

Mesa Redonda

Novedades en Pediatría por pediatras leoneses de prestigio

Anomalías nefrourológicas congénitas. Una visión para el pediatra

F. SANTOS RODRÍGUEZ

Nefrología Pediátrica. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias y Universidad de Oviedo.

Las anomalías nefrourológicas congénitas, conocidas en la literatura internacional como CAKUT (*Congenital Abnormalities of Kidney and Urinary Tract*), son de interés para el pediatra por los siguientes motivos, al menos:

- Son de alta prevalencia.
- Son causa de enfermedad renal crónica.
- Se han producido en los últimos años importantes novedades en el conocimiento de su patogenia y en su expresividad clínica y seguimiento.

Bajo el término de CAKUT se engloban un gran número de entidades ocasionadas por un anormal desarrollo embriológico del aparato urinario. Comprenden alteraciones en el número, tamaño y/o posición de los riñones, dilatación obstructiva o no obstructiva de la vía urinaria y lesiones de displasia renal incluyendo enfermedades quísticas.

Pueden darse de forma aislada o en el contexto de un cuadro sindrómico.

En nuestro medio se detectan habitualmente en el periodo prenatal.

Su diagnóstico inicial y su tratamiento, quirúrgico o no, corresponden habitualmente a unidades hospitalarias de nefrología y urología pediátrica y no se tratarán aquí.

Este artículo, y la conferencia de la que es resumen, intentarán ayudar al pediatra a aproximarse a las respuestas de los siguientes interrogantes sobre CAKUT que surgen habitualmente en el seguimiento de estos pacientes:

- ¿Implican más riesgo de infecciones urinarias y cómo son éstas?
- ¿Cuál es la evolución renal a largo plazo?

- ¿Por qué suceden y qué riesgo hay de que se presenten en otros miembros de la familia?

INFECCIÓN URINARIA

- Los lactantes con hidronefrosis prenatal tienen mayor riesgo de padecer pielonefritis agudas
- Los lactantes con hidronefrosis prenatal de alto grado pueden beneficiarse de quimioprofilaxis para reducir el riesgo de infección urinaria
- En lactantes con hidronefrosis prenatal el germen *Escherichia Coli* tiene menos protagonismo como agente productor de infección urinaria que en otros niños sin CAKUT.
- La asociación de uropatía obstructiva y pielonefritis aguda entraña un alto riesgo de daño renal permanente.

EVOLUCIÓN DE LA FUNCIÓN RENAL

- Las CAKUT representan la causa porcentualmente más importante de enfermedad renal crónica en todas las series pediátricas, pudiendo originar si se incluyen las enfermedades quísticas hasta un 60% del total de los casos de insuficiencia renal crónica en niños.
- El riesgo de enfermedad renal crónica depende del número congénito de nefronas funcionantes, y, por lo tanto, depende de la existencia de prematuridad, del grado de

Correspondencia: Fernando Santos Rodríguez. Hospital Universitario Central de Asturias. Nefrología Pediátrica. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Avenida de Roma, s/n. 33011 Oviedo.

© 2015 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Éste es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

- displasia renal y de la afectación unilateral o bilateral, así como de la destrucción adquirida de nefronas, fundamentalmente debida en la edad infantil a la concurrencia de infecciones urinarias de vías altas y/o a la persistencia de obstrucción.
- La aparición de microalbuminuria o de proteinuria es un dato clínico de afectación glomerular.
 - El asesoramiento genético con frecuencia no es capaz de despejar las incertidumbres que plantean los padres de los niños con CAKUT.

BASE GENÉTICA

- La patogenia de las diferentes entidades englobadas como CAKUT es compleja en correspondencia con el complicado mecanismo de formación y desarrollo embriológico del sistema nefrourológico.
- Existen casos de agregación familiar con transmisión dominante o recesiva
- Existen formas de CAKUT de origen monogénico y fenotipo renal predominante o aislado. Los genes HNF1 β y PAX2 juegan un papel patogénico destacado.
- Las causadas por mutaciones en el gen HNF1 β pueden sospecharse por antecedentes familiares de diabetes, hipoplasia pancreática, y alteraciones electrolíticas como hipomagnesemia e hiperuricemia.
- Así, la evaluación de un paciente con CAKUT debería de incluir, además de los estudios relacionados directamente con su alteración estructural nefrourológica, la búsqueda específica de manifestaciones extrarrenales y la realización de una meticulosa historia familiar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Braga LH, Mijovic H, Farrokhhyar F, Pemberton J, DeMaria J, Lorenzo AJ. Antibiotic prophylaxis for urinary tract infections in antenatal hydronephrosis. *Pediatrics*. 2013; 131: e251-61.
2. Clissold RL, Hamilton AJ, Hattersley AT, Ellard S, Bingham C. et al. HNF1B-associated renal and extra-renal disease-an expanding clinical spectrum. *Nat Rev Nephrol*. 2015; 11: 102-12.
3. Friedman S, Reif S, Assia A, Mishaal R, Levy I. Clinical and laboratory characteristics of non-E Coli urinary tract infections. *Arch Dis Child* 2006; 91: 845-6.
4. Harambat J, van Stralen KJ, Kim JJ, Tizard EJ. Epidemiology of chronic kidney disease in children. *Pediatr Nephrol*. 2012; 27: 363-73.
5. Vivante A, Kohl S, Hwang DY, Dworschak GC, Hildebrandt F. Single-gene causes of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) in humans. *Pediatr Nephrol*. 2014; 29: 695-704.
6. Walsh TJ, Hsieh S, Grady R, Mueller BA. Antenatal hydronephrosis and the risk of pyelonephritis hospitalization during the first year of life. *Urology*. 2007; 69: 970-4.
7. Wiesel A, Queisser-Luft A, Clementi M, Bianca S, Stoll C; EUROSCAN Study Group. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of 709,030 births in 12 European countries. *Eur J Med Genet*. 2005; 48: 131-44.