

Displasias renales: reporte de 2 casos y revisión de la literatura

Renal dysplasias: report of 2 cases and review of the literature

Juan José Peñaloza Valenzuela¹, Fabiola Campos Salazar², Wilbert Raúl Taca Morales³,
William Alexander Torrico Aponte⁴

Recibido: 20 de noviembre del 2022

Aceptado: 15 de enero del 2022

RESUMEN

Las displasias renales agrupan a varias enfermedades que tienen en común el compromiso de los riñones en diferentes momentos de la vida del individuo. Cada una de estas patologías tiene características ecográficas que habitualmente posibilitan su diagnóstico prenatal, una evolución y un pronóstico perinatal bastante variable. Se describe dos casos de displasia renal, el primer caso de enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (Potter I) y el segundo de displasia renal multiquistica bilateral (Potter II), manejados en el Hospital Materno Infantil Germán Urquidi. El primer caso clínico, se trata de una paciente de 17 años primigesta, que se hospitaliza cursando una gestación de 28 semanas, FUV, oligoamnios severo, restricción de crecimiento intrauterina, Secuencia Potter I, en la cual se realiza junta médica, donde se decide la interrupción del embarazo mediante parto, por el mal pronóstico, obteniendo recién nacido de género masculino, con peso de 1065 gramos, talla: 40cm, APGAR de 0 al minuto y 0 a los 5 minutos. El segundo caso paciente de 20 años de edad, primigesta, que ingresa con los diagnósticos de: gestación de 22 semanas y 4 días, oligoamnios severo, secuencia Potter II, riñón multiquistico bilateral por ecografía, en la cual se realiza junta médica, donde se decide la interrupción del embarazo mediante parto, por el mal pronóstico. Se atiende parto obteniendo recién nacido obitado de género femenino, con peso de 735 gramos, talla: 30cm, APGAR de 0 al minuto y 0 a los 5 minutos. Se revisaron aspectos de la baja frecuencia, etiología, diagnóstico y pronóstico de las displasias renales.

Palabras clave: Displasia Renal -Oligohidramnios – Potter I- Potter II.

ABSTRACT

Renal dysplasias group several diseases that have in common the involvement of the kidneys at different times in the individual's life. Each of these pathologies has ultrasound characteristics that usually allow its prenatal diagnosis, an evolution and a perinatal prognosis quite variable. Two cases of renal dysplasia are described, the first case of autosomal recessive polycystic kidney disease (Potter I) and the second of bilateral multicystic renal dysplasia (Potter II), managed at the Germán Urquidi Maternal and Child Hospital. The first clinical case is a 17-year-old female patient, who is hospitalized with a gestation of 28 weeks, FUV, severe oligoamnios, IUGR, Potter I Sequence, in which a medical meeting is held, where the interruption of the pregnancy through childbirth, due to the poor prognosis, obtaining a male newborn, weighing 1065 grams, height: 40cm, APGAR of 0 at minute and 0 at 5 minutes. The second case was a 20-year-old patient, primigravida, who was admitted with the diagnoses of: gestation of 22 weeks and 4 days, severe oligoamnios, Potter II sequence, bilateral multicystic kidney by ultrasound, in which a medical meeting was performed, where decides to terminate the pregnancy through childbirth, due to the poor prognosis. Delivery is attended, obtaining a newborn born of a female gender, weighing 735 grams, height: 30cm, APGAR of 0 at minute and 0 at 5 minutes. Aspects of the low frequency, etiology, diagnosis and prognosis of renal dysplasias were reviewed.

Keywords: Renal Dysplasia – Oligohydramnios – Potter I- Potter II.

¹Médico Ginecólogo Obstetra - Jefe de la Unidad de Diagnóstico Prenatal
HMIGU

²Médica Residente Medicina Materno Fetal HMIGU

³Médico Residente Medicina Materno Fetal HMIGU

⁴Médico Ginecólogo Obstetra Hospital Cochabamba

Correspondencia / Correspondence: Fabiola Campos Salazar
e-mail: fabiolacs.gineco@gmail.com



Se desconoce la frecuencia total de las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario, ya que muchas de ellas son asintomáticas; aun así, se estima que hasta un 2 – 4% de los recién nacidos pueden presentar alguna anomalía nefrourológica.

Las displasias renales agrupan a varias enfermedades que tienen en común el compromiso de los riñones en diferentes momentos de la vida del individuo. Cada una de estas patologías tiene características ecográficas que habitualmente posibilitan su diagnóstico prenatal, una evolución y un pronóstico perinatal bastante variable.

La displasia renal es un concepto histológico que se corresponde con la presencia de células diferenciadas y elementos metaplásicos alrededor de un derivado de la yema ureteral poco ramificado.

La displasia se traduce en una insuficiencia renal que puede ser variable en cuanto a su aparición y a su gravedad, y en que en muchas ocasiones representa un dilema a la hora de pronosticar la función renal del futuro recién nacido.

Algunas de estas displasias son entidades que están ya bien establecidas desde hace años, descritas y clasificadas por Potter en 1972, y presentan un patrón de herencia conocido¹.

Aspectos ecográficos de las displasias renales

Las displasias renales pueden presentar diferentes aspectos ecográficos. En general, la presencia de riñones grandes, pequeños o quísticos y/o ecogénicos debe hacer sospechar esa patología. Ante la sospecha de una anomalía nefrourológica, habrá que explorar exhaustivamente los riñones, los uréteres y la vejiga, y valorar siempre la cantidad de líquido amniótico².

Una cantidad normal de líquido amniótico demuestra que al menos hay un riñón que funciona. El grado de funcionalidad es a menudo un dilema diagnóstico a nivel prenatal, y a pesar de que se dispone de distintos estudios bioquímicos de proteínas y electrolitos en sangre y orina, mediante punciones fetales no exentas de riesgo, la

valoración de la cantidad de líquido amniótico sigue siendo un punto esencial para la evaluación de la función renal¹

Clasificación de las displasias renales

La antigua clasificación de Potter (1972) ha sido sustituida por otras más recientes que se atienen a su etiopatogenia. Winyard et al. Propusieron en 2001 la siguiente clasificación:

- Desarrollo precoz anómalo (alteración de la interacción yema ureteral – blastema matanéfrico)
 - Displasia renal multiquística. (Potter II)
 - Displasia renal quística secundaria a obstrucción. (Potter IV)
 - Displasia renal asociada a síndromes genéticos.
- Defectos en la maduración final:
 - Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva. (Potter I)
 - Enfermedad renal poliquística autosómica dominante. (Potter III)^{2, 7}

Caso clínico 1

Paciente de 17 años primigesta, referida del Hospital Benigno Sánchez, ingresa por el servicio de consulta externa con los diagnósticos de G1 P0 C0 A0, embarazo de 28 semanas, FUV, oligoamnios severo, RCIU, Secuencia Potter. Realizó 3 controles prenatales en C. S. Ironcollo.

Porta ecografía del servicio que reporta feto único vivo, presentación pélvica, placenta alta anterior grado I, líquido amniótico ausente, peso fetal 791 gramos, estómago no visualizado, ambos riñones muy aumentados de volumen, hiperecogénicos, mediendo el riñón derecho 48 mm, riñón izquierdo de 42 mm, con valores mayores al percentil 95 para la edad gestacional, vejiga no visualizada, con Diagnósticos de: gestación de 26 semanas, oligoamnios severo, RCIU, secuencia Potter I, presentación pélvica. (Fig. 1 y 2).

La paciente ingresa consciente, orientada, con signos vitales estables. A la valoración obstétrica presenta altura uterina de 21 cm, con producto en situación longitudinal, presentación pélvica, sin presencia de dinámica uterina,



Figura 1. Estudio ecográfico: Riñones poliquísticos autosómico recesivo. Fuente: Resultados del estudio.



Figura 2. Ecografía Doppler: Riñones poliquísticos autosómico recesivo. Fuente: Resultados del estudio.

frecuencia cardiaca fetal de 150 latidos por minuto. Al tacto vaginal cérvix intermedio cerrado, de consistencia firme.

En junta médica se decide la interrupción del embarazo por presentar oligoamnios severo, presencia de riñones poliústicos y teniendo probabilidad de sobrevida nula, con pronóstico desfavorable, previo consentimiento de la familia se realiza maduración cervical, y posterior atención de parto, obteniendo recién nacido de género masculino, con peso de 1065 gramos, talla: 40cm, APGAR de 0 al minuto y 0 a los 5 minutos; 28 semanas por USHER, se produce alumbramiento incompleto, motivo por el cual se realiza revisión instrumental de cavidad uterina. La paciente cursa su puerperio de forma favorable, motivo por el cual se le indica su alta hospitalaria.

Caso clínico 2

Paciente de 20 años de edad, primigesta, que ingresa por emergencias al Hospital Materno infantil Germán Urquidí, con los diagnósticos de: Embarazo de 21.3 semanas, feto único vivo, oligoamnios severo e ITU.

Cuenta con estudio ecográfico del servicio que reporta feto único vivo presentación cefálica, placenta alta posterior grado 0, líquido amniótico ausente, peso fetal 945 gramos. Se observan 2 riñones aumentados de volumen con cantidad considerable de imágenes quísticas de diferente diámetro, vejiga no visualizada, se dificulta la valoración de resto de anatomía por oligohidramnios severo. Con diagnósticos: gestación de 22 semanas y 4 días, oligoamnios severo, secuencia Potter II, riñón multiústico bilateral. (Fig. 3 y 4).

La paciente ingresa consciente, orientada, con signos vitales estables. A la valoración obstétrica altura uterina de 14 cm, frecuencia cardiaca fetal de 138 latidos por min. Sin presencia de dinámica uterina. Al tacto vaginal cérvix intermedio cerrado, de consistencia firme.

En junta médica se decide la interrupción del embarazo por presentar oligoamnios severo y presencia de displasia renal multiústica bilateral, teniendo probabilidad de sobrevida nula, con pronóstico desfavorable, previo consentimiento de la familia se realiza maduración cervical, y posterior atención de parto, obteniendo recién nacido obitado de género femenino,

con peso de 735 gramos, talla: 30cm, APGAR de 0 al minuto y 0 a los 5 minutos; se produce alumbramiento incompleto, motivo por el cual se realiza revisión instrumental de cavidad uterina. La paciente cursa su puerperio de forma favorable, motivo por el cual se le indica su alta hospitalaria.

Discusión

El primer caso clínico presentado corresponde al diagnóstico de poliústosis renal autosómica recesiva también denominada “enfermedad renal poliústica autosómica recesiva infantil” la cual se presenta en 1/ 20 000 nacidos vivos, caracterizada por dilatación fusiforme no obstructiva de los túbulos colectores, localizados en la médula renal y de los conductos biliares, y que conduce a fibrosis hepática².

Tiene un patrón de herencia autosómico recesivo, por lo que las probabilidades de transmisión a la descendencia de una pareja portadora son del 25 %. Se debe a la mutación del gen PKHD1 situado en el brazo corto del cromosoma 6 (lokus 6p12.2)¹.

El diagnóstico ecográfico es antenatal o neonatal en la mayoría de los casos. Se observan unos riñones grandes e hiperecogénicos que ocupan una parte importante del abdomen, con pérdida de la diferenciación corticomedular y de los cálices. La vejiga puede ser normal, aunque deja de ser visible por falta de función renal. Existe un oligohidramnios en mayor o menor grado. A partir de las 14 semanas se puede realizar el diagnóstico, si bien es más habitual hacerlo alrededor de las 24 semanas. La presentación de la enfermedad es variable según la edad en el momento del diagnóstico, y el grado de afectación renal es difícil de establecer prenatalmente, pero la presencia de Anhidramnios y una vejiga no visible indican un fracaso renal¹.

Cerca del 30% de los neonatos afectados mueren poco después del nacimiento por hipoplasia pulmonar. La función renal suele estar afectada al nacer. Cuando los criterios clínicos y del diagnóstico por imágenes son compatibles, se recomienda realizar pruebas genéticas moleculares, la enfermedad está causada por mutaciones en el gen PKHD1



Figura 3. Estudio ecográfico: ambos riñones aumentados de volumen. Fuente: Resultados del estudio.



Figura 4. Estudio ecográfico: Riñón derecho e izquierdo de aspecto multiústico. Fuente: Resultados del estudio.

en el cromosoma 6p21. El diagnóstico prenatal en familias de riesgo se puede realizar mediante muestreo de corion vellosidades en el primer trimestre (diagnóstico prenatal confiable en el 80% de las familias afectadas), disponibles en centros genéticos de alta complejidad².

El recién nacido del segundo caso, presentó displasia renal multiquística, es la patología renal quística más frecuentemente diagnosticada en ecografía prenatal. Se trata de una anomalía del desarrollo en la cual el parénquima renal es virtualmente sustituido por tejido no funcional, habitualmente, en forma de quistes no comunicados entre sí y casi invariablemente se asocia a atresia ureteral completa o a obstrucción ureteral distal severa, que ocurre en la etapa fetal precoz³.

La incidencia se encuentra alrededor de 1 / 4000 nacidos vivos y con leve predominancia en varones. La forma bilateral es menos frecuente, situación incompatible con la vida y se estima en 1/10 000 nacimientos^{2,4}.

El diagnóstico ecográfico se basa en la presencia de formaciones quísticas de finas paredes, en número variable, de diferentes tamaños, no comunicadas entre sí, y con un parénquima renal anómalo, habitualmente hiperrefringente. Además, la pelvis renal y el uréter normalmente son atrésicos y no visibles. Generalmente, los riñones se encuentran aumentados de tamaño y muestran un contorno irregular. El aspecto ecográfico del riñón multiquístico puede variar a lo largo de la gestación, llegando incluso a involucionar, circunstancia que puede suceder en la vida fetal o en la

infancia. En el estudio Doppler, la arteria renal puede presentarse hipoplásica o faltar². En el caso de afección bilateral, esta imagen se acompaña de oligohidramnios, hipoplasia pulmonar, anomalías extrarrenales e insuficiencia renal neonatal^{5,6,8}.

La displasia renal multiquística puede estar relacionada con defectos cromosómicos, principalmente la trisomía 18, que se encuentra en el 3% de las lesiones unilaterales y en el 15% de las bilaterales.

Síndromes asociados se encuentran en el 10% de los casos. Los más frecuentes son: síndrome braquio-otorrenal (autosómico dominante; quiste braquial que se presenta como quiste anterolateral del cuello, riñones multiquísticos), asociación VACTERL (esporádica; comunicación interventricular y vertebral, atresia anal, fístula traqueoesofágica, anomalías renales, displasia radial y umbilical único), síndrome de polidactilia de costillas cortas (autosómico recesivo; extremidades cortas, tórax hipoplásico, polidactilia, defectos cardíacos y cerebrales, riñones multiquísticos), síndrome de Meckel-Gruber (autosómico recesivo; polidactilia, riñones multiquísticos, cefalocele occipital)⁹.

El pronóstico depende claramente de la extensión de la enfermedad, y en general es bueno cuando es aislado. Los casos bilaterales asociados a oligohidramnios o los unilaterales asociados a alguna otra anomalía del riñón contralateral que también altere su función tienen un mal pronóstico, y suelen ser mortales; la causa de la muerte suele ser la hipoplasia pulmonar secundaria a la falta de líquido amniótico¹.

Referencias bibliográficas

- 1.- Gratacós E, Figueras F, Martínez J. Medicina fetal. 2da ed. 2018. Pag 357.
- 2.- Cafici D, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. 2da ed. 2018. Ediciones Journal. Pag 454, 457.
- 3.- Solorio BRO, Núñez E, Lúa AR, Suros SC, Barrios PE. Enfermedad multiquística renal unilateral fetal: reporte de caso. Revista médica MD. 2013 4(4):297-300
- 4.- Martínez J. Patología fetal: Sistema urinario. ACTUALIZACIÓN EN MEDICINA MATERNOFETAL Servicio de Medicina Maternofetal - ICGON Hospital Clínic. 2018
- 5.- Madrigal J. A, Ruíz S, Tapia R, and col. Displasia renal multiquística. Reporte de un caso y revisión de la literatura. Revista Salud Jalisco. 2014
- 6.- Gimpel C, Avni FE, Bergmann C, et al. Diagnóstico perinatal, manejo y seguimiento de las enfermedades renales quísticas: una recomendación de práctica clínica con revisiones sistemáticas de la literatura. JAMA Pediatr 2018; 172:74.
- 7.- Poulot T, Mengana E, et al. Síndrome de Potter. MEDISAN 2005; 9(3)
- 8.- Latan J, Sánchez R, Romero M, et al. Diagnóstico Ecográfico del Síndrome de Potter. Rev. Latin. Perinat. 2018, 21 (2); (107)
- 9.- Fetal abnormalities, urinary-tract. 2022 The Fetal Medicine Foundation

