

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), mayo-junio 2025,
Volumen 9, Número 3.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1

COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIA EN RE- CIÉN NACIDO MASCULINO: REPORTE DE CASO

**EXSTROPHY-EPISPADIAS COMPLEX IN MALE NEWBORN:
CASE REPORT**

Dra. Fuentes-Muñoz Lissette Nathalie

Médico Residente del Posgrado de Pediatría, Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde.

Jaramillo Bajaña Andrea Carolina

Médico Residente, Hospital Guido Alfonso Diaz

Dr. Méndez Cordero Pedro David

Médico Tratante de Neonatología, Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde

Gonzalez Guachisaca Karen Silvana

Autor independiente

Massache Young Cecilia Edith

Autor independiente

Complejo extrofia-epispadia en recién nacido masculino: Reporte de caso

Dra. Fuentes-Muñoz Lissette Nathalie¹

lissnathali@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0007-3331-0362>

Médico Residente del Posgrado de Pediatría,
Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde.

Jaramillo Bajaña Andrea Carolina

andrea.jaramillo23@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0007-0469-888X>

Médico Residente, Hospital Guido Alfonso
Díaz.

Dr. Méndez Cordero Pedro David

drmendezcordav@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-3741-8916>

Médico Tratante de Neonatología, Hospital de
niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde

Gonzalez Guachisaca Karen Silvana

karensilvanagonzalez@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0001-2504-4224>

Autor independiente

Massache Young Cecilia Edith

cmassache@jbgye.org.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2050-8410>

Autor independiente

RESUMEN

La secuencia de epispadias-extrofia (SEE) es un defecto congénito excepcionalmente raro, que presenta una sorprendente variedad de fenotipos patológicos y que, desde su primera descripción en 1709, ha sido motivo de asombro y desafío para la medicina. Durante siglos fue considerada una condición casi incompatible con la vida, marcada por un pronóstico sombrío debido a infecciones, problemas gastrointestinales severos y secuelas neurológicas. La verdad es que, aunque la causa exacta aún nos elude, cada vez existen más indicios de un componente genético que podría ayudar a explicar su aparición. El manejo actual de la SEE ha dado un giro esperanzador: se prioriza un cierre quirúrgico temprano de la vejiga y la uretra proximal, seguido de la reparación de las epispadias, ya sea en un segundo tiempo quirúrgico o en una cirugía combinada. Gracias a los avances en técnicas reconstructivas, soporte neonatal y cuidados multidisciplinarios, la supervivencia ha escalado a casi el 100 % de los casos, lo que hace unas décadas parecía impensable. En este artículo presentamos el caso de un recién nacido masculino con SEE, quien fue sometido a una intervención quirúrgica compleja con resultados alentadores. Este reporte no solo busca compartir las particularidades clínicas, anatómicas y quirúrgicas del caso, sino también resaltar la importancia de un enfoque integral, que contemple no solo la reparación anatómica, sino también la calidad de vida a largo plazo, incluyendo aspectos como la continencia urinaria y fecal, la función sexual futura y el acompañamiento emocional y familiar. Palabras clave: Extrofia vesical, Epispadia, Cloaca, Ano imperforado.

Palabras clave: extrofia vesical, epispadia, cloaca, ano imperforado, malformaciones congénitas raras

¹ Autor principal

Correspondencia: lissnathali@hotmail.com

Exstrophy-epispadias complex in male newborn: Case report

ABSTRACT

The epispadias-exstrophy sequence (EEC) is an exceptionally rare congenital defect, presenting a striking variety of pathological phenotypes. Since its first description in 1709, it has been a source of both wonder and challenge for medicine. For centuries, it was considered a condition nearly incompatible with life, marked by a grim prognosis due to infections, severe gastrointestinal complications, and neurological sequelae. While the exact cause still eludes us, growing evidence points to a potential genetic component that may help explain its occurrence. Current management of EEC has taken a hopeful turn: early surgical closure of the bladder and proximal urethra is prioritized, followed by epispadias repair, either in a second surgical stage or as part of a combined procedure. Thanks to advances in reconstructive techniques, neonatal support, and multidisciplinary care, survival has now reached nearly 100% of cases — an outcome that would have been unimaginable just a few decades ago. In this article, we present the case of a male newborn with EEC who underwent complex surgical intervention with encouraging results. This report not only aims to share the clinical, anatomical, and surgical particularities of the case but also to highlight the importance of a comprehensive approach, one that considers not only anatomical repair but also long-term quality of life, including urinary and fecal continence, future sexual function, and emotional and family support.

Keywords: bladder exstrophy, epispadias, cloaca, imperforate anus, rare congenital malformations

Artículo recibido 15 marzo 2025

Aceptado para publicación: 15 abril 2025



INTRODUCCIÓN

La extrofia cloacal representa el extremo más severo del espectro conocido como complejo epispadias-extrofia (SEE), integrado dentro del síndrome OEIS (onfalocele-extrofia-ano imperforado-defectos espinales). Este grupo de anomalías congénitas raras tiene una incidencia estimada de 1 en cada 25.000 nacidos vivos (1), y aunque puede parecer una cifra pequeña, su impacto en la vida del paciente, la familia y el equipo médico es inmenso. La verdad es que pocas malformaciones congénitas son tan demandantes desde el punto de vista quirúrgico, pediátrico, emocional y social como esta.

La SEE incluye una gama amplia de fenotipos, entre los cuales destacan la extrofia vesical, la extrofia cloacal y las epispadias aisladas (2,3). Es notable que, aunque estas entidades comparten un mismo espectro, la extrofia cloacal se considera su manifestación más compleja y devastadora (4). Fue descrita por primera vez en 1709 por Littré, retomada en 1812 por Meckel (5), y desde entonces ha sido objeto de múltiples estudios que, sin embargo, todavía no logran desentrañar su causa exacta. Aunque no se ha identificado un agente desencadenante claro —ni medicamentos, ni factores ambientales concretos—, se sospecha fuertemente un componente genético, ya que se han documentado casos familiares (5,6,14). Los bebés afectados presentan defectos multisistémicos que abarcan desde el aparato genitourinario hasta el gastrointestinal y el musculoesquelético. En los varones, por ejemplo, se observan testículos ubicados en escrotos hipoplásicos y hemivejigas independientes con sus propios uréteres (4,15), mientras que en las niñas es frecuente encontrar duplicaciones uterinas y vaginales por la falta de fusión de los conductos müllerianos.

Históricamente, el pronóstico fue sombrío, con una alta mortalidad neonatal secundaria a sepsis, desnutrición y complicaciones neurológicas (6,7). Sin embargo, la evolución de las técnicas quirúrgicas ha cambiado radicalmente el panorama: hoy en día, la supervivencia se acerca al 100 % (8,9), lo que ha desplazado el enfoque desde la simple supervivencia hacia la optimización funcional y estética, abarcando aspectos tan amplios como la continencia urinaria y fecal, la función sexual y la asignación de género (10,11).

La detección prenatal es posible mediante ecografía o resonancia magnética fetal, aunque no siempre es sencilla debido a la variabilidad de las presentaciones (9,12). Los hallazgos prenatales más típicos



incluyen la ausencia de visualización de la vejiga, defectos en la línea media infraumbilical, onfalocele y anomalías lumbosacras (12,13).

En este artículo, presentamos el caso clínico de un recién nacido masculino con SEE que fue manejado quirúrgicamente en las primeras semanas de vida. Este caso ilustra no solo las complejidades anatómicas y quirúrgicas de la condición, sino también los retos emocionales y de calidad de vida que enfrentan los pacientes y sus familias. Además, destaca la relevancia de un abordaje multidisciplinario desde el nacimiento, que combine la pericia quirúrgica con un cuidado pediátrico integral y una asesoría genética adecuada.

Reporte de caso

Se trata de recién nacido masculino, madre de 25 años cuyos antecedentes obstétricos fueron 3 gestas previas todas finalizadas por vía vaginal, en este embarazo se realizó 6 controles prenatales y 4 ultrasonidos obstétricos con reportes normales, además presentó infecciones de las vías urinarias recurrentes que en necesitaron manejo hospitalario para recibir antibioticoterapia intravenosa. El neonato es obtenido por vía vaginal, de un parto sin complicaciones, valorado en 40 semanas por test de Ballard, se identifica a su nacimiento malformación anorrectal y defecto de la pared abdominal **Figura1.**, por lo que es estabilizado y derivado a institución de mayor nivel resolutivo para manejo quirúrgico. A su llegada se evalúa lesión compleja con exposición de la vejiga de la cual escapa orina, fístula con salida de material fecal, ano imperforado y escroto rudimentario con presencia de testículos en bolsas escrotales, se inicia manejo de sepsis neonatal por antecedentes maternos y se programa procedimiento quirúrgico el cual se realiza en su día 16 de vida mediante laparotomía exploratoria. En su intervención se describe complejo extrofia-epispadia, con vejigas laterales cada una con meato uretral y entre las vejigas se observa placa intestinal con fístula recto-uretral a manera de duplicación intestinal. Se realiza liberación de placa intestinal formada por recto sigma y se cierra fístula recto-uretral, se cierra placa vesical y se reparan meatos uretrales. Durante su post quirúrgico presenta como complicación torsión testicular derecha, requiriendo una segunda intervención para excéresis de testículo y pexia del testículo contralateral. Recibe manejo con antibiótico intravenoso y tras el reinicio de vía oral es dado de alta para seguimiento por la consulta externa, como parte de su abordaje se descartó cardiopatía congénita y se solicitó cariotipo reportado 46XY.



DISCUSIÓN

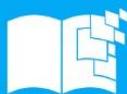
El complejo extrofia-epispadia es una condición muy infrecuente con una gran variedad de presentaciones, forma parte del espectro denominado OEIS cuyos hallazgos más comunes suelen ser onfalocele, ano imperforado, intestino posterior corto, placa cecal abierta flanqueada por hemivejigas abiertas a cada lado y deformidades de la médula espinal y los uréteres. (1,7) En pacientes femeninos las extrofias cloacales suelen tener ovarios normales pero sus conductos müllerianos no se fusionan, lo que da lugar a una duplicación del útero y la vagina. Mientras en pacientes masculino suelen presentar testículos en escrotos hipoplásicos, con hemivejigas que tienen uréteres independientes. (4)

Se desconoce la causa subyacente exacta de la extrofia cloacal/OEIS/extrofia-epispadia y actualmente no se atribuye a ningún medicamento. Se han informado muchos casos familiares, lo que sugiere un componente hereditario, pero no se han encontrado relaciones genéticas exactas. Los datos actuales no demuestran una asociación entre la extrofia cloacal y la aneuploidía, pero tampoco excluyen definitivamente la posibilidad. (5)

Los resultados sobre si la SEE se presenta con mayor frecuencia en varones o mujeres no han sido concluyentes, lo que contrasta con el predominio masculino observado tanto en la extrofia vesical como en las epispadias aisladas. Se han sugerido factores de riesgo potenciales para la SEE, incluyendo la fertilización in vitro y otras técnicas de reproducción asistida, el tabaquismo materno y la exposición al humo, la radiación médica y el uso materno de citrato de clomifeno.

Clásicamente se plantea la hipótesis de que la SEE ocurre secundaria a complicaciones del desarrollo de la membrana cloacal durante la cuarta semana de gestación, el desarrollo excesivo de la membrana cloacal impide la migración medial del mesodermo entre el ectodermo y el endodermo, dejando a la membrana cloacal sin soporte mesenquimal. (5) Como resultado, la membrana cloacal es inestable y propensa a romperse, y se altera el desarrollo normal de la musculatura abdominal inferior y los huesos pélvicos. Se cree que el momento y la ubicación de la ruptura de la membrana cloacal determinan el fenotipo a lo largo del espectro de la EEC.

El primer caso de supervivencia a largo plazo después de una intervención quirúrgica en tres etapas se informó en 1960. Los intentos de cierre primario de la extrofia vesical datan de hace al menos 150 años. (8) Los esfuerzos iniciales se dirigieron a la reconstrucción parcial de la pared abdominal para permitir



la aplicación de un receptáculo urinario para recolectar la orina. Debido a las mejoras significativas en la atención médica y las técnicas quirúrgicas reconstructivas, la supervivencia ha aumentado considerablemente desde entonces, y ahora sobrevive casi el 100% de los pacientes. (8,9) Por lo tanto, el enfoque del tratamiento moderno se ha desplazado hacia la optimización de la calidad de la atención y la calidad de vida, incluido un énfasis en la asignación de género adecuada, la continencia social urinaria y fecal y la mejora de la movilidad y la función. (10)

La SEE se puede diagnosticar mediante ecografía fetal o resonancia magnética. Los signos ecográficos incluyen la no visualización de la vejiga, un gran defecto de la pared anterior infraumbilical en la línea media o una estructura quística de la pared anterior, onfalocele y anomalías lumbosacras. (9) El íleon prolapsado asociado puede aparecer como una "trompa de elefante" en la ecografía prenatal. Los reportes sobre la sensibilidad del ultrasonido son variables relacionadas a la gran variedad de presentaciones. (10)

La reconstrucción funcional de la vejiga extrofiada consiste en el cierre anatómico de la vejiga junto con la restauración de un mecanismo de continencia. Este objetivo está influenciado por factores como el mantenimiento de la función renal y lograr una apariencia cosmética satisfactoria. (7,11) La preservación de la función renal implica tanto la prevención de la pielonefritis recurrente como la evitación de la creación de una obstrucción del orificio de salida del cuello de la vejiga. Idealmente, la reconstrucción funcional también incluye la potenciación de la función sexual normal y la fertilidad. (12)

El tratamiento primario consiste en un cierre quirúrgico de la vejiga y la uretra proximal seguido de una reparación de las epispadias durante un procedimiento posterior o en una cirugía combinada. (12) Lograr la continencia urinaria con la capacidad de orinar espontáneamente es un objetivo clave en el tratamiento, ya que el fracaso en esto influye directamente en el funcionamiento social y la salud mental. Desafortunadamente, los pacientes con BEEC tienen un riesgo significativo de incontinencia urinaria, incluso después de una cirugía dirigida para lograr la continencia. (13)

Inmediatamente después del nacimiento, se debe priorizar la estabilización del recién nacido, la cobertura del onfalocele, la vejiga y el intestino expuestos, y la protección del mielomeningocele en caso de presentarse. (13) Las opciones para cubrir la mucosa de la vejiga y la placa cecal incluyen una



envoltura plástica oclusiva o un apósito de gel de silicona hidratado. (11) Esto ayuda a prevenir las abrasiones del pañal, manteniendo las placas de la vejiga húmedas y disminuyendo el riesgo de infección. El cordón umbilical debe ligarse con sutura en lugar de una pinza umbilical, ya que esto puede desgastar la vejiga, la placa cecal y el íleon prolapsado. Se debe optimizar la nutrición para facilitar el crecimiento y el desarrollo y la cicatrización de las heridas posoperatorias. (8)

CONCLUSIONES

El complejo extrofia-epispatia (SEE) es, sin duda, una de las malformaciones congénitas más desafiantes, tanto en lo médico como en lo humano. Las cifras de incidencia no logran reflejar su verdadero impacto, porque cada caso es una prueba intensa de resistencia y esperanza, no solo para los equipos de salud, sino también para las familias que lo enfrentan.

El éxito en el manejo de esta condición va mucho más allá de realizar una cirugía técnicamente impecable. Se necesita un abordaje integral y multidisciplinario, en el que neonatólogos, cirujanos pediátricos, urólogos, genetistas, psicólogos y nutricionistas trabajen en conjunto para garantizar no solo la supervivencia, sino también la mejor calidad de vida posible para el paciente.

En la etapa neonatal, el objetivo prioritario es estabilizar al recién nacido, proteger las estructuras expuestas y prevenir infecciones. A medida que el paciente crece, surgen nuevos desafíos: planificar cuidadosamente las cirugías reconstructivas para lograr continencia urinaria y fecal, optimizar la función renal y, en el futuro, preservar la fertilidad y la función sexual. Gracias a los avances en las técnicas quirúrgicas, lo que antes representaba un pronóstico fatal hoy puede transformarse en una vida activa, productiva y plenamente integrada a la sociedad.

El componente emocional también es fundamental. Las familias atraviesan un duelo inesperado al recibir el diagnóstico, seguido de un largo camino lleno de intervenciones médicas, decisiones difíciles y temores a largo plazo. El acompañamiento psicológico temprano, tanto para los padres como para el paciente, puede tener un impacto enorme en la adaptación familiar y en la salud mental a lo largo del tiempo.

Otro aspecto clave es la asesoría genética. Aunque todavía no se comprenden por completo los mecanismos hereditarios implicados, brindar a las familias información clara y actualizada es esencial, tanto para su tranquilidad como para la planificación de embarazos futuros.



Finalmente, los casos como el presentado no solo enriquecen el conocimiento médico, sino que nos recuerdan el propósito profundo de esta profesión: transformar vidas. No basta con reparar un órgano o corregir una malformación; el verdadero éxito radica en devolver al paciente su dignidad, su lugar en el mundo y sus oportunidades. Solo así podemos decir que hemos cumplido plenamente con nuestra labor.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Seat M, Boxwalla M, Hough A, Goodwin G. A case of congenital cloacal exstrophy/omphalocele-extrophy-imperforate anus-spinal defects syndrome and a successful pregnancy. *Clin Exp Reprod Med.* 2022 Sep;49(3):215–8.
- van Geen F-J, Nieuwhof-Leppink AJ, Wortel RC, de Kort LMO. Bladder exstrophy-epispadias complex: The effect of urotherapy on incontinence. *J Pediatr Urol.* 2024 Aug 1;20(4):645.e1-645.e5.
- Ebert A-K, Reutter H, Ludwig M, Rösch WH. The Exstrophy-epispadias complex. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:23.
- Eeg KR, Khoury AE. The exstrophy-epispadias complex. *Curr Urol Rep.* 2008 Mar;9(2):158–64.
- Bharati K, Ashish J, Kumar T, Paras K. Anatomical repair of exstrophy bladder. *Pediatr Surg Int.* 2004;20(6):455–9.
- Ostertag-Hill CA, Delaplain PT, Lee T, Dickie BH. Updates on the Care of Cloacal Exstrophy. *Child (Basel).* 2024 May 2;11(5).
- Salhab N, Gawrieh B, Deeb MA, Taishori N, Omran A. Classic bladder exstrophy and complete rectal prolapse in a 10 year-old child with no previous surgical intervention: what to achieve? *J Surg Case Rep.* 2020 Jun;2020(6):rjaa093.
- Mourtzinou A, Borer JG. Current management of bladder exstrophy. *Curr Urol Rep.* 2004 Mar;5(2):137–41.
- Haddad E, Hayes LC, Price D, Vallery CG, Somers M, Borer JG. Ensuring our exstrophy-epispadias complex patients and families thrive. *Pediatr Nephrol.* 2024 Feb;39(2):371–82.
- Chandrasekharam VVSS, Bajpai M. Management of bladder exstrophy. *Indian J Pediatr.* 2000;67(8):579–81.



- Cleper R, Blumenthal D, Beniamini Y, Friedman S, Yosef YB, Chaim J Ben. Exstrophy-epispadias complex: are the kidneys and kidney function spared? *Pediatr Nephrol*. 2023 Aug;38(8):2711–7.
- Wiener JS, Huck N, Blais AS, Rickard M, Lorenzo A, Di Carlo HNMC, et al. Challenges in pediatric urologic practice: a lifelong view. *World J Urol*. 2021 Apr;39(4):981–91.
- Beaman GM, Cervellione RM, Keene D, Reutter H, Newman WG. The genomic architecture of bladder exstrophy epispadias complex. *Genes (Basel)*. 2021 Aug;12(8).
- Gearhart JP, Mathews R. Exstrophy-epispadias complex: contemporary management. *Pediatr Surg Int*. 2004;20(6):484–90.
- Sponseller PD, Bisson LJ, Gearhart JP, Jeffs RD. The musculoskeletal component of the exstrophy-epispadias complex. *J Bone Joint Surg Am*. 1995;77(5):753–7.
- Woodhouse CRJ. Prospects for fertility in patients with exstrophy, epispadias and related anomalies. *BJU Int*. 1998;82(8):255–60.
- Husmann DA. Long-term outcome of surgical procedures for bladder exstrophy. *Pediatr Surg Int*. 2015;31(3):219–26.
- Inouye BM, Di Carlo HN. Psychosocial and sexual outcomes in bladder exstrophy patients: a narrative review. *Transl Androl Urol*. 2020;9(Suppl 2):S193–201.



Figura 1. Se observa extrofia vesical con escape de orina y materia fecal por probable fístula, escroto con presencia de testículos en ambas bolsas.

