

ENFERMEDADES QUISTICAS RENALES

Gómez Ariel R, M.D.
University of Virginia School of Medicine
Department of Pediatrics
Charlottesville, Virginia USA

El desarrollo anormal del parénquima renal resulta en una multitud de entidades patológicas.

HIPOPLASIA es una reducción en el número de nefrones resultando en un riñón pequeño pero con una apariencia anatómica e histológica normales.

DISPLASIA resulta cuando hay una aberración del desarrollo y diferenciación de los componentes metanéfricos. Conduce a la formación incompleta y muchas veces rudimentaria de las diversas estructuras del nefrón, incluyendo ductus y blastema. La clasificación de las displasias e hipoplasias se detalla en la Tabla 1.

RINON MULTICISTICO: es una forma de displasia. El riñón está agrandado y distorsionado por numerosos quistes de varios tamaños. Se asocia con atresia del ureter. Se considera la causa más común de masa abdominal en el recién nacido. Los estudios radiológicos indican un riñón no funcionando. El pronóstico depende del estado del riñón contralateral: Entre el 20-75% de los pacientes tienen alguna anormalidad, usualmente hidronefrosis o reflujo. El diagnóstico se hace con ultrasonido y scan. El cistograma miccional es usualmente necesario para descartar reflujo. La mayor parte (75%) de estos riñones involucionan en menos de 5 años. Indicaciones para removerlos incluyen: evidencia sonográfica de malignización (rara), no involución, o la presencia de complicaciones como infección o hipertensión.

DISPLASIA RENAL OBSTRUCTIVA: Se observa en cualquier forma de uropatía obstructiva. La corteza periférica es quística con distensión de los túbulos colectores. Después de corregir la obstrucción es importante seguir al paciente debido al eventual desarrollo de complicaciones: hipertensión, infección, tubulopatía, etc.

HIPOPLASIA: la hipoplasia aislada, sin displasia es rara. Puede estar asociada con otros síndromes. Cuando es bilateral conduce a la insuficiencia renal crónica. La hipoplasia unilateral y segmentaria (Ask-Upmark Kidney) es en realidad una lesión adquirida secundaria al reflujo vesicoureteral. Se complica con

hipertensión. La oligomeganefronia es una entidad rara en la cual el número de nefrones está reducido hasta un 20% del normal. Los glomérulos son grandes (x2 normal). Clínicamente estos pacientes tienen retardo del crecimiento, acidosis tubular, poliuria y polidipsia.

ENFERMEDADES QUISTICAS RENALES: La clasificación de las enfermedades quísticas renales se muestra en Tabla 2. Brevemente se resumen abajo las características del riñón poliquístico autosómico recesivo.

El riñón poliquístico autosómico recesivo tiene una incidencia de 1:10000-1:40000. El riesgo de recurrencia con cada embarazo es del 25%, afecta a ambos sexos por igual. Ambos riñones están agrandados manteniendo su aspecto reniforme. Los quistes son pequeños (~2 mm) correspondiendo a la dilatación de los tubulos colectores. Se acompaña de hiperplasia celular, disgenesia biliar y fibrosis hepática. En el recién nacido, las manifestaciones clínicas incluyen oligohidramnios, distres respiratorio, masas renales bilaterales y oliguria. El ultrasonido revela riñones grandes con ecogenicidad aumentada y a veces hipoecogenicidad subcapsular. Los pacientes que sobreviven el periodo neonatal eventualmente desarrollan signos de insuficiencia renal crónica, hipertensión, hepatomegalia, hipertensión portal. El pronóstico de estos pacientes continua mejorando con los avances en el manejo respiratorio neonatal, diálisis y trasplante renales.

El diagnóstico diferencial del riñón poliquístico se presenta en la Tabla 3. La diferenciación con el riñón poliquístico autosómico dominante (adulto), se presenta en la Tabla 4.

TABLA 1

Dysplasia and Hypoplasia*

-
- I. Renal cystic dysplasia
 - A. Multicystic dysplastic kidney
 - B. Obstructive renal dysplasia
 - C. Diffuse cystic dysplasia, syndromal and nonsyndromal
 - D. Diffuse noncystic dysplasia
 - II. Renal hypoplasia
 - A. Simple hypoplasia
 - 1. Isolated
 - 2. Syndromal
 - 3. Unipapillary
 - 4. Segmental hypoplasia (Ask-Upmark kidney)
 - B. Mixed hypoplasia/dysplasia
 - C. Oligomeganephronia
 - 1. Isolated
 - 2. Syndromal
-

*Adapted from (1) and (5).

TABLA 2

Renal Cystic Disorders*

-
- I. Cystic disease
 - A. Polycystic kidney disease
 - 1. Autosomal recessive polycystic kidney disease
 - 2. Autosomal dominant polycystic kidney disease
 - B. Glomerulocystic kidney disease
 - 1. Nonsyndromal glomerular cysts
 - a. Autosomal dominant glomerulocystic kidney disease
 - b. Familial hypoplastic glomerulocystic kidney disease
 - c. Sporadic glomerulocystic kidney disease
 - 2. Associated with multiple malformation syndromes
 - a. Tuberous sclerosis
 - b. Zellweger cerebrohepatorenal syndrome
 - c. Trisomy 13 syndrome
 - d. Oral-facial-digital syndrome, type 1
 - e. Brachymesomelia-renal syndrome
 - f. Short rib-polydactyly syndrome, Majewski type
 - C. Renal cysts in hereditary malformation syndromes
 - 1. Tuberous sclerosis
 - 2. von Hippel-Lindau syndrome
 - 3. Zellweger cerebrohepatorenal syndrome
 - 4. Jeune asphyxiating thoracic dysplasia
 - 5. Oral-facial-digital syndrome, type 1
 - 6. Brachymesomelia-renal syndrome
 - 7. Cortical microcysts in syndromes of multiple malformations
 - II. Renal medullary cysts
 - A. Medullary cystic disease (juvenile nephronophthisis-medullary cystic disease complex)
 - B. Medullary sponge kidney
 - III. Localized, segmental and unilateral renal cysts
 - A. Simple renal cysts (solitary and multiple)
 - IV. Acquired renal cystic disease
-

*Adapted from (1) and (185).

TABLA 3

Differential Diagnosis of PKD in the Pediatric Patient*

Cystic diseases
 Autosomal recessive Polycystic kidney disease
 Autosomal dominant Polycystic kidney disease
 Glomerulocystic kidney disease
Congenital and hereditary diseases
 Tuberous sclerosis
 Multicystic dysplastic kidney
 Nephronophthisis complex
 Glycogen storage disease
 Congenital nephrosis
Syndromes
 Meckel-Gruber syndrome
 Juene syndrome and other chondrodysplasia syndromes
 Ivemark syndrome
 Bardet-Biedl syndrome
 Zeliweger Cerebrohepatorenal syndrome
 Beckwith-Wiedemann syndrome
 Trisomy 9 and 13
Neoplasia
 Nephroblastomatosis
 Bilateral Wilms' tumor
 Leukemia or lymphoma
Miscellaneous
 Pyelonephritis
 Glomerulonephritis
 Radiocontrast nephropathy
 Bilateral renal vein thrombosis
 Transient nephromegaly

*Adapted from (116).

TABLA 4

Differential Clinical Features of Childhood PKa

-
- I. Major clinical features of *both* ARPKD and ADPKD
 - A. Enlarged kidneys
 - B. Hypertension
 - C. Concentrating defect
 - D. Sterile pyuria
 - II. Clinical features suggesting ARPKD rather than ADPKD
 - A. Neonatal presentation
 - B. Progression to end-stage renal disease as a child
 - C. Hepatosplenomegaly
 - D. Portal hypertension and esophageal varices
 - E. Bacterial cholangitis
 - F. Negative family history
 - III. Clinical features suggesting ADPKD rather than ARPKD
 - A. Positive family history
 - B. Extrarenal cysts
 - C. Cerebral aneurysms
 - D. Asymptomatic presentation
 - E. Unilateral renal presentation
 - F. Hematuria
 - G. Urinary tract infection
-

*Adapted from Avner ED. Polycystic kidney disease. In: Drukker A, Gmshkin A, eds. *Pediatric nephrology*. In: Branski D, series ed. *Pediatric and adolescent medicine*. Basel: AG Karger, 1993.

BIBLIOGRAFIA

1. Watkins SL, Avner ED. Renal dysplasia and cystic disease. Holliday MA, Barratt TM, Avner ED (eds). In *Pediatric Nephrology*, Third Edition, pp. 467-490.
2. Bernstein J. Renal hypoplasia and dysplasia. Edelmann CM (ed). In *Pediatric Kidney Disease*, Vol III pp. 541-557.
3. Bernstein J. Polycystic disease. Edelmann CM (ed). In *Pediatric Kidney Disease*, Vol III:pp 557-570.