

Síndrome del abdomen en ciruela pasa: implicaciones en la calidad de vida y consideraciones éticas de su manejo

Prune Belly Syndrome: Implications on Quality of Life and Ethical Considerations in its Management

Recibido: 07 septiembre 2022 | Aceptado: 22 marzo 2023

LAURA XIMENA BELTRÁN^a

Médica, egresada de la Especialización en Pediatría, Facultad de Medicina,
Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0809-9423>

LINA PAOLA MONTAÑA-JIMÉNEZ

Médica pediatra, cardióloga y neonatóloga, Departamento Pediatría, Hospital
Universitario San Ignacio. Clínica adjunta, Pontificia Universidad Javeriana,
Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0723-8842>

YARIS ANZULLY VARGAS VACA

Médica, pediatra y neonatóloga. Neonatóloga del Hospital Universitario San
Ignacio. Profesora asistente de la Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá,
Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7006-7660>

DIANA CAROLINA ESTRADA CANO

Médica pediatra. Magíster en Bioética. Directora del Departamento de Pediatría,
Hospital Universitario San Ignacio-Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá,
Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8783-407X>

^a Autora de correspondencia: lbeltranm@javeriana.edu.co

Cómo citar: Beltrán LX, Montaña-Jiménez LP, Vargas Vaca YA, Estrada Cano DC. Síndrome del abdomen en ciruela pasa: implicaciones en la calidad de vida y consideraciones éticas de su manejo. Univ. Med. 2023;64(3). <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed64-3.sdpb>

RESUMEN

Introducción: El síndrome del abdomen en ciruela pasa es una enfermedad genética, de baja incidencia y con alta morbilidad y mortalidad en el periodo neonatal. El artículo presenta un caso de un paciente con dicha patología y las consideraciones éticas analizadas acerca de este, dada la poca información al respecto en la literatura. **Presentación del caso:** Recién nacido a término, quien presentó signos que sugirieron el diagnóstico del síndrome del abdomen en ciruela pasa. Requirió manejo en cuidados intensivos, por complicaciones de la patología, con extenso compromiso y alta probabilidad de mortalidad. Una junta multidisciplinaria con el servicio de Ética Clínica determinó que debía realizarse lo necesario para preservar la calidad de vida. **Conclusiones:** Se resalta en el caso la importancia de las consecuencias del tratamiento en la calidad de vida del paciente y la familia, la poca información en cuanto a consideraciones éticas, la comunicación con la familia y la relación médico-paciente.

Palabras clave

síndrome del abdomen en ciruela pasa; pronóstico; ética médica; calidad de vida; complicaciones.

ABSTRACT

Introduction: Prune belly syndrome is a genetic disease with low incidence and high morbidity and mortality in the neonatal period. A case of a patient with this pathology is reported, and ethical considerations regarding this case are analyzed due to the limited

information available in the literature. **Case presentation:** Full-term newborn presented signs suggestive of prune belly syndrome and required intensive care management due to complications associated with the condition. Given the extensive involvement and high likelihood of mortality, a multidisciplinary meeting was held with the clinical ethics service, and it was determined that necessary measures should be taken to preserve the quality of life. **Conclusions:** This case highlights the importance of considering the consequences of treatment on the patient's and family's quality of life. It also emphasizes the lack of information regarding ethical considerations and relevant aspects to consider such as communication with the family and the doctor-patient relationship.

Keywords

prune belly syndrome; complications; prognosis; quality of life; ethics; clinical.

Introducción

El síndrome del abdomen en ciruela pasa es una enfermedad caracterizada por una tríada de síntomas: ausencia de músculos abdominales, alteraciones de las vías urinarias y criptorquidia (1,2). La incidencia de casos de este síndrome es de 3,8 por cada 100000 nacidos en Estados Unidos (1). En Colombia no hay datos estadísticos.

Dada la rareza de este síndrome, existen diferentes teorías sobre el origen de la enfermedad; entre ellas una obstrucción uretral, capaz de generar una cascada de eventos que desarrolla la enfermedad, además del componente genético, del cual aún no tenemos claridad (1,3,4). En una serie de presentaciones de caso se describieron variaciones patogénicas del número de copias asociadas con el desarrollo del mesodermo, la musculatura y las vías urinarias; sin embargo, indican la necesidad de realizar estudios adicionales (5). En casos familiares se ha vinculado con mutaciones del gen CHRM3 (1q43), lo que sugiere una herencia autosómica dominante y ligada al cromosoma X (6). Además de lo anterior, se han planteado varias asociaciones (7,8).

Es posible llevar a cabo el diagnóstico de forma antenatal, mediante ecografías que evalúan la distensión de la vejiga, así como alteraciones renales y pulmonares (4). Es importante resaltar que esta patología tiene una

alta morbilidad en el periodo neonatal: entre el 10% y el 25% fallecerá, y hasta un 15% requerirá terapia de remplazo renal e, incluso, trasplante (9).

En la literatura sobre el tema no se encontró información sobre las implicaciones éticas respecto al manejo de la patología en el periodo neonatal; tampoco sobre la importancia de la relación médico-paciente en el momento de tomar decisiones. Teniendo en cuenta lo anterior, se presenta el caso de un paciente con dicha patología, en el que se analizaron y presentaron los retos diagnósticos y las implicaciones en la calidad de vida, y este artículo se centra en la importancia de las consideraciones éticas para el manejo del paciente, y así guiar al lector y resaltar la importancia de estas consideraciones en la decisión del tratamiento.

Presentación del caso

El caso corresponde a un recién nacido de padres no consanguíneos. Madre de 25 años, en su segundo embarazo, con un antecedente de aborto espontáneo en la gestación anterior. Contaba con un diagnóstico prenatal de megavejiga, hidronefrosis grado IV bilateral y oligoamnios.

El paciente nació a las 37 semanas de gestación por vía vaginal en presentación cefálica y con adaptación neonatal espontánea. En el examen físico se encontró: peso adecuado para la edad gestacional; ausencia de músculos abdominales con piel redundante (figura 1); una megavejiga; dos masas en la región de los flancos, que se sospechó correspondían a sus riñones; criptorquidia bilateral, y pie equino varo bilateral posicional.



Figura 1
Paciente a los 5 días de vida, donde se evidencia la piel redundante en el abdomen

Se hospitalizó al neonato bajo la sospecha de síndrome del abdomen en ciruela pasa. Mediante una ecografía de vías urinarias, se evidenció una dilatación pielocalicial bilateral y cambios por displasia renal multiquistica bilateral. Estos hallazgos eran compatibles con el síndrome del abdomen en ciruela pasa. Adicionalmente, se le tomaron exámenes paraclínicos que mostraron que el paciente tenía una falla renal de tipo prerrenal. Ante estos hallazgos, una ecografía posmiccional registró un residuo del 90% del volumen vesical. Estos hallazgos permitieron clasificar al paciente en el grupo 1 o 2 de riesgo de Woodard para el abdomen en ciruela pasa. Por el mal pronóstico y el estado de la función renal del paciente, al cuarto día de vida se le realizó una vesicostomía para protegerla y circuncisión en el mismo tiempo quirúrgico, con el fin de disminuir el riesgo de infecciones.

A los cinco días de vida, el paciente presentó crisis convulsivas y necesitó una intubación orotraqueal. Para estudiar este episodio, se le realizó una videotelemedicina que evidenció dismadurez en relación con la encefalopatía leve a moderada y presencia de puntas rolándicas bilaterales. Con estos hallazgos, el servicio de neurología pediátrica inició el manejo con anticonvulsivante. Así mismo, una resonancia magnética cerebral encontró una trombosis venosa subaguda, por lo que se le inició un

tratamiento con enoxaparina (figura 2). Además, el paciente presentó elevación de azoados y trastorno hidroelectrolítico.

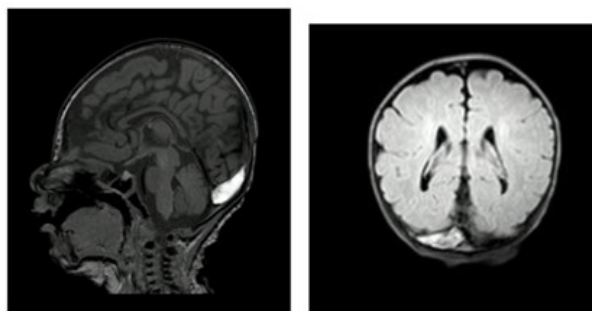


Figura 2
Resonancia magnética cerebral: trombosis del tercio posterior del seno sagital superior, de la tórula y del aspecto medial del seno venoso transversal derecho, compatible con trombosis venosa subaguda

Al décimo día de vida se documentó una infección de las vías urinarias por *Escherichia coli*, con patrón de resistencia betalactamasa de espectro ampliado, y se le inició manejo antibiótico de amplio espectro. Al siguiente día, presentó una urgencia dialítica que requirió diálisis peritoneal. A pesar del tratamiento, presentó una evolución clínica estacionaria y se consideró el pronóstico reservado a largo plazo, por morbilidad crónica, alta probabilidad de mortalidad y dependencia de terapia de remplazo renal durante varios años.

Por estos motivos, se decidió solicitar una junta multidisciplinaria con el servicio de Ética Clínica. En esta junta se plantearon dos posibles desenlaces: el primero evidenciaba que el bebé tenía una baja probabilidad de alcanzar condiciones propicias para un trasplante renal, por el peso requerido, y el segundo planteaba la posibilidad de permitir el curso de la enfermedad, con las intervenciones médicas requeridas, con el fin de evaluar la evolución clínica. No se tomó una decisión final. Se decidió evaluar la evolución día a día, y de acuerdo con esta determinar las siguientes conductas, dado que no había algo 100% determinante para la decisión.

Con el pasar de los días, el paciente presentó mejoría clínica y paraclínica; además, se continuó con la diálisis peritoneal manual, la resolución de trastornos hidroelectrolíticos y la estabilización de la función renal. No hubo deterioro de su estado neurológico. Ante este panorama, se indicó manejo ambulatorio en la unidad de diálisis, anticonvulsivante, anticoagulante, bicarbonato, eritropoyetina y profilaxis antibiótica. Se dieron órdenes médicas para continuar el seguimiento interdisciplinario de las patologías de paciente.

Discusión

Se presentó el de caso de un neonato con síndrome del abdomen en ciruela pasa y sus complicaciones, con un mal pronóstico, en el contexto de un país de bajos recursos. Este caso requirió plantear consideraciones éticas, por el impacto que la materialización del mal pronóstico de la enfermedad podría tener en la calidad de vida del paciente y de la familia. Dada la complejidad de este síndrome, se revisó la literatura existente sobre el manejo ético y el síndrome en conjunto, elemento esencial en un tratamiento adecuado para pacientes con enfermedades crónicas.

El síndrome del abdomen en ciruela pasa es una patología que, además de la tríada de síntomas característica, puede presentar diferentes complicaciones, como problemas pulmonares y gastrointestinales, al igual que infecciones urinarias y respiratorias —las más importantes son la falla renal secundaria a alteraciones en el parénquima y el reflujo vesicoureteral— (10). Específicamente, en los riñones, los pacientes presentan displasia renal congénita, obstrucción de la vía urinaria inferior e infección (11).

Según la afectación que el paciente presente en los diferentes órganos, este síndrome se clasifica con la escala de Woodard en tres categorías: a) fetos no viables con insuficiencia renal severa e hipoplasia pulmonar, b) fetos con alteraciones renales y de las vías urinarias que desarrollan falla renal progresiva y c) pacientes

con una afectación moderada de displasia renal y de las vías urinarias (12).

En relación con lo anterior, en la literatura se encuentra que el 20% de los pacientes están catalogados en el primer grupo y que, en su gran mayoría, fallecen en los primeros días de vida o intrauterinamente. El 40% de los pacientes pertenece al segundo grupo, y usualmente tienen pronóstico reservado, y el tercer grupo constituye el 40% restante, y está conformado por pacientes con alteraciones leves de las vías urinarias, usualmente con buen pronóstico a largo plazo (13).

Teniendo en cuenta la clasificación, se evaluaron las posibilidades de tratamiento del paciente, enfocadas en manejar las alteraciones de las vías urinarias, con el fin de mejorar la insuficiencia renal, incluyendo la realización de cirugía ureteral, la corrección de defectos, la vesicostomía —para manejar la obstrucción en algunas ocasiones— y la abdominoplastia. Esta última fue indicada, dada la ausencia de músculos abdominales y su implicación en la mecánica ventilatoria y del sistema gastrointestinal, que generan que los pacientes requieran más de dos procedimientos quirúrgicos por año y, como mínimo, uno de estos bajo anestesia general (14).

Respecto a los posibles desenlaces y a la morbilidad, un estudio en Europa, llevado a cabo por Yalcinkaya et al. (11), documentó que la causa más frecuente de muerte es dada por los procesos infecciosos. Se describió que el 40% de los pacientes necesitó diálisis antes de los 5 años, y de estos, el 20% inició diálisis en los primeros seis meses de vida, en su mayoría, por un compromiso por displasia renal. Los que iniciaron el tratamiento más tardíamente, lo hicieron por un daño renal secundario, debido a infecciones u obstrucción.

El mismo estudio de Yalcinkaya et al. (11) reveló que la tasa de supervivencia posterior al inicio de la terapia de remplazo renal fue del 86,7% al año y del 85% a los diez años. En consecuencia, la mayoría de los pacientes fueron llevados posteriormente a trasplante renal, con una edad promedio de 9,3 años.

Así, el pronóstico a largo plazo en estos pacientes depende de las manifestaciones

extraabdominales, las intervenciones y la insuficiencia renal. Noh et al., citados en Yalcinkaya et al. (11), describieron factores que influyen en el pronóstico, como pielonefritis e infecciones y alteraciones del parénquima renal desde el nacimiento, por ser predictores de falla renal.

A partir de lo anterior, inferimos que los pacientes con este síndrome tienen una importante afectación de su calidad de vida, cuyos efectos negativos alcanzan las esferas del funcionamiento social y del rendimiento escolar (1).

Respecto a este tema en específico, un estudio llevado a cabo por Arlen et al. (15) evaluó la calidad de vida en niños y cuidadores de pacientes con diagnóstico de síndrome del abdomen en ciruela pasa mediante una escala con los siguientes parámetros: elementos físicos, emocionales, sociales y funcionalidad escolar. El estudio arrojó que el 50% de los cuidadores primarios de estos pacientes presenta puntajes más bajos con respecto a los pares sanos. Como factores que generan más impacto dentro del análisis, se encontraron las múltiples intervenciones quirúrgicas y la terapia de remplazo renal. Por esto, se concluyó que el manejo de esta patología genera una carga económica y psicológica en familiares y cuidadores que conduce a mayores tasas de depresión y compromiso del cuidado del paciente.

Se resalta que existen importantes consideraciones éticas alrededor de esta patología que normalmente son obviadas (se realizó una búsqueda en la literatura disponible, sin encontrarse estudios y textos que hagan referencia a este aspecto) y que pueden marcar la diferencia en el manejo de los pacientes diagnosticados con síndrome del abdomen en ciruela pasa. Por ello, se propone que a los pacientes con esta patología los valoren juntas multidisciplinarias que incluyan ética clínica, neonatología y cuidados paliativos pediátricos, con el fin de optimizar su calidad de vida y la de sus familias.

Dentro de los diferentes escenarios de esta enfermedad, cuando los estudios diagnósticos

antenatales confirman la presencia de malformaciones congénitas, se debe brindar, como primera medida por parte del médico, asesoría que incluya información clara, vigente y oportuna acerca de la variedad de síntomas que el recién nacido puede presentar y del amplio espectro de la enfermedad que lo afecta (16).

Este proceso de comunicación entre el médico y la familia tiene como objeto brindar información completa y veraz que les permita a los padres tomar decisiones con respecto al futuro del recién nacido. El acompañamiento psicológico y el cuidado paliativo pediátrico es fundamental. Los cuidados paliativos pediátricos prestan una atención centrada en las personas: el paciente, su familia y los profesionales que lo atienden. Constituyen un enfoque activo y holístico para cuidar, desde el diagnóstico, durante la vida y, de ser necesario, en el proceso de muerte, al niño y su familia (17).

Respecto de las decisiones médicas que se deben tomar sobre los pacientes con síndrome del abdomen en ciruela pasa, deben considerarse las complicaciones y el impacto de la salud a corto, mediano y largo plazo; así como las probabilidades de supervivencia y los recursos que pueden requerirse, en caso de que surjan complicaciones. Los padres deben conocer con claridad las posibles secuelas y las necesidades de cuidados en el desarrollo de la enfermedad, incluyendo las implicaciones de la enfermedad en la calidad de vida del niño y de la familia (16).

La complejidad en la decisión de realizar maniobras de reanimación en el momento del nacimiento en este tipo de pacientes incluye múltiples factores: biológicos, médicos, familiares, sociales, disponibilidad de recursos, desenlaces posibles y un significativo grado de incertidumbre. La persona, o personas, que deben tomar la decisión tienen que identificar el mayor beneficio neto entre las distintas opciones disponibles; así mismo, deben asignar diferente peso a los intereses que el paciente tiene en cada opción y restar los riesgos o costes inherentes a cada una de las opciones (18).

La dignidad del recién nacido debe preservarse. Es mandatorio considerar si es necesario suspender los cuidados intensivos o

las intervenciones fútiles, y se debe permitir así el curso natural de la enfermedad. Es obligatorio propiciar un marco ético que permita la aplicación de una bioética que responda a las necesidades de los pacientes menores (18).

Conclusiones

El síndrome del abdomen en ciruela pasa es una patología con complicaciones urinarias complejas que llevan a un mal pronóstico. En la literatura sobre el tema no se encuentra información sobre las consideraciones éticas que se deben tener en cuenta en el periodo neonatal, en relación con las intervenciones dirigidas a prolongar o soportar la vida de estos pacientes; tampoco sobre la toma de decisiones cuando existe deterioro clínico.

Teniendo en cuenta que las decisiones clínicas son cambiantes, lo que se considera válido para un momento determinado no necesariamente lo es para todos los escenarios clínicos. Ante esto, es imperativo evaluar de manera constante las repercusiones de la enfermedad de forma multidisciplinaria y tomar decisiones compartidas que incluyan al equipo médico y a la familia.

Consideraciones éticas

Se contó con el consentimiento informado de la familia del paciente. Así mismo, se contó con la aprobación del Comité de Ética del Hospital Universitario San Ignacio.

Financiación

No se recibió financiación.

Conflicto de intereses

No se declaran conflictos de intereses.

Referencias

1. Arlen AM, Nawaf C, Kirsch AJ. Prune belly syndrome: current

perspectives. *Pediatr Heal Med Ther*. 2019;10:75-81. <https://doi.org/10.2147/phmt.s188014>

2. Paran TS, Puri P. Prune belly syndrome. *Pediatr Surg Diagnosis Manag*. 2009;643-6. https://doi.org/10.1007/978-3-540-69560-8_66

3. Pomajzl AJ, Sankararaman S. Prune Belly Syndrome. 2022 Aug 8. En: StatPearls [internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544248/>

4. Alkhamis WH, Abdulghani SH, Altaki A. Challenging diagnosis of prune belly syndrome antenatally: a case report. *J Med Case Rep*. 2019;13:198. <https://doi.org/10.1186/s13256-019-2120-x>

5. Boghossian NS, Sicko RJ, Giannakou A, Dimopoulos A, Caggana M, Tsai MY, et al. Rare copy number variants identified in prune belly syndrome. *Eur J Med Genet*. 2018;61:145-51. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2017.11.008>

6. Mosiello G. Síndrome del abdomen en ciruela pasa [internet]. Orphanet; 2020. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=2970

7. Weber S, Mir S, Schlingmann KP, Nürnberg G, Becker C, Kara PE, et al. Gene locus ambiguity in posterior urethral valves/prune-belly syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2005;20:1036-42. <https://doi.org/10.1007/s00467-005-1977-7>

8. Granberg CF, Harrison SM, Dajusta D, Zhang S, Hajarnis S, Igarashi P, et al. Genetic basis of prune belly syndrome: screening for HNF1β gene. *J Urol*. 2012;187:272-8. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2011.09.036>

9. Cornel A, Duicu C, Delean D, Bulata B, Starcea M. Long term

follow-up in a patient with prune-belly syndrome - a care compliant case report. *Med (United States)* 2019;98. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000016745>

10. Grimsby GM, Harrison SM, Granberg CF, Bernstein IH, Baker LA. Impact and frequency of extra-genitourinary manifestations of prune belly syndrome. *J Pediatr Urol.* 2015;11:280.e1-280.e6. <https://doi.org/10.1016/j.jpurol.2015.06.005>

11. Yalcinkaya F, Bonthuis M, Erdogan BD, van Stralen KJ, Baiko S, Chehade H, et al. Outcomes of renal replacement therapy in boys with prune belly syndrome: findings from the ESPN/ERA-EDTA Registry. *Pediatr Nephrol.* 2018;33:117-24. <https://doi.org/10.1007/s00467-017-3770-9>

12. Zugor V, Schott GE, Labanaris AP. The Prune Belly syndrome: urological aspects and long-term outcomes of a rare disease. *Pediatr Rep.* 2012;4. <https://doi.org/10.4081/pr.2012.e20>

13. Dénes FT, Arap MA, Giron AM, Silva FAQ, Arap S. Comprehensive surgical treatment of prune belly syndrome: 17 years' experience with 32 patients. *Urology.* 2004;64:789-93. <https://doi.org/10.1016/j.urology.2004.05.053>

14. Seidel NE, Arlen AM, Smith EA, Kirsch AJ. Clinical manifestations and management of prune-belly syndrome in a large contemporary pediatric population. *Urology.* 2015;85:211-5. <https://doi.org/10.1016/j.urology.2014.09.029>

15. Arlen AM, Kirsch SS, Seidel NE, Garcia-Roig M, Smith EA, Kirsch AJ. Health-related quality of life in children with prune-belly syndrome and their caregivers. *Urology.* 2016;87:224-7. <https://doi.org/10.1016/j.urology.2015.09.028>

16. Arnaez J, Tejedor JC, Caserío S, Montes MT, Moral MT, González de Dios J, et al. Bioethics in end-of-life decisions in neonatology: unresolved issues. *An Pediatr.* 2017;87:356.e1-356.e12. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2017.03.014>

17. Navarro Vilarrub S. Aspectos éticos en la atención paliativa pediátrica. *Bioet Debat [internet].* 2015;21:8-12. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/6080769.pdf>

18. González-Melado FJ, Di Pietro ML. El mejor interés del niño en neonatología: ¿es lo mejor para el niño? *Cuad Bioét [internet].* 2015;26(87):201-22. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5205036>