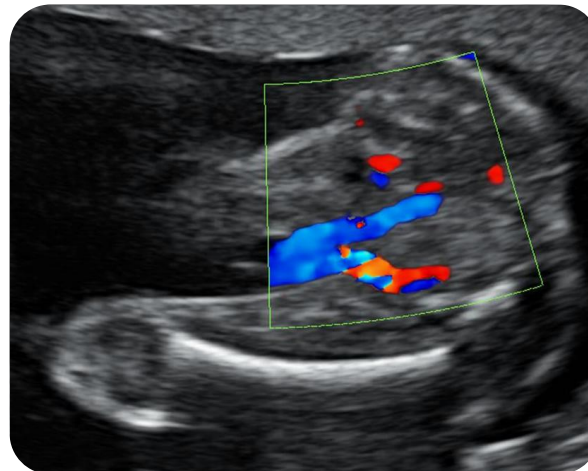
Ecografia segon trimestre



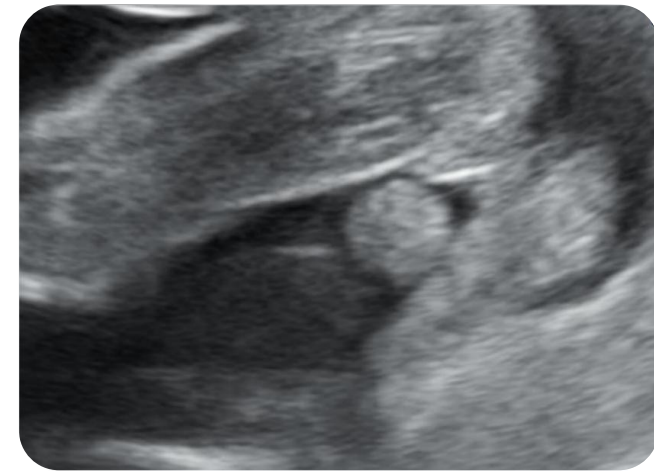
Setmanes per ECO: 22,1 sg



Paret abdominal normal a nivell de la inserció de cordó



Visualització de les artèries umbilicals
No visualització de bufeta



Massa infraumbilical

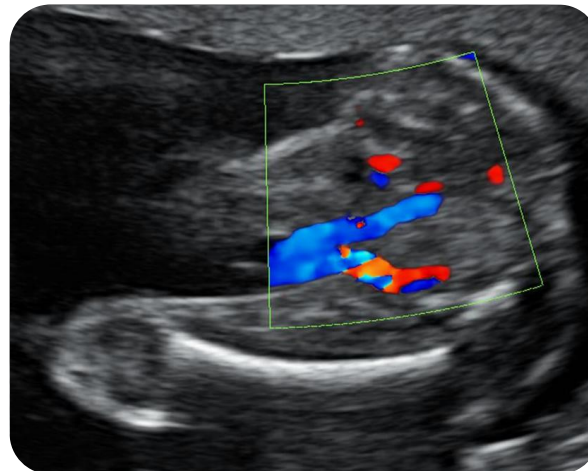
Ecografia segon trimestre



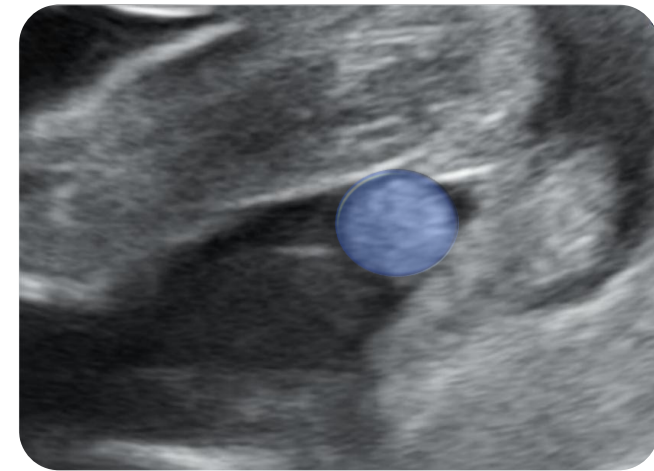
Setmanes per ECO: 22,1 sg



Paret abdominal normal a nivell de la inserció de cordó



Visualització de les artèries umbilicals
No visualització de bufeta

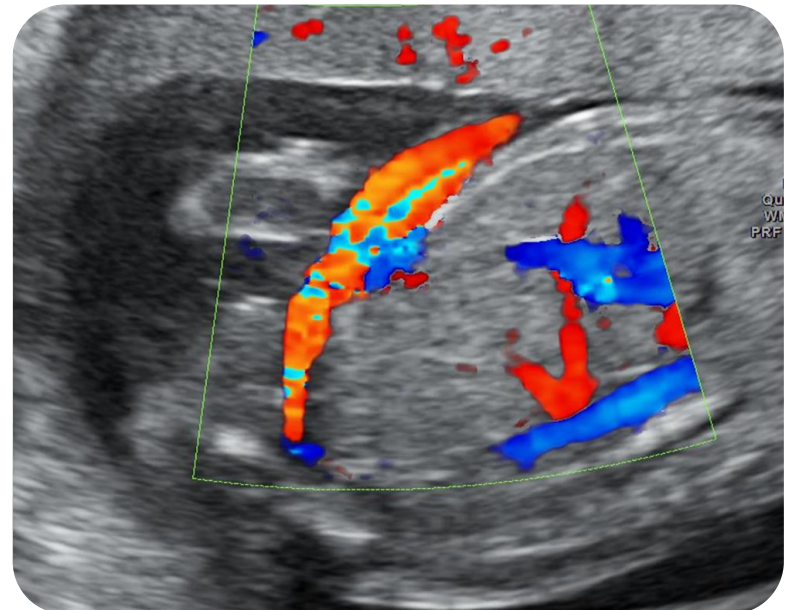


Massa infraumbilical

Ecografia segon trimestre



Massa infraumbilical

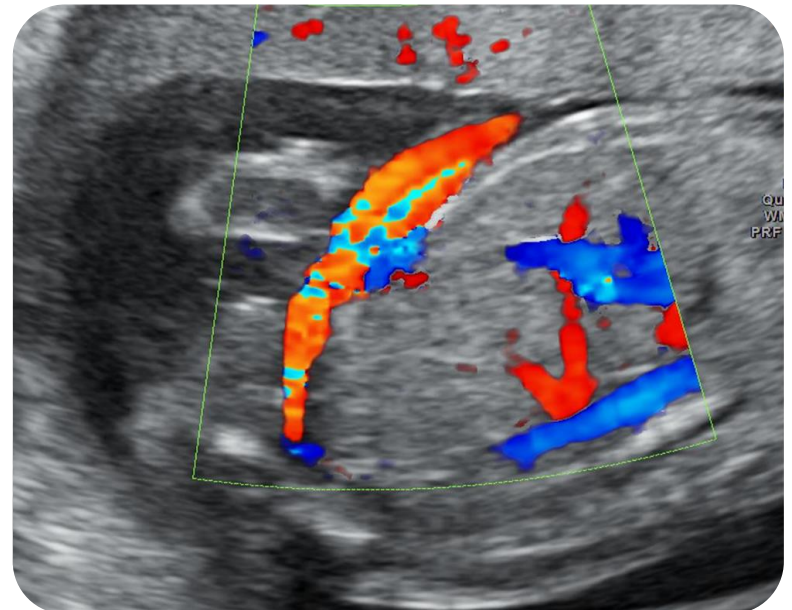


Inserció baixa del cordó umbilical

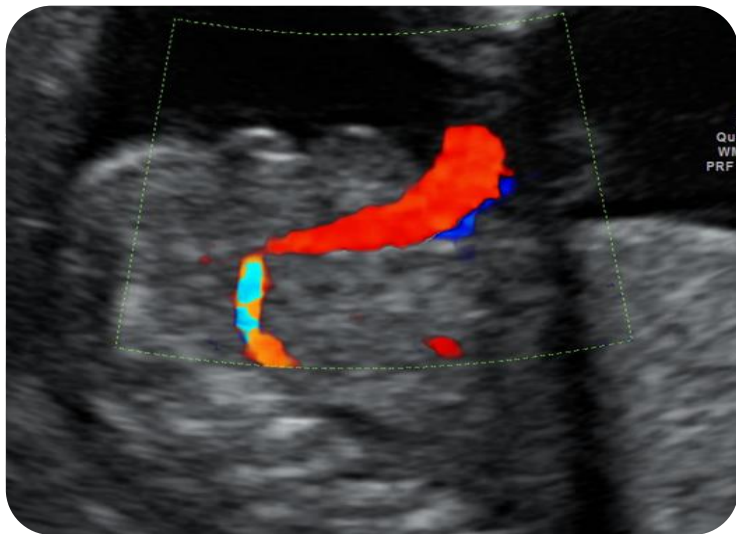
Ecografia segon trimestre



Massa infraumbilical



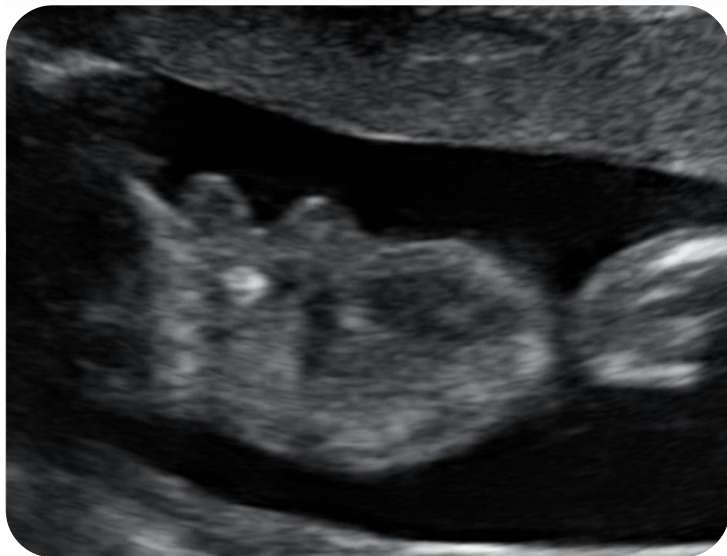
Inserció baixa del cordó umbilical



Inserció baixa del cordó umbilical



Massa abdominal infraumbilical



Genitals externs ambigus



Diagnòstic diferencial



No visualització de bufeta urinària

- Urèters bilaterals ectòpics
- Agenèsia renal bilateral
- Ronyons displàsics multiquístics
- Malaltia renal poliquística infantil
- Extròfia vesical
- Extròfia cloacal
- Insuficiència placentària greu
- Síndrome de transfusió fetofetal (fetus donant)

Morfologia renal alterada i líquid amniòtic alterat

Massa abdominal

Normal

Defecte a la dreta del cordó

Gastrosquisi



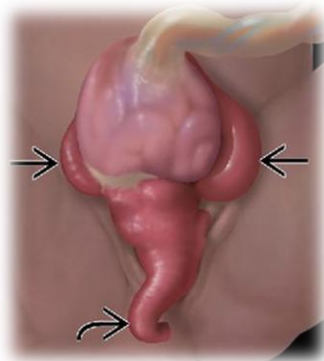
Visualització de bufeta normal
Defecte no cobert

Defecte inferior a la inserció del cordó i no extrusió intestinal

Extròfia vesical

Defecte abdominal baix, no visualització de bufeta, herniació intestí, atrèsia anal

Extròfia cloacal



Inserció de cordó a una membrana que engloba al defecte

Omfalocèle



Visualització de bufeta normal

Defecte alt que pot incloure alteracions en la inserció del cordó

Pentalogia de Cantrell

No distribució anatòmica definida i fetus en posició fixe

Bandes amniòtiques

Body stalk anomaly

Inserció del cordó umbilical a la paret abdominal

Anormal

Orientació diagnòstica

Exploració ecogràfica compatible amb **EXTROFIA VESICAL**.

Es realitza **estudi genètic** en líquid amniòtic: cariotip 46 XX i *arrays* normals.

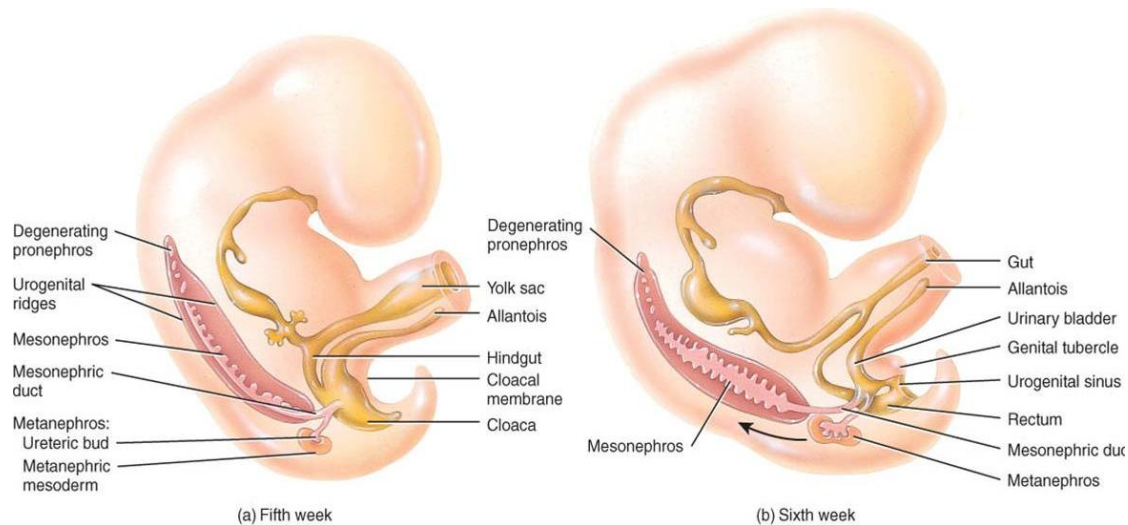
S'informa a la pacient sobre la malformació i pronòstic.

Sol·liciten Interrupció Legal de l'Embaràs.

Extrofia vesical - Introducció

- **Incidència:** 1/25000 - 1/50000 nascuts vius
- No sempre es pot realitzar el diagnòstic de manera prenatal
- *Ratio* sexe masculí : femení → **2.8:1**
- No associat a aneuploïdies
- Baix risc de recurrència
- Gravetat variable:
 - La forma lleu s'associa a extrofia de la uretra i de l' esfínter extern
 - La forma greu s'associa a diàstasis ampla de la sínfisis del pubis i defectes genitals

Extrofia vesical – Embriologia



Error en la migració de les cèl·lules mesenquimals entre l'ectoderm de l'abdomen i la cloaca a la 4a setmana de gestació

Extrofia vesical – Diagnòstic ecogràfic

- No visualització de la bufeta
- Presència de massa a la part baixa de la paret umbilical
- Inserció baixa del cordó umbilical
- Diàstasis de crestes ilíaques
- Genitals externs ambigus

Dificultat en el diagnòstic:

- No tots els signes ecogràfics estan sempre presents
- Quists intraabdominals baixos poden simular una bufeta normal
 - Inflamació crònica

Pronòstic

- ***Morbiditat elevada***: problemes d'incontinència urinària i fertilitat
- Es precisen de ***múltiples cirurgies*** reparadores
- ***Complicacions*** a llarg termini:
 - Prolapse vesical, infeccions urinàries recurrents, càlculs vesicals
 - Homes: penis de petita mida o bífid, no descens de testes, afectació del desenvolupament psicosexual i infertilitat.
 - Dones: clítoris bífid, úter didelf, vagina duplicada. No obstant, poc freqüent.

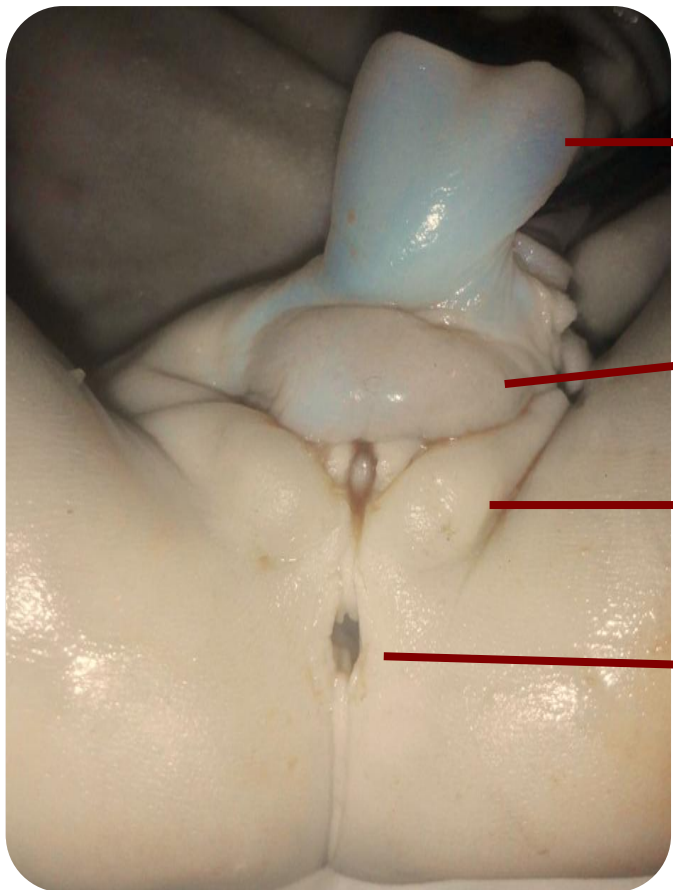
Necròpsia fetal



Necròpsia fetal



Necròpsia fetal



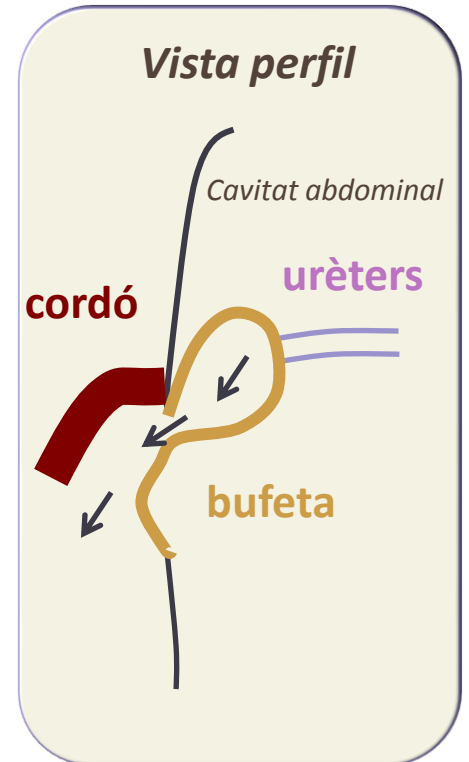
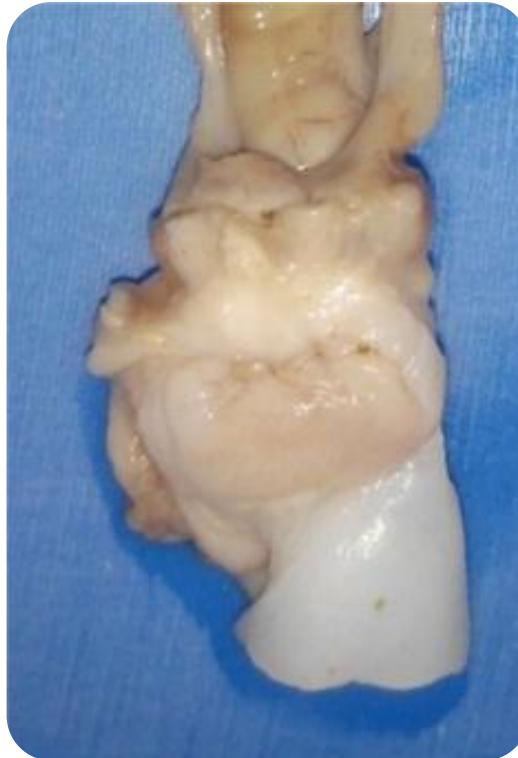
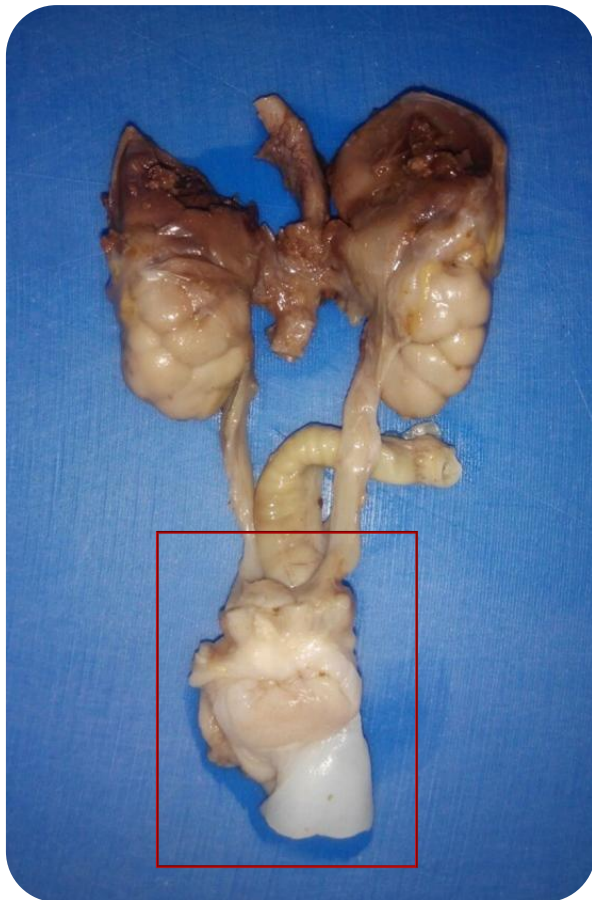
Cordó umbilical

Bufeta

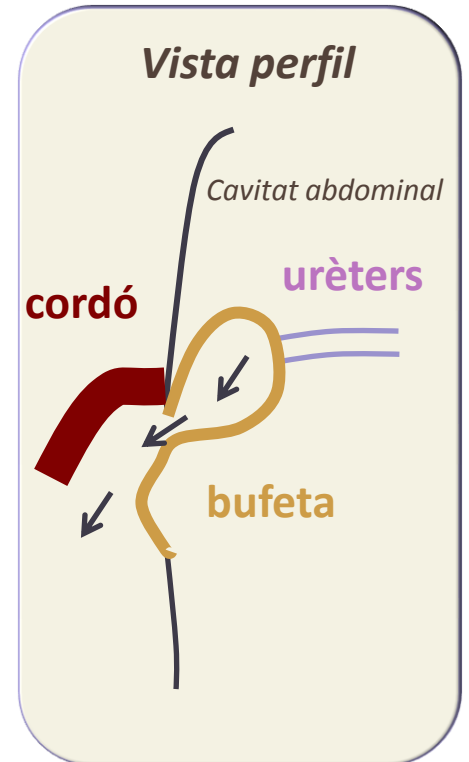
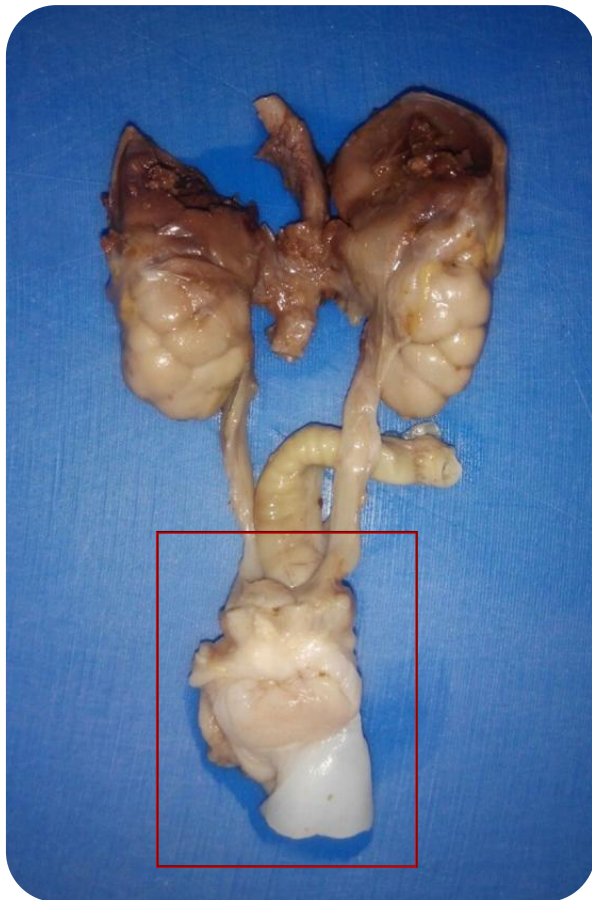
Genitals externs ambigus

Anus

Necròpsia fetal



Necròpsia fetal



Imatges radiològiques del fetus



Conclusions

SIGNES DE SOSPITA:

- **NO IDENTIFICACIÓ DE BUFETA** (DD imatges quístiques) (Doppler)
- Líquid amniòtic normal
- Morfologia renal normal
- Massa abdominal subumbilical/membrana irregular (pla sagital)
- Inserció de cordó umbilical a paret abdominal normal

Bibliografia

1. *Pakdaman R, Woodward PJ, Kennedy A.* Complex Abdominal Wall Defects: Appearances at Prenatal Imagins. *RadioGraphics* 2015; 35: 636-649
2. *Slachetka K, Lorelei L.* Prenatal Diagnosis of Bladder exstrophy. *Journal of Diagnostic Medical Sonography* 2014, Vol 30 (2) 88-91
3. *Clayton DB, Brock JW.* Prenatal Ultrasound and Urological Anomalies.
4. *Yiee J, Wilcox D.* Abnormalities of the fetal bladder. *Seminars in Fetal&Neonatal Medicine* (2008) 13, 164-170.
5. *Prefumo F, Izzzi C.* Fetal abdominal wall defects. *Best Practice&Research Clinical Obstetrics and Gynaecology* 28 (2014) 391-402.
6. *Goldstein I, Shalev E, Nisman D.* The dilemma of prenatal diagnosis of bladder exstrophy: a case report and a review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 357 – 359
7. *Uludag S, Guralp O, Akbas M, Aydin Y, Sen C, Uludag S.* Bladder Exstrophy.. *Fetal and Pediatric Pathology.* (2012), Vol 31
8. *Lee E-H, Shim JY.* New sonographic finding for the prenatal diagnosis of bladder exstrophy: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 498-500