

MALFORMACIONES CONGENITAS DEL TRACTO URINARIO SUPERIOR

-Revisión de la literatura. Presentación  
de casos diagnosticados en el Hospital  
Universitario Pediátrico de La Misericoru  
dia de Bogotá ( 1963 - 1983 ) -

---

Trabajo de Promoción presentado por:

GLORIA MERCEDES JIMENEZ *Rodriguez*  
Residente I de Patología  
INSTITUTO NACIONAL DE CANCEROLOGIA

DOCENTE: DOCTORA SUSANA MURCIA DE ONATRA  
Jefe Departamento de Patología  
Hospital Pediátrico Universitario de La Misericordia.

Bogotá, Agosto, 1985.

## CONTENIDO

INTRODUCCION	Pag.
Embriología del riñón	1
Clasificación de las malformaciones	5
Riñón supernumerario	7
Agenesia y disgenesia	9
Riñón hipoplásico	13
Ectopía renal	14
Malrotación renal	17
Fusión renal	19
Lesiones quísticas	20
Riñones poliquísticos	22
Displasia renal	30
Nefroblastomatosis	38
Quistes simples	40
Quistes multiloculares	42
Enfermedad glomeruloquística	47
Enfermedad microquística	48
Duplicación pieloureteral	51
Estenosis de la unión ureteropélvica	55
Material y métodos	60
Presentación de resultados	61
Discusión y comentarios	72
Conclusiones	81
Bibliografía	84

## INTRODUCCION

La presentación de malformaciones congénitas del tracto urinario alto en pacientes del grupo etario atendido en el Hospital de La Misericordia, entre 1 mes y 15 años de edad, tiene una importancia que va más allá de una simple descripción de su morfología, ya que el conocimiento de los síntomas, del curso clínico, hallazgos radiológicos y anatomopatológicos de las lesiones, permite hacer un diagnóstico adecuado y precoz de las mismas, ayudando a mejorar el pronóstico de estos niños cuando la malformación sea susceptible de tratamiento.

En este trabajo hicimos inicialmente una revisión del tema para precisar las características de cada entidad, algunas de ellas confusas como las malformaciones quísticas; posteriormente estudiamos los casos diagnosticados en el Departamento de Patología del Hospital, revisando los protocolos quirúrgicos y de autopsias: obtuvimos varias conclusiones que consideramos de utilidad para hacer diagnósticos diferenciales y para el manejo de los pacientes.

## I. EMBRIOLOGIA DEL RIÑÓN

En la tercera semana de vida intrauterina, el mesodermo intraembrionario se divide en tres porciones, la Lámina Lateral que forma las hojas del revestimiento del celoma y el mesodermo intermedio que al separarse forma el cordón Nefrógeno, el cual se extiende desde la región cervical hasta la lumbar.

Durante el desarrollo embriológico del riñón de los mamíferos se forman sucesivamente tres sistemas: Pronefros, Mesonefros y Metanefros, de los correspondientes segmentos cervical, torácico y lumbar del cordón Nefrogénico; los dos primeros sufren un proceso regresivo, con persistencia del último sistema (1), (2).

PRONEFROS: Es un sistema vestigial en el embrión humano. Desaparece pronto, alrededor de la cuarta semana. Consta de un escaso número de unidades secretorias glomerulares, las cuales desembocan por un extremo en la cavidad celómica y por el otro en el llamado tubo conector pronéfrico longitudinal, que según algunos autores no desaparece y persiste unido al conducto mesonéfrico (2).

MESONEFROS: Se forma hacia la sexta semana, se puede - identificar como un órgano ovoide, voluminoso, a cada - lado de la línea media; en su parte interna se ubica - la Gónada y el relieve formado por los dos órganos se - denomina Cresta o Pliegue urogenital. Está constituido por varios grupos de túbulos colectores, los cuales por su extremo van a formar la cápsula de Bowman que rodea el ovillo capilar, originándose así uno de los dos glomérulos. Por el otro extremo desembocan en un conducto colector longitudinal llamado mesonéfrico o de Wolff . Cuando desaparece el mesonefros en la séptica semana, si el embrión es de sexo masculino, el conducto persiste - para formar posteriormente el conducto deferente; en em briones de sexo femenino involuciona completamente (1), (2), (3).

METANEFROS: Empieza a formarse alrededor de la séptima semana de gestación. Las unidades secretorias se origi nan como en los dos sistemas anteriores del cordón Ne - frógeno, el cual se denomina en su segmento lumbar "blas tema metanéfrico". La formación del sistema colector -

es diferente, ya que éste proviene de una yema que surge como evaginación de la pared dorso medial del conducto mesonéfrico y que luego penetra al mesénquima, se bifurca y continúa subdividiéndose en ramas, cada una de las cuales consta de dos porciones, la intersticial o tubular, con tendencia a elongarse por proliferación celular; la otra porción es la ampolla distal cuya fun - ción es dividirse sucesivamente y luego inducir la formación de nefrones. Las ramas de la primera a la quinta generación quedan obliteradas y se dilatan para formar la pelvis; las siguientes cinco, dan lugar a los cálices mayores. Los menores se forman de la décima a la vigésima generación. Cada caliz menor recibe aproximadamente 20 túbulos colectores, conectados a su respectivo nefrón.

La formación de nefrones se inicia desde la quinta semana cuando penetra al mesénquima la yema ureteral inductora del proceso. Cada uno de ellos consta de dos ex - tremos; el inferior al ser invaginado por un asa capi - lar constituye la cápsula de Bowman que rodea el glomé -

rulo; el extremo superior permanece tubular, se elonga progresivamente para originar el asa de Henle y los túbulos contorneados proximal y distal; éste último se conecta con el sistema colector.

Los nefrones formados inicialmente no conservan su relación con las primeras generaciones de túbulos ya que éstos han dado lugar al sistema pielocalicial, por lo que degeneran o son arrastrados hacia la periferia del riñón.

Alrededor del quinto mes cesa la producción de ampollas y por tanto de nefrones; el crecimiento del riñón continúa por alargamiento de los túbulos que concluye hacia la semana 36 de la gestación (1), (2), (3), (4).

FORMACION DEL URETER: La porción distal de la yema ureteral que continúa elongándose en dirección caudal, da origen al ureter; el procedente de cada riñón desemboca separadamente en el trigono vesical. La vejiga a su vez se origina de la parte más alta del seno urogenital, a medida que aumenta de tamaño, las porciones caudales de los conductos mesonéfricos se incorporan a la mucosa

del trígono, pero rápidamente ese epitelio es reemplazado por el endodérmico del seno (2), (4).

## II.- CLASIFICACION DE LAS MALFORMACIONES RENALES Y PELVICAS CONGENITAS:

### Incidencia :

Las malformaciones renales para muchos autores son de frecuente presentación; Rubenstein considera que constituyen la tercera parte de todas las malformaciones y Sarant da la cifra de 5.5/100 autopsias de mortinatos y prematuros (7)\*. Campbell dice que 35 a 40% de todas las malformaciones corresponden al tracto urinario y por lo menos 10% de los individuos nacen con una potencialmente grave (4)\*; de los 1.410 que investigó el 9.6% correspondió a malformaciones del tracto urinario alto.

Recientemente Carles (1A) informa que las malformaciones renales constituyen el 10.9% de todas las autopsias de fetos y neonatos. Estudia 17 casos de tales lesiones en 157 autopsias consecutivas de niños durante 33 meses.

Se encuentran múltiples clasificaciones de estas malformaciones en los textos clásicos, agrupan las lesiones - siguiendo diversos criterios tales como los aspectos - morfológicos, clínicos y radiológicos o una combinación de los mismos. Hemos preferido proponer una clasificación que agrupa la presentada por Kissane (3) y Witten (4).

1. ANORMALIDADES EN LA CANTIDAD DE PARENQUIMA:

- Riñón supernumerario.
- Agenesia y disgenesia uni o bilaterales.

2. ANORMALIDADES DEL TAMAÑO:

- Hipoplasia
- Hipertrofia compensadora

3. ANORMALIDADES DE LA POSICION:

- Malrotación
- Ectopía ( ectopía renal cruzada con fusión )

4. ANORMALIDADES DE LA FORMA:

- Riñones en herradura
- Fusión.

5. ANORMALIDADES DE LA ESTRUCTURA O DE LA DIFERENCIACION:

-Malformaciones quísticas:

Riñones poliquísticos

Displasia

Quistes medulares

Quistes simples

Quistes multiloculares.

6. LESIONES DE CLASIFICACION NO PRECISA:

-Enfermedad microquística renal

-Nefroblastomatosis

7. MALFORMACIONES DE LA PELVIS RENAL:

-Alteraciones del número

Pelvis bífida o multífida

Duplicación del sistema pielocalicial

-Anormalidades de la unión pieloureteral.

1. ANORMALIDADES DE LA CANTIDAD DE PARENQUIMA:

Riñón supernumerario:

Embriogénesis y morfología: Se cree que esta alteración proviene de la formación de dos yemas a partir del conducto mesonéfrico, que se introducen al blastema nefrógeno en diferentes posiciones, induciéndolo a originar dos riñones independientes o parcialmente fusiona -

dos; en el primer caso se habla de duplicación renal - completa con dos ureteres y dos orificios ureterales en la desembocadura vesical.

Generalmente el riñón inferior y más pequeño es el supernumerario; su ureter puede desembocar en el riñón normal, o en forma ectópica en la vejiga o en la vagina (3), (4).

Curso clínico y pronóstico: En general no producen síntomas, pero pueden ser causa de infección por el reflujo de un ureter ectópico.

Hallazgos radiológicos : La identificación de un riñón supernumerario se dificulta por tener una función menor si se compara con la del riñón normal; puede sugerirse cuando se vea más de un sistema colector en una urografía excretora (4).

Incidencia: No se encuentran datos precisos, pero - Kissane (3) y Witten (4), mencionan la rareza de esta entidad.

### Agenesia y Disgenesia:

Embriogénesis y morfología: Agenesia es la condición en la cual no se encuentra ningún vestigio de formación de órgano; en la disgenesia se encuentra un nódulo de tejido mesenquimal sin aspecto morfológico ni histológico que permita identificar el órgano. Se producen al parecer como resultado de una falla de la yema ureteral para hacer contacto con el blastema en el momento apropiado; las causas pueden ser: que no se forme la yema, que no se desarrolle el conducto mesonéfrico o que el blastema esté ausente. El ureter no se forma en ningún caso de agenesia y está atrésico en la disgenesia (4).

Malformaciones asociadas : La agenesia uni o bilateral se asocia con graves defectos de otros derivados mesodérmicos, por lo cual parece existir una falla extensa de la diferenciación del mesénquima. Cuando hay alteraciones cardiovasculares la noxa debe haber actuado entre la tercera y la sexta semana.

Urinarias: Hiperplasia del riñón solitario como mecanismo compensador. Ectopía y malformaciones de los riñones

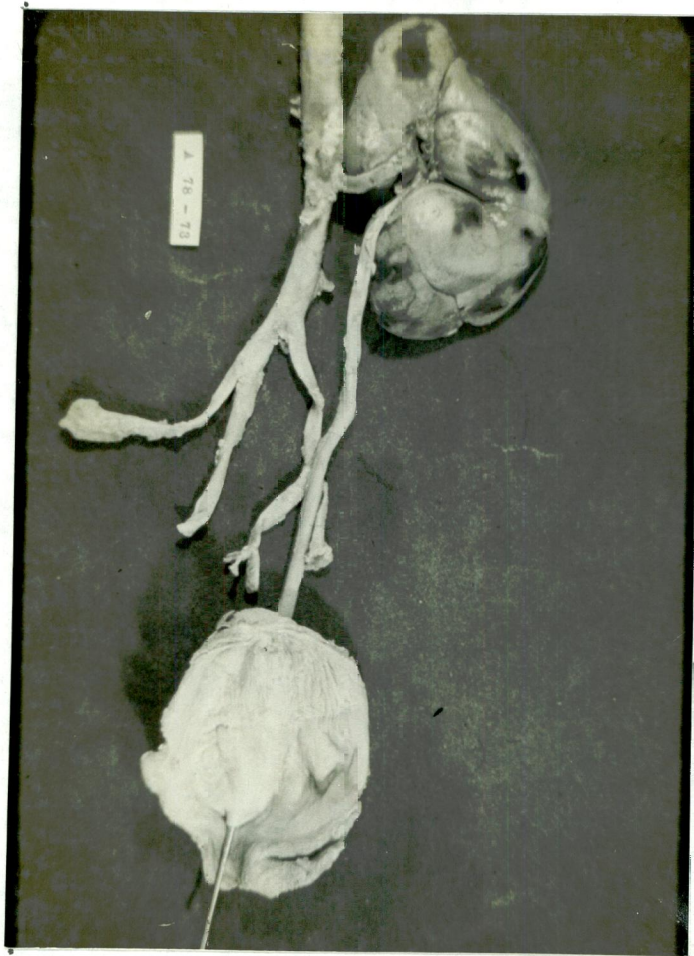


Figura 1: A-078-73: Ilustra un caso de agenesia renal unilateral, con ectopía cruzada. El explorador indica la desembocadura del ureter en la vejiga.

únicos; ausencia total de la vejiga o reemplazo de ésta por una estructura vestigial. Es frecuente que el hemitrígono correspondiente al lado de la agenesia no se forme o esté obstruído.

Genitales: Longo y Thompson (4)\*, han establecido que las malformaciones genitales se asocian frecuentemente con la agenesia unilateral, se corresponden con el lado afectado y se presentan más en mujeres que en hombres. Como ejemplos menciona el utero bicorne o doble; aplasia, duplicación o tabicación de la vagina; de rara ocurrancia son la hipoplasia o la ausencia de los ovarios y trompas. En el hombre pueden verse aplasias de partes del tracto genital, de los testículos e hipospadias.

Otros órganos: Aunque los datos son imprecisos, hay informes de que en el 5% de los casos (3) ocurre agenesia de la suprarrenal homolateral, ésta a veces puede mostrar alteraciones de la forma por carecer de moldeamiento renal.

En casos de agenesia bilateral se informan malformacio-

\*Autor citado en la referencia bibliográfica.

nes severas de los pulmones, como hipoplasia bilateral y deformidades mayores de las extremidades inferiores - (sirenomielia). La agenesia renal unilateral puede - acompañar a malformaciones cardiovasculares, neurológi- cas y gastrointestinales como ductus arterioso persis- tente, meningomielocele y fístula traqueoesofágica (1), (1A), (3), (4).

Curso clínico y pronóstico : La agenesia renal bilate- ral es incompatible con la vida, solo hay algunos infor- mes de supervivencia por pocos días. La mayoría de los casos corresponden a fetos y mortinatos. Es importante el hallazgo en estos de un conjunto de rasgos faciales denominados "fascies de Potter": hipertelorismo, nariz en "pico de loro", mentón deprimido e implantación baja de las orejas, con deficiencia del cartílago auricular. Esta fisonomía puede encontrarse también en casos de ri- ñón poliquístico infantil (1).

La agenesia unilateral puede cursar en forma asintomáti- ca. Se puede detectar cuando el riñón único se ve afec- tado por algún proceso patológico, que puede ocurrir - con mayor frecuencia si se acompaña de otra malformación como malrotación o ectopías.

Hallazgos radiológicos : Cuando en una urografía excretora se encuentra un riñón excluido debe descartarse la posibilidad de una agenesia unilateral; algunos radiólogos mencionan hallazgos sugestivos tales como poca de definición de la línea del psoas y malrotación intestinal. Es importante recordar que el riñón único puede tener ubicación ectópica. La cistoscopia puede aclarar el cuadro al no encontrarse el orificio ureteral correspondiente. La arteriografía es de gran ayuda pues permite visualizar la arteria hipoplásica o confirmar su ausencia. Un diagnóstico exacto sólo puede hacerse por laparatomía (4).

Incidencia: Bilateral: 1/6000 autopsias, más frecuente en hombres 7/1. Unilateral: 1/1200 autopsias, igual frecuencia en ambos sexos (1), (5).

Ashley y Mostofi (1)\*, de un total de 24.000 autopsias realizadas en la AFIP, encontraron 47 casos de agenesia bilateral y 240 casos de unilateral, dos de ellos con ectopía cruzada, 11 casos de disgenesia bilateral y 57 de unilateral.

\* Autor citado en la referencia bibliográfica.

Collins (4)\*, de 581 pacientes informados en la literatura mundial como agenesia unilateral encontró 281 hombres y 231 mujeres.

## 2. ANORMALIDADES DEL TAMAÑO:

Riñón hipoplásico:

Embriogénesis y morfología : Existen dos conceptos respecto a su origen: el primero plantea que ocurre como consecuencia de una respuesta insuficiente del mesodermo nefrogénico al estímulo de la yema ureteral; el segundo sugiere que la falla se localiza en dicha yema , ésto en base al hecho de que en estos riñones se encuentra un sistema pielocalicial muy pequeño (4).

Para hablar de hipoplasia renal verdadera, el riñón debe tener menos de 5 cálices; ésta evaluación se hace contando el número de papilas que desembocan en la pelvis.

Malformaciones asociadas : Displasia renal focal; megaureteres por atresia de un segmento o estrechez del ureter.

\*Autor citado en la referencia bibliográfica.



Figura 2: A-007-81: Paciente de 10 años de edad con hipoplasia unilateral con cambios focales de displasia.

Curso clínico y pronóstico : Es importante anotar que para algunos clínicos todo riñón disminuido de tamaño es hipoplásico; por esto debe hacerse el diagnóstico diferencial entre la atrofia y la hipoplasia, que se dificulta más cuando coinciden en el mismo órgano. Las consecuencias para el paciente dependen de la normalidad del parenquima restante, que puede disminuir por un proceso inflamatorio sobreagregado; en muchas ocasiones solo es hallazgo incidental radiológico o de autopsia.

Hallazgos radiológicos : La urografía excretora no muestra datos que confirmen el diagnóstico, pues no es posible diferenciar entre un riñón atrófico y uno hipoplásico.

Incidencia : 1/1.200 autopsias (1), (5).

### 3. ANORMALIDADES DE LA POSICION:

Ectopía:

Embriogénesis y morfología : El término se refiere al hecho de encontrar el riñón ubicado en una posición anatómica más baja de la normal. El punto de referencia -

utilizado son las vertebrae lumbares L2 y L3. La irrigación en estos casos ocurre también en forma anómala, pues la arteria procede de un nivel más bajo de la aorta abdominal o de las arterias lumbares.

La ectopía simple se refiere a riñones normalmente lateralizados, a diferencia de la cruzada donde por alteraciones de la lateralización, el riñón es drenado por un ureter que cruza la línea media antes de desembocar en la vejiga.

El ascenso del riñón es un fenómeno que se produce a partir de la sexta semana de gestación y termina hacia la octava. Se cree que está determinado por la disminución de la curvatura corporal y el crecimiento craneal ininterrumpido de la yema ureteral. Al llegar a la bifurcación de las arterias umbilicales, éstas le sirven como punto normal de detención. Situado a esta altura el riñón es moldeado por las vísceras abdominales que lo rodean.

No se conocen los factores que influyen en el no ascenso del riñón, pero cuando ocurre se van a encontrar ri-

ñones sacros, pélvicos y abdominales. La presencia de los riñones en el tórax se considera secundaria a hernias diafragmáticas.

La ectopía cruzada se explica por el desplazamiento de una yema ureteral a través de la línea media, posteriormente se introduce en el blastema del lado opuesto.

Existe también la posibilidad de que el riñón ya formado cruce la línea media durante su ascenso. La morfología del riñón ectópico puede verse alterada por grados diversos de fusión o por carecer del moldeamiento que le dan las demás vísceras abdominales; entonces adquiere diversas formas: "riñón en torta", "riñón en S", etc.

Los ureteres de los riñones ectópicos son cortos y pueden tener angulaciones especialmente en los casos de ectopía cruzada (1), (1A).

Malformaciones asociadas : Renales: displasia focal.

Genitales: hipoplasia vaginal (5).

Curso clínico y pronóstico : Los pacientes pueden permanecer asintomáticos, pero es más frecuente que se pre -

senten infecciones crónicas facilitadas por el drenaje inadecuado, ya que como se anotó el ureter puede ser corto o tener acodaduras, susceptibles de ser corregidas quirúrgicamente. El pronóstico es variable en cada caso.

Hallazgos radiológicos : En la urografía excretora puede observarse la posición anómala del riñón, pero a veces se dificulta su visualización; se ven además diversos grados de alteración por el proceso inflamatorio, llegando incluso a la exclusión total. Aunque la arteriografía es de difícil interpretación en los casos de límites poco precisos; es diagnóstica cuando la irrigación anómala se hace evidente (4).

Incidencia: 1/75000 autopsias; más frecuente la asociada con fusión (4).

Malrotación renal:

Embriogénesis y morfología : Al final de la sexta semana de vida embrionaria, cuando el riñón en su ascenso ha llegado a nivel L2, la pelvis renal tiene posición ven-

tral. En las dos semanas siguientes sufre una rotación de 90 grados sobre su eje medial. Cualquier alteración en este período trae como resultado una malrotación renal, que se identifica por la posición de la pelvis; ésta puede permanecer ventral o tener ubicación dorsal o lateral. El compromiso es uni o bilateral. La malrotación ocurre con mayor frecuencia en riñones ectópicos - que en los ortópicos. La fusión puede alterar la rotación de acuerdo a la etapa en que ocurra (3), (4).

Curso clínico y pronóstico: En muchos casos es asintomática; cuando se encuentra obstrucción ureteropélvica asociada puede necesitarse nefropexia. Otras alteraciones asociadas predisponen al riñón a adquirir infecciones de diverso grado de severidad.

Hallazgos radiológicos : Como esta malformación suele ocasionar muchos errores diagnósticos es importante una evaluación cuidadosa y detallada por personas experimentadas.

#### 4. ANORMALIDADES DE LA FORMA:

##### Fusión

Embriogénesis y morfología : Este término indica que dos o más riñones se han unido anatómicamente, adoptando diversas formas de acuerdo al grado de fusión. No se conocen los factores que la determinan, pero al parecer ocurre durante el ascenso normal, y la asociación con otras malformaciones en órganos distintos al sistema urinario, hacen pensar en que intervienen varios factores - además del puramente mecánico (3),(4),(6)\*.

El tipo más frecuente de fusión, es el llamado "riñón - en herradura" (5% de los casos de malformaciones renales ) (4); en este caso se encuentran unidos los polos renales inferiores y muy rara vez los superiores por un istmo de parenquima o solo de tejido conectivo; existe cierto grado de ectopía y de malrotación, porque la pelvis y los ureteres tienen una posición anterior al istmo; los vasos pueden presentar anomalías en su origen y distribución.

Otras formas menos comunes son los "riñones discoides",

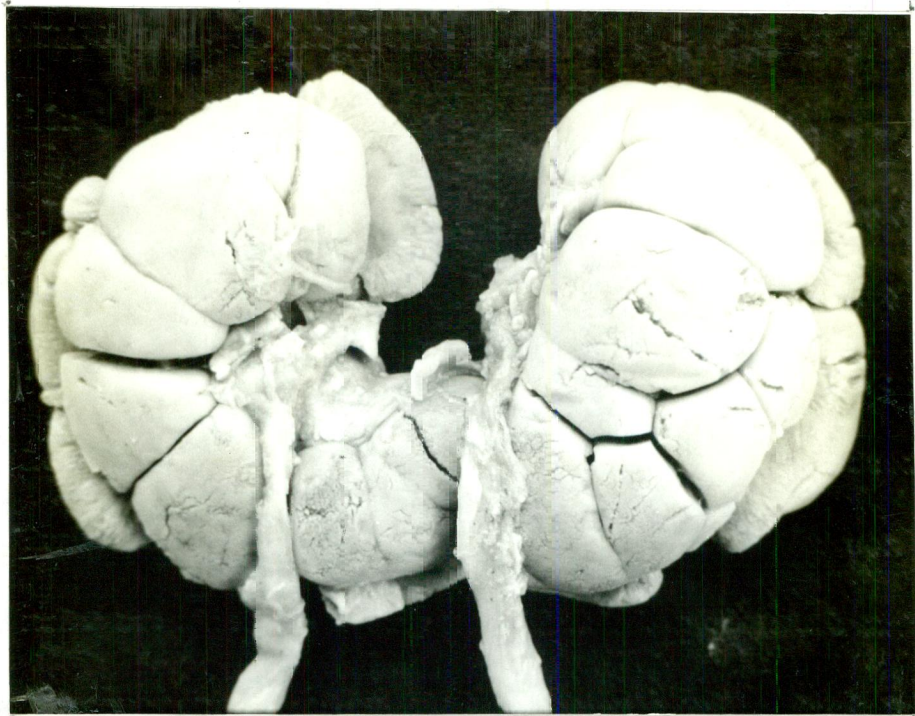


Figura 3: A-125-71: Paciente de 10 años de edad. Riñón fusionado en herradura.

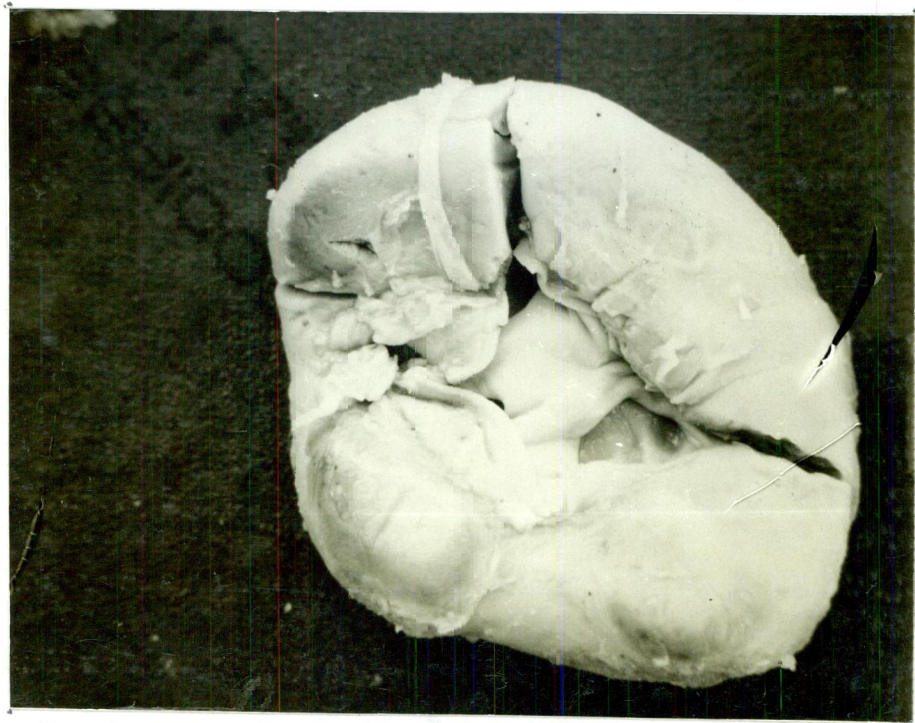


Figura 4: A-119-73: Paciente de 10 años de edad. Riñón fusionado en torta.

"en torta, denominados también riñones pélvicos fusionados.

#### 5. ANORMALIDADES DE LA ESTRUCTURA O DIFERENCIACION (RIÑONES QUISTICOS):

Este grupo de malformaciones incluye varios tipos de lesiones cuyo denominador común es el reemplazo total o parcial del parenquima renal por estructuras quísticas. Revisando la literatura, vemos que existe confusión y desacuerdo en la clasificación de las mismas, porque algunos autores se basan en las teorías sobre su origen, la forma de transmisión y las malformaciones asociadas (1), (8A), otros en cambio lo hacen por morfología del riñón y los síntomas del paciente (3), (4), (7).

Potter (1), mediante microdisecciones del riñón, y el estudio de múltiples casos describe 4 grupos de lesiones quísticas congénitas, conocidas como los tipos I, II, III y IV de riñones poliquísticos, además de un quinto grupo de lesiones no clasificadas en ellos. Hace énfasis en la patogenia específica de cada caso y las posibles formas de transmisión congénita, pero la

morfología no es muy precisa en todos los casos, al igual que los síntomas de los pacientes, por lo que se dificulta su aplicación estricta en la práctica, aunque sin duda la utilidad de sus investigaciones es grande, especialmente para entender la posible génesis de las lesiones, ya que al encontrar en las disecciones comunicación entre los quistes y el sistema colector y los nefrones normales han descartado la teoría de la falta de unión del sistema colector con el nefrón y también el hecho de que fueran remanentes que persistieran en vez de desaparecer como ocurre en la embriogénesis normal del riñón. Plantea más bien la existencia de alteraciones intrínsecas en la porción ampular de las yemas que originan los túbulos o a dilataciones posteriores de estructuras tubulares o del nefrón que se hubieran formado normalmente.

Hemos tratado de hacer aquí una integración de todas las clasificaciones revisadas, para elaborar una que nos de claridad para cada entidad; la enunciamos a continuación:

## 1. CONGENITAS :

- Riñones poliquísticos
- Displasia.

## 2. POSIBLEMENTE CONGENITAS :

- Quistes medulares
- Quistes simples
- Quistes multiloculares
- Enfermedad renal glomeruloquística

## 3. CLASIFICACION NO PRECISA :

- Enfermedad microquística renal
- Nefroblastomatosis.

## CONGENITAS :

## Riñones poliquísticos:

Se describen con este nombre dos entidades que se transmiten hereditariamente, para las cuales no existe hasta el momento una explicación de su patogenia; presentan en común la alteración estructural del parenquima, con -servando la apariencia reniforme de los órganos , en los cuales hay un reemplazo parcial o total del parenquima -por quistes de tamaño variable. Las entidades difieren en el patrón de herencia, edad de manifestación, sintoma

tología, curso clínico y pronóstico. Es importante agregar que el ureter no presenta alteraciones (3), (4).

Enfermedad poliquística infantil:

Sinónimos: Lesión hamartomatosa renal; riñón en esponja; enfermedad microquística renal; riñón poliquístico tipo I de Potter (1), (3), (4).

Forma de transmisión: Se atribuye a un gen autosómico recesivo, manifestado solo en homocigotos que mueren antes de llegar a la edad reproductiva. El riesgo de repetir luego de presentarse en una familia es de 1/4 (4)\*.

Embriogénesis y morfología : En 1984 Hildebrand (3)\*, expuso la teoría ya descartada de la falta de fusión de la yema ureteral con el blastema y luego Kapemmeyer (4)\* sugirió otra, que también se ha rechazado, que atribuía los quistes a la dilatación de los túbulos colectores de 5o. y 10o. orden que normalmente desaparecen para formar los cálices. Osathanadh y Potter (1), al estudiar los especímenes con microdissección y encontrar comunicación

\*Autor citado en la referencia bibliográfica.



Figura 5.

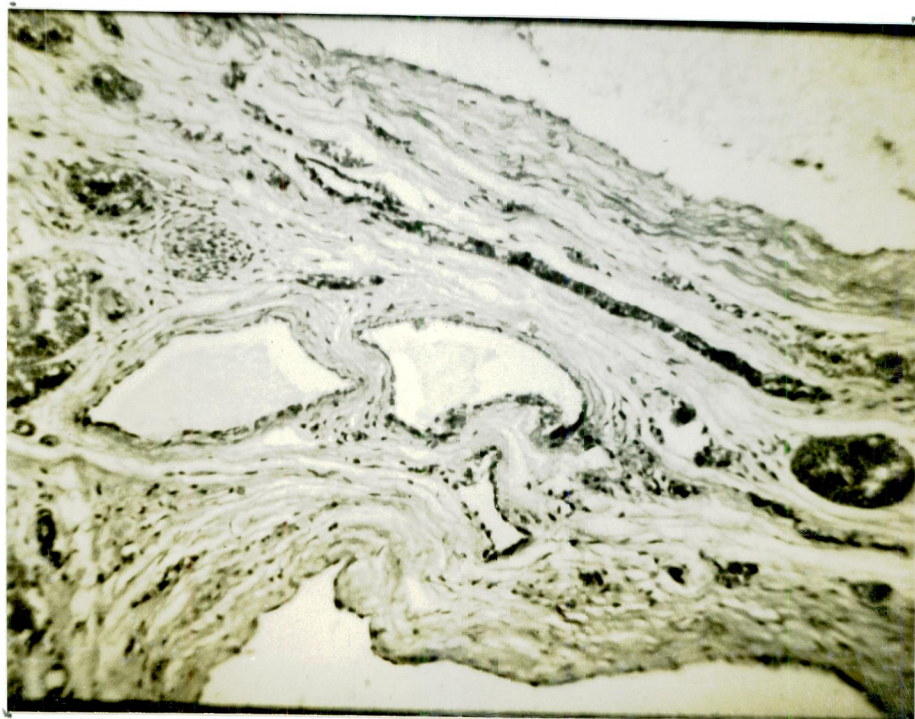


Figura 6.

Figura 5 y 6: A-035-81: Aspecto macro y microscópico en un caso de riñón poliquistico infantil; el paciente tenía 15 días de edad.

de los quistes con el sistema colector plantean la posibilidad de que los túbulos normales luego de la inducción de nefrones sufran un proceso de hiperplasia y dilatación progresivas.

Curso clínico y pronóstico : Actualmente se considera como un síndrome cuyas características de presentación varían de acuerdo con la edad de los pacientes, desde la neonatal hasta los primeros años de la adolescencia . Debido a su constante asociación con lesión quística y/o fibrosis hepática, los síntomas predominantes dependerán del órgano más afectado; esta relación entre las dos entidades aunque discutida e informada no ha tenido una explicación para su frecuencia de presentación (4), (6).

La forma clásica del riñón poliquístico infantil corresponde a la descrita en los neonatos; se encuentran afectados los dos riñones en forma simétrica, pero conservando su apariencia reniforme. Están aumentados de tamaño, en la superficie se pueden ver infinidad de vesículas muy pequeñas; al corte el parenquima está reem-

plazado por una masa esponjosa constituida por hendiduras dirigidas en sentido radial hacia la pelvis; al tacto son blandos y crepitantes; la pelvis es delgada y - el ureter normal. En algunos niños se encuentra la "facies de Potter".

Al examen microscópico se encuentran túbulos dilatados, tapizados por epitelio plano o cúbico, algunos glomérulos esparcidos dentro de un delgado estroma de tejido - conectivo; no se reconoce parenquima normal (1), (3), (4), (7). En el hígado de estos pacientes macroscópicamente normal, se encuentra proliferación de canalículos biliares, algunos dilatados. Es muy rara la presentación de malformaciones en otros órganos, aunque hay un caso asociado con atresia del ileon (1), (3), (4), (7).

Los pacientes pueden sobrevivir algunos días, hay casos informados de pacientes hasta de un mes de edad; la causa de muerte es poco clara, pues no se encuentra en la autopsia lesión diferente de la renal en la mayoría de los casos. Se ha tratado de explicar por uremia e insuficiencia respiratoria por compresión torácica por

las masas renales, pero los estudios de la función excretora de estos riñones y de los datos de laboratorio en los pacientes han sido confusos y son actualmente tema de investigación (7); es muy posible que fallezcan por desequilibrio hidroelectrolítico.

Las otras formas de riñón poliquístico infantil, constituyen un heterogéneo grupo de casos que pueden detectarse desde el primer mes de vida hasta la adolescencia, en los cuales se encuentra un compromiso variable del riñón, con reemplazos parciales del parenquima uni o bilaterales por pequeños quistes, asociado a quistes múltiples, simples o fibrosis del hígado de diverso grado de severidad. Blyth y Ockenden (4)\* opinan que este espectro de enfermedades se manifiesta en los primeros años de vida por un mayor compromiso renal y en la infancia y adolescencia con síntomas predominantes de alteración hepática, especialmente por la tendencia a presentarse fibrosis extensa. A una de estas formas puede corresponder el llamado síndrome de "Caroli" (Ectasia comunicante cavernosa

\*Autor citado en la referencia bibliográfica.

de conductos biliares) (6), (9), (10) ( opinión personal de los autores ).

Hallazgos radiológicos : La placa de abdomen simple suele mostrar las masas bilaterales renales que en ocasiones comprimen el tórax. La urografía excretora no es un examen útil por la deficiente función excretora del riñón, pero en algunos casos describe una imagen similar de quistes múltiples, semejantes a los del riñón esponjoso medular (4).

Riñón poliquístico del adulto :

Sinónimos: Riñón poliquístico tipo III de Potter; enfermedad microquística tipo adulto de ocurrencia ocasional en niños.

Forma de transmisión : Tiene un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia alta, de expresividad variable.

Embriogénesis y morfología : Hasta el momento se aceptan las teorías de Osathnandh y Potter (1), quienes pro



Figura 7: A-073-78: Paciente de 12 años - de edad con riñón poliquístico tipo adulto. Presentaba infección tuberculosa severa sobreagregada.

ponen que se origina por múltiples anomalías del desarrollo y que pueden derivar de cualquier punto del nefrón o del sistema colector, produciéndose así áreas normales que alternan con las quísticas. Macroscópicamente se encuentran los riñones aumentados de tamaño y comprometidos en forma simétrica, conservando la apariencia reniforme, pero con alteración del contorno por quistes que protruyen en la superficie capsular, cuyo tamaño varía entre 2 y 5 cms., contienen líquido cetrino y a veces hemorrágico; la pelvis y el ureter son de aspecto normal. En los niños es difícil hacer la diferenciación con otras malformaciones quísticas. Se han descrito algunos casos con ligeras diferencias en el compromiso de los dos riñones e incluso de alteración unilateral, pero se cree que de todas maneras existe daño potencial no desarrollado en el riñón opuesto.

Microscópicamente el parenquima se ve reemplazado por quistes tapizados por epitelio tubular proximal (células piramidales con citoplasma eosinófilo y borde en cepillo); otros por epitelio distal o colector. Se observan además algunos glomérulos con dilatación quística

de la cápsula de Bowman; el intersticio, delgado muestra focos de inflamación crónica y áreas conservadas de parenquima renal.

Curso clínico y pronóstico : La forma usual de presentación es en la segunda o tercera década de la vida, como masas abdominales bilaterales acompañadas de hipertensión arterial; ocasionalmente hay un cuadro de abdomen agudo por la ruptura espontánea o traumática de un quiste. El curso es progresivo e irreversible hacia la IRC, los pacientes fallecen por complicaciones sobreagregadas en el curso de ésta. Acorde con las teorías sobre su origen, los quistes congénitos inicialmente microscópicos crecen lentamente hasta adquirir las proporciones descritas. La presentación en niños constituye una forma severa de manifestación, que puede cursar desde el principio con proteinuria (3), (4).

Hallazgos radiológicos : La urografía excretora puede ser diagnóstica. Se describen como imágenes sugestivas, la elongación irregular bizarra de los cálices, el aumento de tamaño del riñón y un aspecto descrito como en

"panal de abejas". La arteriografía es de gran ayuda - porque permite la identificación de los vasos arteria - les que muestran deformidad en la terminación de los - mismos y descarta un patrón tumoral.

Incidencia : Enfermedad poliquística infantil: se han - informado pocos casos. Potter (1) describe 22 en 17 fa - milias. Daalgard (7)\* menciona una incidencia de 2.2/ 1000 autopsias. Duque (7) encontró 7 casos entre 3.300 autopsias realizadas en el Hospital San Vicente de Mede - llín.

Enfermedad poliquística tipo adulto: Se describe como - la enfermedad quística renal más encontrada en la prác - tica clínica (4). Bell la encontró en 1/350 autopsias. Duque (7) informa 5 casos en un total de 101.000 quirúr - gicos y 3.300 autopsias.

Displasia renal:

Sinónimos: Riñones poliquísticos tipo II de Potter.

\* Autor citado en la referencia bibliográfica.

Embriogénesis : La displasia es una anormalidad del desarrollo embriológico del blastema metanéfrico, al parecer por defectos en la yema ureteral o en ramificaciones de la misma para inducir la formación de nefrones, la patogenia es desconocida. Se piensa en factores intrínsecos o en obstrucción distal. Se van a encontrar entonces en el riñón estructuras no representativas de la nefrogénesis normal, además glomérulos y túbulos inmaduros, algunos de ellos dilatados y revestidos de epitelio cúbico o columnar, rodeados por capas concéntricas de mesénquima con algunas fibras musculares lisas. El estroma es de aspecto mesenquimal, conserva su potencialidad para producir derivados disontogénicos como cartílago, el cual se encuentra en un 70% de los casos de displasia (6), (11); en los adultos puede calcificarse u osificarse. El origen del cartílago y del músculo tiene gran importancia; para algunos autores son producto de la metaplasia del mesodermo renal y para otros, resultado de la ectopía embrionaria del miotomo y de las láminas laterales del embrión (7). Si esto ocurriera así, habría una invasión del nefrotomo por células pro-

venientes del escleromiotomo, alterando su desarrollo y faltando además en los sitios adecuados, lo que podría explicar la agenesia de la musculatura abdominal asociada con displasia (7). Esta alteración del desarrollo puede comprometer la totalidad del riñón o ser solo un cambio focal, por lo cual habrá muchas variaciones en la morfología de los riñones y en el curso clínico de los pacientes.

En la clasificación de Potter la displasia corresponde al riñón poliquistico tipo II que incluye los riñones multiquísticos, los quistes multiloculares, la aplasia, displasia y disgenesis. El origen es atribuido a inhibición de la ampolla de la yema ureteral para inducir la formación de túbulos y nefrones. La definición aceptada actualmente por la mayoría de los autores y por nosotros en este trabajo, solo permite incluir de este grupo los riñones multiquísticos, las demás entidades se analizan separadamente.

Displasia total:

Sinónimos : Riñones multiquísticos; displasia renal unilateral; riñón poliquistico tipo II de Potter.

Morfología : En la casi totalidad de los casos la lesión es unilateral; los raros casos de bilateralidad son incompatibles con la vida.

Macroscópicamente el riñón afectado tiene la apariencia de un racimo de uvas; el parenquima está totalmente reemplazado por masas lobuladas de quistes cuyo tamaño varía entre 0.5 y 8 cms. El pedículo renal no se encuentra o está hipoplásico. Los cálices y la pelvis renal no se forman, el ureter es atrésico o falta en el tercio superior. En muchas ocasiones no se forma el hemitriángulo vesical.

Microscópicamente se observan quistes revestidos por epitelio cúbico, separados por una delgada trama de tejido conectivo; se encuentran dispersos grupos aislados de túbulos y glomérulos inmaduros, islas de mesenquima y cartílago inmaduro; no se identifican zonas con disposición normal de las estructuras (4), (11), (12).

Malformaciones asociadas : Riñón contralateral: generalmente es normal, ocasionalmente se ve afectado por una displasia total semejante o por focos dispersos de la

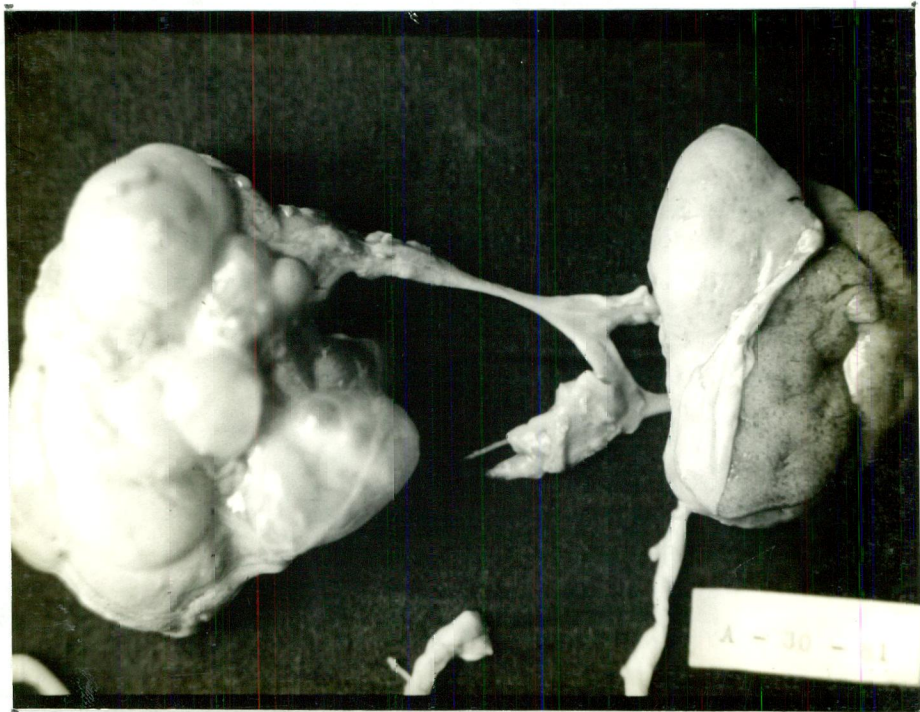


Figura 8: A-030-81: Paciente de un año de edad. Presentaba displasia - multiquística del riñón izquierdo y enfermedad microquística en el derecho.

misma; riñón en herradura; agenesia, obstrucción uretero -  
pelvica.

Otros niveles: se han descrito asociaciones con tetra -  
logía de fallot, defecto septal ventricular, atresia in -  
testinal, hidrocefalia, meningomielocele, síndrome de -  
Down, paladar hendido y deformidad de las extremidades  
(4).

Ridson (11), informa asociación con malformaciones del -  
tracto urogenital como extrofia vesical, fístula recto -  
vesical, utero bicorne y agenesia anorectal; además un  
caso de síndrome de "prune belly".

Curso clínico y pronóstico : Se considera la displasia  
multiquística como una lesión de ocurrencia esporádica,  
sin tendencia familiar, afecta por igual ambos sexos y  
no se encuentran lesiones quísticas o fibrosis hepáticas  
asociadas. Usualmente se hace el diagnóstico por la pre  
sencia de una masa abdominal unilateral, en ocasiones do  
lorosa, en un niño menor de 5 años. En 9 de 10 casos in  
formados por Duque (7), se manifestó como una masa abdo  
minal y el diagnóstico se confirmó por laparotomía. Oca-

sionalmente los pacientes permanecen asintomáticos , por lo cual se encuentran como hallazgo incidental en RX o - en autopsias. Los pacientes con displasia unilateral sin otras lesiones asociadas tienen excelente pronóstico.

Hallagos radiológicos : La urografía excretora muestra - riñón excluido, con algunos focos de calcificación.

Incidencia: Está informada como la lesión quística de - mayor ocurrencia en los pacientes pediátricos (3), (4), pero no se precisan cifras.

Displasia focal y segmentaria:

Embriogénesis y morfología : En estos casos la displa - sia ocurre solo como un cambio focal dentro de un riñón, con extensión variable del parenquima funcionando, que - puede ser reemplazdo en forma cada vez mayor en la medi - da en que el caso se acerca más a la displasia multiquís - tica. Macroscópicamente el riñón puede ser normal, hipo - plásico , parcialmente quístico o presentar en la super - ficie áreas de aspecto cicatricial. Los quistes provie - nen en su mayoría de la yema ureteral con algunos deriva

dos del blastema metanéfrico. El aspecto microscópico de las áreas displásicas es igual al descrito (12), (13), (14).

La displasia focal la han asociado muchos autores a alteraciones obstructivas del tracto urinario bajo, debido a que éstas aparecen más tempranamente en la vida fetal y solo ocasionalmente con casos de estenosis de la unión ureteropélvica que no suele ser tan completa como la anterior y aparece más tardíamente en el desarrollo; Potter (1), al describir los riñones tipo II, menciona una asociación constante con atresia ureteral, pero también con estenosis de la unión pieloureteral.

Varias revisiones que buscan relación constante entre la displasia focal y obstrucción baja del tracto urinario no son concluyentes porque solo se encuentra la aso

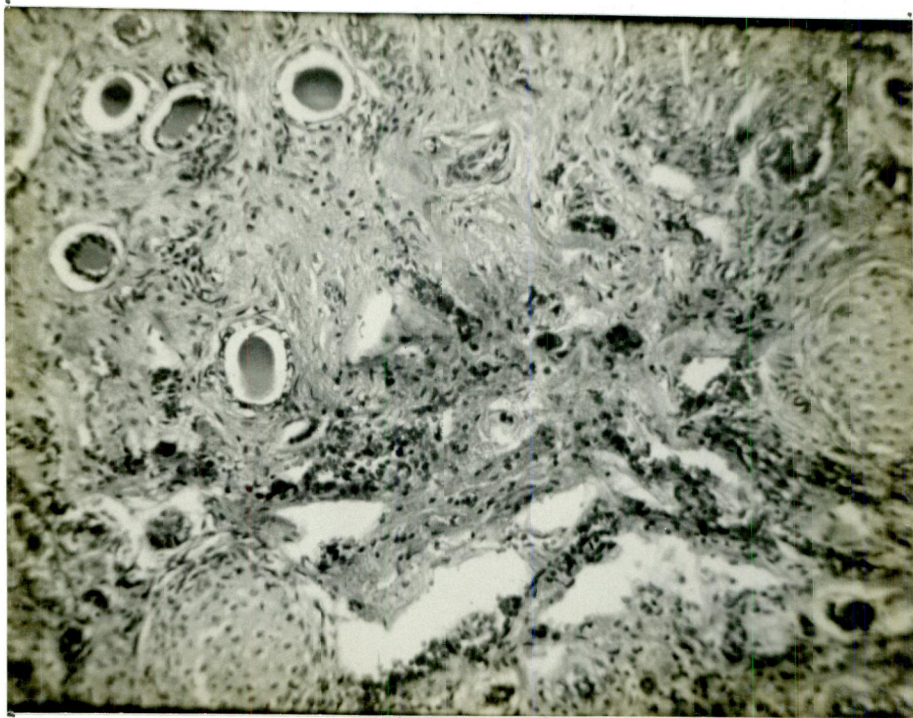


Figura 9: Se observan los hallazgos histológicos en la displasia renal: túbulos y glomerulos inmaduros, estroma y cartilago de aspecto mesenquimal.

ciación en aproximadamente el 50% de los casos (12), - (13), (14). A nivel experimental produciendo obstrucción temprana distal en las vías urinarias en embriones de pollo, no se encontró ningún caso de displasia (14).

Otra alteración que algunos autores encuentran relacionada con la displasia, es la duplicación del sistema pieloureteral, aunque aparece el hecho confuso de que cuando se presentan simultáneamente, el polo displásico presenta además estenosis de la unión ureteropélvica y orificio ureteral ectópico (3), (11).

Curso clínico y pronóstico : La sintomatología es muy variable y depende de la mayor incidencia de infecciones crónicas, ocasionadas por la presencia de las alteraciones relacionadas como obstrucción del tracto urinario o reflujo, llegando incluso hasta la hidronefrosis y en casos de bilateralidad a la IRC. Puede encontrarse también incidentalmente en una autopsia o haciendo parte de síndromes teratogénicos, muchos de transmisión genética que se apartan de la definición inicial de displasia tales como el de Beckwith o el de Prune belly (3), (8), (8A).

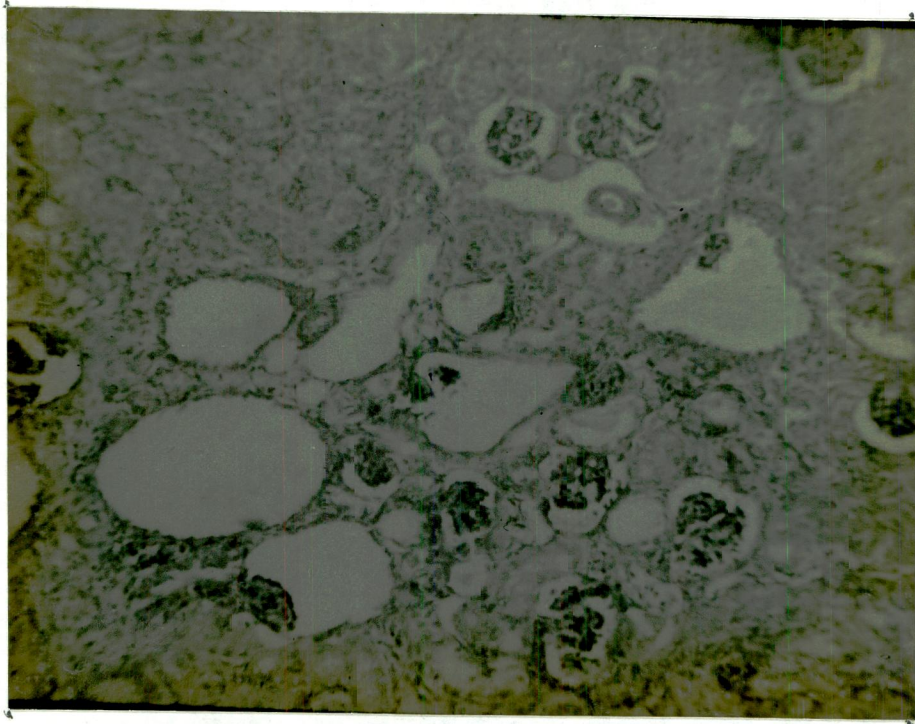


Figura 10: Se observa el aspecto microscópico del riñón en un caso de enfermedad microquística renal, con dilatación de los túbulos contorneados proximales y de la cápsula de Bowman y algunos glomérulos.

Nefroblastomatosis:

Definición: Es una lesión disontogénica del riñón infantil, intermedia entre una malformación y verdadera neoplasia (15); por los hallazgos histológicos debe diferenciarse de la displasia. Es una entidad congénita, asociada frecuentemente a una variedad de anormalidades, cuando tiene tamaño microscópico se denomina "blastema nodular" y cuando es masiva "nefroblastomatosis".

Morfología : En la nefroblastomatosis masiva se encuentra aumento uni o bilateral de los riñones, que adquieren consistencia firme, externamente hay una marcada acentuación de las lobulaciones fetales que deforman el riñón dándole un aspecto cerebriforme; al corte se observa toda la corteza reemplazada por masas de color rosado-blancuecino, consistencia firme, de hasta 4 cms. de diámetro. No hay quistes, hemorragia ni necrosis; en la periferia se reconoce una delgada capa de parenquima normal. El sistema pielocalicial suele estar distorsionado pero las descripciones encontradas no lo precisan.

El estudio microscópico muestra amplias zonas reemplazadas por grupos de células epiteliales nefrogénicas primitivas, que recuerdan las del riñón fetal, con grados variables de diferenciación tubular y glomerular, sin apariencia anaplásica, separadas por septos de estroma delgados. No hay cartílago, mesénquima ni músculo liso (6), (16).

Curso clínico y pronóstico : Se puede manifestar por la presencia de masas abdominales en los primeros meses de vida; algunos casos se asocian con hipertensión y otros con síndrome nefrótico congénito (18). Como no se ha establecido su origen ni su relación con cáncer, es difícil valorar el pronóstico; sin embargo, lo reportado es la remisión completa del cuadro después del tratamiento con quimioterapia ( adriamicina y vincristina ). En las biopsias de control no se ven alteraciones y el paciente permanece asintomático; el diagnóstico inicial se había hecho por laparotomía y biopsia (15), (16).

Anormalidades asociadas: Se puede encontrar asociada a varios síndromes como el de Beckwith-Wiedeman y en anoma

lías cromosómicas como las trisomias 18 y 23, aniridia esporádica (LL p') (4), (8).

Hallazgos radiológicos : La arteriografía es el examen más útil, pues hay descrito un patrón vascular muy sugestivo de esta entidad. La urografía muestra la función preservada pero con aumento notable del riñón y aspecto de masa sólida (4).

Incidencia : Se encuentra el informe de la ocurrencia como hallazgo incidental del blastema nodular en 1/200, 1/400 autopsias de niños menores de un mes de edad; rara vez se encuentra en niños mayores, por lo que se cree que la lesión es regresiva (15).

En algunos casos hay tendencia a la extensión comprometiéndose masivamente el riñón; la potencialidad de malignización precediendo el tumor de Wilms, no se ha podido demostrar histológicamente, pero si focos dentro de éste.

Quistes renales simples:

Embriogénesis y morfología : Hepler (4)\* cree que esta le

\*Autor citado en la referencia bibliográfica.

sión aparece en forma secundaria a procesos inflamato - rios e isquémicos que obstruyen los túbulos y éstos pre - sentan posteriormente dilatación quística, porque lo ha demostrado experimentalmente. Aunque esto se refiere a etiología en adultos, Gleason (17)\* opina que puede apli - carse también para explicar su aparición en los niños , así que los quistes simples serían en realidad lesiones adquiridas, pero otros autores los consideran divertícu - los de cálices que han perdido su comunicación con el - sistema colector (3), (17).

En 1956 De Werd y Simon (17)\* establecieron los crite - rios para el diagnóstico de los quistes simples: deben ser uniloculares, revestidos de epitelio plano, no comu - nicados con la pelvis y que se encuentran en un riñón - por lo demás normal. Es importante anotar que este últi - mo criterio se contradice con las teorías sobre su origen.

Curso clínico y pronóstico : Los quistes simples se des - criben con mayor frecuencia como hallazgo incidental en - la corteza renal de pacientes mayores de 50 años con arte - riosclerosis más o menos severa o en riñones gravemente

afectados por pielonefritis o glomerulonefritis.

Kramer (17), presenta 20 casos de quistes simples en niños, de los cuales solo 2 tenían relación con procesos inflamatorios y otros 2 con hipertensión. No describe sin embargo, en ninguno de los casos el aspecto macro - ni microscópico del riñón.

Se describe también (3), que cuando los quistes se localizan a nivel del hilio pueden dar manifestaciones por compresión de la pelvis.

Quistes multiloculares:

Embriogénesis y morfología : Para algunos autores esta - entidad es una lesión hamartomatosa que se debe a la persistencia de elementos del blastema metanéfrico y han sugerido el nombre de "nefroma multilocular quístico benigno" para denominarla (4)\*; se apoyan para ésto en la presencia en las paredes del quiste de tejido mesenquimal - con formación de túbulos y glomérulos inmaduros y sugieren además una relación con la aparición de tumor de Wilms. Potter y Osathanadh por el contrario piensan que corres -

ponde a una forma circunscrita de displasia, que según su clasificación sería del tipo II (1).

Los criterios aceptados para su diagnóstico son los siguientes: ser unilateral, solitario y multilocular, sin comunicación con la pelvis, poseer revestimiento epitelial con elementos renales indiferenciados (4).

Incidencia : Es una rara entidad, no familiar ni asociada con otras anomalías, que afecta por igual ambos sexos; la mitad de los casos informados en la literatura mundial han ocurrido en niños ( 40 hasta 1970 ) (4).

Quistes medulares:

Se describen dos entidades: el complejo de enfermedad quística medular y el riñón esponjoso medular.

-Complejo de enfermedad quística medular:

Comprende 3 síndromes clínicos que tienen en común la presencia de quistes de tamaño variable cerca de la unión corticomedular, se transmiten genéticamente con algunos casos de aparición esporádica; se denominan: 1. nefronop-tosis juvenil, 2. enfermedad quística medular del adulto y 3. displasia hereditaria renoretiniana.

-Nefronoptisis juvenil:

Denominada también por algunos "enfermedad medular urémica quística". Es una entidad de rara ocurrencia y de curso clínico progresivo y fatal hacia la IRC; se caracteriza por una severa retención de nitrogenados, proteinuria, nefritis perdedora de sal y anemia normocrómica refractaria.

Los riñones se encuentran contraídos y su superficie es granular; en la medula se encuentran quistes cuyo diámetro varía entre mm. hasta 2 cms.; la corteza se ve adelgazada y mal delimitada, algunos glomérulos están esclerosados, hay una marcada atrofia tubular con dilatación focal. El examen paraclínico más útil en su diagnóstico es la tomografía. Ocasionalmente se ven los quistes durante la fase de nefrograma de la arteriografía.

Se transmite por un gen autosómico recesivo y los pacientes fallecen alrededor de los 15 años de edad.

-Enfermedad quística medular del adulto:

Es una entidad que aparece en la tercera o cuarta déca-

das de la vida. Se transmite con carácter autosómico dominante; la IRC ocurre en un período de 3 a 5 años después del diagnóstico de la enfermedad.

Los riñones se ven contraídos, conservan las lobulaciones fetales y la superficie es granular; la medula presenta a nivel de la unión con la corteza numerosos quistes de hasta 5 mm. de diámetro; la corteza mal definida y delgada puede presentar focos de inflamación crónica.

-Displasia renorretiniana:

En esta entidad se encuentran asociados quistes medulares a displasia retiniana específicamente retinitis pigmentaria, que se transmite con carácter recesivo.

Riñón esponjoso medular:

Embriogénesis y morfología : Es una enfermedad quística no familiar que para algunos autores es una malformación congénita y para otros una lesión hamartomatosa o un proceso secundario a la obstrucción de túbulos renales en estadios tempranos de su desarrollo (3), (4), (6).

El riñón afectado puede verse agrandado, normal o retraído de acuerdo con la severidad del proceso inflamatorio sobreagregado. En la corteza se ven áreas de aspecto cicatricial; al corte se observa que todas las papilas en la medula presentan quistes menores de 5 cms., algunos con cálculos esféricos en su interior. Al microscopio se aprecia un revestimiento por epitelio cúbico, columnar u ocasionalmente transicional o escamoso, rara vez se comunica con el sistema colector (19).

Malformaciones asociadas : La más importante es la descrita desde 1964 que es la relación con la hemihipertrofia congénita, la cual solo es evidente hasta la adolescencia y debe distinguirse de la asimetría normal del individuo y de trastornos del crecimiento producidos por fístulas arteriovenosas y neurofibromatosis (19).

Curso clínico y pronóstico : En general sus manifestaciones como infección, cálculos, hematuria y dolor abdominal son compatibles con una expectativa de vida normal; sin embargo, ocasionalmente progresa hacia la IRC.

Hallazgos radiológicos : La urografía muestra una imagen

característica, por la presencia de grumos de medio de contraste en la medula, además de múltiples dilataciones quísticas de los túbulos colectores papilares (4).

Enfermedad renal glomeruloquística:

Embriogénesis y morfología : Es una enfermedad quística no familiar, que ocurre en recién nacidos y niños; ocasionalmente reportada en adultos (6), (20), (21). Su origen es desconocido y se caracteriza por riñones aumentados de tamaño que conservan su morfología. Microscópicamente se observa dilataciones de la cápsula de Bowman y de los túbulos contorneados que no presentan comunicación con el sistema colector (1), (6), (21), toda la cortical está reemplazada por estos quistes que miden hasta 8 mm. de diámetro.

Malformaciones asociadas : No es clara su relación con alteraciones hepáticas, pero se han descrito casos con quistes subcapsulares en el hígado (21).

Curso clínico y pronóstico : La sintomatología descrita en los casos informados varía desde ser asintomática -

(20) hasta presentar un daño renal progresivo (6); en algunos casos se ha presentado proteinuria (21).

Enfermedad microquística renal:

Sinónimos : Síndrome Nefrótico Congénito.

Embriogénesis y morfología : Las primeras descripciones de esta entidad se hicieron en Finlandia (22)\*, donde se han encontrado el mayor número de casos hasta el momento. Se considera una enfermedad familiar que se hereda con un patrón autosómico recesivo; casi siempre hay historia remota de consanguinidad. El peculiar aislamiento de la comunidad en Finlandia provee las condiciones para la persistencia de este síndrome. Actualmente no se considera una malformación congénita, aunque algunos autores (3) piensan que se trata de una forma de displasia regresiva; su denominación se presta a confusiones con la poliquistosis de tipo infantil de la cual difiere por completo. No se han detectado manifestaciones heterocigotas del gene y los parientes cercanos están libres de afección renal.

Por lo general los riñones muestran un aspecto macros -

cópico normal, pero ocasionalmente están aumentados de tamaño; los quistes no son identificados a simple vista en la mayoría de los casos, pero se han descrito algunos microquistes corticales. La disección de nefrones (7) confirma que la dilatación aparece en el túbulo contorneado proximal, siendo a veces muy notoria, lo que explica su denominación y constituye un hallazgo microscópico característico. Se ven además algunos quistes de la cápsula de Bowman; los glomérulos en general son normales pero pueden mostrar ligero aumento de la matriz y células mesangiales. Con la persistencia de la enfermedad se presenta fibrosis periglomerular y del ovillo.

La etiología tampoco se ha aclarado todavía; pero se han planteado y tratado de demostrar varias teorías. El hecho de asociarse con un alto índice de prematurez, placenta grande y edematosa, además de aumento de las proteínas séricas en la sangre del cordón, sugieren un inicio en la vida intrauterina; recientemente se ha demostrado el depósito de alfa feto proteína alrededor

de los túbulos proximales, además de la existencia de -  
proteinuria fetal (23), (24).

Otros autores (22) sugieren que las proteínas de la mem-  
brana basal están afectadas por error del metabolismo ,  
alterándose su permeabilidad.

Se ha pensado también en que sea una enfermedad autoin-  
mune, ocasionada por la transferencia de anticuerpos ma-  
ternos durante el embarazo. Se estableció por la exis-  
tencia de un rechazo rápido por parte de la madre de in-  
jertos de piel del niño afectado y por la presencia en  
éste de niveles elevados de Ig M. Se han encontrado -  
factores antigénicos contra la membrana basal glomerular  
en el suero de la madre y del niño y algunos factores -  
del complemento. Los hallazgos de ultraestructura y de  
inmunofluorescencia muestran alteración de la función -  
de los podocitos y espacios quísticos en los endotelios,  
además de depósito de fibrina alrededor (25), (26), (27).

Curso clínico y pronóstico : La descripción clásica es  
la de un síndrome nefrótico que aparece en los primeros

días de vida del paciente quien fallece antes de los 3 años de edad. Un dato de importancia es el antecedente de una placenta grande. El recién nacido es generalmente de bajo peso o prematuro. 51% de los pacientes desarrollan edema y proteinuria durante la primera semana de vida, con hematuria microscópica ocasional y rara vez retención de nitrogenados e hipertensión. El niño sufre retardo en su desarrollo físico y sicomotor y es muy susceptible a las infecciones que en muchos casos le ocasionan la muerte. La enfermedad es de curso fatal y no responde a los esteroides. Hay el informe de un caso de lesión severa que se inició a las tres semanas y se biopsió a los 7 años, mostrando mejoría y respuesta a los corticoides (28), (29).

#### ANORMALIDADES DE LA PELVIS RENAL:

Duplicación de la pelvis y del ureter. Pelvis bifida y multífida.

Embriogénesis y morfología : Estas dos entidades se describen conjuntamente porque las alteraciones que conducen a su formación se van a manifestar dentro de un es-

pectro que varía desde la verdadera duplicación renal con sistemas pieloureterales independientes hasta las formas menores de pelvis bifida y multibifida.

La duplicación puede ser uni o bilateral, completa o in completa. Esta última se presenta cuando hay fusión de los ureteres provenientes de pelvis independientes y de sembocan en un solo orificio vesical.

La duplicación completa es el resultado de la formación de dos yemas ureterales separadas en el conducto mesonéfrico; la formada en el nivel más alto drena el polo superior y la más baja el polo inferior; clínicamente ocurre lo contrario. La pelvis inferior tiene un drenaje más medial, no ectópico, actúa como pelvis superior; esto se debe a que durante el desarrollo el ureter más bajo es absorbido primero por la vejiga mientras que el superior es desplazado caudalmente por la migración del conducto mesonéfrico y se introduce a la vejiga o en la uretra ectópicamente. Este fenómeno se conoce como regla de "Weigert Meyers".

En estas circunstancias el blastema metanéfrico puede -

dividirse en dos partes cada una de las cuales posee un sistema independiente (duplicación renal verdadera); - con mayor frecuencia ocurre que las dos porciones presentan varios lóbulos comunes por el entrecruzamiento - de los túbulos colectores (1), (4).

En la mayoría de los casos de duplicación la pelvis del polo superior es más pequeña que la del inferior, los ureteres se cruzan delante de la pelvis y vuelven a hacerlo justo antes de la desembocadura de la vejiga.

Si ocurre una división anormal de la yema ureteral única se produce duplicación incompleta; en éste caso hay fusión de los ureteres antes de llegar a la vejiga y de desembocar en un orificio común. Si la fusión ocurre en un punto alto se forma la pelvis bífida. Las variantes menores dan lugar a pelvis tribifidas o multibífidas - que ocasionalmente se acompañan de ureteres del mismo tipo, dependiendo del número de divisiones anormales.

Malformaciones asociadas : Renales: Agenesia unilateral; malrotación; fusión y ectopía. La asociación con las displasias ya se discutió anteriormente.

Curso clínico y pronóstico : La presencia de reflujo y de obstrucción es frecuente y de allí la alta incidencia de infecciones, mayor que la descrita para otros estados de anormalidad del riñón (4). El reflujo es más común en el ureter que drena el polo inferior por su dirección perpendicular, en cambio de la oblicua normal, mientras que la obstrucción afecta más el polo superior con hidronefrosis secundaria en algunos casos ; ocurre a un nivel bajo porque como decíamos el ureter que drena el polo superior tiene un orificio ectópico en la vejiga, la uretra o fuera del tracto urinario; ocasionalmente se presenta en otros niveles incluso en la unión uretero pélvica. Los factores mencionados hacen que el riñón o por lo menos uno de sus polos se vea afectado fácilmente por infecciones crónicas, cálculos e hidronefrosis.

Hallazgos radiológicos : La urografía excretora es el examen más útil para el diagnóstico a pesar de que requiere una interpretación cuidadosa de las distintas imágenes que puede mostrar la entidad y además por los procesos patológicos sobreagregados; la cistografía

miccional permite establecer la presencia de reflujo y se puede tratar de ubicar el ureter ectópico, que constituye una de las mayores dificultades diagnósticas de la urografía pediátrica (4).

Estenosis de la unión pieloureteral:

Embriogénesis y morfología : La unión ureteropélvica - es una pared constituida por tres capas; una mucosa - sin pliegues a diferencia de la encontrada en el resto del ureter, formada por epitelio transicional y lámina propia de tejido conectivo denso que se va volviendo - más laxo hacia su unión con la segunda capa formada - por dos bandas de músculo liso, la más interna dispuesta longitudinalmente y la externa de manera circular ; infiltradas por escaso tejido conectivo, lo que las hace menos compactas y organizadas que las del intestino. Finalmente está rodeada por la adventicia de tejido conectivo laxo.

La obstrucción del ureter en los diferentes niveles - tiene causas intrínsecas y extrínsecas, pero la estenosis de la unión uretero pélvica es la forma más fre -

cuenta de alteración y además se presenta como entidad congénita diagnosticada por lo tanto en la mayoría de los casos en la infancia; se debe a la estenosis intrínseca de la misma o rara vez a compresión externa por vasos aberrantes o bridas congénitas (30). En algunos casos las manifestaciones solo se presentan hasta la edad adulta, pero entonces es más difícil de establecer su carácter de congénita; posiblemente son casos de obstrucción parcial que progresan lentamente.

La etiología de la estenosis intrínseca congénita ha sido discutida por varios autores quienes sugieren algunas teorías, tales como que se debe a hipoplasia o detención del desarrollo por isquemia secundaria, tal vez a la compresión por vasos fetales (1), (30)\*. Se ha demostrado que el ureter pasa durante su desarrollo por una fase sólida, seguida de un proceso de recanalización que al no producirse ocasionaría la estenosis. Por microscopía de luz y electrónica se ha demostrado el aumento del depósito de colágeno y alteraciones de las capas musculares como hipertrofia o reemplazo de la circular interna por bandas longitudinales que crean un seg-

mento aperistáltico.

Howard (30)\*, revisó una serie de 195 niños con estenosis congénita y encontró en el examen histológico aumento del depósito colágeno y leve inflamación; disminución de la capa muscular a nivel de la unión con hipertrofia a la altura de la pelvis.

Malformaciones asociadas : Estenosis bilateral, ocurre en baja proporción de los casos pero no se encuentra cifra exacta. (4). Howard (30), informó 9 casos con agenesia unilateral, 7 con duplicación renal, 4 de ellos ipsilaterales con estenosis del polo inferior y 3 contralaterales sin obstrucción; otras malformaciones de presentación ocasional fueron malrotación renal, ectopía ipsilateral, hipospadias, criptorquidea bilateral, espermatocelo, disgenesia gonadal y ureter retrocavo.

Curso clínico y pronóstico: La forma más frecuente de presentación es en los primeros años de vida como una masa abdominal que se debe a la hidronefrosis secundaria. Esta última es la causa más frecuente de masas abdominales en niños, por lo cual debe hacerse el diagnós

tico diferencial con una neoplasia (4). El dolor abdominal intenso acompañado de vómito puede aparecer simultáneamente o como únicos síntomas desviando la atención hacia afecciones del tracto gastrointestinal; es frecuente que se presente hematuria como consecuencia de dilatación aguda del sistema pielocalicial, de infecciones o como manifestación de la mayor susceptibilidad del riñón hidronefrótico a los traumas (30). La infección no parece ser tan frecuente como se cree clínicamente y tiene mayor incidencia en niñas.

Para diagnosticar la hidronefrosis como secundaria a estenosis congénita debe tenerse en cuenta la edad en que aparecen los síntomas, por ésto es difícil comprobarla después de la adolescencia; se debe descartar también la coexistencia de reflujo vesicoureteral, que puede conducir a fibrosis postinflamatoria; ayuda a confirmar la presentación congénita la observación de dilatación ureteral por debajo de la obstrucción frecuente en las estenosis adquiridas y muy rara vez vista en los casos congénitos. En la serie de pacientes estu -

diada por Howard (30), algunos casos de estenosis congénitas acompañadas de infección tenían reflujo, pero no se descartaron por la temprana edad de manifestación y la ausencia de dilatación ureteral.

El pronóstico de estos pacientes es bueno porque el compromiso es generalmente unilateral y se diagnostica tempranamente; la conducta está precedida de un análisis del grado de funcionalidad del riñón y de las complicaciones sobreagregadas como infección o cálculos, para decidir nefrectomía o pieloplastia; esta última requiere de un seguimiento posterior estricto del paciente especialmente en los casos de bilateralidad para detectar precozmente cualquier alteración.

Los informes de los seguimientos muestran una alta frecuencia de infección posterior a la pieloplastia (30), (4), especialmente en niños menores de un año. Algunos pudieron corregirse con una nueva pieloplastia, pero en la mayoría de los casos se requirió nefrectomía; por todo esto el pronóstico de los pacientes es muy variable de acuerdo al caso.

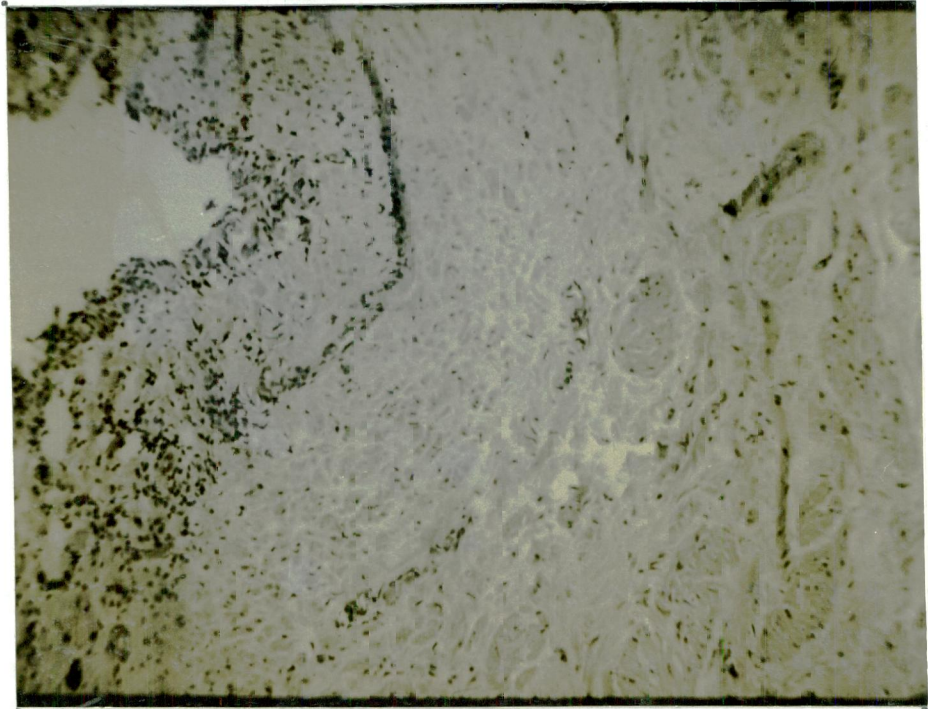
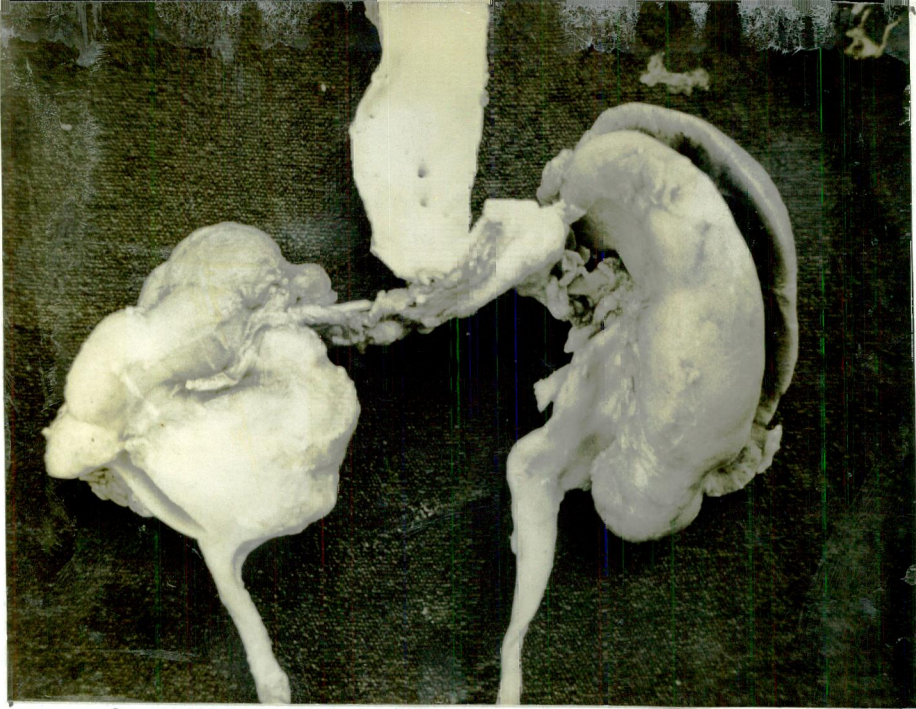


Figura 11 y 12: Se observa un caso de estenosis unilateral de la unión pielo ureteral izquierda con hidronefrosis - secundaria, en un paciente de 1 mes de edad. Histológicamente se encuentra - fibrosis de la pared a este nivel.

Hallazgos radiológicos : la urografía excretora es diagnóstica de hidronefrosis, cuando hay conservación de la función renal, en caso contrario se verá un riñón excluído; se puede intentar la urografía de estos casos administrando altas dosis de diuréticos que intensifiquen la imagen del sistema pielocalicial. En este momento el examen de más utilidad es la ecografía que permite hacer el diagnóstico diferencial con una neoplasia . Otros exámenes adicionales son la pielografía retrógrada para localizar el ureter y precisar si la estenosis es de la unión o es ureterovesical; la tomografía para valorar el grado de función del riñón y la cistografía para descartar la presencia de reflujo (4).

MATERIAL Y METODOS :

1. Se revisaron los protocolos quirúrgicos y de autopsias durante el período comprendido entre 1963 y 1983 del Hospital de La Misericordia Universitario Pediatrico, seleccionando los casos con diagnóstico de malformación congénita renal o pélvica.
2. Se analizaron las historias clínicas correspondientes

tes a los casos, con el fin de establecer una correlación clínico patológica, síntomas y signos más importantes, y evolución.

3. Se revisaron las preparaciones histológicas y una parte de los especímenes macroscópicos, cuando fue posible, precisando hallazgos y diagnósticos, así como también los estudios radiológicos de dichos pacientes.

#### PRESENTACION DE RESULTADOS :

Entre un total de 10.300 autopsias y 2.220 protocolos quirúrgicos, se seleccionaron 93 casos de malformaciones, 44 correspondieron a lesiones parenquimatosas y 49 a lesiones pélvicas. Se presentan en la tabla No. 1.

#### DESCRIPCION DE LOS CASOS :

##### AGENESIA:

Como hallazgo de autopsia en una niña de 3 años con otras malformaciones ano-rectales, quien fallece en el postoperatorio de corrección de ano imperforado. Se

TABLA No. 1

	<u>Casos</u>	<u>%</u>
Estenosis ureteropélvica	42	45.1
Duplicación pieloureteral	7	7.5
Hipoplasia	10	10,75
Displasia multiquística	7	7,5
Displasia focal	8	8,6
Enfermedad microquística	4	4,3
Malrotación	7	7,5
Ectopía cruzada sin fusión	1	1,07
Fusión en "herradura"	3	3,22
Fusión en "torta"	1	1,07
Poliquística infantil	1	1,07
Poliquística tipo adulto	1	1,07
Agenesia	1	1,07
<hr/>		
TOTAL	93	100.00%
<hr/>		

había detectado en la cistoscopia ausencia del hemitri-  
gono derecho.

Malformación asociada : Ectopía cruzada del riñón pre -  
sente, utero didelfo.

HIPOPLASIA :

10 Casos entre 3 días y 12 años de edad; 6 de ellos de  
sexo masculino.

Malformaciones asociadas:

- Displasia multiquística: 2 casos
- Displasia focal: 4 casos
- Síndrome de Bickwith: 1 caso
- Megaureter: 1 caso
- Fístula rectouretral: 1 caso

Cuadro clínico:

En 4 pacientes hubo infección urinaria a repetición -  
con riñón excluido en la urografía. Se les practicó ne-  
frectomía total con evolución satisfactoria. En el ca-  
so del síndrome de Beeckwith se corrigió la criptorqui-  
dia pero el paciente no volvió a control.

5 Casos fueron hallazgo de autopsia en pacientes que fallecieron por causas no relacionadas con estas malformaciones.

#### FUSION, ECTOPIA Y MALROTACION:

Los tres tipos de malformaciones suelen verse juntas.

7 Casos de riñones pélvicos, 3 de ellos fusionados en herradura por unión del polo inferior; uno de ellos tenía un tumor de Wilms estado clínico III, quien falleció cinco meses después con metástasis múltiples. Un caso de riñón fusionado en torta y 2 de ectopía pélvica sin fusión. En todos hubo malrotación con la pelvis y el ureter en situación ventral. La edad de los pacientes estuvo entre 3 meses y 10 años; 10 hombres y 4 mujeres.

#### Malformaciones asociadas:

- Displasia focal : 1 caso
- Malformaciones rectogenitales (ano imperforado, utero didelfo) : 1 caso
- Polidactilia y micrognatia: 1 caso.

Cuadro clínico :

3 casos de fusión renal (2 en herradura y uno de riñón en torta); fallecieron por insuficiencia renal crónica por pielonefritis severa. No tienen estudios radiológicos y el diagnóstico se estableció solo en autopsia. En un caso de ectopía cruzada con fusión, el diagnóstico se hizo por urografía excretora, se le practicó reimplante bajo del único ureter con corrección del reflujo y mejoría inmediata, pero se desconoce su evolución posterior. El otro caso fue comentado ya por su asociación con agenesia renal. Los dos casos de malrotación y ectopía sin fusión fueron hallazgos de autopsia en un paciente leucémico y en otro con peritonitis por perforación intestinal y ano imperforado. En el caso asociado a displasia focal, el riñón ectópico y malrotado presentaba severa infección que requirió nefrectomía con mejoría del paciente.

## RIÑONES POLIQUÍSTICOS:

Se encontró un caso de la forma clásica de tipo infantil, en un niño de 23 días que presentó cuadro de ma -

sas abdominales y que ecográficamente sugerían tumor de Wilms; falleció por edema pulmonar y se detectó además proliferación canalicular biliar , sin quistes ni fibrosis en hígado.

Otro paciente de sexo masculino, de 12 años de edad, con cuadro de insuficiencia renal, con bacilo de Koch positivo en la orina y marcada nefromegalia. El estudio radiológico sugiere riñón poliquístico. Fallece después de corta estancia en el hospital y se encuentra una enfermedad poliquística de tipo adulto y tuberculosis severa sobreagregada.

#### DISPLASIA MULTIQUÍSTICA:

7 Casos , todos unilaterales, entre 27 días y 8 años de edad; 6 de ellos de sexo masculino.

#### Malformaciones asociadas:

- Estenosis pieloureteral contralateral : 1 caso
- Enfermedad microquística contralateral: 1 caso
- Megaureter ipsilateral y valvas uretrales: 1 caso.
- Hirschprung y atresia de ileon : 1 caso
- Malformaciones óseas (genu valgo y del calcaneo): 1 caso.

2 de los casos presentaban riñones quísticos muy pequeños con menos de 5 cms. de diámetro.

Cuadro clínico:

5 Pacientes presentaron masa abdominal con exclusión renal en la urografía y lesión multiquística en la ecografía; se les practicó nefrectomía con mejoría completa.

Los otros pacientes fallecieron por causas no relacionadas y fueron hallazgo de autopsia.

DISPLASIA FOCAL:

8 Casos, entre 6 meses y 13 años, 6 de ellos de sexo masculino.

Malformaciones asociadas:

-Hipoplasia: 4 casos. Uno de ellos con síndrome de Beckwith.

-Estenosis unión ureteropélvica: 2 casos.

No se encontró ninguno con obstrucción de las vías urinarias bajas.

Cuadro clínico:

La infección sobreagregada estuvo presente en todos los

casos; hubo mejoría después de la nefrectomía. La urografía mostró riñón excluido en 3 de ellos. El cuadro histológico fué completo en 6 de estos riñones. En los otros dos los túbulos y glomérulos inmaduros, tejido mesenquimal y músculo liso permitieron hacer el diagnóstico aún en ausencia del cartílago.

ENFERMEDAD MICROQUISTICA RENAL (Síndrome nefrótico congénito):

4 casos, entre 15 días y 1 año de edad, 3 de ellos de -  
sexo masculino.

Malformaciones asociadas :

- Displasia multiquística de riñón contralateral: 1 caso.
- Paladar ojival y braquicefalia: 1 caso
- Obstrucción duodenal por diafragma: 1 caso.

Cuadro clínico:

En 3 casos los pacientes ingresaron por edema progresivo hasta la anasarca que fué interpretado clínicamente como secundario a la desnutrición, pero la correlación posterior entre los hallazgos de las autopsias y algu -

nos exámenes (parcial de orina y proteinemia) permitieron establecer que estos pacientes desarrollaron un sin drome nefrótico antes del primer año de vida.

Macroscópicamente presentaban pequeños quistes en la - corteza y al microscopio los túbulos proximales estaban dilatados, al igual que la cápsula de Bowman de muchos - glomérulos. En todos la causa de muerte no fué clara , por lo que se pensó en desequilibrio hidroelectrolítico. No se tienen datos respecto a la placenta, peso al na - cer, ni antecedentes familiares.

En el cuarto caso, el paciente de 15 días presentaba ma sa abdominal, bajo peso y fallece en el postoperatorio de un diafragma duodenal por gastroenteritis necrotizante. Se encontró a la autopsia un riñón con cambios de enfermedad microquística y el contralateral con displasia total. Se desconocen sus antecedentes.

#### ALTERACIONES PELVICAS:

Estenosis de la unión ureteropélvica: 42 casos  
Duplicación del sistema pieloureteral: 7 casos.

### ESTENOSIS DE LA UNION PIELOURETERAL:

42 casos, 3 de ellos bilaterales; 28 pacientes de sexo masculino.

#### Malformaciones asociadas:

- Síndrome de Gregg: cataratas y CIA. : 1 caso
- Displasia focal: 2 casos
- Malrotación: 1 caso
- Cardiopatía congénita, CIV : 1 caso
- Diátesis de rectos abdominales: 1 caso

La obstrucción de 41 casos fué de tipo intrínseco y en 1 caso por arteria aberrante.

#### Cuadro clínico:

Dos de los tres pacientes con estenosis bilateral fallecieron. Uno en el postoperatorio de la pieloplastia, con severa infección renal y el otro en cuadro de uremia que no permitió ningún procedimiento. El otro paciente con lesión en ambos riñones, que tenía además -síndrome de Gregg mejoró después de la pieloplastia. La urografía permitió hacer el diagnóstico.

De los casos unilaterales solo uno falleció en cuadro séptico, después de la cirugía correctora con severa infección renal aguda sobreagregada. 8 pacientes se presentaron con gran masa abdominal y riñón excluido, a la urografía y ecografía consistente en masa quística, mejoraron después de la nefrectomía.

3 pacientes presentaron hematuria después de trauma cerrado. Con un diagnóstico de riñón excluido fueron sometidos a nefrectomía, y en ellos se detectó la estenosis, como hallazgo ocasional.

Los otros 26 pacientes con cuadros de infecciones a repetición de las vías urinarias, y mediante estudios radiológicos y ecográficos, solo requirieron pieloplastia con mejoría clínica.

El paciente con vaso aberrante que se dirigía hacia el polo renal inferior que se originaba en la arteria renal y comprimía la pelvis a nivel de la unión, requirió nefrectomía por exclusión funcional. Se detectó además fibrosis e inflamación crónica severa del ureter.

DUPLICACION DEL SISTEMA PIELOURETERAL :

7 casos, 4 en sexo masculino, entre 1 y 8 años de edad. En 6 casos había ureteres independientes con orificio - de desembocadura ectópica de uno de ellos y un caso de terminación del ureter en el del polo adyacente, para desembocar en el único orificio vesical.

Malformaciones asociadas :

-Reflujo vesico ureteral : 1 caso.

Cuadro clínico:

5 casos cursaron con infecciones a repetición, se practicó heminefrectomía del polo inferior, que fué el afectado en todos los casos. 3 tenían comprobación por la urografía. La evolución fué satisfactoria. 2 casos - fueron hallazgo de autopsia, que fallecieron por causas no relacionadas.

DISCUSION Y COMENTARIOS :

1. Entre 12.509 protocolos quirúrgicos y de autopsias - en un período de 21 años estudiados en el Hospital -

de La Misericordia Universitario Pediátrico, encontramos 93 casos de malformaciones del tracto urinario alto ( renales y pélvicas ), lo que equivale a un 0.74%. Estos 93 casos corresponden a 69 pacientes, dado que 24 de ellos ( 34.4% ) presentaban lesiones múltiples del riñón o de la pelvis.

2. La cifra mencionada en el numeral anterior ( 0,74% ) no es representativa de la incidencia real de las malformaciones en nuestro medio dado que en este Hospital, solo se atienden por regla general pacientes entre 1 mes y 15 años de edad. ( Tabla No. 2 ). El número de recién nacidos incluidos en esta casuística corresponde a un grupo de pacientes remitidos de otras Instituciones que requirieron cuidado o tratamientos especializados.
3. En la tabla No. 3, se ve la distribución por sexo , donde se aprecia el notorio predominio en hombres , 48 casos ( 69.5% ), un poco más alto que la informada por otros autores, que incluyen en sus estudios malformaciones altas y bajas del tracto urinario.

TABLA No. 2

## DISTRIBUCION POR EDAD

<u>EDAD</u>	<u>No. CASOS</u>	<u>PORCENTAJE</u>
Menores de 1 mes	4	5.7%
1 mes - 1 año	20	29.0%
2 años - 5 años	22	32.0%
6 años - 15 años	23	33.3%
<hr/>		
TOTAL	69	100.0%

TABLA No. 3

## DISTRIBUCION POR SEXO

<u>HOMBRES</u>	<u>%</u>	<u>MUJERES</u>	<u>%</u>
48	69.5	21	30.5

En estas últimas se ven más pacientes de sexo femeni  
no, lo que determina la diferencia en las cifras.

4. En el cuadro clínico vemos que solo 12 ( 17.3% ) de los 69 pacientes no presentaron síntomas relaciona - dos con su malformación y fueron hallazgos incidenta  
les en el examen anatomopatológico; los otros 57 pa - cientes presentaron diferentes cuadros clínicos que se observan en la tabla No. 4.

49 casos ( 52.6% ) presentaron signos de infección urinaria de diferente grado de severidad; en 3 deter - minaron IRC. y en igual número de casos estado sépti - co.

Se encontró masa abdominal en 15 casos ( 17.2% ), siendo más frecuente por hidronefrosis con estenosis de la unión ureteropélvica ( 8 casos ) que solamente representaron 19% de complicación de esta malforma - ción y que obligó a practicar nefrectomía. Los 7 ca - sos restantes corresponden a tipos de malformación - que se manifiestan clínicamente por este signo. Dis -

TABLA No. 4

<u>*** SIGNOS Y SINTOMAS</u>	<u>MALFORMACIONES</u>	<u>No. CASOS</u>
Infección urinaria 49 Pacientes	-Estenosis de la unión pieloureteral. -Hipoplasia con displasia focal. -Duplicación del sistema pieloureteral. -Ectopía sin fusión	38 8 2 1
Masa abdominal 15 Pacientes	-Estenosis de la unión uretero pélvica. -Displasia multiquística -Poliquistico tipo adulto. -Poliquistico infantil.	8 5 1 1
Insuficiencia renal crónica 5 Pacientes	-Fusión renal -Poliquistico tipo infantil. -Poliquistico tipo adulto.*	3 1 1
Síndrome nefrótico 3 Pacientes	-Enfermedad microquistica.	3
Hematuria 3 Pacientes	-Estenosis de la unión uretero pélvica	3**
Sepsis por pielonefritis aguda 3 Pacientes	-Riñón fusionado en "torta" -Estenosis bilateral de la unión uretero pélvica. -Estenosis unilateral de la unión uretero pélvica.	1 1 1
Asintomáticos (Hallazgos incidentales) 12 Pacientes	-Hipoplasia -Displasia multiquística -Ectopía sin fusión -Fusión renal -Duplicación del sistema pieloureteral	5 2 2 1 2

\* Asociado con TBC.

\*\* Antecedente traumático.

\*\*\* Hubo pacientes con 2 o más síntomas.

plasia multiquística 5 casos, riñón poliquístico infantil 1 caso, y riñón poliquístico tipo adulto 1 caso; éste último se hizo sintomático por la presencia de severa infección tuberculosa sobreagregada.

El hallazgo de hematuria post-traumática en 3 casos correspondió a riñones hidronefróticos por estenosis de la unión.

3 Casos de síndrome nefrótico se presentaron en pacientes menores de un año de edad con enfermedad microquística renal. El cuadro no fué detectado clínicamente, dada la corta edad de los pacientes y la presencia de desnutrición que es habitual en el tipo de niños atendidos en la Institución, así como también por el hecho de que las descripciones clásicas se han relacionado en ciertos grupos étnicos ( Finlandeses ). Por otra parte aun cuando no se ha definido claramente su carácter de malformación o entidad autoinmune consideramos de gran interés la asociación en uno de nuestros pacientes de enfermedad microquística con displasia multiquística contralateral, lo -

cual está más a favor de que ésta sea una forma de displasia.

5. En solo 8 casos de los 69 pacientes sintomáticos no se sospechó clínicamente la alteración renal o pélvica. En los restantes, aún cuando no se precisó en todos el diagnóstico exacto, sí se pensó en malformación por los síntomas y/o hallazgos radiológicos.
6. El tipo más frecuente de malformación fué la estenosis uretero pélvica, 42 casos, ( 45.1% ). Le siguen en orden de frecuencia la hipoplasia, 10 casos ( 10.75% ); displasia focal, 8 casos ( 8.3% ); displasia multiquística, 7 casos ( 7.5% ); malrotación, 7 casos ( 7.5% ); enfermedad microquística, 4 casos ( 4.3% ) ( Ver tabla No. 1 ).
7. La tabla No. 5, registra las malformaciones asociadas, del tracto urinario y de otros órganos. Hubo solo 2 casos de malformaciones del tracto genital y 4 de la vía urinaria baja; lo más frecuente fué el hallazgo de lesiones renales asociadas.

TABLA No. 5

## MALFORMACIONES ASOCIADAS

MALFORMACION RENAL O PELVICA	URINARIOS	No. CASOS	OTROS	No. CASOS
AGENESIA	Estopía cruzada con malrotación	1	Ano imperforado.	1
			Utero didelfo	1
DISPLASIA FOCAL	Estenosis de la unión uretero pelvica. Hipoplasia	2	Síndrome de Beckwith	1
		4		
MALROTACION	Fusión en Herradura. Fusión en "torta" Estenosis de la unión U-P. Ectopia cruzada	3	Ano imperforado.	1
		1		
		1		
		1	Polidactilia y micrognatia	1
HIPOPLASIA	Displasia multiquística. Displasia focal Megaureter	2	Síndrome de Beckwith.	1
		4		
		1	fístula rectoureteral	1
RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL			Proliferación de <u>ca</u> nalículos biliares	1
DISPLASIA MULT <u>I</u> QUÍSTICA	Megaureter <u>ip</u> silateral. Valvas ureterales. Estenosis <u>pie</u> loureteral. Enfermedad <u>mi</u> croquística	1		
		1		
		2	Oseos (genu valgo y del calcáneo.	1
		1	Hirschsprung y atresia ileal	1

TABLA No. 5

( CONTINUACION)

MALFORMACION RENAL O PELVICA	URINARIOS	No. CASOS	OTROS	No. CASOS
	Displasia multiquística.	1	Diafragma duodenal	1
**ESTENOSIS DE LA UNION	Bilateral	3	Síndrome de Gregg.	1
	Malrotación	1	C.I.A.	1
	Displasia focal	2	Paladar ojival	1
DOBLE SISTEMA PIE- LOURETERAL	Reflujo ve sico urete ral	1		

\* El Síndrome de Beckwith además de sus anomalías características presentaba hipoplasia y displasia focal.

8. 23 pacientes fallecieron, 11 de los cuales (15.8%) por causas relacionadas con sus malformaciones (infección, I.R.C. ). 5 tenían malformaciones incompatibles con supervivencia mayor de un año ( Poliquística infantil 1, y Microquística renal 4; 6 tuvieron diagnóstico tardío que determinó daño parenquimatoso irreversible.

#### CONCLUSIONES:

1. Se estudiaron 93 casos de malformaciones renales y pélvicas, correspondientes a 69 pacientes, con una incidencia relativa de 0.77%, entre 12.509 protocolos quirúrgicos y de autopsia dentro de un período de 21 años en un hospital pediátrico de Bogotá, que atiende predominantemente pacientes entre 1 mes y 15 años de edad.
2. El tipo más frecuente de malformación encontrada fue la ESTENOSIS DE LA UNION URETEROPELVICA 42 casos (45.1%), seguida por hipoplasia 10 casos (10.7%), displasia multiquística y malrotación (7.3%) respectivamente.

3. Hubo notorio predominio del sexo masculino, 48 pacientes ( 69.5% ).
4. 70 pacientes ( 85.3% ) presentaron algún tipo de signo o síntoma, entre los cuales los más frecuentes fueron: la infección urinaria (52.6%) y masa abdominal ( 17.2% ). Sin embargo, en 8 de ellos no se sospechó clínicamente la malformación ( pacientes con enfermedad microquística renal, estenosis bilateral, fusión renal ).
5. La asociación con malformaciones a otro nivel fue baja; 5 pacientes con malformaciones del tracto digestivo ( 6.1% ), cardíacas 2 ( 2.5% ). No se encontraron malformaciones del sistema nervioso, como se describen en otras series, así como tampoco la informada comunmente entre displasia focal y obstrucción del tracto urinario bajo, que no se vió en ninguno de nuestros casos. Por el contrario dos de ellos tenían estenosis altas, hecho rara vez informado en la literatura revisada.

6. La clasificación utilizada para esta revisión nos -  
permite incluir y hacer claridad en varios casos de  
lesiones quísticas que no cumplen con los requisi -  
tos exigidos en las clasificaciones de Potter y -  
otros autores. Por otra parte, a pesar del poco nú -  
mero de casos ( cuatro ), queremos llamar la aten -  
ción sobre la presencia en nuestro medio del Síndro -  
me nefrótico congénito por enfermedad microquística  
renal, que ha sido clásicamente descrita como casi  
exclusiva de países nórdicos europeos, y el hecho de  
haber encontrado uno de nuestros casos asociado a -  
displasia multiquística contralateral, nos hace pen -  
sar que es una forma de displasia renal.

## BIBLIOGRAFIA

1. Potter, E.L.: Pathology of the fetus and the infant.  
3a. Ed. Year Book Medical Publisher INC, 1975.
  
- 1A. Carles, D., Serville, F.: Anatomopathologie diagnosis of neonatal malformations of the urinary tract:  
1: Malformations of the kidney parenchyma. Ann. Path.  
1984, Jan - Mar: 4 (1): 69-77.
  
2. Lagman, J.: Embriología Médica. Ed. Interamericana ,  
2a. Ed, 1969, cap 11, pag 52-60.
  
3. Kissane, J.M.: Desarrollo del riñón y malformaciones congénitas, en Hepsintall R, : Patología del riñón .  
2a. Ed, Barcelona, 1976, cap 3, pag 59-94. cap 27, pag 929-933.
  
4. Witten, D. y otros.: Emmett's clinical urography. W. B. Saunders, co Philadelphia, Londres, 4a. Ed. 1977.
  
5. Handbook of congenital malformation. ed by Alan Rubin,  
Saunders, co Philadelphia, 1965.
  
6. Rosai, J.: Patología quirúrgica de Ackerman, ed médica panan, 6a. Ed, 1983, pag 133-163.

7. Duque, O.: Aplasia, displasia y poliquistosis renal. Antioquia médica, 14-4, 239-268, mayo 1964.
8. Smith, D.: Recognizable patterns of human malformations. Major problems in clinical pediatrics. W.B. Saunders Company Philadelphia, vol III, 1980.
- 8A. Volpel, M.C., Weiss, H.: Cystic kidneys. Genetics, Pathologic anatomy, clinical picture, and prenatal diagnosis. Hum. Genet. 1984, 68 (2): 104 - 35.
9. Moll, J. and Ghahremani, G.: Caroli's disease associated with congenital hepatic fibrosis and renal - tubular ectasia. Gastroenterology, 66, 1029-1035. 1974.
10. Bernstein, J.: What is Caroli's disease?. Correspondence, gastroenterology 68, 417-419, 1975.
11. Ridson, R.: Displasia renal en niños, estudio anatómopatológico de 76 casos. J.Clinic. Pathol, 24, 57-71, 1971.
12. Fiher, C. y otros.: Displasia renal en especímenes - de nefrectomía en adolescentes y adultos, J.Clinic. Pathol., 28, 879-891, 1975.

13. Cussen, L.: Cystic kidneys in children with congenital urethral obstruction. *The Journal of Urology*, 16, 939-941, Decem. 1971.
14. Berman, D. and Maisels, M.: The role of urinary obstruction in the genesis of renal dysplasia. *The Journal of Urology*. 128, 1091-1096, Novemb. 1982.
15. De Chadaverian, P., and Fletcher, B.: Massive infantile nephroblastomatosis. *Cancer*, 39, 2294-2305, 1977.
16. Balande, R. and Vekcmans, M.: Genetic models of carcinogenesis. *Human Pathol.* 14, 659-662, 1983.
17. Kramer, S.: Simple renal cysts in children. *J. Urol.* 128, 1259-1261, Decemb. 1982.
18. Kaplan, B.S.: The nephrotic syndrome in the first years of life. *J. Pediatrics*, 85, 5, 615-621, 1974.
19. Harrison, R. and Williams J.P.: Medullary sponge - kidney and congenital hemihypertrophy. *British Journal Urology*, 43, 552-561, 1971.
20. Dosa, S., Thompson, A.M.: Glomerulocystic kidney - disease. Report of an adult case. *Am.J.Clin.Pathol.* 1984, Nov. 82(5): 619-21.

21. Taxy, J.B.: Glomerulocystic kidney. Report of a case. Arch. Pathol. Lab.Med. 1976, Apr. 100(4): 186-88.
22. Habib, R. and Kleineknecht. : The primary nephrotic syndrome of childhood, in sommers. SC, edictor: Pathology Annual, New York 1971, Appleton century-crofts, educational division of meredith corp, pag. 417.
23. Rapola, J.; Sariola, H.: Pathology of fetal congenital nephrosis. Kidney int. 1984, Apr. 25(4):701-707.
24. Seep, M., Rapola, J.: Congenital nephrotic syndrome. Lancet 1976. Jul, 17: 2 (7977): 123-25.
25. Mandal, A. K.;Glomerulopathy and arteriolopathy in congenital nephrotic syndrome. Hum. Pathol. 1977, May, 8(3): 344-9.
26. Jenis, E. and Lowental, D.: Kidney biopsy interpretation. 2a. ed, F.A. Davis Company, Philadelphia, 1978, pag. 26-30.
27. Hallman, N. and Norio, R.: Congenital nephrotic syndrome. Nephron, 11, 101-110, 1973.

28. Autio - Harmainen, H., Rapola, J.: The thickness of glomerular basement membrane in congenital nephrotic syndrome. *Nephron* 1983; 34(1): 48-50.
29. Habib, R., Levy, M.: Clinicopathologic correlations in the nephrotic syndrome. *Int. J. Pediatr. Nephrol.* 1980, Mar; 1(1): 10-6.
30. Howard, M. and Lebowitz, R.: Ureteropelvic junction obstruction in children. *Urologic Clinics of North America*, 7, 2, 273-307, June, 1980.
31. Sabiston, D.: *Tratado de patología quirúrgica*. Ed Interamericana, Mexico, 10a. ed. 1972, tomo II
32. Ham, A.W.: *Tratado de histología*. 7a. ed. Interamericana, Mexico, 1975.
33. Hill, L., Breckle, R.: The prenatal detection of congenital malformations by ultrasonography. *Mayo Clinic Proc.* 1983, 58: 805-26.

Instituto Nacional de Cancerología



INC002352