

Afalia: diagnóstico inesperado en un recién nacido con retraso de crecimiento intrauterino

I. Tofé Valera, J.M. Guzmán Cabanas, L. Roldán Molleja, M.D. Ruiz González, C. Lasso Betancor¹

UGC de Pediatría y sus áreas específicas. ¹UGC de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario «Reina Sofía». Córdoba

Resumen

La afalia es una anomalía extremadamente rara, cuya incidencia es de 1 por cada 30 millones de recién nacidos vivos. Hasta la actualidad se han descrito menos de 100 casos en la literatura médica. Se describe un caso de afalia asociado a cardiopatía congénita de diagnóstico posnatal en un recién nacido con retraso del crecimiento intrauterino, sin otro hallazgo prenatal. Se decidió una reasignación de sexo masculino. En el estudio cromosómico se determinó un cariotipo 46XY. No se describieron otras anomalías asociadas.

Palabras clave: Afalia, anomalías asociadas, diagnóstico prenatal

Abstract

Title: Aphallia: striking diagnosis in intrauterine growth retardation

Aphallia is a really uncommon anomaly occurring in 1 per 30 million births. At this time, less than 100 cases have been reported worldwide. Herein, we describe a case of aphallia associated with congenital heart disease in a fetus with intrauterine growth retardation. No other congenital anomalies were detected. Karyotype was 46XY. Gender assignment has been to male.

Keywords: Aphallia, associated anomalies, prenatal diagnosis

Introducción

La ausencia de pene es una malformación congénita rara de difícil manejo y con gran repercusión psicosocial. Se han descrito menos de 100 casos en la literatura médica^{1,2}.

Fecha de recepción: 20/07/12. Fecha de aceptación: 3/01/13.

Correspondencia: I. Tofé Valera. Avda. República Argentina, 30, B, 5.º-2. 14004 Córdoba. Correo electrónico: drakaramelo@hotmail.com

Cómo citar este artículo: Tofé Valera I, Guzmán Cabanas JM, Roldán Molleja L, Ruiz González MD, Lasso Betancor C. Afalia: diagnóstico inesperado en un recién nacido con retraso de crecimiento intrauterino. Acta Pediatr Esp. 2013; 71(11): e364-e368.

Se trata de una anomalía que ocurre durante la cuarta semana de desarrollo embrionario, como resultado de la no formación del tubérculo genital o un fallo en su desarrollo. Debe diferenciarse de otras anomalías congénitas, como el hipospadias severo, la amputación de pene, el micropene o el pseudohermafroditismo. El diagnóstico se hace generalmente en el momento del nacimiento y no suele acompañarse de alteraciones hormonales ni gonadales. El cariotipo es habitualmente 46XY.

Caso clínico

Presentamos el caso de un recién nacido, de padres sanos y no consanguíneos. La madre tenía 20 años de edad, era multigesta y secundípara (tiene un hijo sano, tuvo una interrupción voluntaria del embarazo y un aborto espontáneo en el primer trimestre). El embarazo fue controlado y bien tolerado, y en el recién nacido se diagnosticó un retraso del crecimiento intrauterino en el segundo trimestre. La serología TORCH fue negativa. La madre no presentaba historia de abuso de drogas ni exposición a radiación. Tampoco presentaba diabetes gestacional. El parto, vaginal eutócico, se produjo a las 39 semanas de gestación.

En la exploración física del recién nacido al ingreso destacaba un peso de 2.600 g (<p3), una longitud de 49 cm (p10-25) y un perímetro craneal de 31 cm (<p3). Presentaba un adecuado estado general y estaba normohidratado y coloreado. No presentaba dismorfia facial ni dificultad respiratoria. Los tonos cardiacos eran rítmicos, sin soplos. Presentaba un cordón bivascular, ausencia de pene, testes en bolsa escrotal (figura 1), ano normoconformado, permeable con expulsión de meconio, y salida de uretra anómala (figura 2).

La cistografía tras la punción suprapúbica no mostraba fistula ni reflujo vesicoureteral (figura 3). Las otras pruebas de imagen realizadas (radiografía de abdomen y columna, ecografía cerebral y abdominal) fueron normales. La ecocardiografía puso de manifiesto una cardiopatía congénita *truncus* tipo I. El estudio hormonal era normal. En el estudio cromosómico de alta resolución se determinó un cariotipo 46XY. El estudio de microdelección de cromosoma Y resultó negativo.

El tercer día de vida presentó un empeoramiento del estado general, polipnea y hepatomegalia. En la radiografía de tórax se observaba cardiomegalia y signos de edema pulmonar. Se conectó el paciente a ventilación mecánica e inició perfusión de inotrópicos y restricción hídrica. Al décimo día de vida se realizó un *banding* de la arteria pulmonar, con buena evolución posterior, pendiente de una corrección completa. Tras la discusión del caso por parte del equipo multidisciplinario y la familia, se decidió una reasignación de sexo masculino, pendiente de una reconstrucción definitiva antes del año de vida.

Discusión

La afalia es una anomalía urogenital rara, con una incidencia de 1 caso por cada 30 millones de recién nacidos vivos³. La afalia se clasifica según la localización del meato uretral en postesfinteriana (la más frecuente) (60%), preesfinteriana (28%) y atresia uretral (12%). Generalmente, coexiste con otras malformaciones, en ocasiones incompatibles con la vida, lo que obliga a descartar anomalías asociadas

(tabla 1). Skoog et al.⁴ afirman que existe una relación entre la localización del meato uretral, la mortalidad perinatal y la severidad de las anomalías asociadas, de modo que cuanto más próxima es la salida del meato uretral, mayor es la mortalidad. Nuestro caso asociaba un retraso del crecimiento intrauterino y una cardiopatía compleja con desarrollo normal de gónadas y niveles normales de hormonas sexuales masculinas^{5,6}. Al igual que lo descrito en la bibliografía, el cariotipo fue XY y no se detectó microdelección en el cromosoma Y. No se pudo aplicar array-CGH para descartar anomalías cromosómicas crípticas. Se subraya la importancia de realizar un rastreo minucioso prenatal y posnatal de anomalías congénitas ante un feto con retraso del crecimiento intrauterino.

El nacimiento de un niño con afalia supone una situación delicada, no sólo para los padres, sino también para el equipo médico. El manejo de estos pacientes es difícil, no sólo desde el punto de vista quirúrgico, sino también psicológico, y requiere una evaluación multidisciplinaria⁷. La opinión de la familia siempre ha de tenerse en cuenta, sin olvidar que la afalia es una rara malformación congénita que no es incompatible con la vida. Éste fue un argumento importante en nuestro caso, ante la situación de insuficiencia cardíaca y parada cardiorrespiratoria en cuanto a la reanimación o no del recién nacido, lo cual subraya la relevancia del diálogo con la familia y el consenso del equipo multidisciplinario. Dada la baja incidencia de esta malformación, no hay un protocolo establecido de seguimiento, por lo que la decisión final es difícil de tomar⁸. Algunos estudios indican que la mayoría de estos pacientes tienen identidad sexual masculina⁹. En este caso se realizará una cirugía reconstructiva de afalia postesfinteriana y creación de neofalo.

Conclusión

La afalia es una rara malformación congénita que se asocia al retraso del crecimiento intrauterino y otras anomalías congénitas, que tiene consecuencias no sólo físicas, sino también psíquicas. Su manejo es controvertido, e históricamente se consideraba una reasignación de sexo femenino, por la dificultad de la cirugía correctora, como la mejor opción para el recién nacido. Hoy en día es necesaria la evaluación del caso por parte de un equipo multidisciplinario, contar con la opinión familiar y tener en cuenta que la identidad sexual del paciente suele ser masculina.

Agradecimientos

A la familia del recién nacido, especialmente a su madre.

Bibliografía

1. Evans JA, Erdile LB, Greenberg CR, et al. Agenesis of the penis: patterns of associated malformations. *Am J Med Genet.* 1999; 84: 47-55.
2. Garaffa G, Sansalone S, Ralph D. Penile reconstruction. *Asian J Androl.* 2012; 1-4.
3. Willihnganz Lawson KH, Malaeb BS, Shukla AR. De Castro technique used to create neophallus: a case of aphallia. *Urology.* 2011; 1-3.

4. Skoog S, Belman Barry. Aphallia: its classification and management. *J Urol.* 1989; 141: 589-592.
5. Rattan K, Kajal P, Pathak M, Kadian Y, Gupta R. Aphallia: experience with 3 cases. *J Pediatr Surg.* 2010; 45: 13-16.
6. Wang H, Guo K, Wang J, Liu L. Aphallia in an adult male with 46XY karyotype. *Int J Urol.* 2011; 18: 540-542.
7. Selvaggi G, Elander A. Penile reconstruction/formation. *Curr Opin Urol.* 2008; 18: 589-597.
8. Kane AD, Ngom G, Ndour O, Alument DM. Aphallia, a case report and literature review. *African J Paediatr Surg.* 2011; 8(3): 324-325.
9. Reiner WG. Gender identity and sex of rearing in children with disorders of sexual differentiation. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2005; 18: 549-553.

TABLA 1

Anomalías asociadas a la afalia

<i>Anomalías genitourinarias</i>	<i>Otras anomalías</i>
• Agenesia renal	• Anencefalia
• Riñones hipoplásicos	• Ano imperforado/atresia anal
• Hidronefrosis	• Megacolon
• Riñón pélvico	• Fístula traqueoesofágica
• Riñón en herradura	• Defectos del septo interventricular
• Reflujo vesicoureteral	• Páncreas anular
• Vejiga hipoplásica	• Hepatomegalia
• Fístula vesicocólica	• Fisura palatina
• Uretra ciega	• Arteria umbilical única
• Agenesia de próstata	• Anomalías cromosómicas
• Agenesia de vesículas seminales	• Mosaicismo
• Criptorquidia	• Pabellones auriculares de implantación baja
• Hidrocele	• Hemivértebra
• Hernia inguinal	• Extremidades cortas
	• Pliegue simiesco



Figura 1. Escroto bien desarrollado, con testis en bolsas y ausencia de pene



Figura 2. Afalia con ano normoconformado y salida de uretra adyacente con salida de orina