

## Las manifestaciones genitourinarias

*Por Ming H. Wang, Vinaya P. Bhatia y Jordan King, División de urología, Departamento de cirugía, Texas Children's Hospital, Houston, TX y Scott Department of Urology, Baylor College of Medicine, Houston, TX*

Las manifestaciones genitourinarias (GU) se encuentran normalmente en los pacientes que tienen el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés). Estas pueden abarcar irregularidades anatómicas y funcionales de los riñones, el sistema urinario, los órganos reproductores y los genitales externos. Hasta un 40 % de pacientes con el CdLS manifestarán anomalías estructurales del riñón, incluyendo el reflujo de la orina dentro de los riñones, un vacío inadecuado de los riñones y un desarrollo anormal de las unidades dentro del riñón, lo cual podría causar un declive en la función renal e infecciones recurrentes. En los hombres, un 73 % de pacientes muestran testículos no descendidos, lo cual podría afectar a la fertilidad y causar un aumento en el riesgo de desarrollar cáncer testicular. En hasta un 57 % de hombres aparecen hipospadias cuando la abertura uretral se localiza en algún lugar en la parte inferior del pene en vez de estar en la punta del glande. Para las mujeres se pueden encontrar ovarios más pequeños o un útero poco desarrollado, los cuales tienen un impacto importante para la fertilidad. Ambos sexos pueden padecer genitales poco desarrollados. Entre las anomalías menos comunes del sistema urinario se pueden incluir los tumores de riñón y los coágulos que obstaculizan los vasos que vacían el riñón. Las glándulas suprarrenales pueden estar fusionadas y también puede haber conexiones anormales desde la vejiga hasta el ombligo.

El primer paso de la gestión es recopilar un historial médico, quirúrgico y familiar completo. Esto es importante para identificar los factores de riesgo genéticos o preexistentes para el desarrollo de una enfermedad GU concurrente. Un historial de anomalías en las ecografías anteriores al nacimiento también podría proporcionar información sobre anomalías GU. Una revisión de síntomas debe enfocarse en un análisis detallado de los hábitos urinarios y de defecación, de los hábitos nutricionales y del dolor abdominal o en la ingle. Una infección urinaria podría detectarse a través de un amplio abanico de síntomas, como una alimentación deficiente, fiebre u orina maloliente. Su médico llevará a cabo un examen físico, incluyendo una evaluación del abdomen para llenura o masas, la curvatura y tamaño del pene, la ubicación de la abertura uretral, el estado de circuncisión, asimetría o descoloración del escroto/los labios vaginales, la ubicación y habilidad de examinar los testículos, la ubicación y permeabilidad de la vagina, la permeabilidad del ano y las irregularidades de la espalda baja o columna.

Antes y después del parto, las ecografías son útiles para la visualización de los genitales externos o para poder determinar la presencia de un útero o escroto. Para un paciente donde se sospecha el CdLS,



se debe llevar a cabo una ecografía de la vejiga y los riñones para ayudar a detectar cualquier anomalía GU, lo cual podría requerir estudios de imágenes adicionales. La ecografía es un estudio inicial ideal, ya que no es invasivo, es económico y no hay exposición a la radiación para el niño. Puede utilizarse para observar las estructuras a través del abdomen o desde el perineo. Estos estudios podrían ayudar a identificar la presencia o falta del útero, la vagina, las gónadas, el recto o la uretra. A veces, una imagen por resonancia magnética (IRM) puede ser útil para lograr una mejor definición de estas estructuras si la ecografía no llega a identificar su ubicación.

Varios de estos problemas podrían identificarse en el hogar durante el cuidado rutinario. Si existe la preocupación de hipospadias, se puede observar al paciente mientras orina para ayudar a averiguar la ubicación de la abertura uretral. El examen testicular puede realizarse de manera más óptima en un baño tibio si la presencia de los testículos dentro del escroto es cuestionable. Consulte con su médico de atención primaria las preocupaciones que pudieran surgirle. Si se diagnostican testículos no descendidos al nacer, la condición se observa durante los primeros seis meses por si se producen cambios de posición que pudieran permitir un descenso espontáneo de los testículos. Después de alcanzar los seis meses de edad, se recomienda realizar una intervención quirúrgica por un especialista pediátrico. Ya que el hipospadias no suele afectar a la habilidad del paciente de vaciar la vejiga, no se recomienda una reparación quirúrgica hasta al menos seis meses de edad y, en función de la severidad, puede que se requieran varias operaciones. Si se detectan irregularidades renales o de la vejiga, puede que se recete al paciente antibióticos para evitar futuras infecciones o que se requieran intervenciones en el futuro. A través de la concienciación de las manifestaciones GU que pueden ocurrir en el CdLS, se puede lograr una detección precoz y una gestión adecuada. Es imprescindible vigilar cualquier cambio en el examen del paciente y los síntomas que puedan justificar una evaluación formal con un urólogo pediátrico certificado.

