

Afalia asociada a fístula recto-uretral: reporte de un caso

J.A. García Andrade^{1,2}, J.E. Arboleda Bustán³, L.A. Vaca Falconí⁴, M.J. Flores Núñez⁴, J.I. Ramírez Rivera³

¹Jefe del Servicio de Urología, Hospital de Niños Baca Ortiz, Quito-Ecuador. ²Tratante del Servicio de Cirugía y Urología Pediátrica, Hospital Metropolitano, Quito-Ecuador. ³Residente de Posgrado de Cirugía Pediátrica de la Universidad Internacional del Ecuador. ⁴Tratante del Servicio de Urología, Hospital de Niños Baca Ortiz, Quito-Ecuador.

RESUMEN

La afalia tiene una incidencia de 1/30.000.000 de recién nacidos vivos. Es una rara anomalía genitourinaria derivada de una falla en el desarrollo del tubérculo genital. Generalmente, esta anomalía coexiste con otras malformaciones incompatibles con la vida. Este artículo presenta el manejo de un paciente de dos años.

PALABRAS CLAVE: Afalia; Fístula recto-uretral.

APHALLIA ASSOCIATED TO URETHRORECTAL FISTULA: A CASE REPORT

ABSTRACT

Aphallia had an incidence of 1/30.000.000 newborn. This is a rare genitourinary anomaly derived from a faulty development of the genital tubercles. It usually coexists with series of other anomalies which are incompatible with normal life. This article presents a description of a 2 years old patient.

KEY WORDS: Aphallia; Urethra-rectal fistula.

INTRODUCCIÓN

La afalia es una rara anomalía que se presenta en 1 de 10 o 30 millones de nacidos vivos^(1,2). Esta falla se presenta por la ausencia o falla en el desarrollo del tubérculo genital. Se asocia con otras anomalías digestivas, cardíacas⁽¹⁾ y genitourinarias⁽²⁾. La amputación del pene puede ser debida a la presencia de bandas amnióticas en etapa gestacional^(2,3). Nosotros presentamos un caso con revisión bibliográfica.

Correspondencia: Dr. Jorge Isaac Ramírez Rivera. Hospital de Niños Baca Ortiz. Servicio de Urología. Av. 6 de Diciembre s/n. Quito, Ecuador.
E-mail: isaac_ramirezrivera@hotmail.com

Presentado en el 45º Congreso Argentino de Cirugía Infantil. Punta del Este, Uruguay, 15 al 18 de noviembre de 2011.

Recibido: Noviembre 2011

Aceptado: Mayo 2012

REPORTE DE UN CASO

Varón de dos años de edad. Como antecedentes, los padres son mayores de 40 años y refieren una exposición crónica a productos tóxicos de uso agrícola sin identificar. Al *examen físico* se observó la ausencia de falo y uretra; sin embargo, los testículos se encontraron en escroto (Fig. 1). Se observó que el paciente micciona espontáneamente por el recto sin coincidir con el hábito defecatorio, es decir, que tiene una continencia urinaria con conservación del esfínter externo (Fig. 2A). Cariotipo 46XY. El *tratamiento quirúrgico* consistió en separar la uretra del recto (Fig. 2B), llevando esta hacia la zona anterior del periné para diseñar una hipospadia perineal (Fig. 2C). Los hallazgos encontrados fueron: próstata, uretra que desemboca a 3 cm del margen anal en la cara anterior. No se encontraron cuerpos cavernosos ni esponjosos.

Al momento, nuestro paciente goza de continencia esfinteriana a la espera de un tiempo quirúrgico para corregir la posición de la uretra.

DISCUSIÓN

Usualmente, el desarrollo del tubérculo genital se presenta a la cuarta semana de gestación. Este proceso puede ser interrumpido por una falla en el desarrollo del pene por causas multifactoriales. En 1853, Imnger reportó el primer caso de afalia y hasta el momento se han reportado alrededor de 100 casos en el mundo^(3,4).

Las anomalías urológicas se asocian con la afalia en el 54% de los casos, siendo las siguientes: agenesia renal, displasia renal, agenesia de próstata, hidronefrosis, reflujo vesicoureteral y fístula recto-vesical⁽³⁻⁵⁾. Mientras que las anomalías extraurológicas están en alrededor del 0,02%^(5,6).

Nosotros reportamos el caso de un paciente con afalia asociada a fístula uretro-rectal. Según la clasificación de Skoog y Belman⁽⁴⁾, la posición de la uretra puede ser preesfinteriana o postesfinteriana con atresia uretral. Si es preesfinteriana, la afalia se asocia a mayor morbilidad y a otras anomalías⁽³⁻⁵⁾.

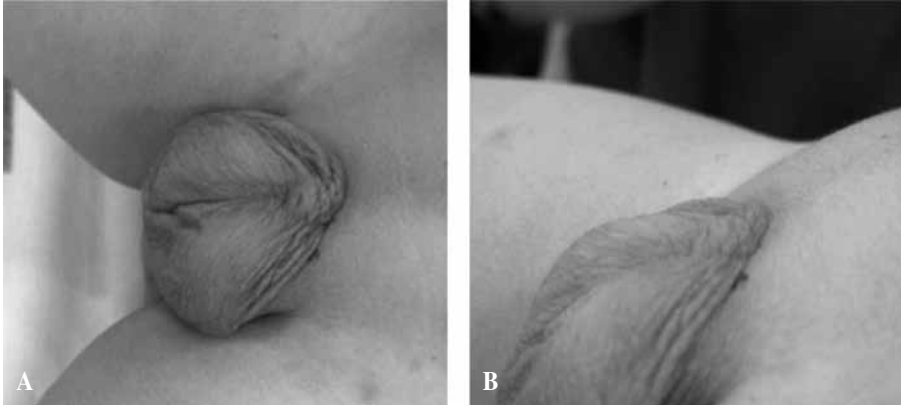


Figura 1. Niño de 2 años con afalia, presencia de testículos en el escroto.

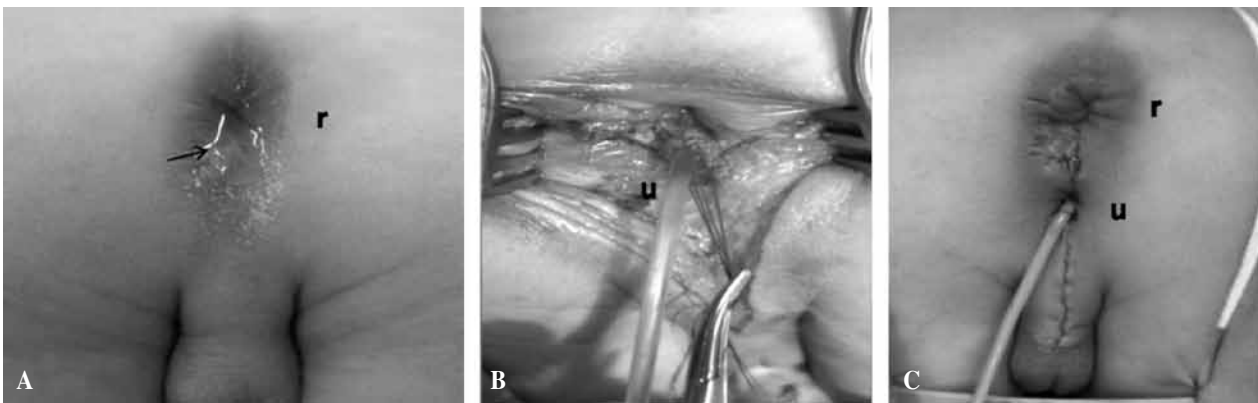


Figura 2. A) Región anal (r); se observa diuresis espontánea (flecha) sin acompañamiento de heces. B) Abordaje sagital posterior; se consigue identificar la uretra (u). C) Postoperatorio inmediato con diferenciación de la zona anal (r) y uretra (u) en posición hipospádica.

El diagnóstico diferencial de afalia puede ser con pene rudimentario, micropene, epispadias, hipospadias, amputación del pene por bandas amnióticas del mismo y desórdenes del desarrollo sexual⁽⁴⁾.

El tratamiento de la afalia ha experimentado muchos cambios en los últimos años, tendiendo en un inicio a la feminización fenotípica^(5,6). En 1900 se describió el cambio a sexo femenino con la orquidectomía en el periodo neonatal para luego confeccionar una vagina^(5,6). Estos pacientes presentaron serios trastornos psicosociales al llegar a la adolescencia^(7,8). En tal virtud, en el 2007 De Castro et al.⁽⁹⁾ preconizan que el sexo se asigna de acuerdo al cariotipo y que la producción hormonal prevendría los trastornos de género cuando fuera necesario aplicarla^(10,11). Además, la intervención debe ser temprana y la faloplastia se debería efectuar con flaps en la pubertad⁽⁷⁻⁹⁾.

Nuestro equipo⁽¹²⁾ multidisciplinario discutió el caso con los padres, que dada la evidencia genética, estaban de acuerdo en conservar el fenotipo masculino. Por lo tanto, se procedió con la cirugía prevista, es decir, elaborar una hipospadias perineal con el fin de que la micción se realice de forma más anatómica (ventral). La intención para el futuro es reconstruir con mucosa oral la uretra y corregir esta hipospadias perineal fabricada. Esta neouretra consideramos que debe llegar a la zona superior

del escroto con el fin de que el paciente pueda miccionar hacia delante y poder más tarde crear un pene con injertos dérmicos o musculocutáneos propuestos por varios autores⁽⁹⁻¹³⁻¹⁵⁾. La ingeniería tisular es una idea que aún se encuentra en fase de experimentación y que podría ser muy útil en estos pacientes.

CONCLUSIONES

La afalia es una rara malformación urológica que puede tener consecuencias psicológicas devastadoras y un pronóstico bastante reservado. El tratamiento es aún controvertido. El cariotipo es quien define el sexo fenotípico para planificar la cirugía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hendren WH. The genetic male with absent penis and urethrorectal communication: Experience with 5 patient. *J Urol.* 1997; 157: 1469-74.
2. Soderdahl DW, Brosman SA, Goodwing WE. Penile agenesis. *J Urol.* 1972; 108: 496-9.
3. Johnston WG Jr, Yeatman GW, Weigel JW. Congenital absence of the penis. *J Urol.* 1977; 117: 508-12.

4. Kessler WO, McLaughlin AP 3°. Agenesis of penis: Embriology and management. *Urology*. 1973; 1: 226.
5. Skoog S, Belman AB. Aphalia; its classification and management. *J Urol*. 1989; 141: 589-92.
6. Shamsa AS. Aphalia associated with urethra-rectal fistula ad stone in the bladder and urethra. *Saudi J. Kidney Dis Transpl*. 2008; 19: 435-8.
7. Selvaggi G, Elander A. Penile reconstruction/formation. *Curr Opin Urol*. 2008; 18: 589-97.
8. Chibber PJ, Shah HN, Jain P, et al. Male gender assignment in aphallia; a case report and review of the literature. *Int Urol Nephrol*. 2005; 37: 317-9.
9. De Castro R, Merlini E, Rigamonti W, Macedo A Jr. Phalloplasty and urethroplasty in children with penile agenesis: preliminary report. *J Urol*. 2007; 177: 1112-6; discussion 1117.
10. Sengezer M, Ozturk, Device M, et al. Long follow-up total penile reconstruction with sensate osteocutaneous freeeficula flap in 18 biologic male patient. *Plast Reconstr Surg*. 2004; 114: 439-50.
11. Rattan KN, Kajal P, Pathak M, Kadian YS, Gupta R. Aphallia: experience with 3 cases. *J Pediatric Surg*. 2010; 45: E13-6.
12. García Andrade J, Arboleda J, Flores M, Vaca A, Cáceres F, Ramírez J. Afalia asociada a fístula uretro-rectal: reporte de un caso. Paper Presented to the SIUP group in the Cipesur congress Nov. 2011, Punta del Este-Uruguay.
13. Stoler CJH, Wiener ES, Hensle TW, et al. Reconstruction of penile agenesis by a posterior sagittal approach, *J Pediatric Surg*. 1987; 22: 1076.
14. Hendren WH. The genetic male with absent penis and urethorectal communication; experience with 5 patients. *J Urol*. 1997; 157: 1469-7.
15. Peronic S, et al. Musculocutaneous latissimus dorsi free transfer phalloplasty in childrens and adolescents. ESPU Meeting 2007, N° S04-5 (0).