



Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario. (CAKUT: Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract). Revisión.

Francisco Javier Romero Sala.

Unidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría.

Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres.

RESUMEN

Las malformaciones congénitas del riñón y del tracto urinario **CAKUT** (del acronimito inglés Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract) representa un amplio espectro de anomalías secundarias de un desarrollo embrionario anómalo del sistema colector, del riñón, o de la emigración renal. Representa un 20-30% de las anomalías detectadas mediante la ecografía prenatal, y es la principal causa de enfermedad renal crónica en la edad pediátrica. En esta artículo haremos una revisión del CAKUT, los procesos de desarrollo anómalos, clasificación, estudio pre y posnatal, características principales y seguimiento.

Palabras claves: CAKUT; Hidronefrosis prenatal; Estenosis pieloureteral; Megauréter; Reflujo vesicoureteral; Duplicidad renal y ureteral; Ureterocele; Uréter ectópico; Válvulas de uretra posterior; Hipoplasia y displasia renal; Displasia renal multiquística; Agenesia renal; Ectopia renal; Riñón en herradura.

1. INTRODUCCIÓN: CONCEPTO E IMPORTANCIA. EMBRIOLOGÍA Y PATOGÉNESIS

Las malformaciones congénitas del riñón y del tracto urinario, denominadas también como **CAKUT** (del acronimito inglés Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract) representan un amplio espectro de alteraciones del desarrollo embrionario del sistema colector, del parénquima renal o de la migración de muy diferente pronóstico (tabla 1). Aunque la mayoría son asintomáticas e incluso transitorias, su **importancia** radica en ser la principal causa de Enfermedad Renal Crónica no terminal (estadios II-IV, 58%) y terminal (40-50%) en la edad pediátrica. Por otra parte, suponen un 15-20% de las anomalías detectadas en las ecografías prenatales, afectando al 0,3-1,3% de los recién nacidos. Se asocian malformaciones extrarrenales en un 30%.

Tabla 1. CAKUT. Clasificación por el origen y los hallazgos

- **Anomalías del sistema excretor renal (Dilatación no obstructiva, obstructiva)**
 - Ectasias transitorias 41-88%
 - Estenosis pieloureteral (EPU) 10-30%
 - Reflujo vesicoureteral (RVU) 10-20%
 - Estenosis vesicoureteral / Megauréter 5-10%
 - Duplicidad renal y del TU, ureterocele 5- 7%
 - Válvulas de uretra posterior (VUP) 1- 2%
 - **Anomalías del parénquima renal (Tamaño, quísticas, de número)**
 - Hipoplasia / Displasia renal
 - Displasia renal multiquística (DRMQ) 4- 6%
 - Agenesia renal
- **Anomalías de posición o migración.**
 - Ectopia renal
 - Riñón en herradura



La **embriogénesis normal** se desarrolla en tres etapas: 1) *pronefros*, que involuciona; 2) *mesonefros*, que da origen a la yema ureteral; y 3) el *metanefros* o riñón permanente o definitivo, que aparece entre las cinco o seis semanas de gestación. El mesénquima metanéfrico y el epitelio ureteral interactúan a través de factores de señalización y transcripción, se aproximan, y una vez en contacto, el brote ureteral se ramifica dentro del mesénquima metanéfrico induciendo la organogénesis, la formación de las nefronas y del sistema colector. El riñón, situado inicialmente en la pelvis, **asciende** hacia la zona lumbar a las 8 semanas de gestación, e inicia su función entre las seis y las diez semanas. Todos estos procesos están regulados por distintos factores. La vejiga procede de una estructura distinta pero contigua: el seno urogenital.

La **patogénesis es** multifactorial, resultante de factores genéticos (reflejada en la asociación familiar en el 10%, con distinta penetrancia), mecánicas (obstrucción temprana), epigenéticos y ambientales, como la exposición a teratógenos (inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina -IECA-) o alteraciones nutricionales (diabetes descompensada)

2. CLASIFICACIÓN CAKUT

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario se pueden clasificar de una forma esquemática en: 1) Anomalías del sistema colector 2) Anomalías del parénquima, y 3) Anomalías de la migración (tabla 1).

Las **anomalías del sistema excretor** suelen cursar con **dilatación**, que puede ser **no obstructiva** (ectasia, reflujo vesicoureteral dilatado, megauréter no obstructivo) u **obstructiva, parcial o total** (estenosis pieloureteral, estenosis vesicoureteral, ureterocele, válvulas de uretra). Las **anomalías del parénquima** pueden ser de **número** (agenesia, duplicidad), **tamaño** (hipoplasia, displasia), **quísticas** (displasia multiquística) y anomalías de **posición** o migración (riñón ectópico, riñón en herradura y riñón malrotado). Es una clasificación teórica, pues pueden coexistir varias en un mismo paciente, o una misma entidad, como el doble sistema, se podría clasificar como anomalía del sistema excretor (dilatado o no) y como alteración del parénquima: número (duplicidad) o del tamaño (mayor).

La mayoría se sospechan por ecografía prenatal. Otras, fundamentalmente el RVU, se diagnostican a partir del estudio tras una primera ITU febril, sobre todo si son lactantes varones, que requieren hospitalización y producidas por gérmenes distintos a E. Coli (Tabla 2).

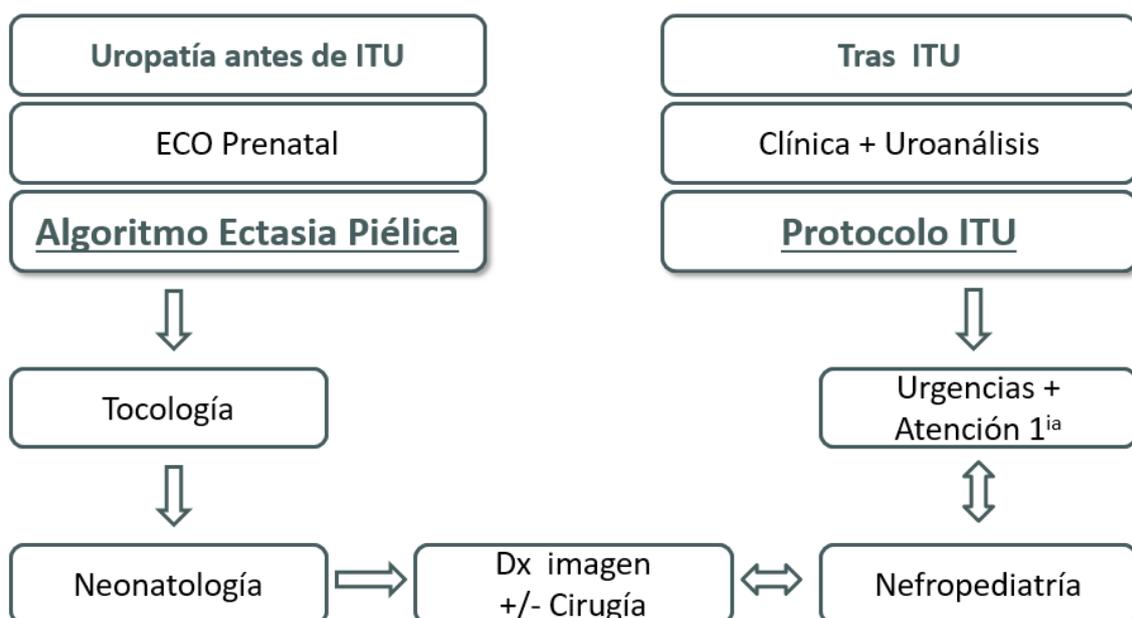


Tabla 2. Protocolos detección CAKUT y prevención daño renal.



3. ESTUDIO POR LA IMAGEN PRE Y POSNATAL

3.a). ECOGRAFÍA PRENATAL

La **ecografía prenatal** del segundo trimestre (semana 20-22) permite su detección y valoración pronóstica precoz de la función renal y viabilidad. Otras anomalías no se detectan hasta el tercer trimestre (30-32 semanas).

Indicadores de mal pronóstico: 1) Precoz, intenso y progresivo; 2) Líquido amniótico: disminuido o ausente (orina fetal), 3) Parénquima renal: grosor disminuido, hiperecogénico, pérdida diferenciación corticomedular, 4) Dilatación de cálices, uréteres y vejiga, y 5) Bilateral o en riñón único. A las 20 semanas de gestación el volumen del líquido amniótico está constituido en más del 90% por orina fetal. Así, la presencia de oligoamnios es un indicador excelente de mal función renal.

Se han propuesto distintos sistemas para **diagnosticar y graduar la gravedad de la hidronefrosis fetal**. Aunque la probabilidad de encontrar una anomalía significativa se correlaciona con la gravedad de la hidronefrosis, no existe un consenso acerca de cuál es el mejor sistema de graduación. Los tres más extendidos son: 1) Diámetro anteroposterior de la pelvis renal, 2) Criterios de la Society of Fetal Urology. (SFU), y 3) Sistema de clasificación del Tracto Urinario Dilatado (TUD).

El método más aceptado es medir el **diámetro anteroposterior (DAP) máximo** de la pelvis renal, que tiene sus limitaciones al no incluir cálices y parénquima. Se acepta que son **significativas las ≥ 4 mm en el segundo trimestre** y las **≥ 7 mm a partir de las 33 semanas**. Tiene la suficiente sensibilidad para identificar al 100% de los fetos que tendrán disminución de la función renal o requerirán cirugía. Se define como ectasia piélica leve en el 2º trimestre los DAP ≥ 4 y ≤ 10 mm. La mayoría se resuelven. En general, las dilataciones con DAP > 10 mm en el segundo trimestre se asocian con un riesgo aumentado de CAKUT, y los DAP > 15 mm en el tercer trimestre son los de mayor riesgo.

En 1993 la Society for Fetal Urology: propuso una **graduación** en función de la dilatación de pelvis y cálices y grosor del parénquima renal, basado en el eje longitudinal del riñón (figura 1). Grado 0: normal, sin dilatación. Grado I: Dilatación de pelvis leve. Grado II: dilatación moderada de pelvis y algunos cálices. Grado III: dilatación de pelvis y de todos los cálices, con parénquima renal normal. Grado IV: similar al III pero con adelgazamiento del parénquima renal.

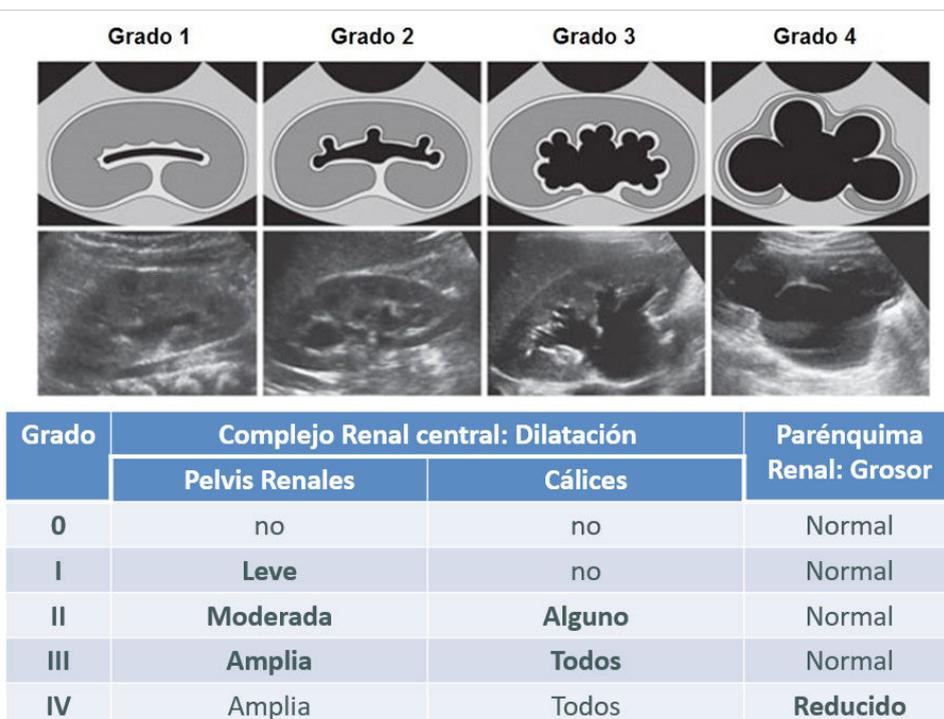


Figura 1. Grados de Hidronefrosis. Sociedad de Urología Fetal (SUF) 1993.



En 2014, un grupo multidisciplinar formado por radiólogos, nefrólogos y urólogos propuso un sistema de clasificación para el Tracto Urinario Dilatado (UTD) tanto **Antenatal** como **Postnatal**, que estratifica seis hallazgos ecográficos: los más preocupantes son los referidos al parénquima renal y la vejiga, seguidos por cálices y uréteres, y por último la pelvis (tabla 3).

Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal Urinary Tract Dilatation (UTD) classification system. *J Pediatr Urol*, 2014;10(6): 982-98

	Normal	UTD P1	UTD P2	UTD P3
DAPPR	< 10 mm	≥ 10-15 mm	≥ 15 mm	≥ 10 mm ¹
Cálices: dilatación	No	Solo central	Periférico	*
Parénquima: Grosor	normal	normal	normal	alterado
Parénquima: apariencia	normal	normal	normal	alterado
Uréteres	normal	normal	alterado	*
Vejiga	normal	normal	normal	alterado

Tabla 3. La clasificación está basada en la presencia de las características más preocupantes: parénquima y vejiga > cálices y uréteres > pelvis. ¹Si hay anomalías en el parénquima: P3 (siempre que haya dilatación). * Dilatación cálices y uréteres no son necesarios para P3 si hay alteración parénquima o vejiga

El clínico debe estar familiarizado con las imágenes y valorar su evolución, no solo con los informes, pues la interpretación depende de la experiencia y hay un componente subjetivo.

Actitud prenatal: el 88% de las ectasias se resuelven durante el embarazo. Seguimiento ecográfico en todas las unilaterales y la mayoría de las bilaterales, con periodicidad en función de la precocidad y graduación de los hallazgos, hasta el parto espontáneo, a término si es posible. Intervenciones adicionales en los casos graves (bilaterales o unilaterales en riñón único con oligoamnios) y/o acompañados de otras malformaciones o cromosopatías: interrupción embarazo, intervención fetal (shunt vesicoamniótico si sospecha de válvulas de uretra posterior), adelantar parto tras maduración pulmonar (valorando que también los neonatos a término tempranos menores de 39 semanas tienen un riesgo aumentado de morbilidad).

3.b). ESTUDIO POSNATAL

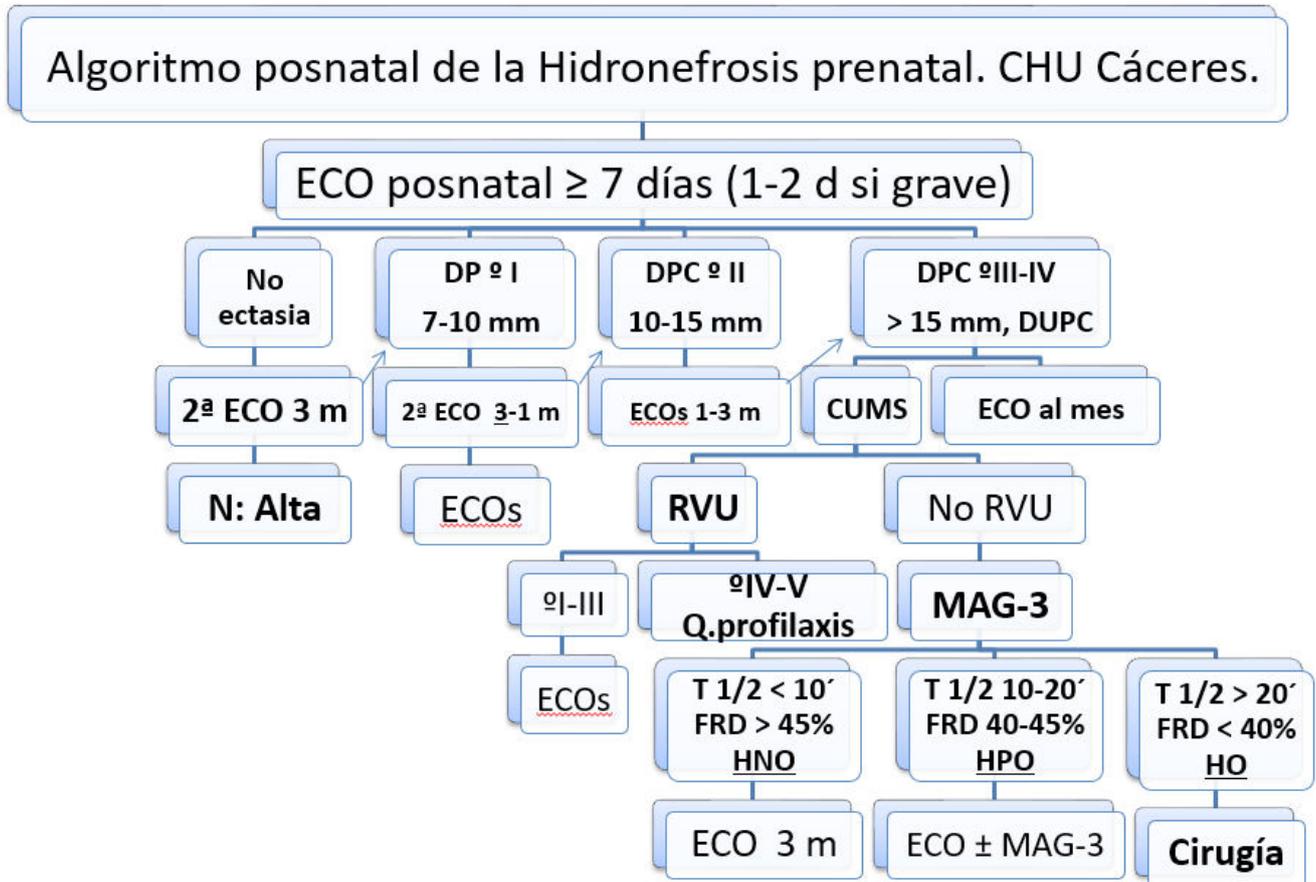
La **sospecha prenatal** ayudaría a un diagnóstico posnatal precoz y establecer estrategias destinadas a la prevención de la aparición o progresión del daño renal, y complicaciones (urosepsis precoz).

Siempre se hará un **estudio por la imagen**, con al menos una ecografía renal, y en casos seleccionados, Cistouretrografía Miccional Seriada (CUMS) y pruebas de medicina nuclear (Renograma diurético con MAG-3 o Gammagrafía con DMSA). Precisarán estudio de **función renal** aquellos en los que pueda estar comprometida.

Objetivos: 1) Confirmar (y graduar) los hallazgos prenatales, o su desaparición. 2) Diagnóstico precoz de las anomalías que precisan tratamiento quirúrgico (obstructivas) o médico (profilaxis antibiótica) 3) Valoración funcionalidad renal



No hay ningún test que por sí solo identifique, valore y distinga con toda seguridad las anomalías con riesgo de daño renal, por lo que se usan **algoritmos** basados en factores predictivos en función de los hallazgos y evolución (figura 2).



HNO: Hidronefrosis No Obstrucciona. **HPO:** Parcialmente O. **HO:** Obstrucciona

Figura 2. Algoritmo posnatal de la Hidronefrosis prenatal. CHU Cáceres. 2016.

Inicio del estudio: no hay urgencia en las unilaterales: primera ECO renal después de los 3 días de vida, para evitar falsos negativos por la deshidratación neonatal. Si es grave bilateral o a riñón único en el primer o segundo día. Tan solo los pacientes con Válvulas de Uretra Posterior (VUP) precisan tan pronto como sea posible descompresión del TU (catéter o ablación de la VUP).

Aunque la primera ecografía posnatal fuera normal, se aconseja una segunda normal después de las 4- 6 semanas previo al alta.

Indicaciones de otras pruebas. Actualmente se es menos agresivo. **CUMS:** urgente si sospecha de VUP; al mes si hidronefrosis con DAP pelvis ≥ 15 mm, o dilataciones menores acompañadas de alteraciones en la corteza renal, ureterohidronefrosis, y aparición de ITU. Iniciar profilaxis nocturna con amoxicilina. **Medicina nuclear:** a partir de las 4-6 semanas. **Renograma diurético:** en las hidronefrosis moderadas-graves o ureterohidronefrosis en las que se haya descartado RVU, para valorar obstrucción y función renal diferencial (FRD) de cada riñón (normal es entre 45-55%). Se define **obstrucción** como aquella dificultad al paso de la orina que en caso de no ser corregida quirúrgicamente lleva a daño renal progresivo. Los 3 indicadores del renograma serían: curva acumulativa sin eliminación, tiempo medio de eliminación (T1/2) superior a 20 minutos y una FRD $< 40\%$ La no obstructiva tendría una curva normal, un T 1/2 inferior a 10 minutos, y una FRD $> 45\%$. La parcialmente obstructiva tendría valores intermedios, e indica la necesidad de seguimiento estrecho con ecografías y/o renogramas (figura 3). **DMSA:** displasia multiquística, riñón único, riñón ectópico. **Otras;** urografía intravenosa y resonancia nuclear: casos seleccionados.



Las dilatación de vías urinarias moderadas o graves (ureterohidronefrosis o diámetro anteroposterior de pelvis renal ≥ 15 mm) suponen un riesgo mayor de ITU alta durante el primer año de vida. La quimioprofilaxis nocturna puede disminuir significativamente este riesgo del 29 al 15%.

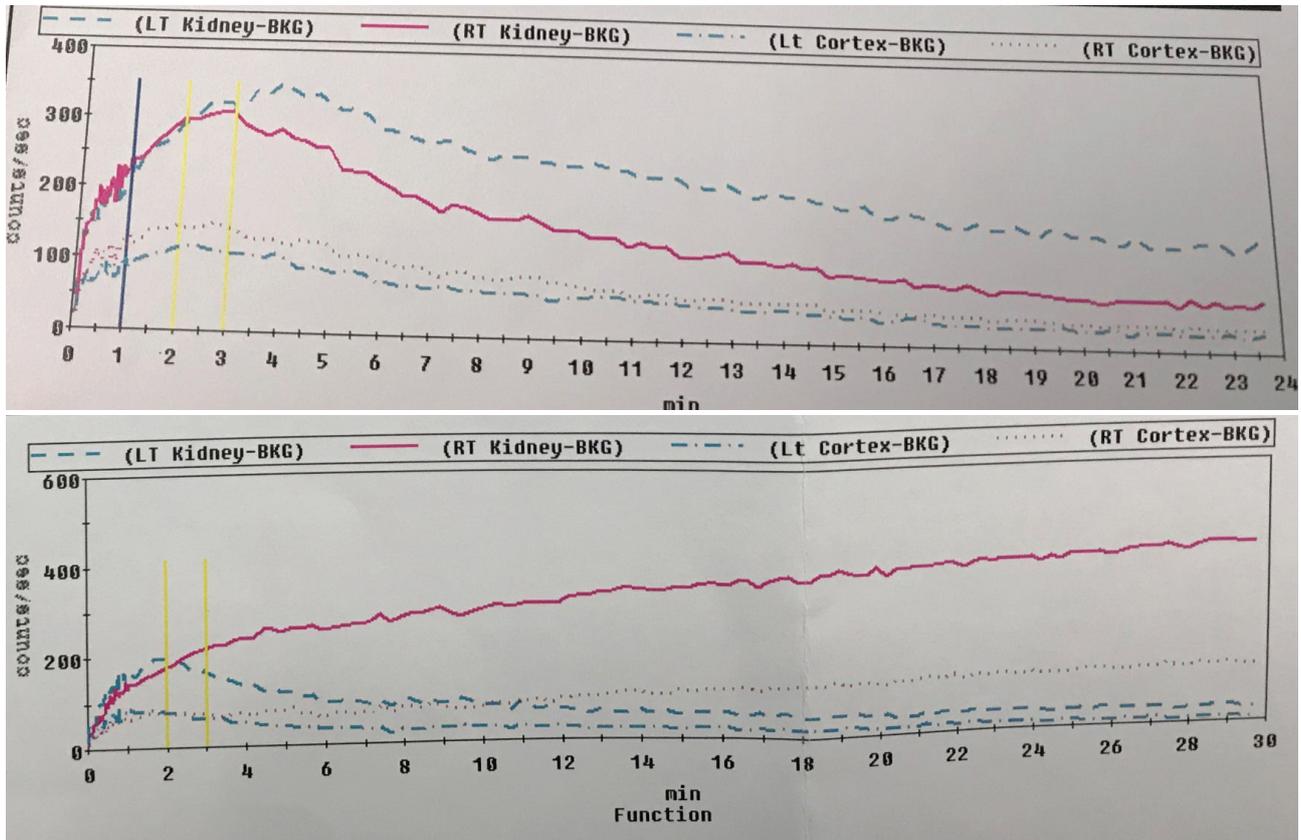


Figura 3: Renograma isotópico. a) Azul: curva de eliminación obstructiva parcial (retraso eliminación). Roja: normal. b) Roja: curva obstructiva total (no eliminación). Azul: normal.

4. CAKUT, CARACTERÍSTICAS:

A) ANOMALÍAS DEL SISTEMA EXCRETOR RENAL

Las dilataciones del tracto urinario (o hidronefrosis en un sentido amplio) constituye el grupo más numeroso de las anomalías detectadas mediante ecografía prenatal. Su estudio supone un reto pues representa un espectro amplio y de transcendencia muy dispar, que varía desde fenómenos fisiológicos transitorios (ectasias) a malformaciones que pueden producir complicaciones, comprometer la función renal e incluso la supervivencia.

Conceptos: es importante utilizar conceptos correctos pues tienen una implicación pronóstica. Así se prefiere reservar **Ectasia piélica** a la pelvis renal evidente ecográficamente no asociado a otras anomalías; **Dilatación pielocalicial:** dilatación de pelvis y cálices leve-moderada (pronóstico incierto); **Hidronefrosis:** dilatación pielocalicial patológica. **Ureterohidronefrosis:** dilatación de uréter, pelvis y/o cálices (por reflujo, obstrucción baja o dilatación sin reflujo ni obstrucción).

A.1. ESTENOSIS UNIÓN PIELOURETERAL

Puede ser **total o parcial**, y es la causa más frecuente de hidronefrosis (10-30%), 1/500 fetos. La causa suele ser la estenosis intrínseca del uréter proximal, y menos frecuentemente por obstrucción extrínseca por un cruce vascular (arteria renal accesoria). Evaluación inicial: ecografía confirma hidronefrosis, la CUMS descarta RVU y el renograma isotópico confirma el diagnóstico (figura 4).

Indicaciones intervención: hidronefrosis en aumento ó > 50 mm, FRD $< 40\%$, o descensos superiores al 10%



en controles, aparición de síntomas. La técnica de elección es la pieloplastia desmembrada según técnica de Anderson-Hynes. Tras la cirugía hay que hacer un seguimiento ecográfico, y puede persistir una dilatación pielocalicial residual.

En niños mayores se puede presentar como crisis de dolor abdominal. Se debe a obstrucción por un vaso polar inferior aberrante, y se conoce como Síndrome de Dietl.

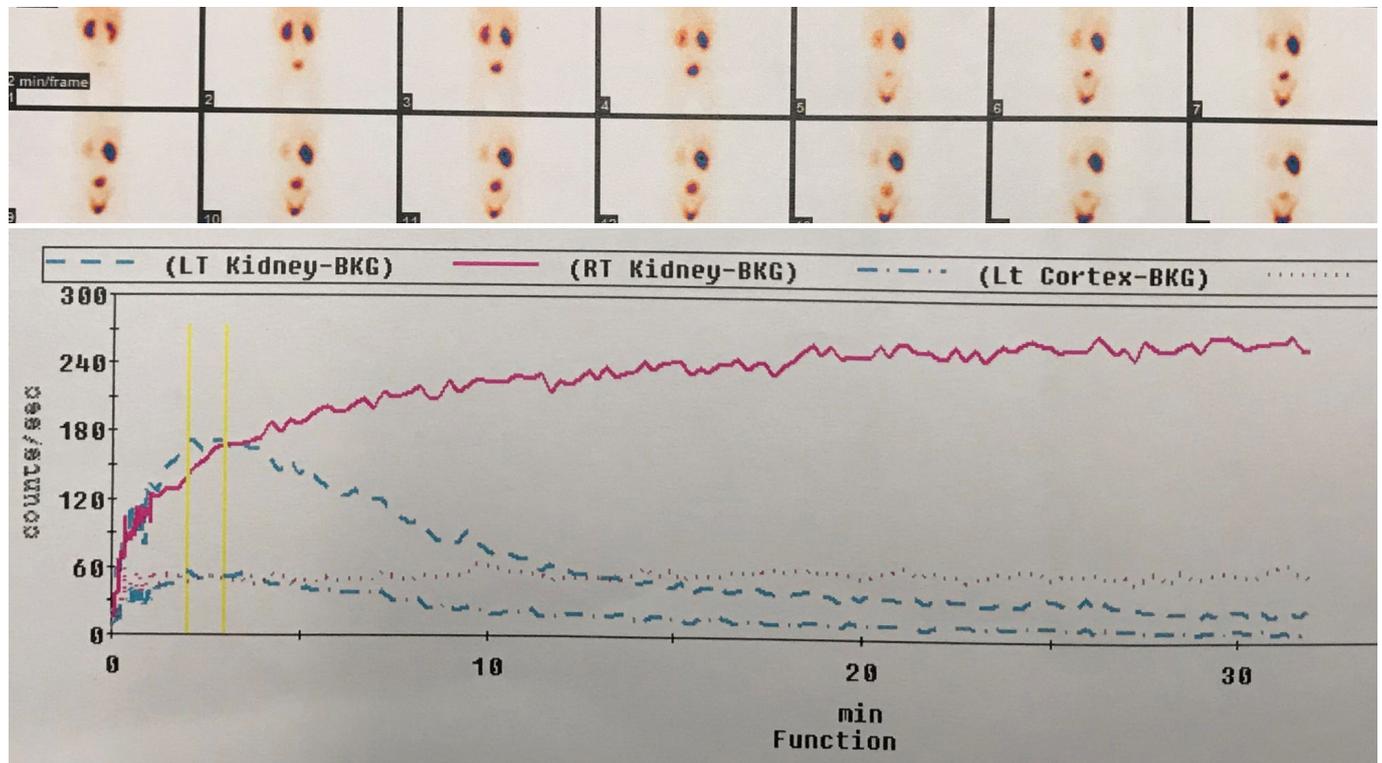


Figura 4. Estenosis Pieloureteral. Renograma isotópico con MAG-3.

A.2. REFLUJO VESICoureTERAL (RVU)

La ecografía prenatal es un instrumento más útil para detectar obstrucción de vías urinarias que RVU. De los RVU que llegamos a diagnosticar, solo el 15% se sospechan prenatalmente, y el 85% tras estudio por ITU (tabla 2).

El RVU diagnosticado por sospecha prenatal se diferencia del diagnosticado tras ITU en: 1) Afecta preferentemente a niños. 2) Mayoría son bilaterales y graves. 3) Suele ser latentes, asintomáticos. 4) Cede en los primeros meses. 5) Un tercio se acompaña de displasia (origen embrionario) (figuras 5 y 6).

Se recomienda **profilaxis antibiótica nocturna** inicialmente con amoxicilina a 10-15 mg/Kg en niñas con RVU III-V, y en niños con RVU IV-V durante un año, o hasta que se evalúe de nuevo el RVU mediante control cistográfico.

Considerar **tratamiento quirúrgico** si 1) Persiste el RVU IV-V después de 2-3 años (resolución improbable); 2) ITUs o aparición de nuevas cicatrices a pesar de quimioprofilaxis, o por no cumplimiento. Cuando está indicado, se aconseja una técnica endoscópica como primera opción.

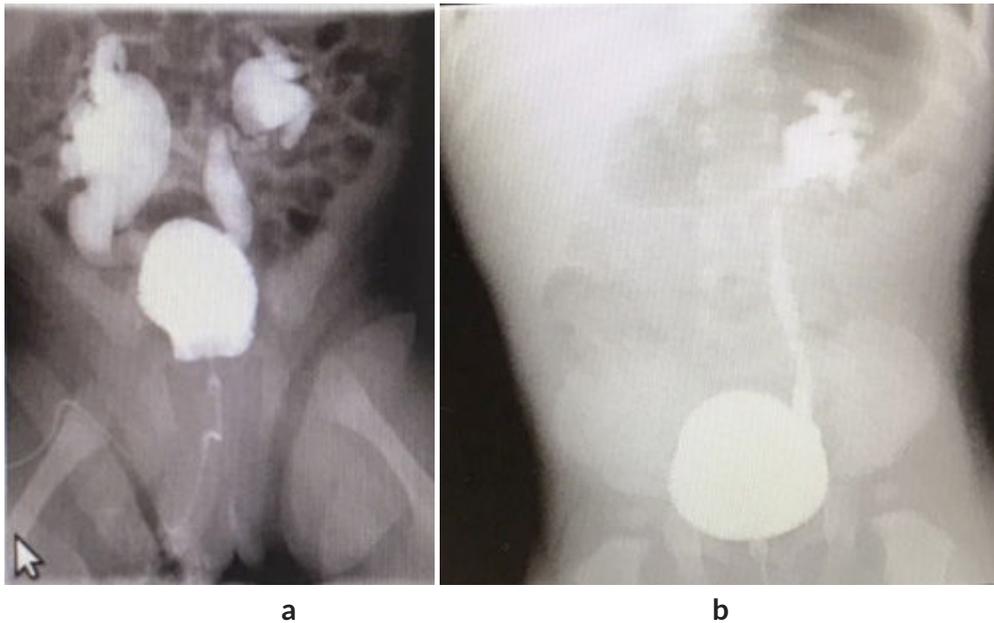


Figura 5. Reflujo vesicoureteral en varón a) al mes: bilateral, derecho grado V, izquierdo grado IV. b) Al año: sorprendentemente ha desaparecido el derecho, persiste el izquierdo grado III.

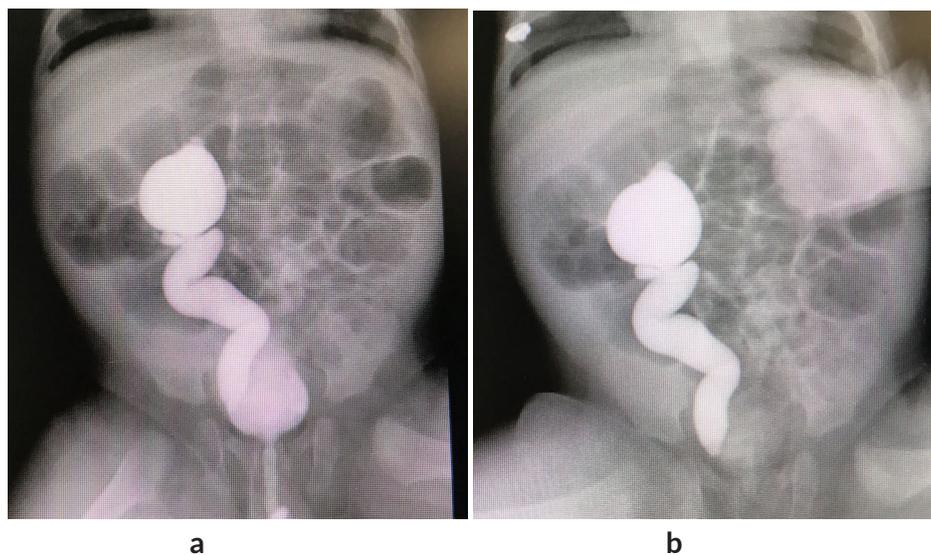


Figura 6: a) Reflujo vesicoureteral derecho grado IV. Pelvis sacular (cortezilla anulada). b) Tras la micción: persiste orina (contraste), volverá a rellenar vejiga, habrá residuo miccional persistente y riesgo de ITU febril.

A.3. ESTENOSIS VESICoureTERAL Y MEGaurÉTER

Megauréter: uréter con diámetro mayor a 7 mm (límite normal) desde las 30 semanas de edad gestacional hasta los 12 años edad.

Megauréter primario: anomalía funcional o anatómica de la unión vesicoureteral (figura 7).

Megauréter secundario: a una anomalía en vejiga (mielomeningocele) o uretra (válvulas de uretra posterior).

Tipos de Megauréter Primario: 1) Refluente no obstructivo: común. 2) No refluente no obstructivo: común, también llamado Megauréter Primario Dilatado. 3) Obstructivo no refluente: raro, y 4) Refluente y obstructivo: raro y asociado a uréter ectópico.

Fisiopatología del Megauréter Primario: incierta, se sospecha una anomalía o retraso en el desarrollo del músculo del uréter distal que produciría un segmento aperistáltico y una obstrucción funcional.

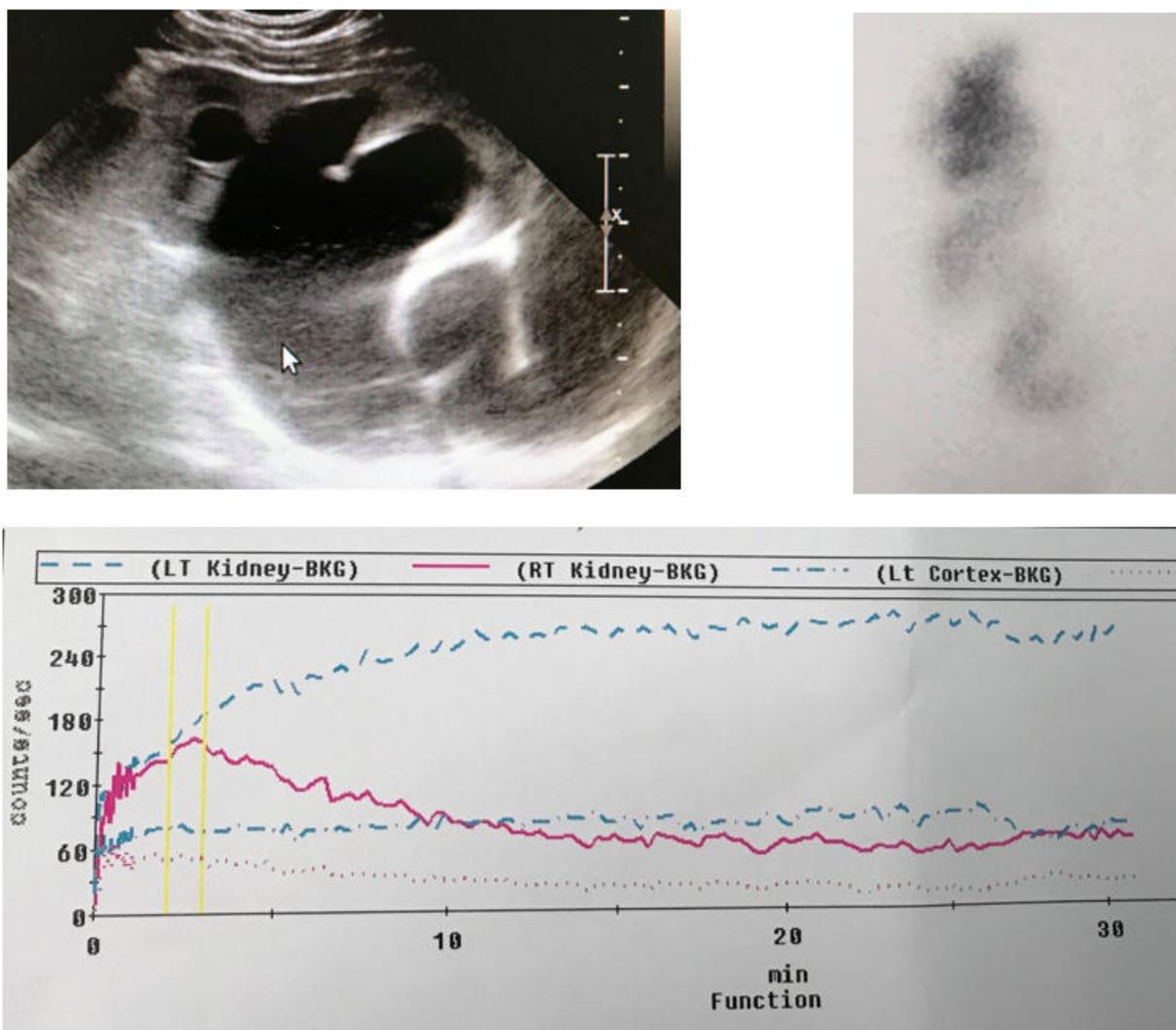


Figura 7 Megauréter por obstrucción en la unión vesicoureteral izquierda. a) Ecografía. b) imagen renograma con MAG 3. c) Curva obstructiva en renograma

A.4. DUPLICIDAD RENOURETERAL, URETEROCELE

Secundaria a una duplicación de la yema ureteral al inicio de la embriogénesis, se desarrolla un riñón formado por dos hemirriñones, con dos sistemas pielocaliciales y dos uréteres. En la ECO prenatal puede manifestarse como hidronefrosis o ureterohidronefrosis.

La duplicidad puede ser **incompleta** cuando ambos uréteres se unen en “Y” antes de llegar a la vejiga y desembocan como uno solo. Es la más frecuente, suele ser asintomático, y se manifiesta por un riñón de mayor tamaño.

La duplicidad **completa** es rara (afecta a menos del 0.1% de la población, sobre todo niñas). El **hemirriñón superior** tiene una afectación funcional variable del parénquima (displásico), se continúa con el uréter superior que desemboca en una posición inferior: a) en la vejiga facilitando el reflujo; puede asociarse a **ureterocele** (dilatación quística de la porción intravesical del uréter, incidencia del 0.02%, 80% en niñas) que puede producir obstrucción (figura 8); b) **ectópica** (cuello vesical, uretra proximal o distal, vestíbulo, vagina, cérvix o útero) produciendo vulvovaginitis e incontinencia. El **hemirriñón inferior** se continúa con el uréter inferior, que desemboca en la vejiga en su posición normal. Puede asociarse a RVU, y también a EPU, pero el parénquima renal suele estar bien desarrollado.



Estudio por la imagen ECO (figura 8), CUMS y medicina nuclear, pues determinar la función del hemirriñón superior condiciona el plan terapéutico: punción endoscópica del ureterocele, reimplante ureteral, heminefroretectomía. A veces se precisas cistoscopia y vaginoscopia para localizar la desembocadura ectópica.

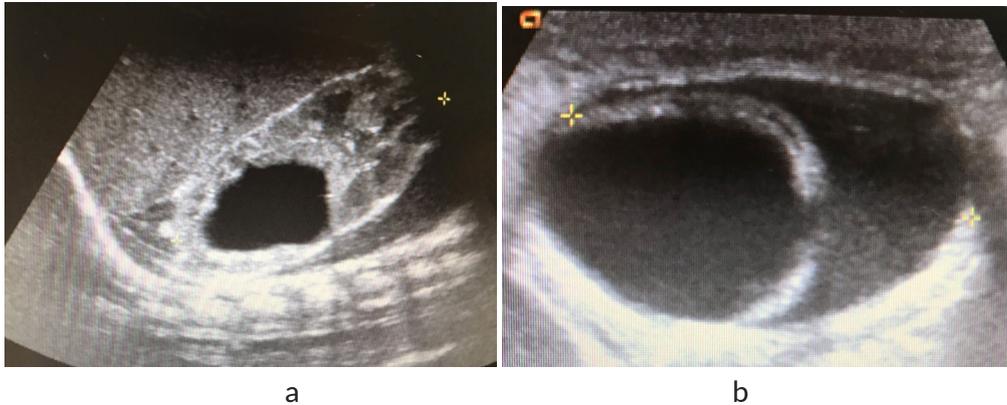


Figura 8. Ecografía de doble sistema excretor derecho, con pielón superior dilatado (a) y ureterocele (b).

A.5. VÁLVULAS DE URETRA POSTERIOR

Son pliegues membranosos en la luz de la uretra posterior masculina, que produce obstrucción infravesical durante el desarrollo embrionario, y secundariamente distensión vesical, reflujo vesicoureteral bilateral de alto grado, displasia renal, oligoamnios e hipoplasia pulmonar.

El grado de hipoplasia pulmonar y la displasia renal determinan la viabilidad al nacimiento. Es una de las primeras causas de enfermedad renal crónica en la edad pediátrica.

Se sospecha mediante ecografía prenatal: megavejiga con ureterohidronefrosis bilateral grave, y uretra posterior dilatada (signo del ojo de la cerradura) y oligoamnios (figura 9). Se precisa una actuación perinatal urgente, con realización de ECO, CUMS (uretra posterior alargada y dilatada, con un defecto linear durante la fase de vaciado). La cistoscopia es diagnóstica y terapéutica (ablación).



Figura 9. Válvulas de uretra posterior.



En los casos más graves se han ensayado técnicas de descompresión vesical intraútero (shunt vesico-amniótico), pero el pronóstico no mejora de forma significativa pues la displasia renal ya está presente.

B) ANOMALÍAS DEL PARÉNQUIMA RENAL

B.1 HIPOPLASIA - DISPLASIA

Hipoplasia renal: riñón congénitamente pequeño con un número disminuido de nefronas (20-25%), con hipertrofia glomerular y tubular compensatorias, pero con una arquitectura normal. Salvo el tamaño, sus características ecográficas y gammagráficas son normales.

Displasia renal: aunque es un término anatomopatológico (presencia de tejido renal malformado, túbulos primitivos, fibrosis intersticial o estroma indiferenciado, cartílago metaplásico y/o tejido muscular, a menudo con dilataciones tubulares quísticas) se puede sospechar a través de alteraciones ecográficas (hiperecogenicidad, pérdida de la diferenciación corticomedular, presencia de quistes renales) y/o gammagráficas (distribución heterogénea del radiotrazador). La gravedad es variable en función de las nefronas funcionantes: puede afectar a un segmento (por ejemplo el superior de una duplicidad renal) o al riñón completo.

Hipodisplasia renal: ambas pueden coexistir, dando riñones congénitamente pequeños, con un número reducido de nefronas y rasgos displásicos. Si es bilateral, la hiperfiltración induce glomeruloesclerosis focal y segmentaria, proteinuria y fallo renal progresivo. En la unilateral es importante comprobar el desarrollo de hipertrofia compensadora en el riñón contralateral.

B.2) DISPLASIA RENAL MULTIQUÍSTICA:

Es la anomalía más frecuente del desarrollo renal (1/4000 RN vivos) y la principal causa congénita de riñón único funcional.

El parénquima renal está malformado, caracterizado por numerosos quistes no comunicados separados por mesénquima displásico (no diferenciado) sin parénquima renal identificable. Origen embrionario, por atresia o agenesia ureteral. Anomalía aislada con escaso riesgo de recurrencia.

Diagnóstico sospecha: ecografías prenatales. Al nacer: se confirma el diagnóstico y se valora riñón contralateral por ecografía ± gammagrafía renal: $\leq 1/3$ casos RVU ± displasia.

Curso natural: involución espontánea de quistes en % importante <5 años, e hipertrofia compensadora de riñón contralateral (figura 10). Complicaciones infrecuentes: ITUs, HTA. Excepcional: malignización, en ciertos síndromes.





Figura 10 a. 5 días: Displasia Multiquistica derecha (DMQd).

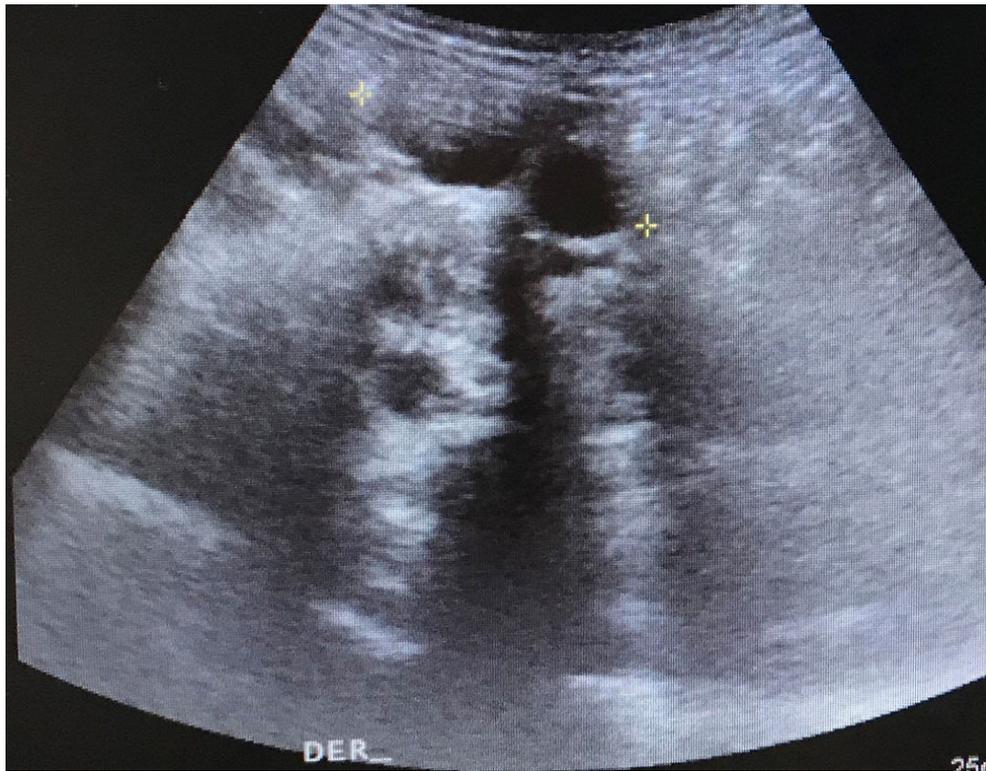


Figura 10 b. 15 meses: Regresión de DMQd.

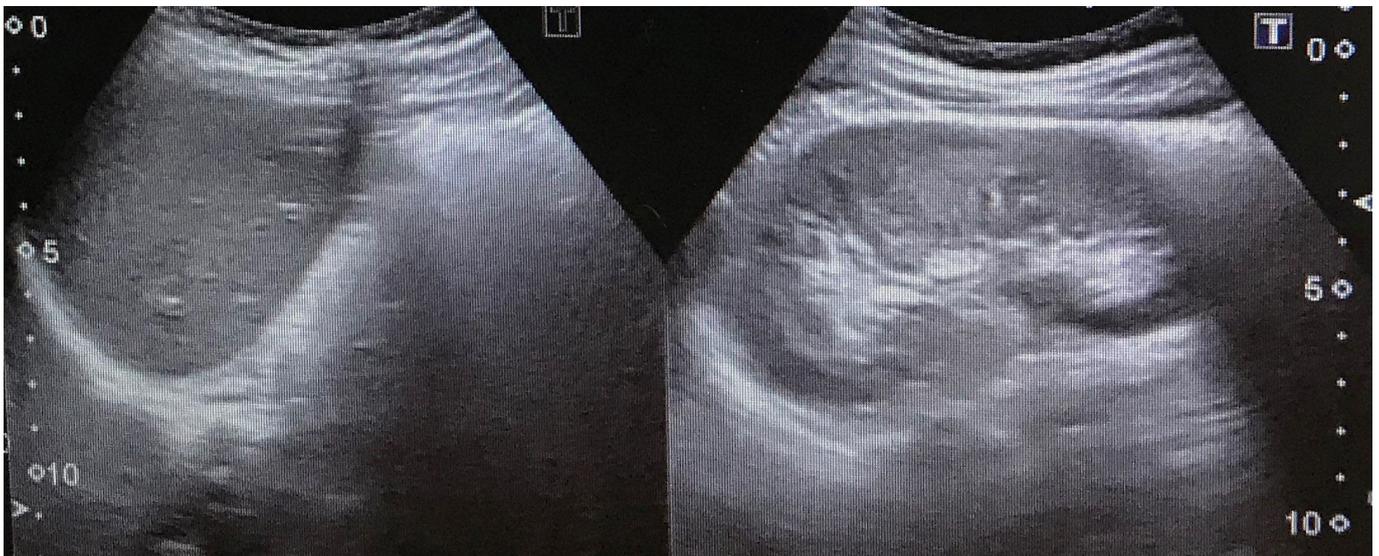


Figura 10 c. 4 años No se visualiza DMQd. Hipertrofia Compensatoria de Riñón izquierdo.

Actitud conservadora: seguimiento ecográfico del curso natural. La nefrectomía hoy es infrecuente, y se reserva cuando hay una masa grande que no involuciona y produce compromiso respiratorio u otras complicaciones.

Pronóstico a largo plazo: depende de si anomalías riñón contralateral \pm malformaciones asociadas. Riñón único funcional no complicado: bueno. Pero el menor número de nefronas conduce a hiperfiltración \pm proteinuria, HTA, disminución del FG, por lo que se recomienda seguimiento: TA, uroanálisis, FR.

B. 3) AGENESIA RENAL

Ausencia congénita de riñón (y de uréter) por una alteración mayor del desarrollo metanéfrico embrionario



precoz.

La **agenesia unilateral** es más frecuente. Incidencia: 0,05%; lo que significa el 5% de las malformaciones. Mayoría asintomática (ECO prenatal).

Es importante que el riñón único **contralateral** desarrolle hipertrofia compensadora. No obstante hasta en un tercio se puede asociar a otras malformaciones, siendo la más frecuente el **RVU** (24%), aunque en general es de bajo grado. Una gammagrafía renal normal apoyaría la ausencia de reflujos dilatados y daño prenatal, pudiendo evitar la realización de CUMS.

Puede asociarse a malformaciones extrarrenales hasta en 1/3: orejas, genitales, esqueleto, tracto gastrointestinal, respiratorio. En las niñas es importante una ecografía ginecológica previa al desarrollo puberal, para detectar posibles anomalías müllerianas: útero didelfo, septos, que podrían producir complicaciones durante la menstruación y/o embarazos.

La **agenesia bilateral** es mucho más rara. Oligoamnios, muerte perinatal. Alteración genes RET o GDNF afecta la interacción de la yema uretral y mesénquima metanéfrico en las primeras fases.

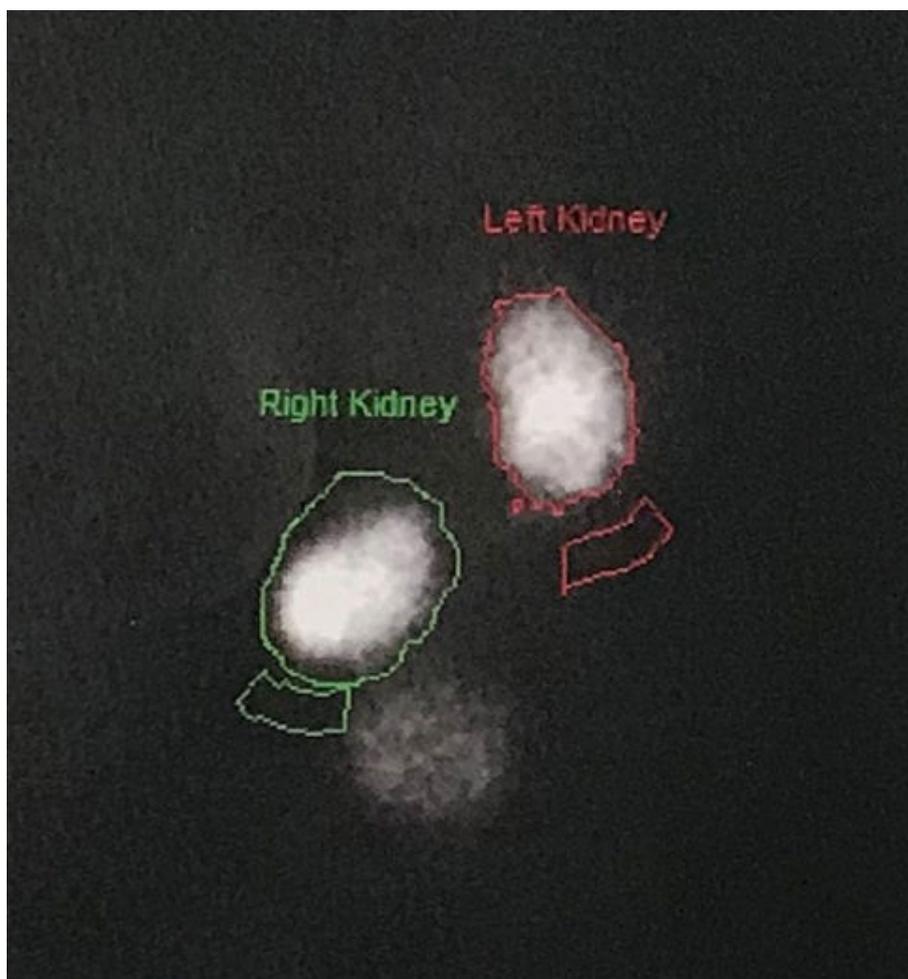
C) ANOMALÍAS DE LA EMIGRACIÓN EMBRIONARIA RENAL

C.1) ECTOPIA RENAL

Se produce por un error en el ascenso renal desde la pelvis hasta la fosa renal durante la embriogénesis.

Riñón ectópico pélvico unilateral: es el más frecuente. Suelen ser hipoplásicos y estar rotados (Figura 11.a).

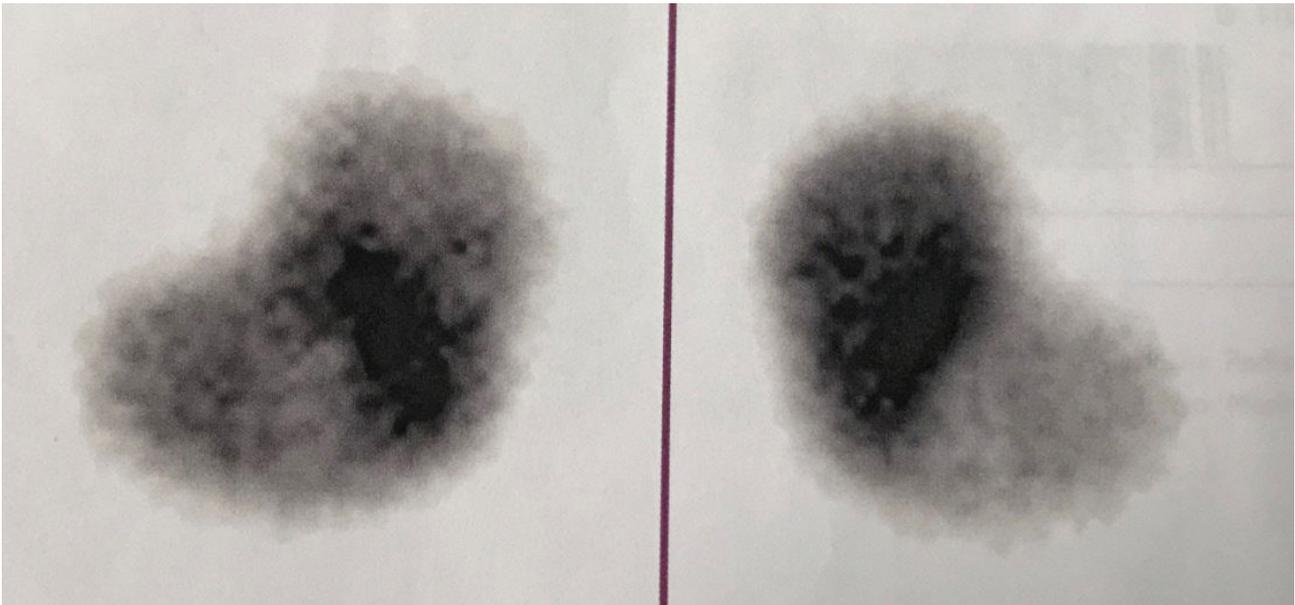
Se puede asociar alteraciones ureterales: RVU o estenosis.



(Figura 11.a). Riñón ectópico pélvico derecho

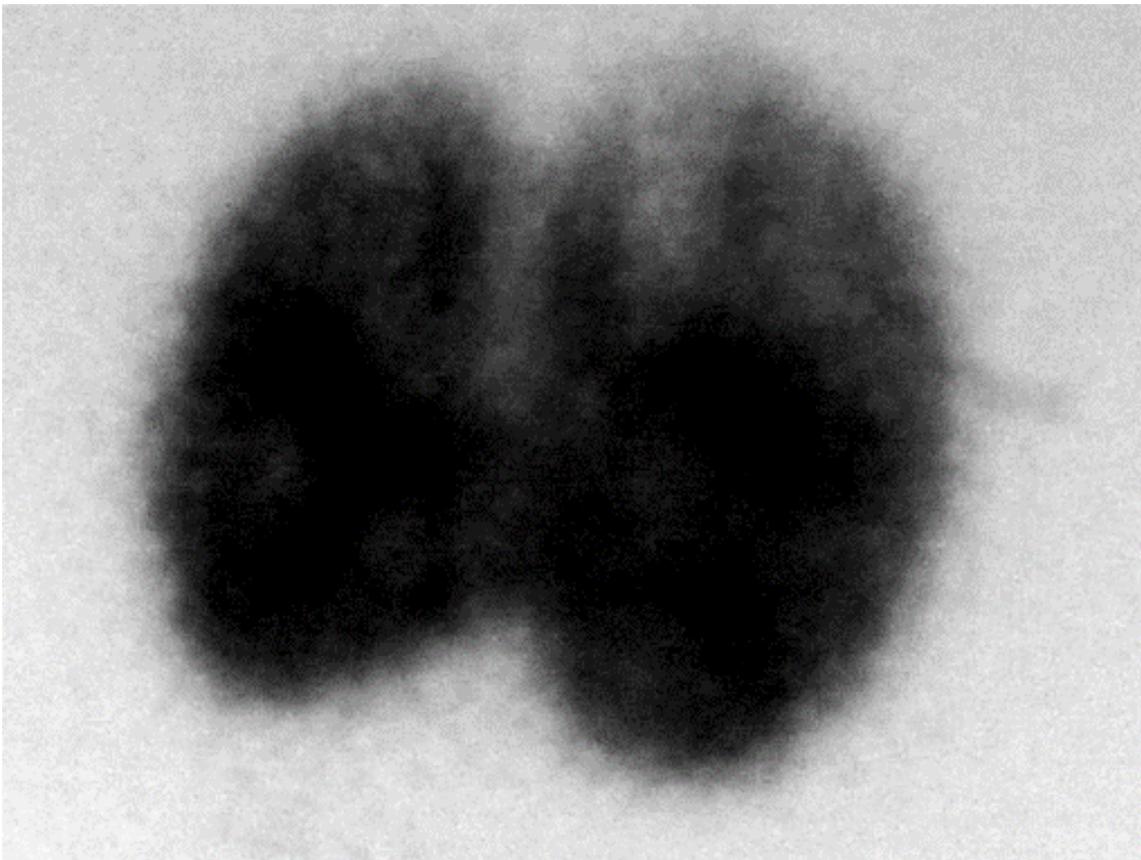


Ectopia renal cruzada: cruza la línea media y aparece junto al riñón normal (Figura 11.b).



(Figura 11.b). Ectopia renal cruzada

Riñón discoide: ectopia bilateral, aparecen fusionados en una masa en la línea media, con un número variable de uréteres (Figura 11.c).



(Figura 11.c). Riñón discoide (riñones pélvicos bilaterales fusionados)

Suelen ser asintomáticos, pero pueden aparecer complicaciones como ITUs o litiasis.



C.2) RIÑÓN EN HERRADURA

Es la **anomalía de fusión** más frecuente: ambos riñones están fusionados en la línea media por los polos inferiores con parénquima renal (figura 12), o menos frecuentemente por un istmo fibroso (no visible por gammagrafía). Se debe a una migración de células nefrogénicas por conductos primitivos antes de la quinta semana de gestación. Se localizan de forma **ectópica** en la zona lumbar baja porque el ascenso se ve interrumpido en la unión de la aorta con la arteria mesentérica inferior.

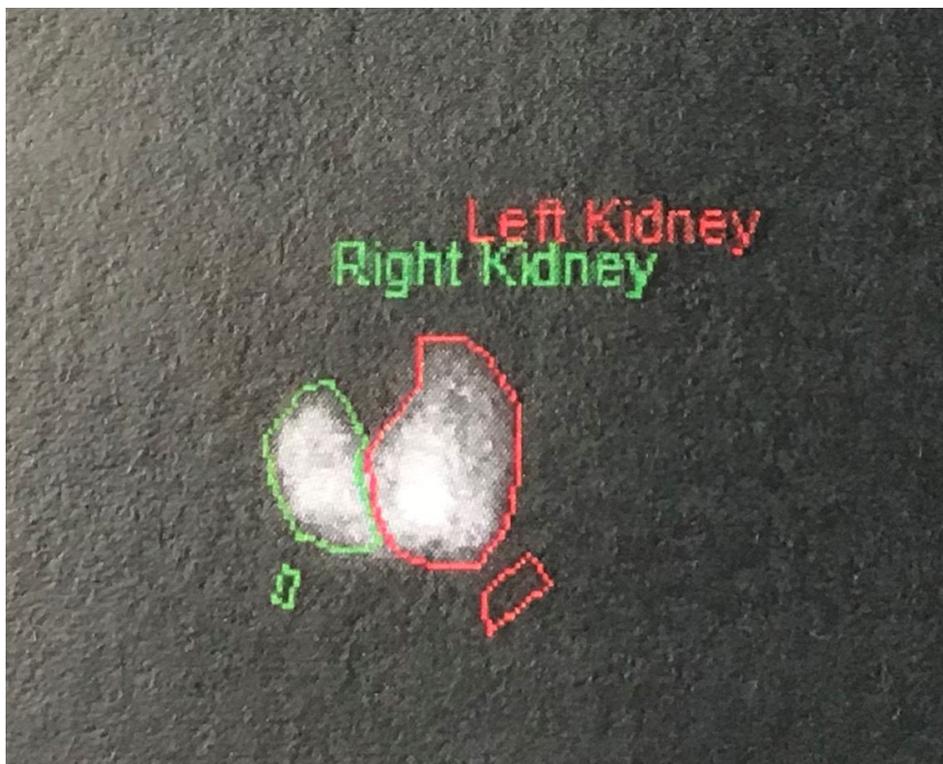


Figura 12. Riñón en herradura

Complicaciones: RVU, ITUs, obstrucción en la unión pieloureteral, litiasis. También se asocia a síndromes, como el Turner, y con aumento del riesgo de otros tumores renales siendo el más común el tumor de Wilms.

4. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

La **gravedad** de las malformaciones renales y del tracto urinario viene determinada fundamentalmente por el **número de nefronas funcionantes al nacimiento resultante de la embriogénesis** (uni o bilateralidad, grado de displasia, prematuridad), y durante la evolución, condicionada por los **factores de riesgo de daño renal** (sobre todo presión por obstrucción e ITU alta, pero también hiperfiltración, HTA, proteinuria, obesidad, diabetes mal controlada...) y las **medidas preventivas y terapéuticas** aplicadas por un equipo interdisciplinar: obstetras, neonatólogos, pediatras nefrólogos, cirujanos pediátricos con experiencia en urología, pediatras generales, enfermeras, especialistas en la imagen renal...

Reserva funcional renal. Cada riñón resultado de un desarrollo embriológico normal cuenta con un millón de nefronas de promedio. La insuficiencia renal aparece cuando hay menos de un millón de nefronas normofuncionantes. Una embriogénesis renal normal que finaliza con dos riñones normales proporciona al individuo una gran reserva funcional.

Daño renal progresivo. Ante toda agresión renal se produce una respuesta, que lleva a la curación, o al daño establecido o progresivo. **Teoría de la hiperfiltración de Breneer (1980):** ante una disminución de la masa renal funcionante las nefronas indemnes producen hiperfiltración compensadora a través de adaptaciones estructurales. Una vez establecido el daño renal tiende a progresar. Cuando el filtrado glomerular cae por debajo del 50%, aunque la causa original desaparezca, aparece **glomeruloesclerosis focal progresiva**, pro-



teinuria e HTA, y la función renal disminuye de forma inexorable (figura 13).

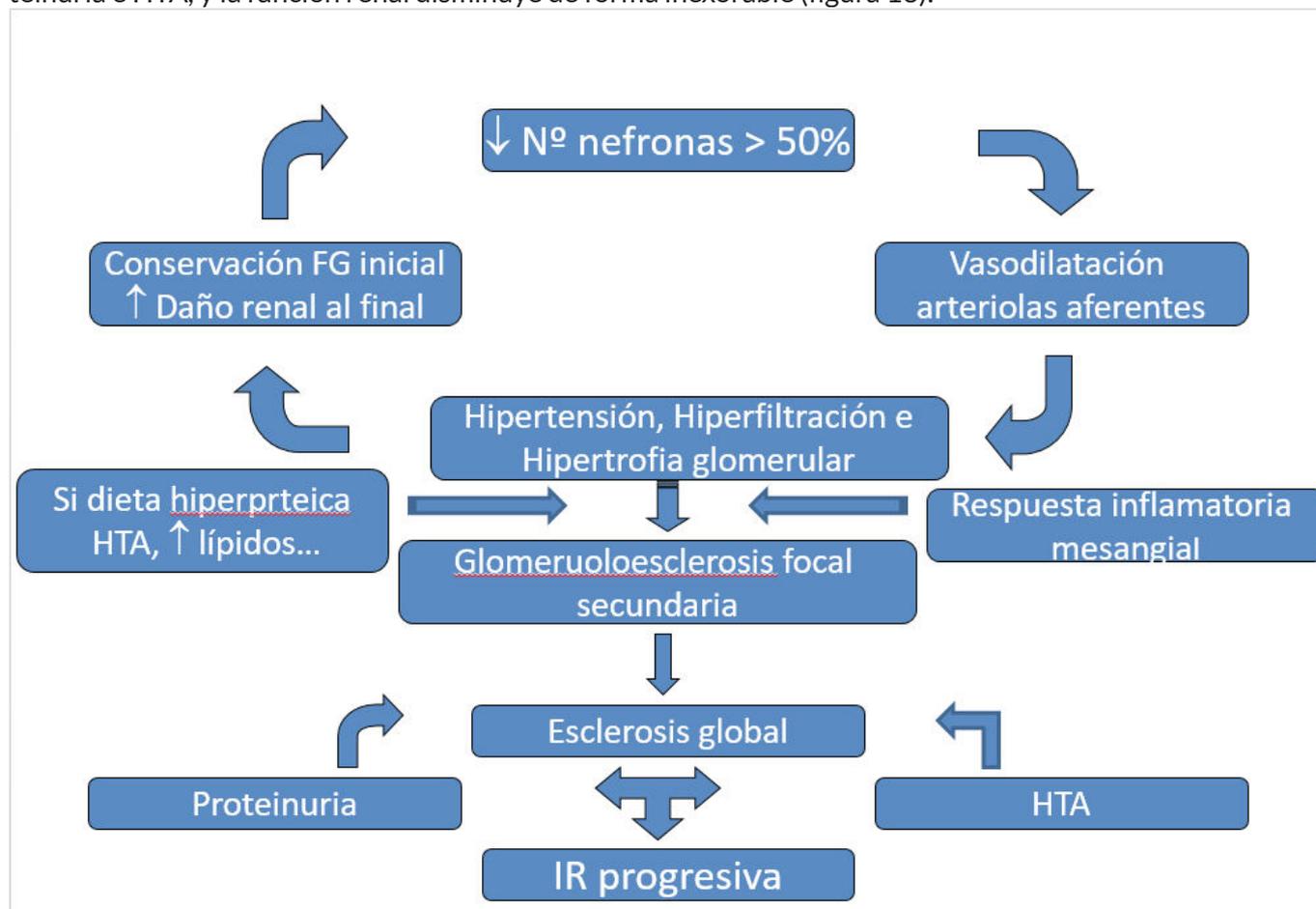


Figura 13: Hiperfiltración y daño renal progresivo.

El **seguimiento** consta de revisiones periódicas en consultas, con anamnesis y exploración (TA), con pruebas por la imagen y de función renal, dependiendo de la gravedad. Los **objetivos** son:

- 1) Evitar y tratar los factores que pueden agravar el daño renal congénito: prevención y tratamiento de las ITUS altas, eliminar la obstrucción al flujo urinario, y promover hábitos de vida saludables para prevenir la hiperfiltración (obesidad, dieta hiperproteica).
- 2) Monitorización por la imagen del CAKUT para detectar precozmente complicaciones y comprobar crecimiento renal adecuado.
- 3) Detección precoz de signos de hiperfiltración y daño renal: microalbuminuria, proteinuria mantenida, HTA.
- 4) Monitorización de función renal en casos bilaterales o que afectan a riñón único.

Durante el **estirón puberal** puede agravarse la función renal, sobre todo en caso de estenosis de la unión pieloureteral parcial o de hipoplasia, al no crecer la unión pieloureteral o el riñón en la misma proporción que el resto del organismo, por lo que precisa de un seguimiento más estrecho en pacientes previamente estables.

El objetivo principal es el mayor beneficio para el niño, con el menor número de pruebas y visitas, y saber informar de una forma adecuada y razonable a los padres de las certezas y probabilidades, y cómo enfrentarnos a ellas.



BIBLIOGRAFÍA

- Corteville y cols: Congenital Hydronephrosis: correlation of fetal ultrasonographic findings with infant outcome. Am J Obstet Gynecol 1991; 165:384-8.
- Nguyent HT, Benson CB, Bromley B, Campbell JB; Chow J, Coleman B, et al, Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilatation (UTD) classification system. J Pediatr Urol, 2014;10(6): 982-98.
- Palacios Loro ML, et al. Anomalías nefrourológicas congénitas. Una visión para el pediatra. An Pediatr (Barc). 2015. <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.035>.
- Chow JS, Darke K. Multidisciplinary consensus on the urinary tract dilatation (UTD classification system). Pediatr Radiol 2015; 45:787.
- Braga LH, McGrath M, Farrokhyar F, et al. Society for Fetal Urology Classification vs Urinary Tract Dilatation Grading System for Prognostication in Prenatal Hydronephrosis: A Time to Resolution Analysis. J Urol 2018; 199:1615.