

# Fusión esplenogonadal asociada a síndrome de Moebius y Poland: primer caso reportado

M.I. Cabrera Viteri<sup>1</sup>, D. Acosta Farina<sup>1</sup>, H. Morales Mayorga<sup>1</sup>, M. Cabrera Johnson<sup>2</sup>, S. Albán Castro<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Cirugía Pediátrica. <sup>2</sup>Servicio de Urología Pediátrica. <sup>3</sup>Departamento de Patología. Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde. Guayaquil, Ecuador.

## RESUMEN

**Introducción.** La fusión esplenogonadal es una anomalía congénita rara, de etiología desconocida, causada por la fusión anormal entre el tejido esplénico y gonadal.

**Caso clínico.** Paciente de dos años, con parálisis del 6<sup>o</sup>, 7<sup>o</sup> y 9<sup>o</sup> nervio craneal, boca en tienda, paladar hendido, hipoplasia del músculo pectoral mayor derecho y defecto disruptivo de la extremidad superior derecha, masa visible en región inguinal izquierda. Al realizar la herniorrafia inguinal encontramos un conducto peritoneo vaginal con contenido no reductible y a la apertura del saco herniario observamos un segmento de tejido esplénico que desciende y se fusiona con el polo superior del testículo izquierdo. El paciente fue diagnosticado con fusión esplenogonadal. El tejido esplénico fusionado al polo superior del testículo es resecado y el resto del tejido esplénico se reduce hacia la cavidad abdominal.

**Comentarios.** La fusión esplenogonadal es una patología de difícil diagnóstico y su conocimiento puede evitar orquiectomías innecesarias.

**Palabras Clave:** Fusión esplenogonadal; Hernia inguinal; Orquiectomía; Síndrome de Moebius; Síndrome de Poland; Testículo no descendido.

pole was resected, and the remaining splenic tissue was reduced towards the abdominal cavity.

**Discussion.** Splenogonadal fusion is difficult to diagnose. Being familiar with it allows unnecessary orchiectomies to be prevented.

**KEY WORDS:** Splenogonadal fusion; Inguinal hernia; Orchiectomy; Moebius syndrome; Poland syndrome; Undescended testis.

## SPLENOGONADAL FUSION ASSOCIATED WITH MOEBIUS AND POLAND SYNDROMES: FIRST CASE REPORTED

### ABSTRACT

**Introduction.** Splenogonadal fusion is a rare congenital anomaly of unknown etiology caused by an abnormal fusion of the splenic tissue and the gonadal tissue.

**Clinical case.** 2-year-old patient with paralysis of the 6<sup>th</sup>, 7<sup>th</sup>, and 9<sup>th</sup> cranial nerves, tent-shaped mouth, cleft palate, right pectoralis major hypoplasia, disruptive defect of the right upper limb, and a mass located at the left inguinal region. At inguinal hernia repair surgery, a processus vaginalis with non-reducible content was observed. When opening the hernia sac, a descending segment of splenic tissue merging with the upper pole of the left testis was found. The patient was diagnosed with splenogonadal fusion. The splenic tissue merging with the testis upper

## INTRODUCCIÓN

La fusión esplenogonadal es una anomalía congénita rara causada por una fusión anormal entre el tejido esplénico y gonadal<sup>(1)</sup>. Fue descrita en 1883 por el patólogo alemán Bostroem<sup>(1, 2)</sup> y su etiología sigue siendo desconocida<sup>(2)</sup>.

La fusión esplenogonadal es comúnmente asintomática y se descubre incidentalmente durante la exploración del canal inguinal, ya sea para corregir una hernia inguinal o un testículo no descendido; sin embargo, muchas veces puede ser confundida durante el acto quirúrgico con un tumor testicular y su desconocimiento puede llevar a que el cirujano tome una conducta quirúrgica agresiva, llegando a realizar orquiectomías innecesarias con la posibilidad de afectación endocrina, exocrina y alteraciones psicológicas en el paciente<sup>(1-3)</sup>.

Los pacientes en el grupo de edad pediátrica pueden presentar una masa escrotal y rara vez dolor escrotal agudo como resultado de la torsión o la afectación del tejido esplénico por otras patologías como parotiditis, malaria, leucemia, mononucleosis infecciosa y traumatismos<sup>(4)</sup>.

## CASO CLÍNICO

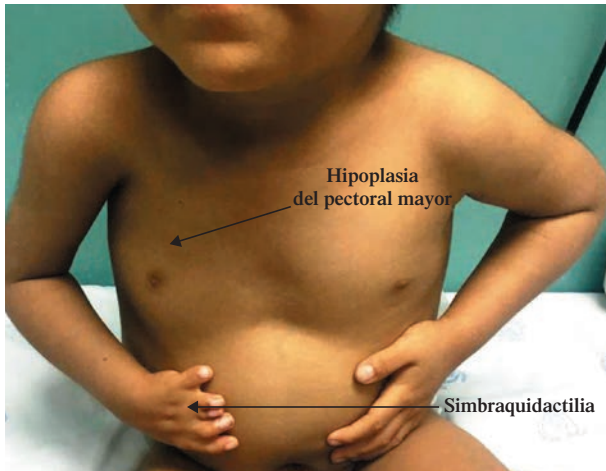
Paciente masculino de dos años y nueve meses, con antecedente patológico personal de bajo peso para la edad gestacional, permanece ingresado durante un mes al momento del nacimiento. Antecedente patológico familiar de ingesta de medicamentos por parte de la madre para *Helicobacter pylori* durante las primeras semanas de gestación.

**Correspondencia:** Dr. Manuel Isaac Cabrera Viteri.

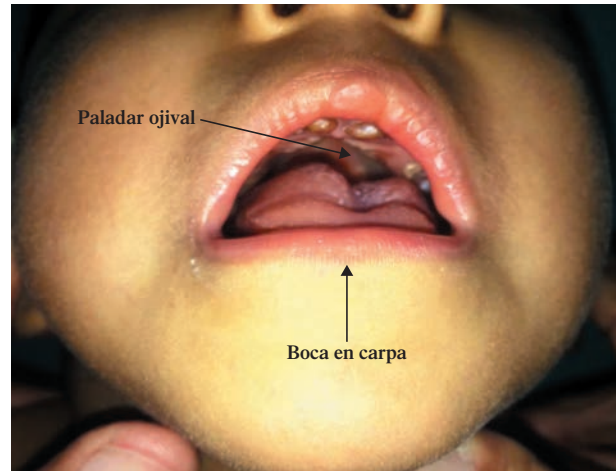
E-mail: micv\_4@hotmail.com

Recibido: Junio 2020

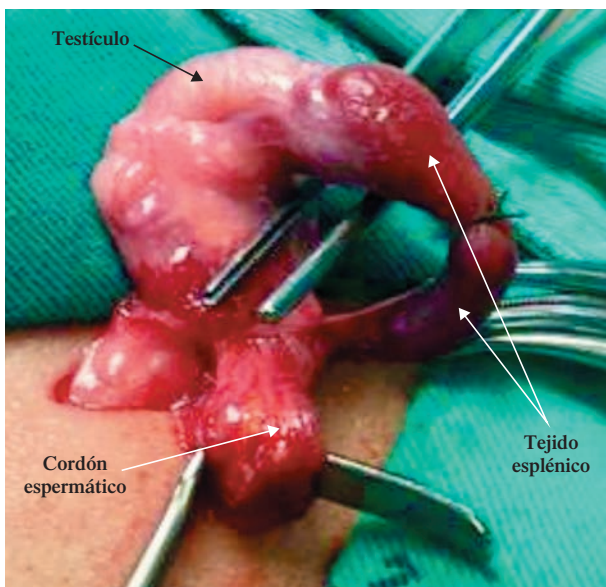
Aceptado: Octubre 2020



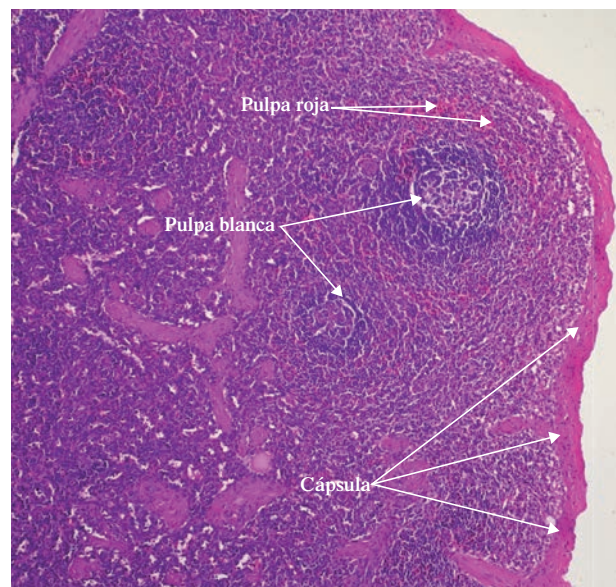
**Figura 1.** Se observa hipoplasia del músculo pectoral mayor derecho asociado a un defecto disruptivo de la extremidad superior derecha.



**Figura 2.** Se observa boca en carpa, paladar ojival.



**Figura 3.** Imagen donde se aprecia testículo, tejido esplénico y cordón espermático.



**Figura 4.** Corte histológico donde se observa pulpa blanca, pulpa roja y cápsula.

El examen físico mostró parálisis bilateral del sexto nervio craneal, parálisis facial bilateral, parálisis del nervio glosofaríngeo, boca en tienda, paladar hendido, hipoplasia del músculo pectoral mayor del lado derecho y defecto disruptivo de la extremidad superior derecha, una masa visible en la región inguinal izquierda que aumenta y disminuye su tamaño en relación con el esfuerzo y el descanso. El diagnóstico clínico fue de hernia inguinal izquierda y síndrome de Moebius asociado a síndrome de Poland (Figs. 1 y 2).

Cuando se lleva a cabo la herniorrafia inguinal izquierda se encuentra un conducto peritoneo vaginal con contenido

que no se reduce. Se realiza la apertura del saco herniario y se observa un segmento de tejido esplénico a manera de cordón que desciende a través del saco y se fusiona con el polo superior del testículo izquierdo (Fig. 3). El segmento de tejido esplénico fusionado al polo superior del testículo izquierdo es resecaado y el resto del tejido esplénico se reduce a la cavidad abdominal. El paciente fue dado de alta el mismo día con la sospecha diagnóstica de fusión esplenogonadal. Posteriormente, el reporte del Servicio de Histopatología de la muestra enviada fue de tejido esplénico (Fig. 4) constituido por agregados de células linfocíticas intensamente teñidas,

rodeando pequeñas arterias centrales (pulpa blanca) y, por fuera, extensas zonas de células más claras (pulpa roja), que junto a los hallazgos descritos durante el procedimiento quirúrgico permitieron confirmar el diagnóstico de fusión esplenogonadal.

## DISCUSIÓN

La fusión esplenogonadal es una entidad bastante rara, con menos de 200 casos publicados hasta la fecha<sup>(5-7)</sup>. En 1956, Putschar y Manion<sup>(6)</sup> clasificaron la fusión esplenogonadal en dos tipos, continuo y discontinuo. La forma continua se produce cuando el bazo ubicado en una posición normal está unido a la gónada por un cordón discreto que puede ser: a) Totalmente compuesto de tejido esplénico; b) Formado por múltiples nódulos de tejido esplénico conectados entre sí a manera de rosario; c) Un cordón de tejido fibroso<sup>(4,6)</sup>. En el tipo discontinuo, existe un desprendimiento completo de un segmento del bazo, es decir, el tejido esplénico se encuentra fusionado a la gónada pero separado completamente del bazo este tipo de presentación puede considerarse una variante rara de un bazo accesorio<sup>(4,6)</sup>. Nuestro caso fue de presentación continua, y el cordón estaba compuesto en su totalidad de tejido esplénico.

No es raro que la fusión esplenogonadal, especialmente la de tipo continuo, se asocie con otras anomalías o se descubra durante la evaluación de estas anomalías asociadas. Estos defectos incluyen: peromelia (síndrome de deficiencia de miembros-fusión esplenogonadal), micrognatia, cardiopatía congénita, coartación de aorta, microgastria, paladar hendido, craneosinostosis, osteogénesis imperfecta, espina bífida, hernia diafragmática, malrotación intestinal, anomalías anorrectales, hernia inguinal, hipospadia, criptorquidea, ectopia testicular cruzada, síndrome de persistencia de los conductos Müllerianos, síndrome de Roberts, síndrome de Moebius, síndrome de Potter<sup>(1-12)</sup>. También se puede presentar obstrucción intestinal en el tipo continuo<sup>(8,9)</sup>. El caso presentado se asoció a otras malformaciones y síndromes tales como el síndrome de Moebius y el síndrome de Poland.

Existe una débil asociación entre fusión esplenogonadal y malignidad testicular. En la literatura hay aproximadamente siete casos reportados de fusión esplenogonadal y cambios neoplásicos, pero en todos estos la malignidad se desarrolló en adultos con testículos no descendidos<sup>(4)</sup>. Este detalle es importante de tener en cuenta, ya que su forma de presentación al momento de realizar el abordaje quirúrgico puede llevarnos a pensar que nos encontramos ante un masa tumoral, cuando en realidad puede no ser así, llevándonos a plantear una orquiectomía innecesaria que en los casos reportados alcanza hasta el 37%<sup>(5)</sup>.

Algunos autores informan de que la forma continua se presenta en el 55 al 58% de los casos y presenta un predominio en el lado izquierdo hasta en el 98% de las series publicadas, como en nuestro caso<sup>(1-6,10)</sup>. La proporción hombre-mujer re-

gistrada es de 16:1, sin embargo esto puede no ser del todo cierto, ya que el ovario no es fácilmente accesible y la mayoría de estos casos son asintomáticos, así la incidencia de fusión esplenogonadal en el sexo femenino puede estar subestimada<sup>(1,4,6-8)</sup>. Es por esto que el hallazgo de fusión esplenogonadal en mujeres se ha descrito generalmente como un hallazgo incidental al momento de realizar una autopsia o una laparotomía, mientras que en los varones se presenta como un hallazgo relacionado a la búsqueda de una hernia inguinal, un testículo no descendido, un testículo supernumerario o una masa escrotal, como en el caso que reportamos<sup>(5,11)</sup>.

Se cree que la fusión esplenogonadal ocurre entre la quinta y la octava semana de gestación, momento en el cual el blastema esplénico se encuentra muy cerca del pliegue urogenital izquierdo, lo que lleva a que se fusionen de manera parcial<sup>(4,10,11)</sup>. A la octava semana de vida intrauterina el testículo comienza a descender desde su posición embriológica inicial entre el mesogastrio dorsal y el mesonefros, lo que resulta en el descenso de una parte del bazo<sup>(4)</sup>. El desarrollo activo de las extremidades y el cartílago de Meckel que originará el arco mandibular también se produce durante este tiempo, lo que explica la común aparición de anomalías del desarrollo, tanto de las extremidades como faciales<sup>(10,11)</sup>.

Se han propuesto tres teorías principales en el desarrollo de la fusión esplenogonadal<sup>(11)</sup>:

- Sneath sugirió que la inflamación entre la cresta gonadal y el bazo resulta en una adhesión entre los dos; sin embargo, esta teoría no explica la presentación del lado derecho o de la presencia de tejido esplénico intraovárico o intratesticular.
- Von Hochstetter postuló una vía retroperitoneal que permite la comunicación entre el tejido esplénico y gonadal.
- Putschar y Manion creían que la fusión esplenogonadal podría explicarse por la envoltura del tejido esplénico por la túnica albugínea de la gónada.

Como se describió anteriormente, la fusión esplenogonadal puede presentarse con otras malformaciones, pudiendo incluso asociarse a síndromes también descritos. Buccoliero y cols. en 2011<sup>(12)</sup> y Lammens y cols. en 1998<sup>(13)</sup> cada uno informó de un caso de fusión esplenogonadal asociado con síndrome de Moebius, tal como el nuestro; sin embargo, lo interesante de este reporte de caso es que nuestro paciente también presentó síndrome de Poland, del cual no encontramos registro en asociación con fusión esplenogonadal en la literatura hasta ahora publicada.

## COMENTARIOS

La fusión esplenogonadal es una malformación congénita poco frecuente, cuyo diagnóstico se puede hacer durante la cirugía de la región inguinal. Clínicamente puede ser difícil distinguirla de otras afecciones del canal inguinal y el conocimiento de esta patología puede evitar una orquiectomía innecesaria en el paciente.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Slongo J, Cardona-Grau D, Swana HS, Rich MA. Splenogonadal fusion: An important differential diagnosis for testicular masses. *Pediatr Urol Case Rep.* 2019; 6(3): 55-8.
2. Granados Navas FJ, Castro M, Padrón Arredondo G. Splenogonadal Discontinuous Fusion as a Transoperative Finding in Inguinal Hernia Surgery in children (Granado's Hernia). *Clinical Case. Mathews J Case Rep.* 2019; 4(1): 44.
3. Essaoudi MA, Lamalmi N, Rouas L. An Uncommon Cause of Testicular Lump: Discontinuous Type Spleno-Gonadal Fusion. *SM J Pediatr Surg.* 2018; 4(3): 1070.
4. Jamal YS, Raml EI, Kurdi MO, Aljhdali EA, Jamal AY. Discontinuous type splenogonadal fusion in abdominoscrotal hydrocele: First reported case. *JKAU Med Sci.* 2018; 25(1): 45-9.
5. Srinivasa Rao RC, Radhakrishna V, Rao N, Rakshit S. Torsion of a Splenule in a Case of Splenogonadal Fusion Mimicking a Strangulated Inguinal Hernia. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2018; 23(2): 100-2.
6. Shakeri A, Rasolmali R, Shakeri S. A case of splenogonadal fusion accompanied by accessory spleen in a 4-year-old boy. *Urol Ann.* 2018; 10(4): 406-8.
7. Abokrecha A, Almatrfi A. discontinued splenogonadal fusión and bilateral empty scrotum in an 18-month-old boy. *Eur J Pediatr Surg Rep.* 2017; 5(1): e1-e3.
8. Al-Salem AH. The Spleen and Splenic Disorders. En: Al-Salem AH, Editor. *Atlas of Pediatric Surgery.* Switzerland: Springer; 2020. p. 246-8.
9. Skandalakis LJ, Gray SW, Ricketts R, Skandalakis JE. The Spleen. En: Skandalakis JE, Gray SW, eds. *Embriology for Surgeons.* Second Edition. Baltimore: Williams & Wilkins; 1994. p. 338-43.
10. Abdel-Latif M, Sameh Shalaby M. Spleen. En: Carachi R, Doss SHE, eds. *Clinical Embriology.* Switzerland: Springer; 2019. p. 374-5.
11. Malik RD, Liu DB. Splenogonadal Fusion: An Unusual Case of an Acute Scrotum. *Rev Urol.* 2013; 15(4): 197-201.
12. Buccoliero AM, Messineo A, Castiglione F, Rossi Degl'Innocenti D, Santi R, Martin A, Taddei GL. Splenogonadal fusion: exceptional association with Moebius syndrome and intestinal intussusception. *Fetal Pediatr Pathol.* 2011; 30(4): 220-4.
13. Lammens M, Moerman Ph, Fryns JP, Schröder JM, Spinnewyn D, Casaer P, Dom R. Neuropathological findings in Moebius syndrome. *Clin Genet.* 1998; 54(2): 136-41.