



## PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



### CASO CLÍNICO

## Transposición pene-escrotal completa: diagnóstico prenatal

Jorge Burgos<sup>a,b,\*</sup>, Patricia Cobos<sup>a</sup>, Fernando Mozo de Rosales<sup>c</sup>, Maria Jose Barbazán<sup>a</sup>, Virginia Recio<sup>a</sup>, Nerea Vidaurrazaga<sup>d</sup>, Adolfo Uribarren<sup>a,b</sup> y Txantón Martínez-Astorquiza<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

<sup>b</sup> Facultad de Medicina y Odontología, Universidad del País Vasco, Vizcaya, España

<sup>c</sup> Instituto Ginecológico Elcano, Bilbao, Vizcaya, España

<sup>d</sup> Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

Recibido el 25 de enero de 2010; aceptado el 16 de septiembre de 2011

Disponible en Internet el 21 de abril de 2012

### PALABRAS CLAVE

Caso clínico;  
Hipospadias;  
Pene;  
Escroto;  
Ecografía prenatal

### KEYWORDS

Case reports;  
Hypospadias;  
Penis;  
Scrotum;  
Prenatal  
ultrasonography

**Resumen** Presentamos un caso de diagnóstico prenatal de transposición pene-escrotal completa a la semana 20 de gestación. La exploración sistemática de todos los órganos, incluidos los genitales, posibilitan el diagnóstico de estas raras e infrecuentes malformaciones.

© 2010 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Complete penoscrotal transposition. Prenatal diagnosis

**Abstract** We report a case of prenatal diagnosis of complete penoscrotal transposition in a fetus at 20 weeks of gestation. Systematic exploration of all the organs, including the genitals, allowed the diagnosis of these rare malformations.

© 2010 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

### Introducción

La transposición pene-escrotal es una malformación poco frecuente en la que hay un intercambio de posición total o

parcial entre el pene y el escroto, que obliga siempre a descartar la coexistencia de otro tipo de malformaciones. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque hay casos de historia familiar con un posible patrón autosómico recesivo, herencia recesiva ligada al cromosoma X o como parte de síndromes genéticos. Su corrección quirúrgica continúa suponiendo hoy día un gran reto para los cirujanos pediátricos.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jburgoss@sego.es (J. Burgos).

## Caso clínico

Primigesta de 30 años y 21 semanas de gestación, que es remitida a nuestra unidad de diagnóstico prenatal ante la sospecha ecográfica de malformación genital detectada durante la realización de la ecografía morfológica del segundo trimestre. La paciente no tiene antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Dentro de su historia obstétrica-ginecológica destacan la menarquia a los 11 años y un patrón menstrual irregular, con diagnóstico de síndrome de ovario poliquístico.

En el estudio morfológico ecográfico fetal se observa un feto varón con transposición completa pene-escrotal asociado a oligoamnios moderado, sin hallarse ningún otro tipo de malformación fetal asociada (fig. 1). Se procedió a la obtención de líquido amniótico mediante amniocentesis para el estudio de cariotipo fetal, siendo la fórmula cromosómica 46 XY normal.

Tras la información de los hallazgos ecográficos y las opciones terapéuticas, la pareja decide solicitar la interrupción del embarazo. Se presenta el caso en el comité de ética del hospital, que autoriza el procedimiento, para lo cual se siguió el protocolo establecido en nuestro hospital, produciéndose la expulsión del feto y la placenta sin incidencias.

El examen macroscópico anatomopatológico describe un feto de 485 g de peso y 25,7 cm de largo (longitud vértex-talón), con transposición pene-escrotal completa, con integridad de la vía urinaria, la vejiga y la uretra (fig. 2). No se evidenciaron otras malformaciones fetales ni placentarias asociadas (fig. 3). A nivel microscópico tampoco se encuentran alteraciones destacables.

## Discusión

La transposición pene-escrotal es una malformación poco frecuente en la que hay un intercambio de posición total o parcial entre el pene y el escroto. Las causas embriológicas no se conocen bien. Se postula que pueda deberse a un fallo en la migración caudal de los pliegues labioescrotales debido



Figura 2 Estudio macroscópico anatomopatológico.

a una anormal posición del tubérculo genital durante las semanas cuarta y quinta de gestación<sup>1-4</sup>. Se cree que este defecto está relacionado con una mala respuesta de los órganos diana a los andrógenos, por una mutación en el gen de los receptores androgénicos y que se transmite con

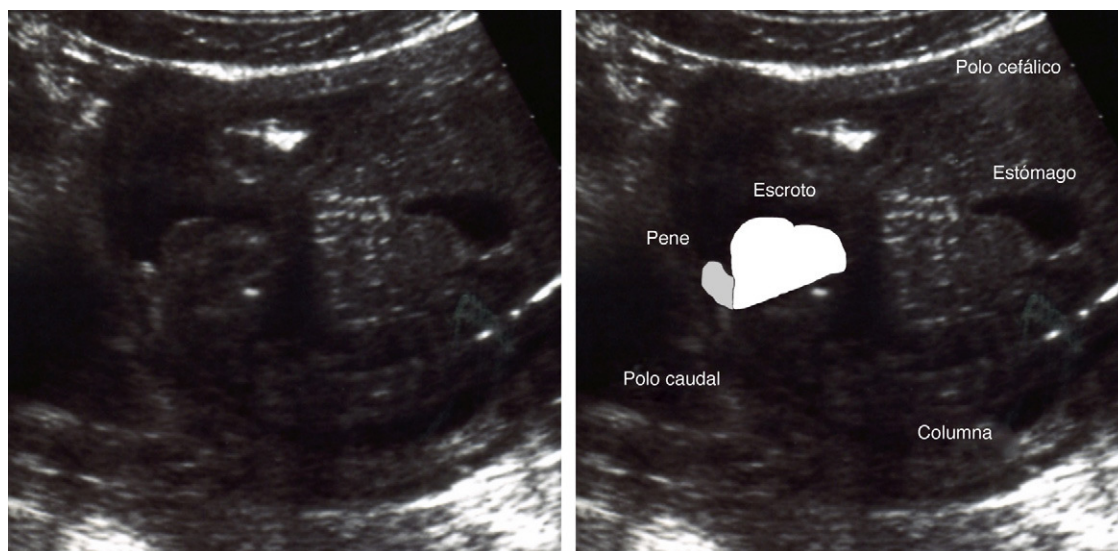
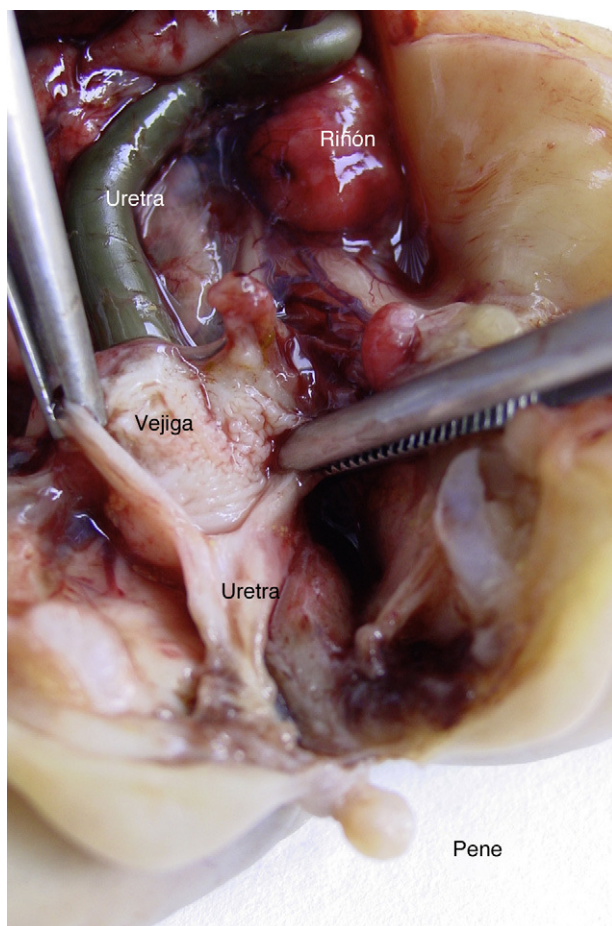


Figura 1 Imagen ecográfica.



**Figura 3** Disección anatomopatológica del sistema urinario.

una herencia recesiva ligada al cromosoma X. Bals-Pratsch fue el primer autor en describir dicha asociación cuando presentó el caso de 3 hermanos con transposición pene-escrotal a los que se les detectaron alteraciones de los receptores de los andrógenos<sup>5,6</sup>.

La prevalencia de esta patología en el momento del nacimiento es menor a 1/10.000 recién nacidos, asociándose a hipospadias y pene acodado en el 80% de los casos. Además, es común que se asocie a escroto bifido, siendo muy raro que vaya acompañado de escroto intacto, existiendo solo 20 casos descritos de escroto normal en la bibliografía<sup>3,4,7-9</sup>.

Este tipo de alteración obliga siempre a descartar la coexistencia de otro tipo de malformaciones, ya que se asocia con frecuencia a defectos de otros órganos, con una prevalencia en la bibliografía de defectos asociados variable entre un 32% de los casos<sup>6</sup> hasta tasas del 90-100%<sup>3</sup>.

Las anomalías asociadas que nos podemos encontrar son:

- Alteraciones renales<sup>10</sup>: reflujo vésico-ureteral en un 9% de los casos<sup>6</sup>, agenesia de vejiga<sup>11,12</sup>.
- Alteraciones cardiovasculares<sup>3,6,13,14</sup> como estenosis aórtica<sup>15</sup>.
- Alteraciones gastrointestinales como imperforación<sup>3,16,17</sup> o atresia anal<sup>18</sup>.
- Alteraciones del sistema límbico<sup>13</sup>.
- Alteraciones del sistema nervioso central<sup>3,6,19,20</sup>.

- Alteraciones musculoesqueléticas<sup>3,4,20</sup> como ausencia de grupos musculares<sup>18</sup>, hemivértebras<sup>21,22</sup> o síndrome de regresión caudal<sup>12,13,22</sup>.
- Tumores: lipomas perineales<sup>17,19,23,24</sup>, teratoma sacrocóccigeo<sup>25</sup>.

Se ha descrito la malformación como parte de síndromes genéticos en un 6% de los casos<sup>6</sup>: inversión del cromosoma 4<sup>6</sup>, deleciones del brazo largo del cromosoma Y<sup>26</sup>, mosaicismos (45 XO/46 XY)<sup>6,27</sup>, síndrome de Klinefelter (47XXY)<sup>6</sup>, alteraciones del cromosoma 13<sup>20,28-34</sup> y trisomía 18<sup>7</sup>.

En cuanto a la epidemiología de esta patología, la serie más larga documentada es la publicada en 2001 por Pinke, que consta de 53 pacientes<sup>6</sup>. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque si bien es cierto que en algunos casos publicados (13%) hay registrada historia familiar previa<sup>35-37</sup>. En estos casos, la existencia de consanguinidad hace pensar en un posible patrón autosómico recesivo<sup>13</sup>. También se han descrito casos de herencia ligada al cromosoma X de forma recesiva<sup>6,13,38,39</sup>, algunos de ellos formando parte de síndromes bastante complejos, como el síndrome de Simpson-Golabi-Behmel<sup>38</sup> o el síndrome de Aarskog-Scoot<sup>39</sup>.

La etiología teratogénica también se ha postulado como posible. Algunos autores dicen que la administración de tratamientos hormonales en las primeras semanas de embarazo puede causar este tipo de malformación<sup>13</sup>.

En lo que se refiere al diagnóstico de esta patología, el diagnóstico por ecografía del sexo fetal se puede realizar ya en el primer trimestre, pero no es hasta el segundo trimestre cuando la ecografía alcanza una fiabilidad de más del 95%. Los primeros casos publicados de diagnóstico ecográfico prenatal de transposición pene-escrotal datan de 1995. Mandell publicó una serie de un total de 17 fetos con malformaciones genitales diagnosticadas ecográficamente, de las cuales 2 eran transposiciones pene-escrotales<sup>40</sup>. Más tarde, ya en el año 2002, se publica otro caso, describiendo la imagen ecográfica como un escroto en situación prepeneal, que aparece entre el pene y la inserción del cordón umbilical en la pared abdominal fetal<sup>16</sup>. El Doppler color se presenta como una herramienta útil para confirmar la situación ventral de la vía urinaria.

La corrección quirúrgica de esta malformación ha supuesto desde siempre un gran reto para los cirujanos pediátricos y a día de hoy lo sigue siendo<sup>41</sup>. Hay diversas técnicas descritas; algunos autores abogan por reconstrucciones en un solo tiempo<sup>1,2,42-45</sup>, mientras que otros prefieren realizar la uretroplastia en un tiempo posterior<sup>46</sup>. La serie más larga y reciente, con 64 pacientes, es la de Sunay, publicada en el año 2009<sup>46</sup>. Este autor y su equipo realizan la reconstrucción en 2 tiempos, llevando a cabo primero la reconstrucción de la transposición, seguida posteriormente de una uretroplastia según la técnica de Thiersch-Duplay, todo ello separado de un intervalo mínimo de 6 meses. Este tipo de uretroplastia es la técnica más común; sin embargo, no exime de tener que realizar procedimientos adicionales para intentar solventar las posibles complicaciones de la misma<sup>46</sup>.

Otras tipos de uretroplastias conocidas son la de Snodgrass, la de Ducketts<sup>47</sup> y la de Glenn-Anderson. Esta última se realiza en 2 tiempos y tiene buenos resultados, tanto funcionales como estéticos<sup>48</sup>, siendo presentada por algunos autores como la técnica más exitosa y con menor tasa de complicaciones<sup>6</sup>. Sin embargo, hay otras técnicas, como la



descrita por Kolligian, que también cuentan a priori con buenos resultados, aunque aún no hay datos concluyentes al respecto<sup>49</sup>.

En resumen, presentamos un caso de diagnóstico prenatal de transposición pene-escrotal completa a la semana 20 de gestación. La exploración sistemática de todos los órganos, incluidos los genitales, posibilitan el diagnóstico de estas raras e infrecuentes malformaciones.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

## Bibliografía

1. Nonomura K, Koyanagi T, Imanaka K, Togashi M, Asano Y, Tanda K. One-stage total repair of severe hypospadias with scrotal transposition: Experience in 18 cases. *J Pediatr Surg*. 1988;23:177–80.
2. Hendren WH, Horton CE. Experience with 1-stage repair of hypospadias and chordee using free graft of prepuce. *J Urol*. 1988;140:1259–64.
3. Parida SK, Hall BD, Barton L, Fujimoto A. Penoscrotal transposition and associated anomalies: Report of five new cases and review of the literature. *Am J Med Genet*. 1995;59:68–75.
4. Chadha R, Mann V, Sharma A, Bagga D. Complete penoscrotal transposition and associated malformations. *Pediatr Surg Int*. 1999;15:505–7.
5. Bals-Pratsch M, Schweikert HU, Nieschlag E. Androgen receptor disorder in three brothers with bifid prepenile scrotum and hypospadias. *Acta Endocrinol (Copen)*. 1990;123:271–6.
6. Pinke LA, Rathbun SR, Husmann DA, Kramer SA. Penoscrotal transposition: review of 53 patients. *J Urol*. 2001;166:1865–8.
7. Cohen-Addad N, Zarafu IW, Hanna MK. Complete penoscrotal transposition. *Urology*. 1985;26:149–52.
8. Redman JF, Bissada NK. Complete penoscrotal transposition. *Urology*. 2007;69:181–2.
9. MacKenzie J, Chitayat D, McLorie G, Balfe JW, Pandit PB, Blecher SR. Penoscrotal transposition: a case report and review. *Am J Med Genet*. 1994;49:103–7.
10. Larsen J. Case report of a boy with penoscrotal transposition, double urethra, pseudodiphallia, and ectopic scrotum. *Teratology*. 1990;41:253–5.
11. Patkowski D, Apoznański W, Szydelko T, Jaworski W, Smigiel R. Bladder agenesis in a male neonate. *J Pediatr Surg*. 2008;43:e1–3.
12. Dillon BJ, Alomari AI. Angiographic demonstration of an aberrant abdominal umbilical artery in a patient with penoscrotal transposition and caudal regression. *Surg Radiol Anat*. 2009;31:215–9.
13. Meguid NA, Temtamy SA, Mazen I. Transposition of external genitalia and associated malformations. *Clin Dysmorphol*. 2003;12:59–62.
14. Rodin DM, Koh CJ, Retik AB. Sacral ectopic phallus in a case of extreme penoscrotal transposition and bladder agenesis. *J Pediatr Urol*. 2006;2:55–8.
15. Buyukkayhan D, Kurtoglu S, Koklu E, Hatipoglu N, Akcakus M. Complete penoscrotal transposition associated with aortic stenosis in a newborn. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2007;20:881.
16. Vijayaraghavan SB, Muruganand SK, Ravikumar VR, Marimuthu K. Prenatal sonographic features of penoscrotal transposition. *J Ultrasound Med*. 2002;21:1427–30.
17. Bhat NA, Mathur M, Bhatnagar V. Sacrococcygeal teratoma with anorectal malformation. *Indian J Gastroenterol*. 2003;22:27.
18. Aslan A, Karagüzel G, Mihci E, Melikoğlu M. Currarino syndrome associated with penoscrotal inversion and perineal fissure. *Pediatr Surg Int*. 2005;21:733–5.
19. Kawa G, Kawakita S, Ohara T, Matsuda T. Accessory scrotum with penoscrotal transposition and retrocerebellar arachnoid cyst: A case report. *Int J Urol*. 1997;4:327–8.
20. Christofolini DM, Yoshimoto M, Squire JA, Brunoni D, Melaragno MI, Carvalheira G. Hydrocephaly, penoscrotal transposition, and digital anomalies associated with de novo pseudodicentric rearranged chromosome 13 characterized by classical cytogenetic methods and mband analysis. *Am J Med Genet A*. 2006;140:1321–5.
21. Hemal AK, Khanna S, Sharma SK. Incomplete penoscrotal transposition associated with hemivertebrae. *Aust N Z J Surg*. 1991;61:233–5.
22. Al-Zaiem MM. Caudal regression syndrome and peno-scrotal transposition. *Saudi Med J*. 2001;22:544–6.
23. Park KH, Hong JH. Perineal lipoma in association with scrotal anomalies in children. *BJU Int*. 2006;98:409–12.
24. Konya E, Shimada K, Hosokawa S, Matsumoto F, Kurita T. Accessory scrotum with lipoma: a case report. *Hinyokika Kyo*. 1996;42:233–6.
25. Subbarao P, Bhatnagar V, Mitra DK. The association of sacrococcygeal teratoma with high anorectal and genital malformations. *Aust N Z J Surg*. 1994;64:214–5.
26. Fujita Y, Kondo K, Hirano M, Kamei Y, Ohashi Y, Matsumoto S, et al. Hypospadias and incomplete penoscrotal transposition in a boy with the partial deletion of the long arm of the Y chromosome. *Nippon Hinyokika Gakkai Zasshi*. 1983;74:2154–8.
27. Schofield B, Babu A, Pinales-Morejon D, Popescu S, Leiter E, Franklin B, et al. Double mosaic aneuploidy: 45,X/47,XY. +8 in a male infant. *Am J Med Genet*. 1992;44:7–10.
28. Chung JL, Choi JR, Park MS, Choi SH. A case of del(13)(q22) with multiple major congenital anomalies, imperforate anus and penoscrotal transposition. *Yonsei Med J*. 2001;42:558–62.
29. Boduroglu K, Alikaşifoglu M, Tunçbilek E, Uludogan S. Ring chromosome 13 in an infant with multiple congenital anomalies and penoscrotal transposition. *Clin Dysmorphol*. 1998;7:299–301.
30. Bartsch O, Kuhnle U, Wu LL, Schwinger E, Hinkel GK. Evidence for a critical region for penoscrotal inversion, hypospadias, and imperforate anus within chromosomal region 13q32.2Q34. *Am J Med Genet*. 1996;65:218–21.
31. Gershoni-Baruch R, Zekaria D. Deletion (13)(q22) with multiple congenital anomalies, hydranencephaly and penoscrotal transposition. *Clin Dysmorphol*. 1996;5:289–94.
32. Walczak-Sztulpa J, Wisniewska M, Latos-Bielenska A, Linné M, Kelbova C, Belitz B, et al. Chromosome deletions in 13q33-34: Report of four patients and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2008;146:337–42.
33. Walsh LE, Vance GH, Weaver DD. Distal 13q deletion syndrome and the VACTERL association: Case report, literature review, and possible implications. *Am J Med Genet*. 2001;98:137–44.
34. Garcia NM, Allgood J, Santos LJ, Lonergan D, Batanian JR, Henkemeyer M, et al. Deletion mapping of critical region for hypospadias, penoscrotal transposition and imperforate anus on human chromosome 13. *J Pediatr Urol*. 2006;2:233–42.
35. Dodat H, Rosenberg D, James-Pangaud I. Familial association of penoscrotal transposition and diphallia (double penis) with patella aplasia. *Arch Pediatr*. 1995;2:241–4.
36. Remzi D. Transposition of penis and scrotum. *J Urol*. 1966;95:555–7.
37. Ghoneim MA, El Hamadi S. Transposition of the penis and testis. *Br J Urol*. 1971;43:340–2.
38. Griffith CB, Probert RC, Vance GH. Genital anomalies in three male siblings with simpson-golabi-behmel syndrome. *Am J Med Genet A*. 2009;149A:2484–8.

39. Moraes SG, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Female counterpart of shawl scrotum in aarskog-scott syndrome. *Int Braz J Urol.* 2006;32:459–61.
40. Mandell J, Bromley B, Peters CA, Benacerraf BR. Prenatal sonographic detection of genital malformations. *J Urol.* 1995;153:1994–6.
41. Braga LH, Pippi Salle JL, Lorenzo AJ, Skeldon S, Dave S, Farhat WA, et al. Comparative analysis of tubularized incised plate versus onlay island flap urethroplasty for penoscrotal hypospadias. *J Urol.* 2007;178:1451–6.
42. Castañón M, Prat J, Muñoz ME, Cáceres F, Perich E, Ribó JM. Our experience in the treatment of proximal hypospadias in a single surgical intervention. *Cir Pediatr.* 2009;22:10–4.
43. Glassberg KI, Hansbrough F, Horowitz M. The koyanagi-nonomura 1-stage bucket repair of severe hypospadias with and without penoscrotal transposition. *J Urol.* 1998;160:1104–7.
44. DeFoor W, Wacksman J. Results of single staged hypospadias surgery to repair penoscrotal hypospadias with bifid scrotum or penoscrotal transposition. *J Urol.* 2003;170:1585–8.
45. Chen SC, Yang SS, Hsieh CH, Wang CC, Chen YT. One-Stage correction of proximal hypospadias and penoscrotal transposition. *J Formos Med Assoc.* 2002;101:48–51.
46. Sunay M, Emir L, Karabulut A, Erol D. Our 21-year experience with the thiersch-duplay technique following surgical correction of penoscrotal transposition. *Urol Int.* 2009;82:28–33.
47. Sharma S, Gupta DK. Male genitoplasty for intersex disorders. *Adv Urol.* 2008. Article ID 685897.
48. Arena F, Romeo C, Manganaro A, Arena S, Zuccarello B, Romeo G. Surgical correction of penoscrotal transposition associated with hypospadias and bifid scrotum: Our experience of two-stage repair. *J Pediatr Urol.* 2005;1:289–94.
49. Kolligian ME, Franco I, Reda EF. Correction of penoscrotal transposition: a novel approach. *J Urol.* 2000;164:994–6.