

Dr. Carlos R. Rodríguez Maya,¹
 Dra. Magdalena Ramírez Arellano,
 Dr. Félix Redondo Santos,
 Dr. Hugo Eduardo Peláez González,
 Dra. Margarita Fuentes García,
 Dra. Bilma Aurora Flores Bobadilla

Reconocimiento y caracterización de las anomalías congénitas del sistema urinario en la evaluación ultrasonográfica prenatal

RESUMEN

Introducción: Revisión de casos diagnosticados con alguna malformación renal congénita con el fin determinar y clasificar los datos que por ecografía son indicativos de alteraciones.

Objetivos: Establecer las características que deben ser evaluadas para determinar si los riñones fetales son normales y diagnosticar malformaciones renales en caso de que existan. Enlistar los momentos en que se pueden estudiar mejor las características de los riñones normales, así como los puntos de atención especial para realizar una valoración dirigida y no dejar de evaluar potenciales alteraciones. Clasificar los tipos de malformaciones renales diagnosticadas.

Establecer algunos signos que por imagen orienten al diagnóstico oportuno de anomalías que afecten el curso del embarazo.

Material y métodos: Integrado por 72,300 pacientes embarazadas con edad gestacional de 12 a 40 semanas durante el periodo del año 1995 a 2005, estudiadas en el Departamento de Ultrasonido Ginecobstétrico del Servicio de Radiología e Imagen del Hospital General de México O.D.

Resultados: De los casos estudiados 2,756 fueron positivos a algún tipo de anomalía renal fetal, con los siguientes porcentajes: 2,500 casos de dilatación del sistema pielocaliceal (90.71%); 199 casos de malformaciones (7.20%); 40 casos de secuencia Potter (1.45%); dos

casos de tumores (0.07%); 15 casos con otros síndromes (0.54%).

Conclusiones: Las anomalías renales congénitas no son raras si se compara con el resto de los sistemas del organismo humano y por tanto debe de evaluarse en todos los exámenes, aunque éstos sean de rutina. La medición del líquido amniótico representa gran valor para establecer la severidad de las anomalías renales y debe ser una herramienta útil en el seguimiento de estas pacientes.

Palabras clave: Anomalía renal congénita, Pesquisa ultrasonográfica obstétrico.

continúa en la pág. 34

¹ Del Hospital General de México, O.D., Dr. Balmis No. 148, Col. Doctores, 06720, México, D.F.

Copias (copies): Dr. Carlos R. Rodríguez Maya E-mail: scarlos666@yahoo.com.mx

Introducción

En la actualidad no se conoce la verdadera incidencia de las anomalías congénitas del sistema urinario debido a que algunas de ellas son silentes y no se realizan necropsias en el total de la población.¹ A nivel internacional la incidencia aproximada de las mismas es de 1-3 por cada 1,000 nacidos vivos.

Las anomalías congénitas del aparato urinario pueden ser diagnosticadas en forma certera en la etapa fetal, en la mayoría de los casos. Además de tener la posibilidad de reconocer las lesiones letales.²

Al detectarse alguna anomalía de este sistema pueden también encontrarse otros defectos que en conjunto integren un síndrome o una secuencia, por lo que se propone introducir a estos defectos en el contexto de una evaluación integral.³

La detección de malformaciones renales letales y la demostración de riñones no funcionales, favorece la toma de decisiones por parte del médico tratante y de la paciente a interrumpir una gestación con mal pronóstico de sobrevivida a corto plazo, por lo que se fundamenta el asesoramiento genético.^{4,5}

Por lo anterior, se presenta este trabajo como una guía general para la evaluación ultrasonográfica de las alteraciones congénitas del sistema urinario.

ABSTRACT

Introduction: Cases review diagnosed with a congenital kidney malformation in order to determine and classify data that through echography, are indicative of alterations.

Objective: To establish characteristics that most be evaluated to determine if fetal kidneys are normal and to diagnose renal malformations in case they exist, to list mementos in which the best characteristics of normal kidneys may be studied as well as special focus points to carry out an assessment focused and not to stop evaluating

potential alterations. To classify diagnosed kidney malformations types, to establish some signs that through image may orient injuries (anomalies) timely diagnosis affecting pregnancy course

Material and Methods: integrated by 72,300 pregnant women with a pregnancy age from 12 to 40 weeks, during the period from 1995 to 2005, studied in the gynecobstetric ultrasound department of the General Hospital in Mexico (Departamento de Ultrasonido Ginecobstétrico del Servicio de Radiología e Imágen del Hospital general de México O.D.

Results: from the studied cases, 2,756 were positive to some type of fetal kidney anomalies, with the following percentages:

(90.71%) cases with pyelocaliceal system dilation; 199 abnormalities cases (7.20%); Potter sequence cases; (1.45%); two tumor cases (0.07%); 15 cases with other syndromes (0.54%).

Conclusions: Congenital kidney anomalies are not less frequent if compared with the rest of the human organism systems, thus, they shall be evaluated in all examinations, even those are of routine. Amniotic fluid measurement represents a high value to establish kidney anomalies severeness and should be a useful tool for patients following up.

Key words: Congenital kidney anomalies, obstetrics ultrasonographic inquest

Material y métodos

Pacientes

Integrado por 72,300 pacientes embarazadas con edad gestacional de 12 a 40 semanas durante el periodo del año 1995 a 2005 (desde el 1 de enero de 1995 hasta el 31 de diciembre de 2005) atendidas en los turnos matutino y vespertino en el Departamento de Ultrasonido Ginecobstétrico del Servicio de Radiología e Imagen del Hospital General de México, O.D.

Se revisaron los casos de lesiones congénitas del sistema urinario diagnosticadas en este departamento, con el fin de recopilar, estudiar y clasificar los datos que por ecografía son indicativos de complicaciones inmediatas.

El parámetro considerado para estimar el pronóstico de una malformación fue la asociación de falta o disminución del volumen del líquido amniótico que se cuantifico mediante el índice de Phelan y su asociación al hipodesarrollo pulmonar, el cual fue determinado con la medición del índice cardio-torácico.

Se establecieron y clasificaron las características que se deben de evaluar para establecer algún tipo de malformación renal, usando los siguientes parámetros:

- Alteraciones renales evaluadas.
- Anomalías de número.
- Alteración de la situación.

- Lesiones quísticas (localización, numero, tamaño características estructurales).
- Tumores.
- Lesiones obstructivas intrínsecas o extrínsecas.

Estos puntos, así como los índices referidos como pronósticos de sobre vida, son de atención especial para realizar una valoración dirigida, con el fin de no omitir la detección de potenciales alteraciones.

Valoración del sistema urinario por ecografía prenatal. **La visualización renal por ecografía es de las 16 semanas en adelante**

- Determinar la localización y número de ambos riñones en el abdomen fetal.⁶⁻⁸
- Evaluación comparativa de las características ecográficas de los dos riñones (*Figura 1*).
- Valorar presencia y volumen de la vejiga fetal: Si se requiere, realizar medición horaria de la cantidad de orina en la cavidad vesical y del líquido amniótico (LA).
- Orientación y tamaño de la pelvis renal.

Cabe mencionar que en los extremos de la gestación los niveles de líquido amniótico se acercan a los parámetros inferiores y entre la semana 20-30 hacia los parámetros superiores.

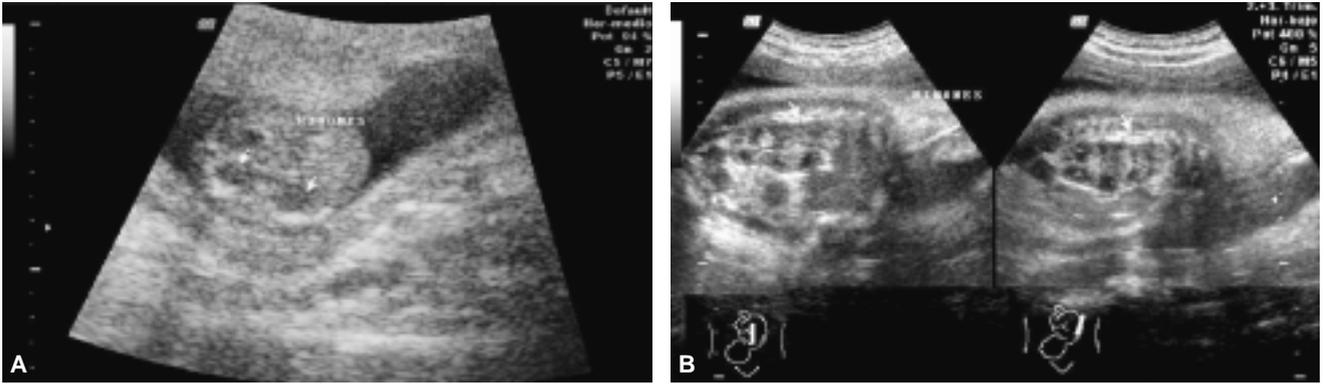


Figura 1. Imágenes ecográficas de los riñones en un feto normal. **A)** Corte transversal. **B)** Corte parasagital.

El oligohidramnios es determinante en la hipoplasia pulmonar.

Fisiología del aparato urinario

Los riñones fetales inician su función la semana 10-11 de gestación.

Producción aproximada de orina:

16-18 SDG = 7 mL/h

19-40 SDG = 30-350 mL/h

La orina es excretada hacia la cavidad amniótica y se mezcla con líquido amniótico, este líquido es deglutido por el feto y reciclado a través de los riñones.

Después de la semana 20, la deglución y producción de orina alterados se reflejan en la cavidad del líquido amniótico. Muchas anomalías renales cursan entonces con oligohidramnios.

Displasia y agenesia renal

La displasia y la agenesia renales abarcan un espectro de graves malformaciones que representan enfermedades primarias que requieren diálisis y trasplantes renales en los primeros años de vida.^{1,4-6}

Para facilitar su estudio se han clasificado en alteraciones de número, posición, rotación, fusión, lesiones quísticas, ectopia.^{2,4,9,10}

Alteraciones en el número y tamaño

La agenesia puede producirse si los brotes ureterales no logran tomar contacto o inducir mesodermo metanéfrico.^{1,11,12}

Agenesia renal bilateral (síndrome de Potter a displasia renal).

- Incidencia: 1-3/10,000 nacidos vivos
- 75% de todos los casos son más frecuentes en el género masculino.

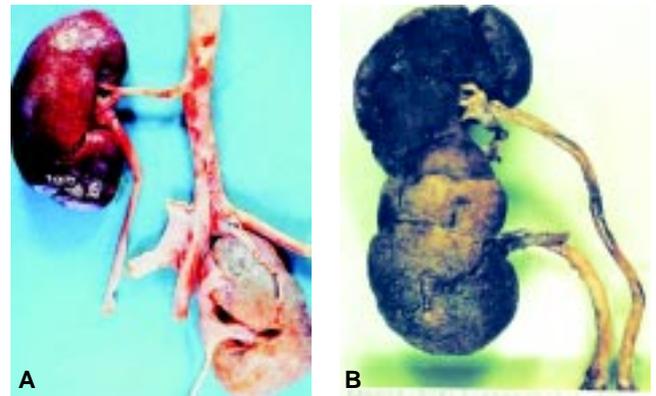


Figura 2. **A)** Riñón pélvico unilateral y **B)** Ectopia renal cruzada con fusión.

- Posible herencia AR y asociada al cromosoma X.
- El recién nacido presenta la secuencia de Potter caracterizada por anuria, oligohidramnios y pulmones hipoplásicos secundarios a este último.

Agenesia renal unilateral

- Incidencia: 1/10,000 nacidos vivos.
- Dos veces más frecuente en el sexo masculino en relación con el sexo femenino.
- En 85% de los casos se identifican otras anomalías asociadas, las que son más frecuentes en pacientes femeninas y afectan los sistemas:

- Genital (agenesia de la vagina y/o del útero).
- Cardiovascular (comunicación interventricular).
- Respiratorio (atresia traqueal).
- Gastrointestinal (estenosis o atresia esofágica, duodenal, ano imperforado).
- Músculo-Esquelético (vertebrales, huesos largos o costillas).
- Sistema nervioso central (mielomeningocele).

- Piel y tegumentos (hendidura del paladar y labio leporino).

Síndromes asociados: Véase apéndice A

Hipoplasia renal

- Más frecuente en prematuros.
- Morfología y relación corticomedular conservadas.
- Si es severa puede tener efecto sobre la producción de líquido.

Síndromes asociados: Véase apéndice A

Riñón supernumerario

- Masa extra de menor tamaño, no conectado al otro riñón y de localización más caudal.
- Su uréter puede drenar en el uréter normal, pero puede ser inserción ectópica.
- Diagnóstico diferencial: hipertrofia compensadora, ectopia renal cruzada con fusión.
- El diagnóstico generalmente es postnatal.

Anomalías de rotación, situación y forma

Malrotación renal

- Los riñones rotan 90 grados en sentido interno, así, el borde dorsal se vuelve lateral.
- La pelvis puede tener problemas de drenaje.
- Hay anomalías de los vasos para compensar la mala rotación.
- Tipos:
 - Incompleta, pelvis anterior, es la más frecuente.
 - Excesiva, pelvis dorsal.

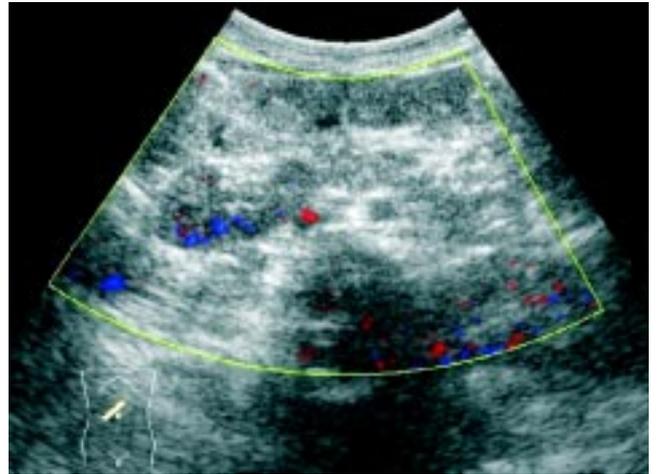


Figura 3. Riñón derecho ectópico, con moldeamiento y compresión de la VCI.

- Inversa, pelvis lateral (grado máximo de rotación).

Ectopia renal

Durante su ascenso, los riñones atraviesan la bifurcación formada por las arterias umbilicales, pero a veces uno de los riñones no asciende, sino que permanece en la pelvis cerca de la arteria ilíaca primitiva (*Figura 2*).

- Situación anómala de uno o ambos riñones (*Figura 3*).
- Localización: Pélvica, ilíaca, abdominal, torácica o contralateral (ectopia cruzada).
- Puede asociarse a anomalías vasculares importantes y a hidronefrosis.
- Anomalías genéticas cardiovasculares y esqueléticas frecuentes.
- La entrada de los uréteres a la vejiga es apropiada (ortotópica).



Figura 4. (A) Imagen ecográfica y (B) Riñón en herradura poliquistico.

Riñón en herradura

A veces, ambos riñones se sitúan muy cerca uno del otro, de manera que al pasar por la bifurcación arterial, sus polos inferiores se fusionan, por lo común se sitúan a nivel de las vértebras lumbares inferiores, ya que la raíz de la arteria mesentérica inferior impide su ascenso.

- Unión de masa metanéfrica en la línea media (*Figura 4*).
- Etiología desconocida.
- Pelvis y uréteres de posición anterior.
- Incidencia de uno en cada 600 personas.
- Hasta una tercera parte de los casos presentan otra malformación y/o asociación con el síndrome de Turner o con la trisomía 18.
- Riesgo para desarrollar riñón poliquístico, carcinoma de células renales o tumor de Wilms.

Patología quística renal

En el síndrome o secuencia de Potter, el defecto primario es la insuficiencia renal *in útero*, ya sea por incapacidad de los riñones para desarrollarse (agenesia renal bilateral) o por otro tipo de enfermedad que provoca su insuficiencia, y debe diferenciarse de la enfermedad quística renal descrita y clasificada por Potter.

La agenesia renal bilateral es una condición asintomática, generalmente descubierta durante el ultrasonido prenatal de rutina del estudio de pacientes con otras anomalías.^{13,14} La ausencia o la alteración estructural de los riñones causa una deficiencia del líquido amniótico (oligohidramnios) en una mujer embarazada. Normalmente el líquido amniótico actúa como amortiguador para el feto en desarrollo, cuando hay una cantidad insuficiente de este puede ocurrir la compresión del feto dando por resultado malformaciones adicionales.

La secuencia de Potter está compuesta por una tétada: Facies de Potter, defectos posicionales de los miembros, hipoplasia pulmonar bilateral, déficit del desarrollo fetal secundarios al oligohidramnios severo.

La facies de Potter consta de hipertelorismo con epicanto prolongado hasta las mejillas, puente nasal amplio, implantación bajas de las orejas con hipoplasia cartilaginosa pegadas al cráneo, mentón pequeño; dentro de otras anomalías encontramos hipoplasia pulmonar bilateral, en mujeres ausencia de útero y vagina, en varones ausencia de ano y recto, espina bífida, rigideces articulares, pie bot e incurvación de piernas.

Enfermedad poliquística renal

- Riñón poliquístico infantil: Potter I.
- Riñón poliquístico del adulto: Potter II.

Quistes o displasia renal

- Riñón multiquístico: Potter III.
- Unilateral.
- Bilateral.

Quistes renales simples

- Únicos.

Quistes multiloculares

- Múltiples.

Quistes medulares

- Riñón en esponja.
- Enfermedad quística medular.

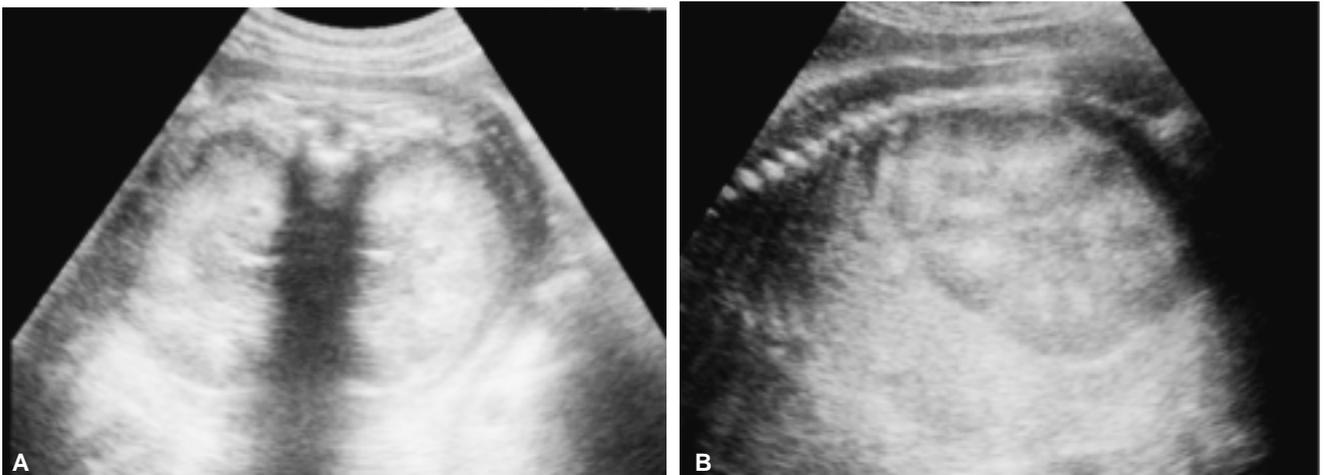


Figura 5. A y B) Imágenes ecográficas en patología quística renal, es decir, Potter tipo I con megariñones.

Otros

- Tumores quísticos.
- Quistes pielocaliceales.

Pseudoquistes

Enfermedad poliquística renal

También conocida como enfermedad renal poliquística autosómica recesiva, se observa en uno de cada 5,000 nacimientos. Es un trastorno progresivo en el que se forman quistes a partir de los túbulos colectores, lo que ocasiona que los riñones se vuelvan muy grandes y sobrevenga insuficiencia renal durante la lactancia o en la niñez (Figura 5).

- Autosómica recesiva.
- Si llega a afectar al hígado recibe el nombre de displasia reno-hepato-pancreática (fibrosis periportal).
- 90% de las nefronas se encuentran afectadas.
- Grupos:
 - a) 90% de la masa renal está afectada, riñones aumentados de tamaño.
 - b) 60% de afección con ligero grado de fibrosis hepática.
 - c) 20% de afección la enfermedad se manifiesta de 3-6 meses.
 - d) Inicio de seis a 12 meses y evolución paulatina.

Riñón multiquístico (Potter tipo II)

En estos riñones hay numerosos conductos rodeados por células indiferenciadas. Las nefronas no pueden desarrollarse y el brote ureteral no se ramifica, de modo que nunca se forman los túbulos colectores (Figura 6).

En algunos casos estos defectos provocan la involución de los riñones y la agenesia renal:

- La incidencia mayor es en varones y el lado afectado más frecuentemente es el izquierdo.
- Defecto en la diferenciación del tejido nefrógeno que puede ser total o parcial.
- Causa más frecuente de masa abdominal.
- Sinónimos: Displasia quística congénita, riñón multiquístico unilateral congénito, displasia renal multiquística y displasia de Potter tipo II (Figura 7).
- Componentes: Estroma mesenquimal, conductos con epitelio cilíndrico alto, músculo liso, cartílago, hueso, glomérulos primitivos y tejido fibroso.
- Su aspecto ultrasonográfico es en "racimo de uvas".
- Riñón multiquístico unilateral: Tipo IIA (aumento en sus dimensiones) y Tipo IIB (disminución en sus dimensiones).



Figura 6. (A y B) Imágenes ecográficas en displasia renal multiquística (Potter II) unilateral.

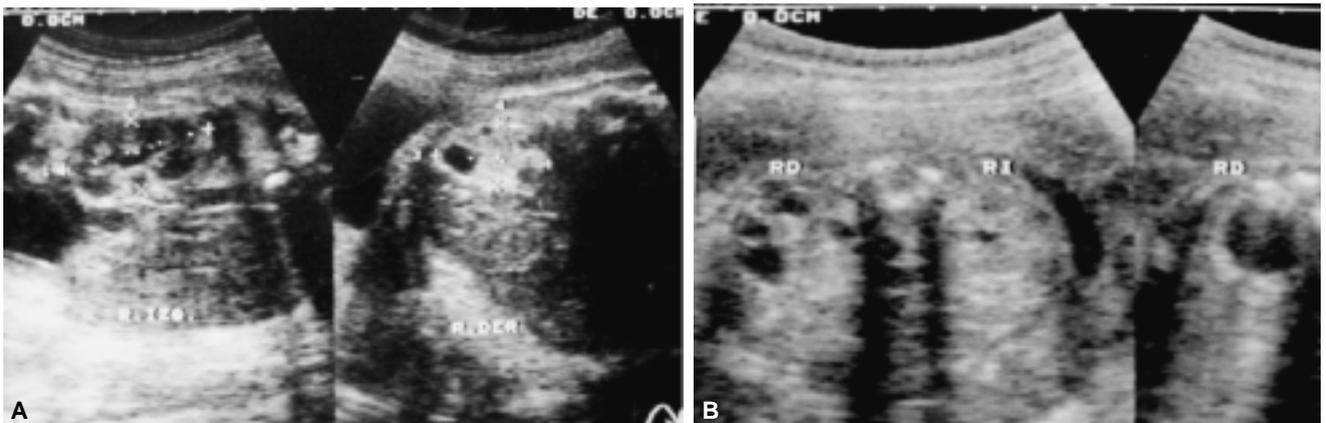


Figura 7. (A y B) Imágenes ecográficas en dos casos de riñón multiquístico (Potter tipo II). En ambos casos el riñón derecho es el afectado.

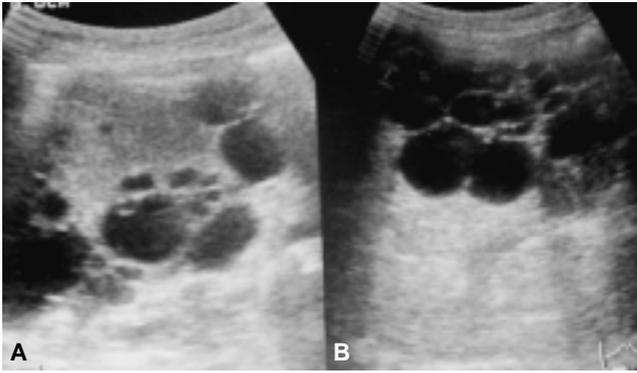


Figura 8. A y B) Imágenes ecográficas en un paciente femenino de 38 años con masa palpable e hipertensión arterial sistémica, se diagnosticó riñones poliquísticos en el adulto (Potter III).



Figura 9. Imagen ecográfica donde se observa el grado I de dilatación del sistema pielocaliceal.

- Riñón no funcional y es frecuente un riñón contralateral disfuncional. Si la presentación es bilateral, resulta una malformación letal.
- Anomalías asociadas:
- Aparato urinario: Valvas ureterales, uretra imperforada, hipospadias, uréter ectópico, divertículo vesical.
- Tubo digestivo: atresia esofágica, fístula T-E, ano imperforado.
- SNC: anencefalia, hidrocefalia, espina bífida.
- Defectos del SIV.

Riñón poliquístico del adulto (Potter tipo III)

También llamada enfermedad renal poliquística autosómica dominante. Los quistes se forman en todos los segmentos de la nefrona y por lo general no provocan insuficiencia renal hasta la edad adulta:

- Autosómico dominante.
- Es común 1 /500 a 1/1000 recién nacidos.
- Uno en cada 500 necropsias.
- Se diagnostican entre la 2ª a 3ª década de la vida
- Asintomáticos o presentan HTA o insuficiencia (*Figura 8 A y B*).
- Los quistes pueden no verse durante la valoración ultrasonográfica prenatal.

Dilatación de la pelvis renal

La ectasia de la pelvis renal se divide en cinco grados:

- I. Mayor a 5 mm y menor a 10 mm (*Figura 9*).
- II. Mayor a 10 y menor a 15 mm (*Figura 10*).
- III. Mayor a 15 mm, con leve dilatación de los cálices (*Figura 11*).
- IV. Mayor a 15 mm, con severa dilatación de los cálices asociada corteza renal residual (*Figura 12*).
- V. Dilatación de los cálices y corteza atrofica.

Tumores renales

El tumor de Wilms es una forma de cáncer renal que generalmente afecta a niños de alrededor de cinco años, pero también puede desarrollarse en el feto.

Se debe a mutaciones del gen WT1 en el cromosoma 11p13, y puede estar asociado a otras anomalías y síndromes. Por ejemplo, el síndrome de WAGR, caracterizado por aniridia, anomalías genitourinarias, retardo mental y tumor de Wilms. El síndrome de Denys-Drash consiste en falla renal, pseudohermafroditismo y tumor de Wilms.

Resultados

De los 72,300 casos estudiados 2,756 fueron positivos a algún tipo de anomalía renal fetal, con los siguientes porcentajes: 2500 casos de dilatación del sistema pielocaliceal (90.71%), de estos solo el 12% correspondieron a grados III y IV, con su consecuente efecto negativo en la alteración del LA y con el desarrollo pulmonar; 199 casos de malformaciones (7.20%); 40 casos de secuencia Potter (1.45%); 2 casos de tumores (0.07%); 15 casos con otros síndromes (0.54%).

Los productos que presentaron una secuencia Potter tuvieron una tasa de mortalidad del 100%.

En todos los casos de anomalías pertenecientes a la clasificación de Potter se encontraron índices disminuidos de líquido amniótico (entre 5 y 9 cm para el segundo trimestre).

Conclusión

Las anomalías renales congénitas no son raras si se compara su incidencia con la del resto de los sistemas del organismo humano y, por tanto, no se debe

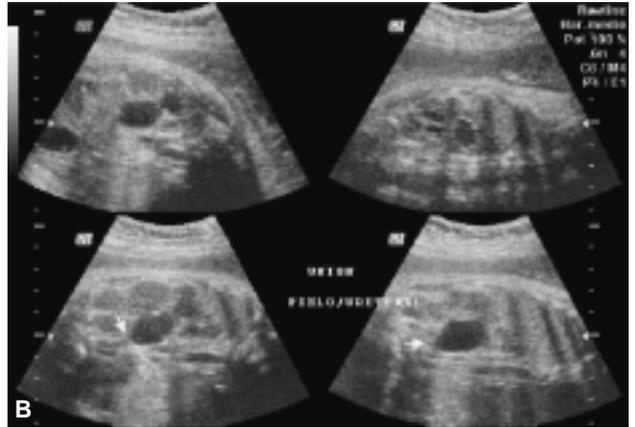
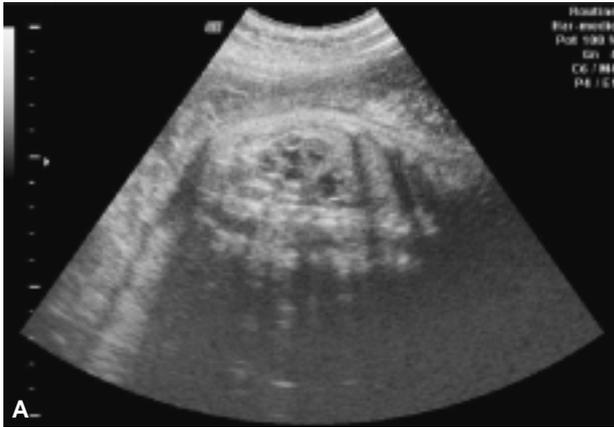


Figura 10. (A y B) Imágenes ecográficas en diferentes fetos que presentan dilatación del sistema pielocaliceal grado II.

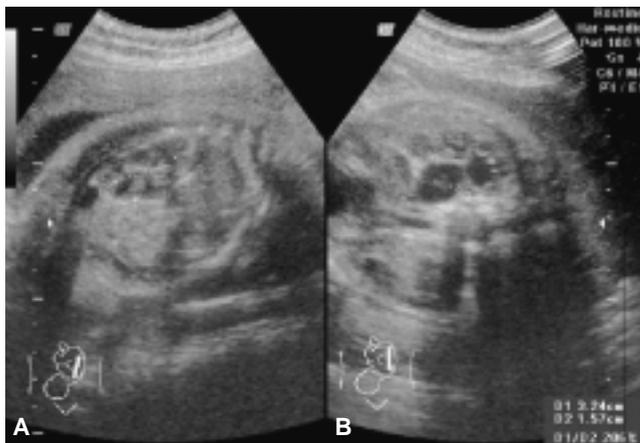


Figura 11. Imagen ecográfica de un feto que presenta dilatación pielocaliceal grado III.

omitir en la exploración ultrasonográfica, aunque ésta sea de rutina.

En útero la detección de dilatación de los sistemas colectores se presenta en aproximadamente uno de cada 10 embarazos, pero el seguimiento posterior comprueba uropatía en uno de cada 500 recién nacidos, lo que indica que una dilatación fisiológica leve de la vía urinaria en el feto no representa una malformación renal.

La reducción de líquido amniótico y el grado de severidad de la anomalía fetal tuvieron la correlacionaron esperada.

La medición del líquido amniótico representa gran valor para establecer la severidad de las anomalías renales y debe ser una herramienta útil en el seguimiento de estas pacientes.

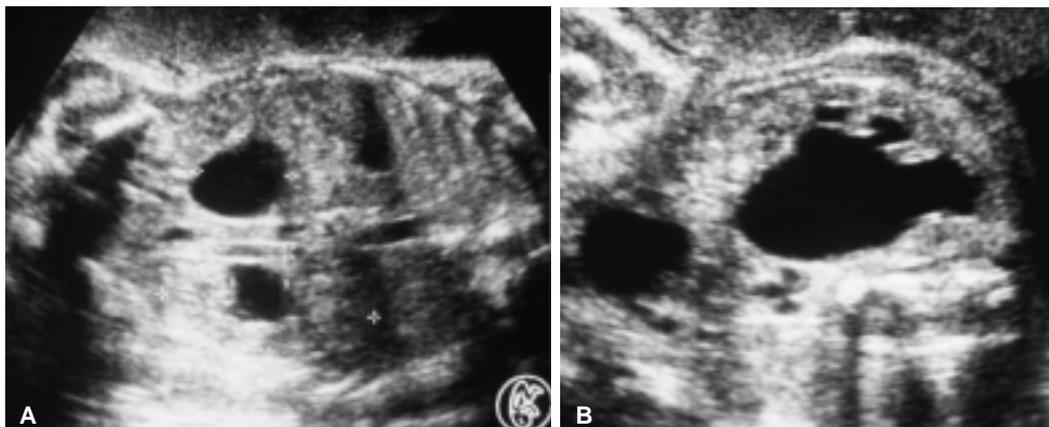


Figura 12. (A y B) Imágenes ecográficas de un feto que presenta dilatación pielocaliceal grado IV.

Apéndice A. Síndromes malformativos asociados a malformaciones renales.

Trisomía parcial 10q S

Cromosomopatía
Ptosis, fisuras palpebrales cortas
RCIU. Microcefalia
Camptodactilia
Sindactilia entre el 2do y el 3er dedo del pie
Malformaciones renales sin especificar (50%)

S. 18 q (delección del brazo largo del cromosoma 18)

Cromosomopatía
Riñón en herradura
S. triploidía
Cromosomopatía
Displasia quística
Hidronefrosis

Trisomía 9

Cromosomopatía
Malformaciones renales sin especificar

Trisomía 18

Cromosomopatía (afectación renal en el 10 – 50 %)
Riñón en herradura, riñón ectópico, uréter doble, hidronefrosis, riñón poliquístico

Síndrome X0 (síndrome de Turner)

Cromosomopatía (afectación renal en el 60 %)
Riñón en herradura, doble pelvis renal

Síndrome de Cat-eye

Cromosomopatía
Cromosoma extra a partir de los fragmentos idénticos del cromosoma 22(teoría)
Coloboma del iris con atresia anal
Agenesia renal unilateral

Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Esporádico
Duplicación parcial del cromosoma 11 p (descrito)
Macrosomía, macroglosia, onfalocelo policitemia neonatal, hipoglucemia neonatal
Riñones aumentados de tamaño con displasia medular

Síndrome de Carpenter

Autosómica recesiva (probable)
Acrocefalia, braquidactilia de manos, clinidactilia, sindactilia parcial
Polidactilia preaxial en pies con sindactilia
Malformación renal ocasional

Secuencia de obstrucción uretral precoz

Displasia renal

Síndrome pancitopenia de Falconi

Autosómico recesivo
Hipoplasia del radio, microcefalia (25-37%)
Aplasia o hipoplasia del pulgar
25% morfológicamente normales
Hipoplasia renal o malformación. Uréteres dobles

Síndrome de Fraser

Autosómico recesivo
Criptoftalmía, anomalías genitales
Agenesia renal

Distrofia torácica asfijante

Autosómica recesiva

Talla corta, costillas cortas, huesos iliacos hipoplásicos

Hipoplasia pulmonar

Displasia tubular quística y/o esclerosis glomerular

Síndrome de Goldston

Poliquistosis + síndrome de Dandy-Walker

Síndrome de Johanson-Blizzard

Autosómico recesivo

RCIU, microcefalia, alas nasales hipoplásicas, hipotiroidismo

Caliectasia, hidronefrosis

Secuencia de Klippel-Feil

Esporádica

Cuello corto por fusión de vértebras cervicales, 65% en mujeres

Esporádicos: Iniencefalia, meningocele cervical

Anormalidades renales sin especificar

Secuencias de lateralidad

Anomalías renales (25%)

Síndrome de Meckel-Gruber

Autosómico recesivo

RCIU grado variable, encefalocele

Microcefalia, hipoplasia cerebral y del cerebelo

Ocasional: Hipotelorismo o hipertelorismo, cardiopatías

Hipoplasia pulmonar, arteria umbilical única

Polidactilia, onfalocele

Displasia renal con diversos grados de formaciones quísticas

Síndrome de Melnick-Fraser

Autosómico penetrante con alta penetrancia

Anomalías en el arco braquial

Displasia renal en el 66%

Asociación MURCS

Esporádica

Defectos del cuerpo de Müller con defectos renales y vértebras cervicales (Müllerian duct, renal, vertebral defects)

Agenesia renal o ectopia renal (88 %)

Síndrome de Potter

Agenesia renal

Síndrome-facial-digital (tipo I)

Gen mutante dominante en XY

Malformaciones orofaciales

Clinodactilia con o sin sindactilia

Ausencia del cuerpo calloso en el 20%

Braquidactilia con o sin polidactilia

Microquistes renales

Ocasionalmente enfermedad poliquística renal

Síndrome de Pallister-Hall

Etiología desconocida

Hamartoblastoma hipotalámico

Nail displasia, sindactilia y polidactilia postaxial en manos y pies

RCIU

Ocasional: Displasia renal

Secuencia de Rokitansky

Atresia vaginal, útero rudimentario

Agenesia renal, hipoplasia renal, uréteres dobles 1/3 a 1/2 de los casos

Síndrome de Rubinstein-Taybi

Desconocida

Pulgar grueso y dedo gordo del pie grueso

Talla corta

Variedad de defectos (50%)

Síndrome de Schinzel-Giedion

Autosómico recesivo

Hidronefrosis, hidrouréter

Síndrome de costillas cortas-polidactilia Tipo Majewski (tipo II)

Autosómico recesivo

Costillas cortas

Polisindactilia preaxial y postaxial en manos y pies

Tórax estrecho, fisura palatina, hídrops, polihidramnios

Quistes glomerulares, dilatación de los túbulos distales

Síndrome de costillas cortas-polidactilia Tipo Majewski (tipo I)

Autosómico recesivo

Costillas cortas con o sin polidactilia

Malformaciones cardíacas

Ano imperforado

Riñones poliquísticos

Secuencia de sirenomelia

Agenesia renal, ausencia de vejiga

Síndrome de Townes

Autosómico dominante

Anomalías en el dedo gordo del pie, anomalías auriculares, anomalías anales

Ocasionales: cardíacas, atresia duodenal

Hipoplasia renal, válvulas uretrales posteriores con reflujo ureterovesical

Síndrome de esclerosis tuberosa

Autosómica dominante

Angiolipomatosis en el 45-81% de los casos

Asociación VATER

Esporádica

Anomalía renal (5%) (Verb, Ventri, Anal atresia, atresia esofágica, displasia radio, anomalía renal, atresia umbilical única)

Síndrome de Zellweger (síndrome cerebrohepatorrenal) (AR)

Autosómico recesivo

Hepatomegalia

Quistes renales

Otros síndromes asociados a malformaciones renales:

Síndrome de Adams-Olivier, síndrome de Antley-Bixler, síndrome Apert, displasia arteriohepática, síndrome Baller-Gerold, displasia camptomélica, displasia caudal, síndrome cerebro-óculo-facial-esqueleto, síndrome Child, displasia condroectodérmica, síndrome Cohen, síndrome ECC, síndrome Ehlers-Danlos, espectro facies-aurículo-vertebral, síndrome alcohólico fetal, efectos de la hidantoína, síndrome Jarcho-Levin, síndrome Langer-Giedion, síndrome Levy-Hollister, síndrome Melnick-Needles, síndrome gemelos monocigotos, síndrome Neu-Laxova, síndrome Opitz, anomalía de Poland, síndrome trombocitopenia, secuencia de Roberts, síndrome Russell-Silver, síndrome de Saethre-Chotzen, síndrome Smith-Lemli-Opitz, displasia tanatofórica, trisomía 4p, trisomía 9p, trisomía 13, trisomía 20p, síndrome de Von Hippel-Lindau, síndrome 4p, síndrome 5p, síndrome 9p, síndrome 13q, síndrome 18q, síndrome XXXXX.

Referencias

1. Ramos F, et al. Ecografía Obstétrica, criterios biomédicos y funcionales. Malformaciones fetales. España: ED: Mosby; 1996.
2. Twining P, McHugo J, Pilling DW. Anomalías Fetales, diagnóstico ecográfico. 1ra. Ed. Ed. Marban. 2002, p. 215-32.
3. Moore KL, Persaud TVN. The Developing Human: Clinically Oriented Embriology; Philadelphia: WB Saunders Company; 1998.
4. Potter LA, et al. Anomalías Renales. Ediciones Pediátricas; 1976.
5. Langman. Embriología médica con orientación clínica. 8a. Ed. Madrid, España: Editorial Panamericana; 2002, p. 203-2, 262-93.
6. Sanders RC, et al. Structural Fetal Anomalies, The total picture. 2nd Ed. Mosby; 2002, p. 133-5, 209-12, 221-4.
7. Uzan M, Cynober E, Benard C. Guide Practique de Doppler en obstetrique. Masson.
8. Levy AD. Radiologic Pathology; 2005-2006, p. 814-57.
9. Wilson ChR. Diagnóstico por ecografía. Tomo 2. 2004, p. 715-93.
10. Callen PW. Ecografía en obstetricia y ginecología; 2002, p. 435-78.
11. Carrera JM y cols. Doppler en obstetricia. Masson.
12. Mercé LT. Ecografía Doppler en obstetricia y ginecología. Interamericana. Mcgraw-Hill.
13. Guis RFF. Ecografía obstétrica; 1999, p. 1-6.
14. Wolfgang D. Radiology Review Manual; 2002, p. 653-74.