



Puntos clave

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario engloban un amplio grupo de trastornos que se originan por un defecto en el desarrollo del aparato urinario a diferentes niveles.

Puede haber alteración en el parénquima renal, como la displasia multiquistica, anomalías en la migración embriológica, como la ectopia renal o el riñón en herradura, y alteraciones en el sistema colector, desde la pelvis (estenosis de la unión pieloureteral) hasta la uretra (válvulas de uretra posterior).

En el riñón displásico, el tejido renal normal está reemplazado por múltiples quistes de diferentes tamaños separados por una cantidad variable de parénquima displásico. Cuando los quistes son muy pequeños y predomina el componente estromal se denomina displasia quística sólida.

La ectopia renal ocurre cuando el riñón no asciende desde la pelvis hacia la fosa renal. Si cruzan la línea media, se denomina ectopia renal cruzada.

La estenosis de la unión pieloureteral (EPU) es la causa más frecuente de obstrucción en el tracto urinario superior.

El megauréter constituye aproximadamente el 20% de los casos de hidronefrosis en el neonato, constituyendo la segunda causa detrás de la EPU. La mayoría son del tipo megauréteres reflucentes no obstructivos.

Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario

DANIEL CABEZALÍ BARBANCHO^a Y ANDRÉS GÓMEZ FRAILE^b

^aMédico adjunto. Sección de Urología Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

^bJefe de Servicio. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.
dcabezali@yahoo.es; agfraile@yahoo.com

Introducción

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (ACRTU) representan aproximadamente el 20-30% de todas las alteraciones identificadas en el periodo prenatal¹. Engloban un amplio grupo de trastornos que se originan por un defecto en el desarrollo del aparato urinario en diferentes niveles:

- Las malformaciones del parénquima renal aparecen por un fallo en el *desarrollo normal de la nefrona* y dan como resultado displasia, hipoplasia, agenesia renal (AR), disgenesia tubular renal y enfermedades quísticas.
- Anomalías en la *migración* embriológica del riñón dan lugar a ectopia renal y defectos de fusión como el riñón en herradura.
- Alteraciones en el *desarrollo del sistema colector* conllevan anomalías en la pelvis renal, como la obstrucción de la unión pieloureteral; del uréter, como el megauréter primario, uréter ectópico, ureteroceles o reflujo vésico ureteral; en la vejiga, como la extrofia vesical, y en la uretra, como las válvulas de uretra posterior (VUP).

Los defectos pueden ser uni o bilaterales y pueden coexistir varios en un mismo paciente. Son responsables del 30-50% de los casos de enfermedad renal terminal y, por lo tanto, es importante su diagnóstico y tratamiento para prevenir o disminuir el daño renal² y evitar la progresión a enfermedad renal terminal.

Epidemiología

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario se presentan en 3-6/1.000 nacidos vivos y son responsables del 34-59% de en-

fermedad renal crónica y del 31% de los casos de enfermedad renal terminal³. Wiesel et al analizaron las anomalías del aparato urinario de 709 nacimientos, incluyendo nacidos vivos, muertos y abortos. De todas ellas, la dilatación del tracto urinario fue la afección más prevalente, detectándose en el 28%⁴. Aunque muchas formas de ACRTU se presentan asociadas a síndromes con defectos multiorgánicos, la mayoría de los ACRTU ocurren en pacientes no sindrómicos^{5,6}. Los síndromes con ACRTU se desarrollan junto con otras anomalías fuera del riñón y del tracto urinario, y tienen manifestaciones clínicas características de su síndrome, mientras que en las ACRTU no sindrómicas las alteraciones están confinadas únicamente al riñón y al tracto urinario. Hay evidencias basadas en modelos de experimentación animal que apoyan la hipótesis de que el desarrollo de ACRTU en pacientes no sindrómicos está originado por defectos de un solo gen⁷⁻⁹.

Malformaciones del parénquima renal

Un fallo en la nefrogénesis puede ocasionar un defecto en el desarrollo renal y puede originar: displasia renal, AR, disgenesia tubular renal, displasia multiquistica o enfermedad renal poliquistica.

La patogenia de dichas alteraciones es multifactorial y están implicados factores genéticos y ambientales¹⁰⁻¹⁵.

– *Factores genéticos.* Hay varios genes relacionados con el desarrollo de alteraciones en el parénquima renal, como los genes EYA1 y SIX1, FRAS1 y PAX2 que originan displasia

Lectura rápida

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (ACRTU) son una causa frecuente de morbilidad y fallo renal en niños. Representan aproximadamente el 20-30% de todas las alteraciones identificadas en el periodo prenatal. Factores genéticos y ambientales están implicados en el fallo del desarrollo embriológico normal del aparato urinario dando lugar a un amplio grupo de trastornos a diferentes niveles, según donde se altere la embriogénesis:

– Las *malformaciones del parénquima renal* aparecen por un fallo en el desarrollo normal de la nefrona y dan como resultado displasia, hipoplasia, agenesia renal (AR), disgenesia tubular renal y enfermedades quísticas. La hipoplasia es una entidad en la que se observan menor número de cálices y nefronas, pero sin componentes displásicos ni embrionarios, es decir, el riñón es estructuralmente normal a diferencia de la displasia renal. En la displasia multiquistica el tejido renal normal está reemplazado por múltiples quistes de diferentes tamaños separados por una cantidad variable de parénquima displásico, mientras que poliquistosis renal es una enfermedad genética progresiva de los riñones con 2 formas de presentación según el patrón de herencia y puede afectar al riñón y a otros órganos.

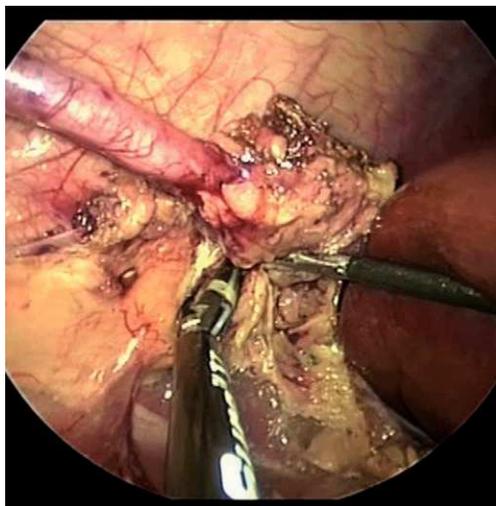


Figura 1. Nefrectomía en riñón displásico.

renal asociada a distintos síndromes. La enfermedad poliquistica renal está relacionada con mutaciones en el gen PKD1 en la forma autosómica dominante y el PKHD1 en la autosómica recesiva.

– *Factores ambientales.* La exposición a agentes teratogénicos y las deficiencias de ciertos nutrientes está relacionada con ACRTU. La administración prenatal de inhibidores de la enzima conversiva de angiotensina (IECA) y bloqueadores de los receptores de la angiotensina II está relacionada con hiperplasia yuxtarglomerular^{14,16}. En animales de experimentación, se ha demostrado que la deficiencia de la vitamina A está asociada a malformaciones genitourinarias y a hipoplasia renal¹⁷.

Hipoplasia renal

La hipoplasia es una entidad en la que se observan menor número de cálices y nefronas, pero sin componentes displásicos ni embrionarios, es decir, el riñón es estructuralmente normal, a diferencia de la displasia renal. El diagnóstico de hipoplasia se establece cuando coexisten los siguientes criterios¹⁰:

- Reducción del tamaño renal 2 desviaciones estándar de la media según la edad.
- Exclusión de daño renal con ácido dimercaptosuccínico-Tc 99m (DMSA).
- En casos de hipoplasia renal unilateral, hipertrofia compensadora del riñón contralateral.

Displasia renal

El riñón displásico es el resultado de una diferenciación metanéfrica anormal, observándose elementos primitivos de forma difusa, focal o segmentaria.

Si aparecen quistes, se denomina displasia quística, y si hay una preponderancia de quistes, displasia multiquistica. La aplasia renal puede

ser en ocasiones el resultado de un estadio involucionado de riñón multiquistico. Los riñones displásicos pueden ser funcionales o estar anulados. La displasia renal puede ser uni o bilateral y su prevalencia es de 2-4/1.000 nacimientos¹⁸. El tamaño suele variar, pero generalmente es menor que el de un riñón normal, aunque suele estar determinado por la presencia o ausencia de quistes. La displasia renal puede detectarse prenatalmente, apreciándose un incremento de la ecogenicidad debido al tejido parenquimatoso anormal, pobre diferenciación corticomedular y quistes parenquimatosos. Pueden presentarse asociados a otras anomalías del tracto urinario, como hidronefrosis, duplicaciones renoureterales, megauréter obstructivo y reflujo vesicoureteral (RVU)¹¹.

Displasia multiquistica

Es importante distinguir entre multiquistico y poliquistico. El riñón multiquistico se refiere a una enfermedad displásica y la poliquistosis renal es una afección que incluye varias enfermedades, todas con nefronas normales y sin displasia.

En la displasia multiquistica el tejido renal normal está reemplazado por múltiples quistes de diferentes tamaños, separados por una cantidad variable de parénquima displásico. Estos riñones no son reniformes ni tienen sistema calicial de drenaje. Cuando los quistes son muy pequeños y predomina el componente estromal, se denomina displasia quística sólida (fig. 1).

Su incidencia es de 0,3-1/1.000 nacidos vivos y la mitad de ellos se diagnostican prenatalmente^{19,20}. La mayoría de los casos involucionan, como se demuestra en las ecografías posnatales realizadas de manera periódica. La tasa de involución es más frecuente durante los 2 a 3 primeros años de vida^{21,22}. Es el tipo más frecuente de enfermedad quística renal y de displasia renal en niños. Es la segunda causa en frecuencia de masa abdominal durante el periodo neonatal.

Pueden encontrarse alteraciones del tracto urinario en el riñón contralateral, siendo las más frecuentes la estenosis de la unión pieloureteral y el RVU, que puede encontrarse hasta en el 25% de los casos²³.

Se ha descrito asociación a hipertensión y neoplasia renal en algunos casos. Hay publicaciones que muestran restos nefrogénicos en estos riñones en un 4% y en los riñones normales entre un 0,8 y 1%²⁴⁻²⁶.

Enfermedad genética quística

Poliquistosis renal autosómica recesiva

Se pueden distinguir 2 formas en función de que la enfermedad se presente en el periodo

perinatal o durante la infancia. Su prevalencia oscila entre 1/5.000 a 1/40.000 recién nacidos vivos, pero un 50% muere en las primeras horas o días por uremia o fallo respiratorio. La herencia es autosómica recesiva y el gen se aloja en el brazo corto del cromosoma 16.

En los neonatos, los riñones están aumentados de tamaño pero mantienen su forma normal. El riñón presenta dilataciones quísticas fusiformes radiales de la médula a la corteza. El tejido intersticial está moderadamente incrementado. Después del periodo neonatal, los riñones disminuyen de tamaño, los quistes se hacen menos prominentes y la fibrosis intersticial aumenta a medida que lo hace la insuficiencia renal.

Los pacientes tienen cierto grado de fibrosis hepática. Generalmente, si la enfermedad hepática es leve, el riñón se afecta más y viceversa.

Poliquistosis renal autosómica dominante

Se presenta en 1/500 a 1/1.000 recién nacidos y su herencia es autosómica dominante. De forma típica, se presenta en adultos entre 30 y 50 años. El riñón puede llegar a ser enorme por el crecimiento de los quistes. Estos varían en tamaño y, aunque los cálices y la pelvis son normales, pueden estar distorsionados por la compresión ejercida por los quistes. A medida que la enfermedad avanza, el parénquima renal llega a ser sustituido por los quistes. Suelen ser bilaterales.

Nefronoptosis

Es la forma más frecuente de enfermedad renal quística recesiva. Se caracteriza por la presencia de túbulos renales anormales, inflamación intersticial y fibrosis. Se han identificado distintas mutaciones recesivas, NPHP1-11, NPHP1L, SDCCAG8, relacionadas con esta afección. La presentación suele ser la aparición lenta de fallo renal con síntomas como poliuria, polidipsia y disminución de la capacidad de concentración de la orina.

Agenesia renal

La AR se caracteriza por la ausencia de parénquima renal y se origina por una disrupción en el desarrollo metanéfrico en una fase temprana. Su incidencia es de 1/2.900 nacimientos y la AR unilateral representa el 5% de las malformaciones renales^{4,27}. En su patogenia están implicados múltiples factores, como las mutaciones de genes implicados en el desarrollo renal (Ret o GDNF), y agentes teratogénicos, como el ácido retinoico y la cocaína. Pueden presentarse asociados a otras alteraciones genitourinarias²⁸. La enfermedad con la que más frecuentemente



Figura 2. Cistografía de paciente con reflujo vesicoureteral de grado IV-V.

coexiste es el RVU, que se presenta en el 37% de los pacientes con AR unilateral. Otras anomalías asociadas frecuentemente son la estenosis de la unión pieloureteral (6-7%) y la estenosis de la unión ureterovesical (11-18%). Pueden presentar síntomas derivados de la anomalía con la que coexisten. En niñas con AR, hay riesgo de anomalías müllerianas, como el útero bicorne y la duplicación vaginal, entrando dentro del espectro de malformaciones del síndrome de Mayer-Rokitansky.

Antes de diagnosticar un paciente de AR, se debe verificar la ausencia de tejido renal en todo el abdomen y no solo en la fosa renal. Este hecho se demuestra en una revisión de 13.705 fetos seguidos prenatalmente con ecografía²⁹, en la que se identificó a 40 fetos con fosa renal vacía. En la ecografía posnatal se observó que la causa fue en 24 pacientes una ectopia renal, en 13 una AR, en 2 un riñón en herradura y en un caso una ectopia renal cruzada (ERC).

Disgenesia tubular renal

Se caracteriza por la ausencia o un escaso desarrollo de los túbulos proximales. La fisiopatología de la enfermedad no está clara, pero se ha observado que se origina en fetos por alguna de estas 3 circunstancias:

1. Entidad autosómica recesiva (OMIM 267430).
2. Exposición a fármacos IECA.
3. En el feto donante en los casos de síndrome de transfusión feto-fetal.

La mayoría de los pacientes mueren en periodo perinatal por la hipoplasia pulmonar y la secuencia Potter.

Lectura rápida

– Anomalías en la migración embriológica del riñón da lugar a ectopia renal y defectos de fusión, como el riñón en herradura. La ectopia renal ocurre cuando el riñón no asciende desde la pelvis hacia la fosa renal (a nivel de la segunda vértebra lumbar). Se sitúan en su lado pero se asientan en una mala posición. En la ectopia renal cruzada el riñón ectópico cruza la línea media y se fusiona con el riñón contralateral, pero el uréter del riñón ectópico mantiene su inserción en la vejiga. El riñón en herradura consiste en 2 masas renales situadas verticalmente en la línea media o a uno de sus lados, unidos por un istmo de parénquima o fibrosis que cruza la línea media.



Lectura rápida

– *Alteraciones en el desarrollo del sistema colector* conllevan anomalías en la pelvis renal, como la obstrucción de la unión pieloureteral (EPU); del uréter, como el megauréter primario, uréter ectópico, ureterocele o reflujo vesicoureteral; en la vejiga, como la extrofia vesical, y en la uretra, como las VUP. La estenosis de la EPU es la causa más frecuente de obstrucción en el tracto urinario superior. Se puede definir como aquella situación en la que existe una restricción al flujo de orina desde la pelvis renal hacia el uréter, produciendo en consecuencia la dilatación de los cálices y la pelvis renal, y si no es tratada un deterioro renal progresivo. Las anomalías a nivel de la unión ureterovesical pueden dar lugar a las siguientes afecciones: megauréter obstructivo no refluente, megauréter no obstruido y refluente, megauréter refluente y obstructivo, y megauréter no refluente y no obstructivo.

Anomalías de la migración renal

La migración y la rotación renal se completan en la novena semana de gestación³⁰. Las anomalías renales congénitas en la posición y en la fusión son el resultado de la interrupción de la migración embriológica normal de los riñones³¹.

Ectopia renal

Se estima una incidencia de 1 por cada 1.000 autopsias. Ocurre cuando el riñón no asciende desde la pelvis hacia la fosa renal (a nivel de la segunda vértebra lumbar). Se sitúan en su lado, pero se asientan en una mala posición. En el riñón ectópico hay también una falta de rotación de anterior a medial, situándose por tanto la pelvis más anterior. Si cruzan la línea media se denomina ERC. La ERC puede presentarse con o sin fusión al riñón contralateral. El aporte arterial del riñón ectópico varía y puede provenir de la arteria iliaca, de la aorta y en algunas ocasiones de la arteria hipogástrica o de las arterias sacras.

Se puede presentar asociada a otras malformaciones renales, sobre todo con el RVU. También se asocia a malformaciones de otros órganos (genitales, esqueleto) y formando parte de diversos síndromes polimalformativos^{32,33}.

El riñón ectópico suele tener una función disminuida como se demuestra en una serie de 99 casos de riñones ectópicos en la que se observó una función disminuida en el DMSA en 74 de 82 riñones³⁴.

Anomalías de la fusión renal

Ocurren cuando una porción de un riñón se fusiona con el contralateral. La anomalía de fusión más frecuente es el riñón en herradura.

Riñón en herradura

Su incidencia oscila entre 1/400 y 1/800 recién nacidos vivos, según diferentes series³⁵. Consiste en 2 masas renales situadas verticalmente en la línea media o a uno de sus lados, unidas por un istmo de parénquima o fibrosis que cruza la línea media. En el 90% de los casos están unidos por el polo inferior y generalmente esta unión o istmo está situada en la parte baja del abdomen, por delante de los grandes vasos y debajo de la unión de la arteria mesentérica inferior y la aorta. La fusión se produce antes de que los riñones asciendan desde la pelvis a su posición normal en la fosa renal, generalmente

antes de la quinta semana de gestación. Esta fusión implica una falta de rotación, por lo que las pelvis renales se sitúan anteriores. Hay una asociación frecuente con otras anomalías. Las anomalías urológicas asociadas con más frecuencia son el RVU y la hidronefrosis, presentes en el 26-32% y el 8-15%, respectivamente, según distintas series³⁶.

La hidronefrosis puede llegar a ser obstructiva en el 30% de los casos³⁷. Hay autores que demuestran en sus series que la hidronefrosis obstructiva se desarrolla con el tiempo³⁸. Esta particularidad nos hace pensar que los RH deben ser seguidos en su evolución a lo largo del tiempo con ecografías seriadas. El aporte vascular del istmo es proporcionado por un vaso aislado y puede provenir de la aorta, de la iliaca común o de la arteria mesentérica inferior. Un vaso polar que inicialmente no produce obstrucción puede con el crecimiento del riñón llegar a dificultar el paso a través de la unión pieloureteral.

Ectopia renal cruzada

En este caso, el riñón ectópico cruza la línea media y se fusiona con el riñón contralateral, pero el uréter del riñón ectópico mantiene su inserción en la vejiga. Su incidencia se estima en 1/2.000 nacidos. En la mayoría de los casos, el riñón ectópico se fusiona al polo inferior del riñón contralateral, que puede situarse en su posición dorsolumbar normal o pélvico. Su diagnóstico suele efectuarse con ecografía, pero en ocasiones se requiere otras pruebas de imagen como la uorresonancia magnética (uro-RM) para confirmar el diagnóstico y conocer la anatomía, principalmente si el paciente va a ser intervenido.

Alteraciones en el desarrollo del sistema colector

Estenosis de la unión pieloureteral

La estenosis de la unión pieloureteral (EPU) es la causa más frecuente de obstrucción en el tracto urinario superior. La incidencia de hidronefrosis es del 1-1,4% en recién nacidos, pero la mayoría de los casos se resuelven espontáneamente y la incidencia de EPU baja al 0,2-0,4%^{39,40}.

Actualmente, la mayoría de los casos se diagnostican prenatalmente como hidronefrosis. Si no es detectada intraútero, se puede manifestar en niños como masa abdominal palpable, infección urinaria, hematuria o molestias gastrointestinales. De las masas



abdominales en niños menores de un año, el 50% son de origen renal y el 40% de ellas son secundarias a EPU.

Para su diagnóstico se debe efectuar una *ecografía*. En los casos detectados prenatalmente, esta se realiza a partir de los 3-7 días de vida (cuando comienza la diuresis fisiológica del recién nacido).

Si en la ecografía se ve dilatación ureteral, realizamos una cistografía miccional seriada (CUMS) para descartar RVU (33% de los casos) (fig. 2).

Si la hidronefrosis es de grado II o inferior, controlamos con ecografías en 6 meses-1 año, y en las hidronefrosis grado III o superior, y si la pelvis es mayor de 15 mm, hay que pedir un renograma isotópico diurético. Generalmente, se emplea el isótopo MAG-3 (ácido mercapto-acetil-triglicina).

Según la mayoría de los autores, los pacientes con una hidronefrosis moderada o severa y un patrón de eliminación obstructivo deben ser tratados mediante cirugía⁴¹. Optan por esta actitud para preservar la función y evitar el deterioro renal con la obstrucción. Otros autores prefieren intervenir solo aquellos con función renal diferencial menor del 40%, independientemente de que haya un patrón obstructivo de eliminación.

Megauréter congénito

El término megauréter es un término descriptivo para un uréter dilatado (mayor de 7 mm). El megauréter primario se debe a una alteración funcional o anatómica que afecta a la unión ureterovesical. Se puede dividir en megauréter obstructivo no refluente, megauréter no obstruido y refluente, megauréter refluente y obstructivo, y megauréter no refluente y no obstructivo.

El megauréter no refluente y obstructivo primario está producido por una anomalía en la musculatura distal del uréter con una hipoplasia de las fibras musculares y una hipertrofia de las fibras intersticiales de colágeno; todo ello origina un segmento adinámico que causa una obstrucción más o menos significativa⁴².

En algunos casos, también hay asociado un túnel submucoso corto que hace que la orina refluya hacia el uréter y no sea capaz de bajar (megauréter refluente y obstructivo). Cuando la orina refluye pero drena sin complicaciones hacia la vejiga, hablamos de un megauréter refluente no obstructivo, y si no se objetiva ni reflujo ni obstrucción pero se evidencia un uréter dilatado, se trata de un megauréter no refluente ni obstructivo. Este último pudiera deberse a un megauréter primario obstructivo con buena evolución y maduración del extremo distal del uréter, dejando de ser obstructivo pero manteniendo la dilatación ureteral.

El megauréter constituye aproximadamente el 20% de los casos de hidronefrosis en el neonato, constituyendo la segunda causa detrás de la EPU. La mayoría son del tipo megauréteres refluentes no obstructivos. La incidencia de megauréter primario es de 0,36 cada 1.000 nacidos vivos.

Una vez diagnosticado el megauréter, es importante determinar la causa, ya que una parte va a requerir tratamiento para salvaguardar la función renal.

Hay que determinar qué pacientes presentan un megauréter obstructivo, un refluente o ambos. Para descartar el RVU, efectuamos una CUMS y para diagnosticar el megauréter obstructivo realizamos un renograma isotópico, generalmente con MAG-3. Con el renograma diurético, podemos evaluar la función renal y si existe obstrucción a nivel de la unión ureterovesical.

El megauréter no obstructivo y no refluente se maneja de manera conservadora, con controles periódicos con ecografía y renograma diurético.

El tratamiento del megauréter obstructivo también debe ser expectante, dada la elevada tendencia a la mejoría y a la resolución espontánea⁴³. Aquellos pacientes con megauréter primario y manejo conservador deben ser tratados de manera profiláctica con antibióticos⁴⁴. La duda principal es decidir qué pacientes deben ser intervenidos. En general, en aquellos pacientes con función renal diferencial (FRD) conservada (> 40%) se opta por el manejo conservador. Si la FRD disminuye por debajo del 40%, si hay un gran dolico megauréter con codos que generen obstrucción o si se producen infecciones urinarias se debe optar por la intervención.

También se considera la posibilidad de realizar una derivación externa, tipo nefrostomía o ureterostomía, o interna, como un catéter doble J, de manera temporal hasta la intervención para evitar la progresión del daño renal⁴³.

Ureterocele

Consiste en una dilatación quística del segmento intravesical del uréter. El 80% se asocia al polo superior de un riñón duplicado y el 60% tiene un orificio ectópico en la uretra.

La manera más frecuente de presentación es como infección urinaria en los primeros meses de vida. También puede ser detectado en las ecografías prenatales. Otra forma menos frecuente de manifestación es la obstrucción de la uretra, aunque en niñas constituye la causa más frecuente de obstrucción uretral.

Se debe realizar CUMS a todos los pacientes porque el 50% del polo inferior ipsolateral y el 25% contralateral tienen RVU. El renograma

Lectura rápida

El megauréter no refluente y obstructivo primario está producido por una anomalía en la musculatura distal del uréter con una hipoplasia de las fibras musculares y una hipertrofia de las fibras intersticiales de colágeno; todo ello origina un segmento adinámico que causa una obstrucción más o menos significativa.

En algunos casos, también hay asociado un túnel submucoso corto que hace que la orina refluya hacia el uréter y no sea capaz de bajar (megauréter refluente y obstructivo).

Cuando la orina refluye pero drena sin complicaciones hacia la vejiga, hablamos de un megauréter refluente no obstructivo, y si no se objetiva ni reflujo ni obstrucción pero se evidencia un uréter dilatado, se trata de un megauréter no refluente ni obstructivo. Este último pudiera deberse a un megauréter primario obstructivo, con buena evolución y maduración del extremo distal del uréter, dejando de ser obstructivo pero manteniendo la dilatación ureteral.

El ureterocele consiste en una dilatación quística del segmento intravesical del uréter. El 80% se asocia al polo superior de un riñón duplicado y el 60% tiene un orificio ectópico en la uretra.



Lectura rápida

Los defectos pueden ser uni o bilaterales y pueden coexistir varios en un mismo paciente.

La dilatación del tracto urinario es la afección más prevalente, detectándose hasta en el 28%.

Aunque muchas formas de ACRTU se presentan asociadas a síndromes con defectos multiorgánicos, la mayoría de los ACRTU ocurren en pacientes no sindrómicos.

Son responsables del 30-50% de los casos de enfermedad renal terminal y, por lo tanto, es importante su diagnóstico y tratamiento para prevenir o disminuir el daño renal y evitar la progresión a enfermedad renal terminal.

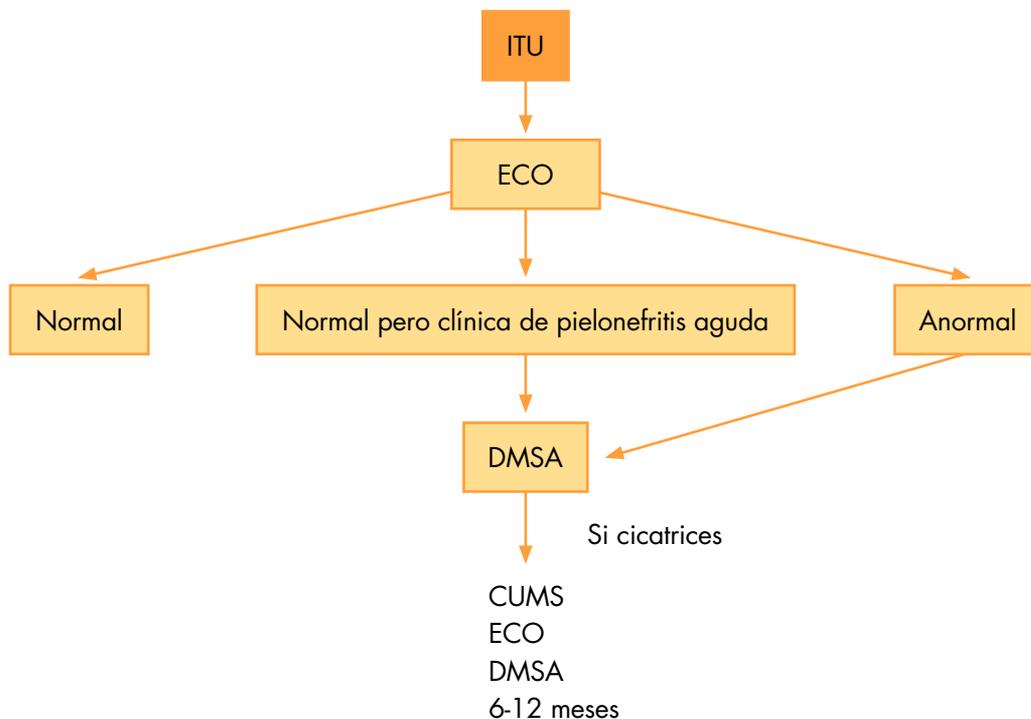


Figura 3. Algoritmo diagnóstico del reflujo vesicoureteral tras infección del tracto urinario.

isotópico diurético nos marcará la función de cada hemirriñón y si existe obstrucción a nivel de la unión ureterovesical.

Uréter ectópico

Se habla de uréter ectópico cuando el orificio ureteral acaba en una posición caudal a su inserción normal en el trígono. Generalmente, se localiza en el trayecto de formación de los conductos mesonefricos. Eso implica que en niños el meato se puede situar desde la región uretral de los conductos eyaculadores hasta el epidídimo y en las niñas desde el cuello vesical hasta la uretra, vagina o más infrecuente el cérvix o el útero⁴⁵.

Reflujo vesicoureteral

Es el flujo retrógrado anormal de la orina vesical hacia el tracto urinario superior a través de una unión urétero vesical incompetente, de forma primaria con base genética o de forma secundaria por obstrucción en la salida de la vejiga.

Parece que el RVU sin contaminación bacteriana y a baja presión no produce ningún daño a nivel renal, pero en presencia bacteriana representa un factor de riesgo para el desarrollo de pielonefritis.

Su incidencia se calcula entre el 0,4 y el 1,8% en niños aparentemente sanos y del 25 al 50% en los que han tenido un cuadro de pielonefritis⁴⁶.

Tras sospecha prenatal, debe realizarse ECO a los 10 días para confirmar dilatación pielo-

ureteral y, si es positiva, habrá que efectuar la CUMS para descartarlo⁴⁷.

Las recomendaciones para estudios de imágenes en niños tras ITU por la Sociedad Europea de Radiología Pediátrica (2007) son las que se muestran en la figura 3^{48,49}.

El objetivo del tratamiento es prevenir el desarrollo ITU recurrentes, pielonefritis y formación de cicatrices para prevenir la pérdida de función renal.

Válvulas de uretra posterior

Las VUP son la causa más frecuente de obstrucción congénita a la salida vesical en el niño, dando lugar a un amplio espectro de daños en todo el tracto urinario. Las válvulas son membranas obstructivas en la luz de la uretra, que se extienden desde el veru montanum distalmente (fig. 4). Solo ocurren en varones y son la primera causa de fallo renal y trasplante en la población pediátrica. La incidencia es de 1/5.000-8.000 varones. Últimamente, se ha referido en 1/1.250 en ecos fetales⁵⁰.

Aunque el mecanismo productor de las VUP no es conocido se cree que se debe a una detención del desarrollo embriológico de la uretra entre las semanas 9 y 14, se han postulado diferentes teorías sobre la embriología de las VUP:

- Persistencia de la membrana urogenital con una anormal canalización de la uretra.
- Sobrecrecimiento de los pliegues ureterovaginales.



Figura 4. Válvulas de uretra posterior tipo I de Young.

– Anormal integración de los conductos de Wolf dentro de la uretra posterior, que se insertarían de manera anormal en la parte anterior de la cloaca, dando como resultado unos pliegues más gruesos, más prominentes y obstructivos.

Debido a que las VUP están presentes durante las primeras etapas del desarrollo fetal, los tejidos primitivos maduran en un medio ambiente anormal en el que hay alta presión intraluminal y distensión de los órganos. Como consecuencia, se provoca principalmente daño al parénquima renal y alteración del funcionamiento del músculo liso del uréter y de la vejiga. Estos cambios pueden persistir a pesar de que se alivie con éxito la obstrucción primaria y originar enfermedad renal crónica, ureterohidronefrosis, RVU y disfunción vesical.

Extrofia vesical

La extrofia vesical es una compleja anomalía congénita que engloba alteraciones en el sistema musculoesquelético, en el aparato genitourinario y en el tracto intestinal.

La extrofia de vejiga generalmente está incluida dentro del complejo extrofia-epispadias y está formada por un espectro de malformaciones embriológicas que incluye:

- Epispadias: la placa uretral está total o parcialmente abierta en la superficie dorsal del pene.
- Extrofia vesical clásica: la placa vesical está abierta en la parte inferior del abdomen y la uretra es epispádica (fig. 5).
- Extrofia de cloaca: la placa vesical y la porción ileocecal están unidas y abiertas, mostrándose como una placa única en la región inferior del abdomen.



Figura 5. Extrofia vesical.

– Entre las malformaciones anteriormente descritas existe un espectro de variantes que se sitúan entre ambas.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

Bibliografía



● Importante ●● Muy importante

1. Queisser-Luft A, Stolz G, Wiesel A, Schlaefer K, Spranger J. Malformations in newborn: results based on 30940 infants and fetuses from the Mainz congenital birth defect monitoring system (1990-1998). Arch Gynecol Obstet. 2002;266:163-7.
2. Seikaly MG, Ho PL, Emmett L, Fine RN, Tejani A. Chronic renal insufficiency in children: the 2001 Annual Report of the NAPRTCS. Pediatr Nephrol. 2003;18:796-804.
3. Nakanishi K, Yoshikawa N. Genetic disorders of human congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). Ped Int. 2003;45:610-6.
4. Wiesel A, Queisser-Luft A, Clementi M, Bianca S, Stoll C. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of 709,030 births in 12 European countries. Eur J Med Genet. 2005;48:131-44.
5. Limwongse C, Cassidy SB. Syndromes and malformations of the urinary tract. En: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, editores. Pediatric nephrology. 5th ed. Philadelphia: Williams & Wilkins; 2004. p. 93-8.
6. Song R, Yosypiv I. Genetics of congenital anomalies of the kidney and urinary tract. Ped Nephrol. 2011;26:353-64.
7. Yosypiv I. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: a genetic disorder? Int J Nephrol. 2012;2012:909083.
8. Saisawat P, Tasic V, Vega-Warner V, Kehinde EO, Günther B, Innis JW, et al. Identification of two novel CAKUT-causing genes by massively parallel exon resequencing of candidate genes in patients with unilateral renal agenesis. Kidney Int. 2012;81:196-200.
9. Costantini F, Kopan R. Patterning a complex organ: branching morphogenesis and nephron segmentation in kidney development. Develop Cell. 2010;18:698-712.

Bibliografía recomendada

Yosypiv I. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract: a genetic disorder? Int J Nephrol. 2012;2012:909083.

Apoyándose en la hipótesis demostrada en modelos animales de que las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (ACRTU) no asociadas a síndromes pueden originarse por defectos genéticos específicos, los autores hacen una revisión bibliográfica sobre los factores genéticos y ambientales que pueden producir tales alteraciones.

Hogan J, Dourthe ME, Blondiaux E, Jouannic JM, Garel C, Ulinski T. Renal outcome in children with antenatal diagnosis of severe CAKUT. Pediatr Nephrol. 2012;27:497-502.

Los autores analizan la repercusión renal de pacientes diagnosticados prenatalmente de ACRTU, principalmente aquellos a los que se les propuso una interrupción del embarazo (aquellos con oligohidramnios o con hipodisplasia renal bilateral sin oligohidramnios) y optaron por no efectuarla. La mitad de ellos tenían niveles de creatinina normales a los 29 meses de vida y no encontraron factores pronósticos que indiquen deterioro en la función renal.

Bibliografía recomendada

Ubetagoyena M, Areses R, Arruebarrena D. Anomalías renales de posición y de fusión. Ann Pediatr. 2011;75:329-33.

Este trabajo hace un análisis retrospectivo de las anomalías renales de posición y de fusión en un hospital terciario, estudiando las anomalías urológicas asociadas y valorando la necesidad de estudios complementarios para llegar a un diagnóstico preciso y evitar complicaciones.

Nguyen H, Herndon A, Cooper C, Gatti J, Kirsch A, Kokorowski P, et al. The Society for Fetal Urology consensus statement on the evaluation and management of antenatal hydronephrosis. J Pediatr. 2010;6:212-31.

El manejo de los pacientes con hidronefrosis prenatal es un tema controvertido, por ello, en este estudio proponen distintas opciones para evaluar y tratar estos pacientes basándose en la experiencia y en una revisión bibliográfica extensa.

Merlini E, Spina P. Primary non-refluxing megaureters. J Pediatr. 2005;1:409-17.

Este trabajo hace un repaso sobre el megaureter primario no refluente, desde su patogenia a las distintas opciones terapéuticas.

10. Sanna-Cherchi S, Caridi G, Weng PL, Scolari F, Perfumio F, Gharavi AG, et al. Genetic approaches to human renal agenesis/hypoplasia and dysplasia. *Pediatr Nephrol.* 2007;22:1685-6.
11. Piscione TD, Rosenblum ND. The malformed kidney: disruption of glomerular and tubular development. *Clin Genet.* 1999;56:341.
12. Martinovic J, Benachi A, Laurent N, Daikha-Dahmane F, Gubler MC. Fetal toxic effects and angiotensin-II-receptor antagonists. *Lancet.* 2001;358:241-2.
13. Batourina E, Tsai S, Lambert S, Sprengle P, Viana R, Dutta S, et al. Apoptosis induced by vitamin A signaling is crucial for connecting the ureters to the bladder. *Nat Genet.* 2005;37:1082-9.
14. Steward K, Bouchard M. Kidney and urinary tract development: an apoptotic balancing act. *Pediatr Nephrol.* 2011;26:1419-25.
15. Renkema K, Winyard P, Skovordkin I, Levchenko E, Hindryckx A, Jeanpierre C, et al. Novel perspectives for investigating congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). *Nephrol Dial Transplant.* 2011;26:3843-51.
16. Barr M Jr, Cohen MM Jr. ACE inhibitor fetopathy and hypocalvaria: the kidney-skull connection. *Teratology.* 1991;44:485-95.
17. Wilson JG, Warkany J. Malformations in the genito-urinary tract induced by maternal vitamin A deficiency in the rat. *Am J Anat.* 1948;83:357-407.
18. Harris J, Robert E, Källén B. Epidemiologic characteristics of kidney malformations. *Eur J Epidemiol.* 2000;16:985-92.
19. Eckoldt F, Woderich R, Smith RD, Heling KS. Antenatal diagnostic aspects of unilateral multicystic kidney dysplasia--sensitivity, specificity, predictive values, differential diagnoses, associated malformations and consequences. *Fetal Diagn Ther.* 2004;19:163-9.
20. James CA, Watson AR, Twining P, Rance CH. Antenatally detected urinary tract abnormalities: changing incidence and management. *Eur J Pediatr.* 1998;157:508.
21. Siqueira Rabelo EA, Oliveira EA, Silva JM, Oliveira DS, Colosimo EA. Ultrasound progression of prenatally detected multicystic dysplastic kidney. *Urology.* 2006;68:1098-102.
22. Hayes WN, Watson AR, Trent & Anglia MCDK Study Group. Unilateral multicystic dysplastic kidney: does initial size matter? *Pediatr Nephrol.* 2012;27:1335-40.
23. Ismaili K, Avni FE, Alexander M, Schulman C, Collier F, Hall M. Routine voiding cystourethrography is of no value in neonates with unilateral multicystic dysplastic kidney. *J Pediatr.* 2005;146:759-63.
24. Onal B, Kogan BA. Natural history of patients with multicystic dysplastic kidney--what followup is needed? *J Urol.* 2006;176:1607-11.
25. Guarino N, Casamassima MG, Tadini B, Marras E, Lacey R, Bianchi M. Natural history of vesicoureteral reflux associated with kidney anomalies. *Urology.* 2005;65:1208-11.
26. Dimmick JE, Johnson HW, Coleman GU, Carter M. Wilms tumorlet, nodular renal blastema and multicystic renal dysplasia. *J Urol.* 1989;142:484-5.
27. Parikh CR, McCall D, Engelman C, Schrier RW. Congenital renal agenesis: case-control analysis of birth characteristics. *Am J Kidney Dis.* 2002;39:689-94.
28. Kaneyama K, Yamataka A, Satake S, Yanai T, Lane GJ, Kaneko K, et al. Associated urologic anomalies in children with solitary kidney. *J Pediatr Surg.* 2004;39:85-7.
29. Yuksel A, Batukan C. Sonographic findings of fetuses with an empty renal fossa and normal amniotic fluid volume. *Fetal Diagn Ther.* 2004;19:525-32.
30. Carbajo S, Carbajo E. Desarrollo prenatal del riñón y de vías urinarias. En: García Nieto V, Santos F, editores. *Nefrología pediátrica.* 2.ª ed. Madrid: Grupo Aula Médica; 2006. p. 39-49.
31. Waters AM, Rosenblum ND. Renal ectopic and fusion anomalies. En: Mattoo TK, Baskin L, editores. *Uptodate* 2009, septiembre: 1-11. Philadelphia.
32. Guarino N, Tadini B, Camardi P, Silvestro Lacey R, Bianchi M. The incidence of associated urological abnormalities in children with renal ectopia. *J Urol.* 2004;172:1757-9.
33. Glodny B, Petersen J, Hofmann KJ, Schenk C, Herwig R. Kidney fusion anomalies revisited: clinical and radiological analysis of 209 cases of crossed fused ectopia and horseshoe kidney. *Brit J Urol Int.* 2008;103:224-35.
34. Tabatabaefar M, Schlingmann KP, Litwin M, Emre S, Bakkaloglu A, Mehis O, et al. Functional analysis of BMP4 mutations identified in pediatric CAKUT patients. *Pediatr Nephrol.* 2009;24:2361-8.
35. Weizer AZ, Silverstein AD, Auge BK, Delvecchio FC, Raj G, Albala DM, et al. Determining the incidence of horseshoe kidney from radiograph data at a single institution. *J Urol.* 2003;170:1722-6.
36. Wilson C, Azmy A. Horseshoe kidney in children. *Br J Urol.* 1986;58:361-3.
37. Kao PF, Sheih CP, Tsui KH, Tsai MF, Tzen KY. The 99mTc-DMSA renal scan and 99mTc-DTPA diuretic renogram in children and adolescents with incidental diagnosis of horseshoe kidney. *Nucl Med Commun.* 2003;24:525-30.
38. Cabezalí D, Gómez A, Tejedor R, López F, Aransay A. ¿Deben controlarse los riñones en herradura con malformaciones urológicas asociadas? *Cir Ped.* 2010;23:32-4.
39. ● **Koff SA, Mutabagani KH. Anomalies of the kidney. En: Gillenwater JY, Grayhack JT, Howards SS, Mitchell ME, editores. Adult and pediatric urology. 4th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2002. p. 2129-32.**
40. ● **Liang CC, Cheng PJ, Lin CJ, Chen HW, Chao AS, Chang SD. Outcome of prenatally diagnosed fetal hydronephrosis. J Reprod Med. 2002;47:27-32.**
41. Josephson S. Antenatally detected pelvi-ureteric junction obstruction: concerns about conservative management. *BJU Int.* 2000;85:973.
42. Nicotina PA, Romeo C, Arena F, Romeo G. Segmental up-regulation of transforming growth factor-beta in the pathogenesis of primary megaureter. An immunocytochemical study. *Br J Urol.* 1997;80:946-9.
43. Stehr M, Metzger R, Schuster T, Porn U, Dietz HG. Management of the primary obstructed megaureter (POM) and indication for operative treatment. *Eur J Pediatr Surg.* 2002;12:32e7.
44. Merlini E, Spina P. Primary non-refluxing megaureters. *J Pediatr.* 2005;1:409-17.
45. Cooper CS, Snyder HM. The ureter. En: Gillenwater JY, Grayhack JT, Howards SS, Mitchell ME, editores. *Adult and Pediatric Urology.* 4th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2002. p. 2155.
46. Dillon MJ, Goonasekera CD. Reflux nephropathy. *J Am Soc Nephrol.* 1998;9:2377-83.
47. Herndon CD, McKenna PH, Kolon TF, Gonzales ET, Baker LA, Docimo SG. A multicenter outcomes analysis of patients with neonatal reflux presenting with prenatal hydronephrosis. *J Urol.* 1999;162:1203-8.
48. ● **Skoog SJ, Peters CA, Arant BS Jr, Copp HL, Elder JS, Hudson RG, et al. Pediatric vesicoureteral reflux guidelines panel summary report: clinical practice guidelines for screening siblings of children with vesicoureteral reflux and neonates/infants with prenatal hydronephrosis. J Urol. 2010;184:1145-51.**
49. ● **Tekgül S, Riedmiller H, Hoebeke P, Kocvara R, Nijman RJ, Radmayr C, et al. EAU guidelines on vesicoureteral reflux in children. Eur Urol. 2012;62:534-42.**
50. North American pediatric renal transplant cooperative study (NAPRTCS) annual report. Rockville. The EMMES Corporation. 2005;9:622e6.