

ALGUNAS CONSIDERACIONES ACTUALES ACERCA DE LAS MALFORMACIONES DEL SISTEMA GENITURINARIO

Autores:

Alexi, Domínguez Fabars ¹, Irina, Guzmán Sancho ¹, Odalys Mayra, Boudet Cutié ¹, Vivian de la Caridad, Queralta Mazar ², Idelvis, Quintana Polanco ³

¹ Embriología, Departamento Ciencias Básicas Biomédicas No1, ² Anatomía, Departamento Ciencias Básicas Biomédicas No1, ³ Histología, Departamento Ciencias Básicas Biomédicas No1 Facultad de Medicina No1, Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba, Provincia Santiago de Cuba, Cuba.

aadominguez@infomed.sld.cu

Resumen

Introducción: Defectos congénitos, malformaciones congénitas y anomalías congénitas son sinónimos que se utilizan para describir trastornos estructurales, de la conducta, funcionales y metabólicos que se encuentran desde el momento del nacimiento. Estas son producidas por agentes teratógenos, tales como, infecciosos, químicos, físicos y androgénicos. Los trastornos congénitos son la causa principal de mortalidad infantil. Las malformaciones urogenitales, son aquellas alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina sistema urogenital, debido a factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas.

Materiales y métodos: Se realizó una recopilación de la información utilizando dos tipos de fuentes: material escrito y material online. Se revisaron un total de 15 bibliografías y se realizó un análisis y síntesis de la información de los contenidos que más aportaron.

Objetivo: Describir lagunas consideraciones acerca de las malformaciones genitourinarias

Desarrollo: Se describieron las afecciones por separado, las del sistema renal, y las del sistema genital.

Conclusiones: Se determinó, que las malformaciones urogenitales, constituyen una de las alteraciones más frecuentes a nivel mundial, no son causa frecuente de mortalidad. En nuestro país, las variables se comportan de igual manera. Las afecciones del sistema renal, son más frecuentes que las del sistema genital.

Introducción

La embriogénesis humana es el complejo proceso generativo que conduce a la formación del organismo pluricelular. Durante este proceso, pueden ocurrir disímiles alteraciones, que traen como resultado la presencia de anomalías en el organismo definitivo. Dentro de estas se hallan las malformaciones, anomalías, deformaciones, interrupción, la displasia, la detención del desarrollo, así como los diferentes tipos de trastornos genéticos. ⁽¹⁾

Defectos congénitos, malformaciones congénitas y anomalías congénitas son sinónimos que se utilizan para describir estos trastornos estructurales, de la conducta, funcionales y metabólicos que ya se encuentran desde el momento del nacimiento. Teratología (del griego teratos, monstruo) es la ciencia que estudia estos trastornos. En un 2 a un 3% de los nacidos vivos se encuentran anomalías estructurales importantes y otro porcentaje igual adicional se reconoce en niños al llegar a los cinco años, lo que hace un total del 4 al 6%.

Los trastornos congénitos son la causa principal de mortalidad infantil, lo que representa aproximadamente el 21 % de todas las muertes infantiles. Ocupan el quinto lugar como causa de muerte potencial antes de los 65 años y es un factor que contribuye de manera significativa a la discapacidad. No tienen carácter discriminatorio, puesto que las tasas de mortalidad, así como las de morbilidad por trastornos congénitos son iguales para asiáticos, africanos, norteamericanos, latinoamericanos, blancos e indígenas. ^{(1) (2)}

Las malformaciones urogenitales, son aquellas alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina sistema urogenital, debido a factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas. ⁽³⁾

Las malformaciones urogenitales, ocupan el tercer puesto de entre las malformaciones congénitas y afectan del 3-4% de toda la población mundial, asimismo, no constituyen una de las principales causas de muerte en el mundo, ni mucho menos, en Cuba, a pesar de que, en 2018, se presentaron 2 casos de mortalidad, por afectación de las malformaciones urogenitales. En el caso de América Latina y el Caribe, Colombia, constituye el país más afectado por las malformaciones urogenitales, pero aun así, hay el continente europeo sigue siendo el más afectado, encontrándose ente los principales factores de riesgo, el bajo peso al nacer, así como la afección durante el embarazo por agentes androgénicos. ⁽⁴⁾⁽⁵⁾

Si bien el diagnóstico suele realizarse por ecografía fetal, muchas veces este ocurre de forma fortuita durante la edad adulta mediante la realización de un ultrasonido o en la práctica de la autopsia. Aunque por lo general son asintomáticas, algunas pueden manifestarse a través de: infecciones del tracto urinario, formación de litiasis, diversas patologías obstructivas del tracto urinario e incluso el síndrome de hipertensión arterial. Pueden estar asociadas a malformaciones de otros órganos y formar parte de síndromes polimalformativos 4 como el Síndrome de Turner o el Síndrome de Potter. ⁽³⁾

Objetivo: Describir algunas consideraciones acerca de las malformaciones genitourinarias

Desarrollo.

Para desarrollar este tema, se describirán las afecciones por separado, las del sistema renal, y las del sistema genital.

Sistema Renal.

Se reconoce a las malformaciones de vías urinarias (MVU) como el grupo de alteraciones adquiridas desde el desarrollo embrionario, que ocurren en la octava semana de la gestación, donde surge la yema ureteral derivada del conducto mesonéfrico de Wolf, penetrando el blastema metanéfrico para el desarrollo renal; ocasionando alteración morfológica y funcional del tracto urinario, que comprende tanto riñones, uréteres, vejiga y uretra, afectando de forma uni o bilateral; provocando estasis de la orina con alta asociación de infección de vías urinarias, así como secundariamente lesión renal progresiva. ⁽⁶⁾

A continuación, se describen las más conocidas.

1. Riñón lobulado: se caracteriza por conservar la disposición lobulada fetal. No altera la función renal.
2. Enfermedades quísticas del riñón: este está sujeto a la formación de quistes, solitarios o múltiples, unilateral o bilaterales. Muchos son congénitos, pero sus causas son muy debatidas.
3. Enfermedad renal poliquística: es un trastorno hereditario que se caracteriza por numerosos quistes de origen epitelial, situados en el parénquima renal, llenos de líquido (orina), y que lleva a la pérdida de la función y a la insuficiencia renal; puede provocar la muerte de no ser trasplantado el riñón. Las mayores dificultades surgen durante el estudio de la enfermedad por:
 - a) Variaciones en la terminología.
 - b) La coexistencia de lesiones hepáticas.

c) Variaciones en la expresión de la enfermedad: el tipo infantil es recesivo (un gen en el cromosoma 6), el tipo adulto es dominante (al menos dos genes, cromosomas 4 y 16). Los quistes están presentes en los riñones antes del final del primer trimestre, los cuales crecen lentamente hasta destruir el tejido funcional. La teoría de la no unión de las nefronas con los tubos colectores de la yema ureteral, y el agrandamiento quístico subsecuente de las nefronas ciegas es discutida, a causa de que la anomalía surge después de la diferenciación del metanefros. Otras teorías incluyen la persistencia de nefronas rudimentarias, hiperplasia de los tubos colectores y desarrollo inadecuado de túbulo colectores. ⁽⁷⁾

4. Agenesia renal: generalmente se produce por insuficiencia en la formación o, desaparición temprana de la yema ureteral. Otras propuestas incluyen insuficiencia del brote para hacer contacto con el blastema metanéfrico, ausencia del blastema o regresión del brote ureteral. Las malformaciones urogenitales congénitas, tales como la agenesia renal, se acompañan con frecuencia de malformaciones de los oídos externos. La agenesia renal bilateral se asocia con frecuencia a la disminución de líquido amniótico (oligohidramnios). En ocasiones, incluye la no separación de las extremidades inferiores. También podría deberse a una falla en el desarrollo del divertículo metanéfrico ó su degeneración temprana. La agenesia bilateral es incompatible con la vida posnatal. La agenesia lateral (izquierda o derecha) se presenta con una frecuencia de 1:1000 y la bilateral con frecuencia de 0.3:1000. 5. La duplicación parcial o completa del uréter: se produce por bifurcación temprana del brote ureteral. En este caso, el tejido metanéfrico se puede dividir en dos partes, cada una de las cuales posee pelvis renal y uréter propios. Sin embargo, lo más frecuente es que las dos porciones presenten varios lóbulos comunes, como consecuencia de que se entremezclan los túbulo colectores.

En algunos casos, poco frecuentes, un uréter desemboca en la vejiga mientras que el otro es ectópico y penetra en la vagina, la uretra o el vestíbulo. Esta anomalía se explica por la formación de dos brotes ureterales; uno de estos suele tener posición normal; en tanto que el anormal se desplaza hacia abajo junto con el conducto mesonéfrico; y esa es la causa de su desembocadura baja anormal en la vejiga, la uretra o la región del epidídimo. ⁽⁶⁾

6. Rotación anormal de los riñones: Los riñones efectúan un proceso de traslación y rotación en el período comprendido entre la 6ta. y 9na. semana. Ascenden desde la pelvis, donde los hilios renales son ventrales, hasta el abdomen, en su pared posterior y por detrás del peritoneo, donde los hilios renales quedan enfrentados por la línea media debido a una rotación de 90 grados en sentido anteromedial. A esta migración se la llama 'ascenso relativo' y se debe al acelerado crecimiento de la porción del embrión caudal a los riñones.

Malformaciones por defectos en el proceso descrito son poco frecuentes. En estos casos, el hilio renal permanece con sus disposición embrionaria en el feto; es decir,

los riñones no rotan lo suficiente por lo que presentan el hilio hacia adelante. Podría suceder también una rotación excesiva por lo que éstos estarían hacia atrás. Las rotaciones anormales de los riñones se relacionan con frecuencia con riñones ectópicos.

7. Ectopia renal: se refiere a un riñón que no se encuentra en la fosa lumbar y que no es debido a tosis. Se produce a menudo por insuficiencia del ascenso y su modelo vascular corresponde al nivel de donde cesó este. Se describen dos formas frecuentes:

a) Riñón pélvico: durante el ascenso, los riñones atraviesan la bifurcación formada por las arterias umbilicales, pero, a veces, uno de estos no asciende, sino que permanece en la pelvis cerca de la arteria ilíaca primitiva.

b) Ectopia renal cruzada: se ha propuesto que un riñón se desplaza al lado contralateral y su uréter cruza el plano medio. A veces, el riñón ectópico y el normal se fusionan. La condición que provoca esta afección no está bien aclarada.

8. Riñón en herradura: a veces, ambos riñones se sitúan muy juntos, alrededor de la quinta semana, de manera que, al pasar por la bifurcación arterial, sus polos inferiores se fusionan y adoptan la forma de herradura. Se presenta con frecuencia de 1:600. ⁽⁹⁾

9. Orificios ureterales ectópicos: En el HOMBRE, se presentan con mayor frecuencia en el cuello vesical o en la porción prostática de la uretra, aunque también puede estar en el conducto deferente o en las vesículas seminales. En la MUJER, el orificio ureteral ectópico suele estar en el cuello vesical, uretra, vagina o en el vestíbulo de la vagina. La molestia más frecuente de ectopía ureteral es la incontinencia. Esta malformación se debe probablemente a una falta de incorporación de los uréteres a la parte posterior de la vejiga, causada por una incorporación, junto con el conducto mesonéfrico, en la porción caudal de la parte vesical del seno urogenital. Puesto que ésta porción del seno se transforma en la uretra prostática en el varón, y en la uretra completa en las mujeres, la localización habitual del orificio ureteral ectópico en cada sexo es comprensible. ⁽⁷⁾

10. Arterias renales accesorias: son comunes y representan la persistencia de vasos embrionarios que se formaron durante el ascenso de los riñones. Por lo general, estas arterias se originan en la aorta e ingresan en los polos superiores o inferiores del riñón; un vaso que pase, desde la aorta, al polo inferior del riñón, puede comprimir al uréter y causar distensión urinaria de la pelvis y los cálices (hidronefrosis). La hidronefrosis congénita, cualquiera que sea la causa, se puede tratar quirúrgicamente antes del nacimiento por drenaje, reintegrando al feto in útero.

11. Fístula uracal: es la persistencia de la permeabilidad de toda la porción intraembrionaria de la alantoides, puede fluir orina por el ombligo.

12. Quiste uracal: se produce cuando solo persiste una zona localizada de la alantoides, y la actividad secretora de su revestimiento da lugar a una dilatación quística.

13. Seno uracal: cuando persiste la luz, en la porción superior se forma el seno uracal, o puede ser en la porción inferior y comunicarse entonces con la vejiga, conocido como divertículo vesical.

14. Ureterocele: es una dilatación quística de la parte inferior del uréter, que se proyecta dentro de la cavidad vesical. Es secundaria a la obstrucción del orificio ureteral, la cual es probable sea causada por la persistencia de una membrana normalmente temporaria en la luz del uréter. ⁽⁹⁾

15. Hipospadias: se caracteriza por apertura de la uretra en la cara inferior del pene, el escroto o en el periné. Existe transmisión dominante en algunos casos y puede estar asociada con anormalidades cromosómicas. La hipospadia resulta de la insuficiencia de formación de los pliegues uretrales o de insuficiencia de su cierre distalmente. El surco resultante proviene del surco uretral primario (cutáneo ectodérmico), el cual no se ha profundizado todavía por el surco uretral secundario (endodermo de la placa uretral).

16. Epispadias: es una afección rara y más frecuente en varones. Se caracteriza por apertura de la uretra en el dorso del pene o a través de un clítoris bífido. En algunos casos, los huesos púbicos están separados y se produce incontinencia urinaria. Las epispadias y la extrofia vesical forman un espectro variable de anomalías. Se presenta en aproximadamente 1 en 120.000 hombres y 1 de cada 500.000 nacimientos de niñas.

17. Extrofia de la vejiga: Es una malformación muy poco frecuente (un caso de cada 10000 a 50000 nacimientos), y afecta principalmente a varones. Esta anomalía congénita se caracteriza por la exposición y protusión de pared posterior de la vejiga. La extrofia vesical está ocasionada por el cierre incompleto de la línea media en la parte inferior de la pared abdominal anterior, el defecto también afecta a la pared anterior de la vejiga. La epispadias es una característica constante en este tipo de defecto congénito, ya que el tracto urinario abierto se extiende por la cara dorsal del pene, y pasa por la vejiga hasta el ombligo. El defecto es causado por la falta de migración mesodérmica hacia el sitio de cierre final de la pared del cuerpo, en la región, entre el ombligo y el tubérculo genital, seguido por la rotura de la capa delgada de ectodermo. Esta anomalía es poco frecuente.

18. La extrofia cloacal: es un defecto de la pared corporal ventral más grave, en el cual está inhibida la migración del mesodermo hacia la línea media y el pliegue

caudal no avanza. Por esta razón la capa fina de ectodermo extendido se rompe. El defecto implica extrofia de la vejiga, defectos raquídeos con Mielomeningocele o sin este, ano imperforado y, por lo común, onfalocele. La aparición de esta anomalía es rara y su causa no ha sido definida, aunque el defecto se relaciona con la rotura prematura de las membranas amnióticas.

19. Nefroblastoma (tumor de Wilms): es uno de los dos tumores más frecuentes en niños. Contiene tipos mixtos de células y tejidos (incluye músculo estriado), aunque se piensa que todo esto surge de células madres embrionarias multipotenciales del riñón (el blastema néfrico mesodérmico). Además, las células diferenciadas (como músculo o cartílago) se encuentran algunas veces. Muchos casos son esporádicos pero unos pocos son familiares. El tumor de Wilms se puede combinar con aniridia (ausencia bilateral de iris), anormalidades genitourinarias y retardo mental (síndrome WAGR). En los casos hereditarios el locus del tumor (WT1) se encuentra en el cromosoma 11p13 y un segundo locus (WT2 en el 11p15) un gen supresor de tumor (WT1), se piensa que detiene la proliferación celular del blastema e inicia la diferenciación epitelial en el riñón. ^{(8) (10)}

20. Por último, y no menos importante, se hace necesario mencionar el riñón en T, malformación de la que se conoce muy poco, y aún no hay descrito en bibliografías, a excepción de un reporte de caso hecho en una revista cubana. ⁽¹¹⁾

Existen disímiles métodos para el diagnóstico de manera general de las malformaciones de las vías urinarias.

Se ha señalado para la detección de los fetos con riesgo para malformaciones de las vías urinarias, realizar como mínimo 2 ultrasonidos prenatales: Primer ultrasonido entre las 17-20 semanas del seguimiento (detecta las anomalías más aparentes) y Segundo ultrasonido entre las 30-32 semanas (identifica anomalías menos evidentes).

Repetir el ultrasonido entre la 4 a 6 semanas de edad, si es normal, vigilar y realizar al año de edad, en caso de anormalidad, consultar al urólogo para la evaluación de la realización del cistograma. El ultrasonido posnatal evalúa el parénquima renal, con las ventajas de no ser invasivo, rápido, disponible y costo-efectivo. Sin embargo, se ha evaluado como herramienta diagnóstica con un 70% de falsos negativos para reflujo. Del 15% de los resultados positivos, entre el 1 y 24% son falsos positivos. De los verdaderos positivos, 40% representan dilatación del sistema colector y pueden ser observadas en el cistograma; 10% representan anomalías que son potencialmente corregibles con cirugía. Solo el 40% de los pacientes con ectasia representan un problema. Esto representa solo el 5% de niños en su primer episodio de IVU relacionado a RVU antes del primer USG. Se reporta que el punto de corte de 10mm de diámetro antero posterior de la pelvis renal por ultrasonido postnatal

mostró una exactitud para identificar uropatía obstructiva significativa en lactantes con una sensibilidad 90.4% y especificidad 91%.

La urografía excretora intravenosa, provee una visualización del sistema urinario constituyendo un método en los pacientes pediátricos sin embargo es invasivo y emite radiación ionizante. De las desventajas se conocen reacción al medio de contraste y pobre utilidad en las primeras semanas de vida. La urografía intravenosa valora la vía excretora, sin embargo, está en desuso, por el uso de otras técnicas menos agresivas como el ultrasonido, aunque en los adultos su empleo sigue siendo generalizado, en la edad pediátrica debe de quedar reservado a casos: doble sistema difícil de definir y casos dudosos de estenosis ureteropielica. ⁽¹⁰⁾

Sistema genital

Las malformaciones genitales, son aquellas deformidades anatómicas, resultado de las alteraciones de los conductos genitales femeninos, del descenso testicular y de la región inguinal, de los genitales externos masculinos y de la diferenciación sexual, durante el período embrionario.

En el anterior concepto, se determinan los grupos en los que se clasifican las malformaciones genitales. En cuanto a las anomalías de los conductos genitales femeninos, estos pueden presentar:

1. Aplasia uterina: resulta del progreso caudal insuficiente de los conductos paramesonéfricos.
2. Hipoplasia uterina: resulta de un órgano poco desarrollado.
3. Uterus unicornis: presenta un cuerno único y se observa, cuando uno de los conductos paramesonéfricos no se desarrolla adecuadamente.
4. Uterus bicornis bicollis: también denominado útero didelfo (griego; delfus, útero), se produce cuando ambos conductos paramesonéfricos mantienen su dualidad.
5. Uterus bicornis unicollis: semejante al anterior, pero con un solo cuello uterino.
6. Uterus subseptus unicollis: contiene solo una pequeña parte del tabique.
7. Uterus septus bicollis: se caracteriza por la retención del tabique medio interno entre los conductos paramesonéfricos fusionados.
8. Uterus arcuatus: se presenta con frecuencia y comprende un defecto de fusión externo en la región del fondo uterino.
9. Endometriosis: es la presencia de tejido endometrial ectópico que posee la estructura histológica (glándulas endometriales, estroma o ambos) y la función de la mucosa uterina. Los sitios principales de endometrio extrauterino son: los ovarios

(80 %), ligamentos del útero, tabique rectovaginal, peritoneo pélvico, región umbilical y cicatrices quirúrgicas; lugares poco frecuentes que incluye los pulmones (embolismo endometrial). Los focos son afectados por hormonas ováricas, de aquí que presenten cambios cíclicos. Se han planteado varios mecanismos que la provocan, los cuales son:

a) Implantación retrógrada: endometrio proveniente de las trompas uterinas se implantan en cualquier lugar.

b) Metaplasia serosa: diferenciación anormal del epitelio celómico.

c) Implantación accidental durante una intervención quirúrgica.

d) Diseminación hematógena o linfática: se ha sugerido la posibilidad de la acción de toxinas medioambientales por un estudio en monos Rhesus expuestos a dioxina.

10. Agenesia de la vagina: con frecuencia se acompaña de anomalías uterinas o urinarias.

11. Ausencias o atresia de la luz vaginal: se debe a insuficiencia en la canalización que ocurre normalmente durante el periodo fetal.

12. Tabique vaginal y estenosis vaginal: se producen por igual mecanismo.

13. Adenosis vaginal pospuberal: se caracteriza por presencia de epitelio glandular en la pared vaginal que puede estar asociado con administración materna de dietilstilbestrol, el que fue utilizado en el tratamiento del aborto espontáneo y del alumbramiento prematuro. Esta hormona sintética se considera un teratógeno transplacentario, que puede incrementar ligeramente la posibilidad de carcinoma cervical y vaginal en la descendencia que han sido expuestas in útero.

14. Himen imperforado: como resultado se acumula líquido dentro de los órganos reproductivos hidro (metro) colpos, y después de la menarquia, sangre remato (metro) colpos. ⁽¹²⁾

Las anomalías del descenso testicular y de la región inguinal pueden ser las siguientes:

1. Hernia inguinal congénita: la conexión entre la cavidad abdominal y el proceso vaginal en el saco escrotal se cierra normalmente en el primer año, después del nacimiento. Si esta vía permanece abierta, las asas intestinales descienden hacia el escroto, dando lugar a la hernia inguinal congénita.

Diagnóstico

El diagnóstico de una hernia inguinal está fundamentado en la historia clínica y el examen físico de la ingle. Rara vez se requieren exámenes adicionales para confirmar el diagnóstico. En ciertos casos un ultrasonido o un TAC se justifican, en particular para descartar una hidrocele.

2. Hidrocele: está formado por una colección de líquido dentro de un proceso vaginal manifiesto. La hidrocele enquistada es una variedad de hidrocele asociada con el cordón espermático; el proceso vaginal se cierra por encima y por debajo de la tumefacción. En la mujer la hidrocele está asociada con el ligamento redondo del útero en el canal inguinal.

3. Criptorquidia (griego: testículo oculto): cerca del momento del nacimiento, aunque con variaciones amplias, los testículos descienden a las bolsas escrotales. En ocasiones, uno o ambos testículos no descienden y permanecen en la cavidad abdominal o, con mayor frecuencia, en el canal inguinal. Esta afección puede ser componente de muchos síndromes congénitos. Un testículo sin descender pierde la capacidad de producir espermatozoides maduros, debido a una mayor temperatura fuera del escroto. La criptorquidia se puede deber a disgenesia o agenesia testicular, crecimiento insuficiente de los vasos de los testículos o del conducto deferente, descenso retardado por prematuridad, o daño del sistema nervioso central que causa supresión de gonadotropinas hipofisarias. La producción insuficiente de andrógenos es la causa más frecuente del no descenso testicular. Los peligros potenciales de criptorquidia incluyen la probabilidad de formación de tumores y de infertilidad. Si es posible, la intervención quirúrgica (orquidopexia) en etapas tempranas de la niñez, puede ser un método factible de solución. ^[12]

4. Ectopia testis: el órgano desciende a un sitio anormal fuera de la ruta normal de descenso, tales como, la región del pubis, el muslo o el periné. Se plantea que la fibrosis local es el factor más importante en el bloqueo del descenso normal, al provocar que el mesénquima que rodea al gubernaculum, evita que la porción del proceso vaginal y del músculo cremáster prosiga su crecimiento. ⁽¹³⁾

Las anomalías de los genitales externos masculinos son las siguientes:

1. Hipospadias: en esta afección existe fusión incompleta de los pliegues uretrales, razón por la cual produce aberturas anormales de la uretra a lo largo de la cara inferior del pene, casi siempre cerca del glande, a lo largo del rafe o, cerca de la base del pene. En casos raros y más graves, el meato uretral se extiende a lo largo del rafe escrotal. Cuando falta completamente la fusión de los pliegues uretrales, una hendidura sagital ancha se encuentra a lo largo de la longitud completa del pene y el escroto; entonces, las dos tumefacciones escrotales se asemejan marcadamente a los labios mayores.

2. Epispadias: es una anomalía rara, en la cual el meato uretral se encuentra al dorso del pene. En vez de desarrollarse en el margen craneal de la membrana

cloacal, el tubérculo genital parece formarse en la región del tabique urorectal. Por esto, una porción de la membrana cloacal se encuentra craneal al tubérculo y, cuando esta se rompe, la salida del seno urogenital se efectúa en la cara dorsal del pene. A menudo la epispadias se puede asociar con extrofia de la vejiga.

3. Micropene o microfalosomía: se presenta cuando la estimulación androgénica para el crecimiento de los genitales externos es insuficiente. La causa principal es el hipogonadismo primario o disfunción hipotalámica.

4. Pene bífido o doble: se debe a que el tubérculo genital se divide. ⁽¹⁴⁾

En cuanto a las anomalías en la diferenciación sexual, el desarrollo sexual anormal puede ser producido por: factores medioambientales, no disyunción cromosómica, o mutaciones genéticas. Muchas anomalías de los genitales externos aparecen como detenciones del desarrollo. A fin de evitar complicaciones en el momento de la pubertad, los niños con genitales ambiguos se deben estudiar muy temprano después del nacimiento. Entre las anomalías se encuentran:

1. Síndrome ovárico poliquístico: es un trastorno frecuente de la función ovárica. Corresponde a un subfenotipo de resistencia insulínica y se caracteriza por hiperinsulinemia, lo que resulta en producción excesiva de andrógenos, anovulación crónica, obesidad e hirsutismo. ^{[6][7]}

Hiperandrogenismo

Oligoovulación o anovulación

Características morfológicas del ovario poliquístico: 12 o más folículos antrales de 2 a 9 mm de diámetro en cada ovario, con uno o ambos ovarios con un volumen superior a 10 ml. (No lo requiere el Instituto Nacional de EEUU).

2. Disgenesia gonadal: se refiere a gónadas "en estrías o rayas" en una mujer fenotípica (genitales femeninos). Muchas de estas personas tienen cuadros clínicos típicos de 45 XO (síndrome de Turner), pero algunos muestran un cariotipo 46 XX o un 46 XY. En la fórmula 46 XY, un gen idéntico o similar a la región determinante del sexo se piensa que está presente en un cromosoma X.

El cariotipo 46 XY (síndrome de Swyer) puede surgir de la delección del cromosoma Y correspondiente al gen Sry. El término de gónada "en estrías" se utiliza por la presencia de rayas blancas quecinas, debido a la presencia de tejido conectivo en las gónadas y por la ausencia de ovocitos. Este aspecto rayado se observa también en el síndrome de Turner (XO). En la disgenesia gonadal, las pacientes parecen ser mujeres normales, pero no presentan menstruación y no desarrollan características sexuales secundarias en la pubertad. 3. Síndrome de Turner o monosomía cromosómica X (45 XO): se refiere a una mujer fenotípica con defectos de los ovarios, suele diagnosticarse en la adolescencia. Sus características son estatura

corta (de 140 a 150 cm), disgenesia ovárica con hipoplasia o ausencia de las células germinales, ambas alteraciones son casi constantes. La micrognatia y anomalías cardiovasculares están presentes en la mitad de los casos, y son frecuentes las afecciones siguientes: cúbitos valgo, la línea posterior del cabello baja, cuello corto y alado, tórax ancho ("en escudo"), anomalías renales, paladar arqueado, linfedema de manos y pies, metacarpos cortos, y genu valgo. Estos cuadros clínicos, varían considerablemente, y pueden estar correlacionados con las diferentes formas del cariotipo. La prevalencia es de 1/10 000 nacimientos del sexo femenino, pero lo más frecuente es que se produzca aborto espontáneo. La letalidad severa relacionada con linfedema severo. El X presente es por lo general de origen materno, no hay cuerpo de cromatina sexual ni el cuerpo Y fluorescente es detectable. En el primer trimestre los ovarios se desarrollan normal, pero más tarde presentan aspecto "rayado o estriado". Algunos pacientes pueden presentar mosaicismo, siendo el más frecuente 45 XO/46 XX.

4. Síndrome de Klinefelter: se refiere a un varón fenotípico con defectos testiculares y cuya fórmula cromosómica es 47 XXY, la condición se diagnostica principalmente en la adolescencia. Es la anomalía de mayor frecuencia en la diferenciación sexual. Sus características son hipogonadismo masculino con hialinización de los túbulos seminíferos e infertilidad, ausencia de espermatogénesis, estatura alta, extremidades largas, ginecomastia, retraso mental, y problemas de comportamiento. La anomalía cromosómica es secundaria a la no disyunción meiótica o mitótica de los cromosomas sexuales maternos o paternos. La cromatina sexual y los cuerpos Y fluorescentes son detectables. Aunque el genotipo es 47 XXY, algunos pacientes muestran mosaicismo, por ejemplo 47 XXY/46 XY.

5. Pseudohermafroditismo: en estos casos, el sexo genotípico está enmascarado por una apariencia fenotípica que se asemeja muy fuertemente al sexo contrario. Cuando en el pseudohermafrodita masculino está presente un ovario, el paciente se denomina pseudohermafrodita femenino.

6. Pseudohermafroditismo femenino: posee la fórmula cromosómica 46 XX. Es la presencia de genitales externos masculinos o ambiguos, resultado de la exposición a andrógenos, con la presencia de ovarios, trompas uterinas y útero. La exposición a los andrógenos durante el primer trimestre es causada, con frecuencia, por hiperplasia suprarrenal congénita (síndrome adrenogenital), la cual produce secreción excesiva de andrógenos. La condición comienza alrededor de las 17 semanas del desarrollo prenatal, en la pubertad o, a veces, más tarde. Esta excesiva producción de andrógenos masculiniza los genitales externos que varían, desde un agrandamiento del clítoris, hasta muy semejantes a genitales masculinos. Se puede encontrar hipertrofia del clítoris y fusión parcial de los labios mayores, dando la apariencia de un escroto, así como un seno urogenital persistente.

7. Pseudohermafroditismo masculino: posee la fórmula cromosómica 46 XY, con cromatina negativa en la mayoría de los casos. Se caracteriza por la presencia de genitales externos femeninos o ambiguos, con o sin vagina y de testículos histológicamente distinguibles. La condición comienza en el primer trimestre, después de la diferenciación sexual primaria. Los testículos no logran ejercer una influencia adecuada en la diferenciación de los órganos sexuales secundarios, por ejemplo, hay secreción insuficiente de andrógenos testiculares o una falta de sensibilidad a los andrógenos. Un útero se puede desarrollar, debido a la insuficiente regresión de los conductos paramesonéfricos. Las causas de esta condición incluyen, defectos de biosíntesis de testosterona o de su metabolismo (deficiencias enzimáticas).

8. Síndrome de conducto paramesonéfrico persistente: es un trastorno recesivo autosómico raro en varones, causado probablemente por producción deficiente del factor inhibidor paramesonéfrico o resistencia a su acción, por ausencia de receptores en los órganos reproductivos masculinos o femeninos que están presentes. La criptorquidia es frecuente y los testículos ocupan la posición normal del ovario.

9. Síndrome de feminización testicular: es una condición de resistencia a los andrógenos, que presenta una forma de pseudohermafroditismo masculino encontrado en mujeres fenotípicas (genitales externos femeninos), quienes son masculinos gonadalmente (testículos bilaterales) y cromosómicamente. Con frecuencia se presenta criptorquidia y el genotipo es generalmente 46 XY, pero no son sensibles a los andrógenos. Un error genético provoca que los testículos no organicen un fenotipo masculino. Estos pacientes no tienen estructuras paramesonéfricas (útero) ni folículos ováricos (en los testículos anormales), y son cromatina sexual negativa. Los estrógenos son producidos por los testículos y se hacen activos en la pubertad.

10. Hermafroditismo verdadero: esta afección es muy rara, requiere de la presencia de tejidos ováricos y testiculares en un individuo. El tejido ovárico se puede encontrar en un lado y el testicular en el otro o, una o ambas gónadas pueden formar una ovotestis. Los genitales externos masculinos o femeninos pueden estar poco desarrollados. La mayoría de los hermafroditas son cromatina sexual positiva y presentan un genotipo 46 XX. Otros genotipos encontrados son 46 XY y cuadros clínicos de mosaicismo tales como 46 XX/46 XY. Con frecuencia hay presencia de útero, alrededor de las dos terceras partes menstrúan y se han reportado casos de embarazo. ⁽¹⁵⁾

Conclusiones.

Las malformaciones urogenitales, constituyen una de las alteraciones más frecuentes a nivel mundial, y aun así, no son causa frecuente de mortalidad. En nuestro país,

las variables se comportan de igual manera. Las afecciones del sistema renal, son más frecuentes que las del sistema genital, destacándose por su alta incidencia, el nefroblastoma, las arterias renales accesorias y el riñón en herradura. Por su lado, ente las más frecuentes del sistema genital, encontramos la criptorquidia, la endometriosis, el himen imperforado y la hernia inguinal congénita.

Referencias Bibliográficas.

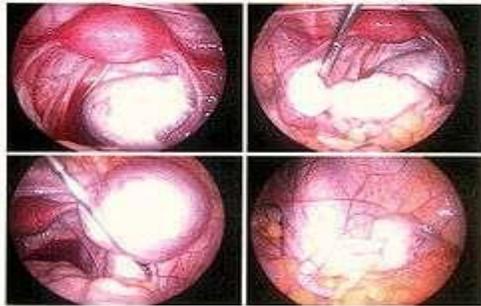
- 1.- García Rodríguez RE, López Gutiérrez A, Pérez Núñez HM, Valdés Valdés A. Embriología Humana. La Habana. Editorial Ciencias Médicas, 2010.
- 2.- Sadler, TW. Langman's Medical Embriology. 8 ed. s.l. Editorial Médica Panamericana, 2001
- 3.- Castilla E, Orioli IM. ECLAMC: The Latin-American collaborative study of congenital malformations. Community Genet. 2016;7:76-94.
- 4.- Anuario estadístico de Cuba, 2018. <http://bvscuba.sld.cu/anuario-estadistico-de-cuba>
- 5.- Anuario estadístico de la OMS, 2018.
- 6.- SCOTT, J.E.; RENWICK M.: Screening for fetal urological abnormalities: how effective? BJU; 84; 693; 2017
- 7.- Davidson AJ, Hartman DS, Choyke PL. Cap. 3. Radiologic anatomy and anomalies of the kidney and ureter. En: Davidson AJ, Hartman DS, Choyke PL (eds.). Radiology of the kidney and genitourinary tract. 3rd Ed. W.B. Saunders Company; 2018, p. 57-70.
- 8.- Calderón JS, Zarante I. Anomalías congénitas urológicas: descripción epidemiológica y factores de riesgo asociados de 2015-2017. Arch Esp Urol. 2015;59:7-14.
- 9.- Centers for Disease Control. Contribution of birth defects to infant mortality-United States, 1986. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 38(37):633, 2016
- 10.- SCOTT, J.E.; RENWICK, M.: Urological anomalies in the Northern Region Fetal Abnormality Survey. Arch Dis Child. 68(1 Spec No); 22: 2017.
- 11.- 16 de Abril. 2015; 54(258): 69-73
- 12.- JONES, K.L.: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 5th ed. Vol1. W.B. Saunders. Philadelphia 2017.
- 13.- Boatman DL, Kollin CP, Flocks RH. Congenital anomalies associated with horseshoe kidney. J Urol 2015; 107: 205-7

14.- Lisi A, Botto L, Rittler M, Castilla E, Bianca S, Bianchi F, et al. Sex and congenital malformations: an international perspective. Am J Med Genet A. 2015;134A:49-57.

15.- Kalfa N, Veyrac C, Dubois C, Morin D, Lopez C, Averous M. Malformations congénitales du rein. EMC, Urologie. 2018: 18-125-A-10..

ANEXOS

Figura 1. Endometriosis Figura



2. Himen imperforado

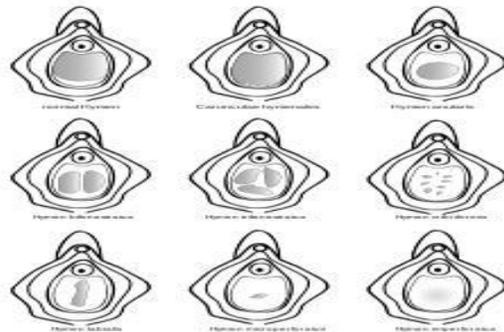


Figura 3. Riñón en T Figura

4. Hipospadia

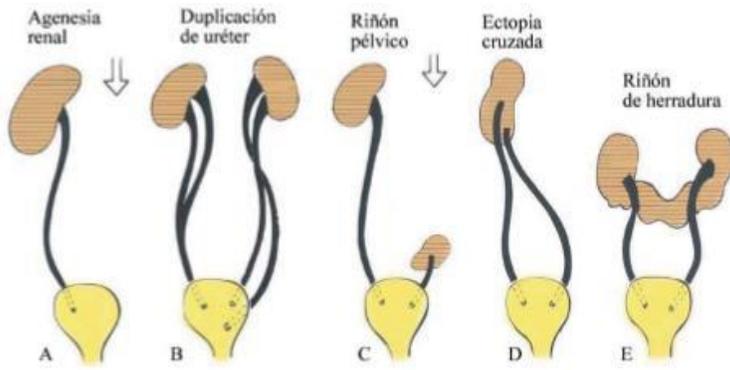
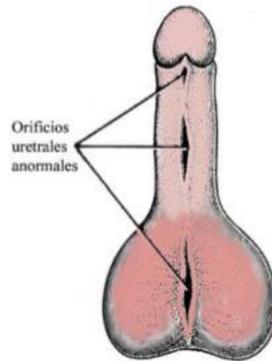


Figura 5. Alteraciones renales.