

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**



**MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENALES Y  
DE VÍAS URINARIAS EN PEDIATRÍA**

**DIEGO ARMANDO FRANCO TURCIOS**

**Tesis**

**Presentada ante las autoridades de la  
Escuela de Estudios de Postgrado de la  
Facultad de Ciencias Médicas**

**Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría**

**Para obtener el grado de**

**Maestro en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría**

**Enero 2020**



ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas

## Universidad de San Carlos de Guatemala

PME.OI.233.2019

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El (la) Doctor(a): Diego Armando Franco Turcios

Registro Académico No.: 200721188

No. de CUI : 1637238850101


Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Pediatría**, el trabajo de TESIS **MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENALES Y DE VÍAS URINARIAS EN PEDIATRÍA**


Que fue asesorado por: Dra. Miriam Sucelly Maaz Rodríguez, MSc.

Y revisado por: Dra. Ana Marilyn Ortíz Ruíz de Juárez, MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para **enero 2020**

Guatemala, 15 de noviembre de 2019

  
Dr. Alvaro Giovany Franco Santisteban MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

  
Dr. José Arnoldo Sáenz Morales MA.  
Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades

/emxc

Ciudad de Guatemala, 5 de septiembre de 2018

Doctor:

**Fabio Arturo Recinos López, MSc**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Hospital General de Enfermedades

Instituto Guatemalteco de seguridad Social

Presente.

Respetable Dr. Recinos López, MSc.:

Por este medio informo que he asesorado a fondo el informe final de graduación que presenta el Doctor **DIEGO ARMANDO FRANCO TURCIOS** *carne* **200721188**, de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el cual se titula **"MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENALES Y DE VÍAS URINARIAS EN PEDIATRIA"**.

Luego de la asesoría, hago constar que el Dr. **Franco Turcios**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,

*Dra. Sucelly Maaz Rodríguez*  
Nefróloga Pediatra  
Colegiado 2,161

---

**Dra. Miriam Sucelly Maaz Rodríguez**  
Asesor de Tesis

Ciudad de Guatemala, 10 de Agosto de 2018

Doctor:

**Fabio Arturo Recinos López, MSc**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Hospital General de Enfermedades

Instituto Guatemalteco de seguridad Social

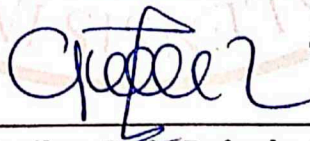
Presente.

Respetable Dr. Recinos López, MSc.:

Por este medio informo que he revisado a fondo el informe final de graduación que presenta el Doctor **Diego Armando Franco Turcios carné 200721188**, de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el cual se titula "**Malformaciones congénitas renales y de vías urinarias en pediatría**".

Luego de la revisión, hago constar que el Dr. **Franco Turcios**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,



**Dra. Ana Marilyn Ortiz Ruiz**  
MEDICO PEDIATRA  
COL. No. 7,698

**Dra. Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez MSc.**

Revisora de Tesis



# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

A: **Dra. Miriam Sucelly Maaz Rodríguez, MSc.**  
Asesor  
Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

De: **Dra. María Victoria Pimentel Moreno**  
Unidad de Tesis

Fecha Recepción: 10 de septiembre 2018

Fecha de dictamen: 28 de noviembre 2018


Asunto: Revisión de Informe Examen Privado

**DIEGO ARMANDO FRANCO TURCIOS**

**“MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENALES Y DE VÍAS URINARIAS EN PEDIATRÍA”**

Sugerencias de la Revisión: **Autorizar examen privado.**

**“ID Y ENSEÑAD A TODOS”**

  
**Dra. María Victoria Pimentel Moreno, MSc.**  
Unidad de Investigación de Tesis  
Escuela de Estudios de Postgrado



Cc. Archivo

MVPM/karin

## INDICE

I. INTRODUCCION.....	1
II. ANTECEDENTES.....	3
2.1 Definiciones.....	3
2.2 Etiología.....	4
2.3 Embriología.....	5
2.3.1 Pronefros.....	5
2.3.2 Mesonefros.....	5
2.3.3 Metanefros.....	6
2.3.4 Desarrollo de la vejiga urinaria.....	7
2.4 Anatomía renal.....	7
2.4.1 Dimensiones, forma y localización.....	7
2.4.2 Estructura externa.....	8
2.4.3 Estructura interna.....	8
2.4.4 Anatomía microscópica.....	8
2.5 Fisiología renal.....	9
2.5.1 Filtrado glomerular.....	9
2.5.2 Función tubular renal.....	10
2.5.3 Manejo renal de sodio, cloro y agua.....	11
2.5.4 Manejo renal del potasio.....	11
2.5.5 Control renal del equilibrio ácido-base.....	12
2.5.6 Manejo renal de fósforo.....	12
2.5.7 Manejo renal del calcio.....	13
2.5.8 Regulación renal de la presión arterial.....	13
2.5.9 Función endocrina.....	14
2.5.10 Glucogénesis.....	14
2.6 Malformaciones renales.....	14
2.6.1 Malformaciones del parénquima renal.....	14
2.6.1.1 Agenesia renal.....	14
2.6.1.2 Hipoplasia renal.....	15
2.6.1.3 Ectopia renal.....	15
2.6.1.4 Displasia renal.....	15
2.6.2 Malformaciones estructurales.....	16

2.6.2.1 Enfermedad renal poliquística autosómica dominante.....	16
2.6.2.2 Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva.....	16
2.6.2.3 Enfermedad renal quística unilateral.....	17
2.6.2.4 Quistes renales simples.....	17
2.6.5.5 Displasia renal multiquística.....	17
2.6.2.6 Nefronoptosis.....	18
2.6.2.7 Enfermedad quística medular.....	18
2.6.2.8 Ectasia canalicular prepapilar.....	19
2.6.3 De forma.....	19
2.6.3.1 Riñones fusionados.....	19
2.7 Malformaciones del tramo urinario superior.....	19
2.7.1 Malformaciones ureterales.....	20
2.7.1.1 Duplicación renal.....	20
2.7.1.2 Ureterocele.....	20
2.7.1.3 Reflujo vesicoureteral.....	20
2.7.1.4 Estenosis ureteral.....	21
2.7.2 Malformaciones vesicales.....	21
2.7.2.1 Extrofia vesical.....	21
2.7.2.2 Agenesia vesical.....	21
2.8 Malformaciones del tramo urinario inferior.....	22
2.8.1 Válvulas de uretra posterior.....	22
III. OBJETIVOS.....	23
3.1 General.....	23
3.2. Específicos.....	23
IV. MATERIAL Y METODOS.....	24
4.1 Tipo y diseño de investigación.....	24
4.2 Poblacion y muestra.....	24
4.2.1 Población.....	24
4.2.2 Muestra.....	24
4.3 Unidad de análisis.....	24
4.3.1 Unidad primaria de muestreo.....	24
4.3.2 Unidad de análisis.....	24
4.4 Selección del sujeto a estudio.....	24
4.4.1 Criterios de inclusión.....	25

4.4.2 Criterios de exclusión.....	25
4.5 Enfoque y diseño de investigación.....	25
4.6 Medición de variables.....	25
4.6.1 Variables.....	25
4.6.2 Clasificación y escalas de medición.....	26
4.6.3 Tipos de variable.....	26
4.6.3.1 Independientes.....	26
4.6.3.2 Dependiente.....	26
4.6.4 Indicadores.....	26
4.7 Técnicas, procedimientos e instrumentos a utilizarse en la recolección de datos....	28
4.7.1 Técnicas de recolección de datos.....	28
4.7.2 Procedimientos.....	28
4.7.3 Instrumento de recolección de datos.....	28
4.8 Plan de procesamiento y análisis de datos.....	28
4.8.1 Plan de procesamiento.....	28
4.8.2 Plan de análisis.....	29
4.9 Límites de investigación.....	29
4.9.2 Alcance de la investigación.....	29
4.10 Aspectos éticos de la investigación.....	29
V. RESULTADOS.....	30
VI. DISCUSIÓN Y ANALISIS DE RESULTADOS.....	34
6.1 Conclusiones .....	37
6.2 Recomendaciones.....	38
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	39
VIII. ANEXOS.....	42
8.1 Anexo No. 1 boleta de recoleccion de datos .....	42

## RESUMEN

Las malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias constituyen una importante patología en pacientes pediátricos y su diagnóstico temprano es importante. **Objetivo:** Determinar las malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias más comunes en pacientes ingresados en los servicios de neonatología del Hospital de Gineco-Obstetricia y en la clínica de consulta externa de nefrología pediátrica del Hospital General de enfermedades, ambas unidades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

**Métodos:** Se realizó un estudio observacional descriptivo de corte transversal durante el periodo de enero de 2017 a enero de 2018, con un total de 34 pacientes. Se recopiló la información mediante una boleta de recolección, la cual fue llenada con los datos descritos de las variables en el expediente clínico de pacientes con dichas anomalías.

**Resultados:** El diagnóstico más común fue riñón multiquístico que representó el 29.41 % del total de los casos, seguido de hidronefrosis e hidroureter con un 14.70 %. 59.00 % de los pacientes fueron de sexo masculino y el 41.00 % de sexo femenino, el grupo etario más afectado fue el de recién nacidos con el 29.41 %. El diagnóstico prenatal representó el 58.82 % y de forma postnatal un 41.17 %. Ningún paciente presentó antecedentes familiares con dicha anomalía y solamente el 8.82 % presentaron otro tipo de anomalía congénita asociada. El estudio radiológico más utilizado fue el ultrasonido renal con un 41.17 % seguido del ultrasonido obstétrico renal con un 38.23 %.

**Conclusiones:** el riñón multiquístico fue la anomalía congénita más encontrada y la relación sexo masculino y femenino fue de 3 a 2

**Palabra clave:** malformaciones congénitas renales, diagnóstico prenatal y postnatal.

## I. INTRODUCCION

Las malformaciones renales y de vías urinarias constituyen una importante patología en el campo pediátrico. Se consideran un grupo variado de anomalías secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del mismo. Representan el 15 a 20% de las malformaciones halladas en la ecografía prenatal. La incidencia a nivel global es aproximadamente de 0.3 a 1.3 por cada 1000 neonatos. En América Latina la tasa de incidencia de malformaciones congénitas renales y vías urinarias se estima entre 2.8 a 15.8 por millón de población. Estas malformaciones son la causa más frecuente de enfermedad renal crónica en la infancia. (1,3,4)

El desarrollo del ultrasonido como herramienta diagnóstica ha permitido la detección de la mayoría de las malformaciones renales antes del nacimiento, y la evaluación de la función renal. Esto permite ofrecer un tratamiento precoz, con el fin de evitar mayores complicaciones. ( 2 )

La importancia de un diagnóstico temprano es evitar las complicaciones de las malformaciones, que de no recibir tratamiento oportuno pueden llegar a provocar daños renales e incluso insuficiencia renal crónica, la cual es irreversible y disminuye la calidad de vida de los pacientes. Estos daños renales se pueden instaurar rápidamente durante la infancia, o desarrollar a partir de la adolescencia y adultez, sin mostrar síntomas o signos premonitorios hasta que está instaurado el daño renal. (1, 2,4)

Se ha descrito que la interacción de numerosos factores, especialmente genéticos y ambientales, pueden originar malformaciones congénitas. El mecanismo puede incluir una obstrucción del tracto urinario en la formación renal, una malformación global en el desarrollo embrionario renal secundario a mutaciones genéticas, o factores epigenéticos. Estas pueden dividirse en anomalías que afectan el parénquima renal como la agenesia e hipoplasia renal; malformaciones estructurales siendo el riñón multiquístico el más común de este grupo y también se mencionan aquellas que afectan las vías urinarias como el hidruréter unilateral o bilateral. (1, 2,6)

No existen registros acerca de este tipo de malformaciones congénitas en Guatemala esto incluyendo al IGSS por lo cual se consideró pertinente realizar este estudio observacional descriptivo de corte transversal en la población pediátrica, con el objetivo de determinar cuáles son las malformaciones de este tipo más comunes, que sexo se ve con mayor afectación, si el diagnóstico de estas patologías es de forma prenatal o postnatal, con que

estudio radiológico se hace su diagnóstico, y si estos pacientes tienen antecedentes familiares de dichas malformaciones. Se utilizó una boleta de recolección de datos para obtener la información. En la unidad de pediatría del Hospital General de Enfermedades se obtuvo información de 34 pacientes afectados por estas malformaciones congénitas, siendo la malformación más común el riñón multiquístico con 10 casos encontrados lo cual representó el 29.41 % de los casos, seguido por hidronefrosis e hidroureter con un total de 5 casos observados representando el 14.70 %, seguido de reflujo vesicoureteral, la hipoplasia y agenesia renal con 4 casos respectivamente, lo cual correspondió al 11.76 % del total. De los 34 pacientes observados 20 correspondieron al sexo masculino, con el 59.00 % viéndose este más afectado que el femenino que representó el 41.00 % con un total de 14 casos. 58.82 % de los casos se diagnosticaron de forma prenatal y postnatal y el 41.17 % de los casos fue de forma postnatal nada más. Y el estudio radiológico más utilizado consistió en el ultrasonido renal. Ningún paciente presentó antecedentes familiares con esta afección congénita y solamente el 8.82 % presentaron otra anomalía congénita asociada siendo un caso de atresia esofágica y dos pacientes con conducto arterioso persistente más foramen oval permeable.

La investigación fue conveniente ya que desde el punto de vista médico y epidemiológico debido a que contribuirá al conocimiento de este tipo de malformaciones en nuestro medio ya que no existen registros de este tipo de malformaciones en nuestro país.

Este estudio fue diseñado para aportar información acerca de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias en Guatemala, específicamente en la población pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social ya que un diagnóstico precoz y preferiblemente prenatal lograría disminuir complicaciones importantes principalmente la insuficiencia renal crónica en niños.

Existieron limitantes en el estudio ya que algunos expedientes de pacientes no estaban completos o faltaban datos que no fueron descritos en este, por ejemplo, si existía el antecedente familiar de este tipo de malformación o de qué forma se hizo el diagnóstico, si fue prenatal o postnatal, al no tener los datos completos que se requerían para llenar la boleta de recolección de datos no se pudieron incluir a dichos pacientes en el estudio. Otra limitante que existió fue que algunos pacientes neonatales tenían solamente un diagnóstico prenatal sugestivo de este tipo de malformación congénita, por medio de un ultrasonido obstétrico, pero no se había confirmado de forma postnatal, por lo cual al ser solo un diagnóstico sugestivo no se incluyeron en el estudio a dichos pacientes.

## II. ANTECEDENTES

### 2.1 Definiciones

Las malformaciones congénitas del riñón y vías urinarias son un grupo heterogéneo de malformaciones secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del sistema renal. Representan el 15 a 20% de las malformaciones halladas en la ecografía prenatal. A nivel global se estima una tasa de incidencia en neonatos de 0.3 a 1.3 por cada 1000.

En América Latina la tasa de incidencia de malformaciones congénitas renales y vías urinarias se estima entre 2.8 a 15.8 por millón de población. Un estudio realizado en Cuba entre 2012 y 2013 concluyó que las malformaciones congénitas asociadas a reflujo vesicoureteral son la causa de entre 15 a 30% de las hidronefrosis detectadas antes del nacimiento mediante ultrasonido materno fetal. Esta asociación es importante debido a la relación entre reflujo vesicoureteral y daño renal; entre 10 a 25% de los niños diagnosticados con insuficiencia renal crónica es debido a nefropatía por reflujo. Dicho estudio demostró que en los diagnósticos prenatales predomina el sexo masculino, mientras que en los diagnósticos postnatales predomina el sexo femenino. Asimismo, describió el reflujo vesicoureteral como la malformación congénita más frecuente. En comparación un estudio chileno concluyó que las malformaciones más frecuentes fueron hidroureteronefrosis con 24.2% e hipospadias con un 17%. (1,3,4)

Se han descrito asociaciones entre parto prematuro y malformaciones de agenesia renal, enfermedad quística renal e hidronefrosis; entre bajo peso al nacer e hipospadias y criptorquidia. Hasta un 30% de los pacientes con malformaciones renales tienen otro tipo de malformaciones no renales, predominando oído, nariz, orofaringe, y gastrointestinales. Esta asociación se ha encontrado en más de 200 síndromes descritos. (2,5)

El desarrollo del ultrasonido como herramienta diagnóstica ha permitido la detección de la mayoría de las malformaciones renales antes del nacimiento, y la evaluación de la función renal. Esto permite ofrecer un tratamiento precoz, con el fin de evitar mayores complicaciones. Sin embargo, no siempre se logran detectar las malformaciones prenatalmente; existe ligero predominio de diagnóstico postnatal durante el primer año de vida de los pacientes. Algunos autores consideran que las uropatías obstructivas son más frecuentes en los niños menores de un año de edad que en las niñas. Hasta el 25% de éstos puede llegar a tratamiento sustitutivo renal a mediano y largo plazo. (2,5)

Sobre los factores de riesgo asociados a las malformaciones urinarias, se ha descrito una mayor incidencia con historia familiar de malformaciones renales y urinarias. Con frecuencia aparecen en fetos con malformaciones cromosómicas. Los pacientes con síndrome de Down tienen una prevalencia estimada de 3.2%, en comparación con el 0.7% observado en la población general. (1,2)

Las malformaciones congénitas del riñón y de las vías urinarias son un grupo heterogéneo de malformaciones secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del sistema renal. Representan aproximadamente de 15 a 20% de las malformaciones halladas en la ecografía prenatal, con una tasa global en neonatos de 0.3 a 1.6 por cada 1000 nacidos vivos. Estas malformaciones son la causa más frecuente de enfermedad renal terminal en la infancia, comprendido entre 30 a 50%. Además, hasta un 30% de los pacientes con malformaciones renales tienen otro tipo de malformaciones no renales. La gravedad de dichas malformaciones está condicionada fundamentalmente por el número de nefronas funcionales presentes al nacimiento, esto puede aproximar el tiempo de supervivencia de la funcionalidad renal. (1, 2,4)

Las malformaciones congénitas del riñón y de vías urinarias se pueden clasificar en tres grandes grupos: malformaciones en el desarrollo del parénquima renal, en la migración renal o en el desarrollo del sistema colector urinario; estas pueden coexistir en un mismo paciente. (2)

## 2.2 Etiología

Se ha descrito que la interacción de numerosos factores, especialmente genéticos y ambientales, pueden originar malformaciones congénitas. El mecanismo puede incluir una obstrucción del tracto urinario en la formación renal, una malformación global en el desarrollo embrionario renal secundario a mutaciones genéticas, o factores epigenéticos. En cuanto a los factores genéticos, se ha demostrado una clara relación familiar en la aparición de malformaciones renales congénitas que sugiere la presencia de alteraciones genéticas heredadas. Factores epigenéticos incluyen diabetes mellitus mal controlada durante el embarazo, consanguinidad entre padres, la ingesta de alcohol durante el embarazo; tabaquismo y enfermedades crónicas están siendo estudiadas. (1,4,6)

Hay ciertas malformaciones que son predominantes según género. El reflujo vesicoureteral se asocia más a sexo femenino, mientras que la estenosis de la unión ureteropielica predomina en el sexo masculino. (5)

En algunos casos, las malformaciones renales forman parte de síndromes secundarios a mutaciones de genes o cromosopatías. Por ejemplo, el síndrome de Turner y el síndrome de Down asocian con frecuencia la aparición de malformaciones renales diversas. Por otro lado, en los últimos años se ha descrito un número amplio de genes que controlan el desarrollo embrionario renal. Estos genes codifican factores de transcripción y otras proteínas reguladoras que se expresan en diferentes tejidos durante el desarrollo embrionario. (1)

### 2.3 Embriología

Es importante la embriología del sistema urinario, ya que al conocer su desarrollo será más simple comprender las malformaciones que ocurren a este nivel.

El aparato urogenital, se desarrolla a partir del mesodermo intermedio, que se extiende a lo largo de la pared dorsal del embrión. Durante plegamiento horizontal del embrión, el mesodermo es arrastrado centralmente, pierde su conexión con las somitas y forma una elevación longitudinal llamada cresta urogenital, la cual dará origen al sistema urinario; la primera evidencia del aparato urinario es la aparición de cordones epiteliales en el día 22 de la gestación. Durante la vida intrauterina se forman en dirección cráneo caudal tres sistemas renales: pronefros, mesonefros y metanefros. (8)

#### 2.3.1 Pronefros

Grupo de estructuras que aparecen a comienzos de la cuarta semana, y están representadas por siete a diez grupos de agregados celulares y conductos en la región cervical. Los conductos se orientan caudalmente y desembocan en la cloaca. Estos grupos forman unidades vestigiales excretoras, los nefrotomas, que degeneran rápidamente; sin embargo, la mayoría de los conductos pronéfricos se mantienen y son utilizados por el siguiente conjunto de riñones. Al final de la cuarta semana desaparecen los nefrotomas por completo. (8)

#### 2.3.2 Mesonefros

El mesonefros y los conductos mesonéfricos derivan de los segmentos torácicos superiores y lumbares del mesodermo intermedio. Aparecen a finales de la cuarta semana. La formación se inicia con la aparición de los primeros túbulos excretorios del mesonefros, los cuales se alargan rápidamente y adquieren un conjunto de vasos

capilares que constituyen el glomérulo. Los glomérulos se producen a partir de ramas arteriales que surgen de la aorta dorsal. Los túbulos en su extremo medial constituyen un saco en forma de copa que rodea al glomérulo denominada cápsula de Bowman. Ambas estructuras en conjunto (glomérulo y cápsula de Bowman) constituyen un corpúsculo renal. El conjunto de cada túbulo renal y cada corpúsculo renal recibe el nombre de unidad excretora mesonéfrica. En el extremo opuesto, el túbulo desemboca en un conducto colector longitudinal denominado conducto mesonéfrico o de Wolff. A finales de la cuarta semana de gestación los conductos mesonéfricos se insertan en la cloaca, los cuales están bien desarrollados y funcionan como riñones provisionales hasta la décima semana de gestación, que es cuando degeneran. (8)

### 2.3.3 Metanefros

Durante la quinta semana de gestación aparece un tercer órgano urinario, el metanefros o riñón definitivo. Éste se forma por la presión que ejercen los divertículos metanéfricos sobre el mesodermo intermedio; brotan como evaginaciones las yemas ureterales. Éstas crecen caudal hacia el mesodermo intermedio, las cuales forman un blastema metanéfrico a ambos lados. Este blastema secreta GDNF, lo cual produce que la yema ureteral primitiva se alargue; en las puntas de las yemas se expresa Wnt-11 y BMP-7 que producen ramificación en las mismas. Estas también producen BMP-7, FGF-2 y Factor Inhibidor de Leucemia para inducir al mesénquima metanéfrico para que integre los precursores epiteliales de los túbulos renales. (8)

La formación de las estructuras funcionales en el metanefros incluye a tres linajes celulares:

- Células derivadas de la yema ureteral, de las cuales se deriva la pelvis renal y conductos colectores.
- Células mesenquimales del blastema metanefrogénico, las cuales originan túbulo contorneado proximal, distal, el asa de Henle y cápsula de Bowman.
- Células endoteliales vasculares, que generan los glomérulos.

A medida que la pelvis y el abdomen crecen, los riñones se van situando progresivamente en el abdomen. A medida que el riñón asciende gira casi 90°, ocasionando que el hilio renal se posicione anteromedial en la novena semana de gestación. (8)

### 2.3.4 Desarrollo de la vejiga urinaria

De la 4ª a la 7ª semana del desarrollo embrionario, la cloaca se divide por el tabique urorectal en seno urogenital y conducto anorrectal.

En el seno urogenital se pueden distinguir tres porciones:

- Una porción vesical craneal, que constituirá la mayor parte de la vejiga.
- Una porción pélvica media, alantoides, que se convierte en la porción prostática de la uretra en varones y en toda la uretra en las mujeres.
- Una porción fálica, que crece hacia el tubérculo genital. (8)

La vejiga se desarrolla fundamentalmente a partir de la porción vesical del seno urogenital y del endodermo de esta misma región se formará el epitelio de la vejiga. El resto de las capas de su pared se forman a partir del mesénquima esplácnico adyacente. Inicialmente, la vejiga se continúa con el alantoides que se convierte en un cordón fibroso grueso, el uraco; en el adulto, éste recibe el nombre de ligamento umbilical medio. A medida que la vejiga crece, se incorporan a su pared dorsal, las porciones distales de los conductos mesonéfricos. Estos conductos participan en la formación del tejido conjuntivo del trigono de la vejiga o vesical. Debido en parte a la tracción ejercida por los riñones durante su ascenso, los orificios de los uréteres se mueven superolateralmente y los uréteres entran en sentido oblicuo a través de la base de la vejiga. (7,8)

## 2.4 Anatomía renal

### 2.4.1 Dimensiones, forma y localización

Los riñones tienen forma de frijol o habichuela, llegan a pesar de 140 a 150 g y a medir longitudinalmente un promedio de 11.5 cm. En general, el riñón izquierdo más grande que el derecho. Durante la infancia van aumentando de tamaño, su longitud se correlaciona con la talla. Los riñones están situados detrás del peritoneo parietal contra la pared posterior del abdomen, por fuera de las apófisis transversas de la 11ª y 12ª vértebras dorsales y las dos primeras vértebras lumbares, se encuentran dentro de una celda limitada por fascia perirrenal de tejido conectivo, que los fija a las estructuras adyacentes y ayuda a que conserven su situación normal. El riñón derecho se ve desplazado un poco más abajo que el izquierdo debido al hígado. (9,10,11)

#### 2.4.2 Estructura externa

Cada riñón está rodeado por una cápsula resistente de tejido fibroso blanquecino que se interrumpe a nivel del hilio renal, por la que penetran en el riñón el uréter y los vasos sanguíneos. Aunque hay un gran número de variaciones individuales en la vascularización renal, cada riñón está irrigado por una arteria renal que se origina de la aorta y que, poco antes de llegar al hilio, se bifurca en sus ramas anterior y posterior. Las venas renales se sitúan por delante de las arterias y desembocan en la vena cava inferior. (9,10)

#### 2.4.3 Estructura interna

Están formados por la capa externa granulosa, corteza, y la porción interna o central de aspecto estriado, médula. Esta última se divide en doce cuñas triangulares, las pirámides renales de Malpighi, con base hacia la corteza y el vértice forma unas eminencias redondeadas denominadas papilas renales. La corteza se prolonga entre dos pirámides adyacentes, en formaciones que se llaman columnas renales. El seno renal es una cavidad cuya abertura coincide con el hilio renal y contiene las ramificaciones de los vasos, los nervios y los primeros segmentos del aparato excretor urinario: los cálices y la pelvis renal. (9,10)

#### 2.4.4 Anatomía microscópica

La nefrona es la unidad estructural y funcional del riñón y comprende un corpúsculo renal de Malpighi y un túbulo renal. Se estima que cada riñón de un adulto sano contiene un millón de nefronas. El corpúsculo renal y los túbulos contorneados se encuentran en la corteza renal; en cambio, el asa de Henle y la mayor parte de los túbulos colectores se sitúan en la médula renal.

- Corpúsculo renal de Malpighi: está compuesto por el glomérulo capilar y la cápsula de Bowman que lo recubre. Existe un espacio dentro de la cápsula, espacio de Bowman, hacia donde pasa el líquido filtrado procedente del glomérulo. La barrera de filtración del corpúsculo renal o membrana glomerular consta de tres capas: el endotelio de los capilares glomerulares, la membrana basal y una capa de células epiteliales especializadas con fenestraciones. Estas células tienen función contráctil, gracias a los filamentos de actina y miosina, que les permiten regular el coeficiente de ultra- filtración en respuesta a distintos agonistas.

- **Túbulos renales:** comienza con el túbulo proximal en su porción convoluta, seguida de una porción recta, luego la rama delgada descendente del asa de Henle, las asas largas se ensanchan en la rama ascendente gruesa, al final se encuentra la mácula densa con su propio glomérulo. Tras ella comienza el túbulo contorneado distal que, a través de los conductos conectores, llega a los tubos colectores corticales que entran en la médula, convirtiéndose en tubos colectores medulares externos e internos. Estos últimos se unen para formar una estructura que desemboca en la papila renal en uno de los cálices menores.
- **Aparato yuxtaglomerular:** está situado entre la primera porción del túbulo contorneado distal y las arteriolas aferente y eferente.  
Lo componen tres tipos de células: las células yuxtaglomerulares, células mioepiteliales que rodean el final de la arteriola aferente y secretan el 90% de la renina; las células de la mácula densa, que controlan la secreción de renina y la velocidad de filtración glomerular; y las células de Goormaghtigh que responden a múltiples mediadores y controlan la superficie de filtrado.
- **Barrera de filtración glomerular:** barrera entre la sangre y el espacio urinario capaz de evitar el paso de la mayoría de las proteínas plasmáticas, pero que permite el paso del agua, de pequeñas moléculas de soluto y de iones. Está formada por tres capas: el endotelio vascular fenestrado, la membrana basal glomerular y la hendidura del poro y la zona que queda entre los pedicelos de los podocitos. (9)

## 2.5 Fisiología renal

La función básica del riñón es la formación de orina para su eliminación a través del sistema excretor urinario. Dos procesos distintos determinan esta formación: la filtración de líquido a través de los capilares glomerulares hacia el espacio de Bowman y la modificación del volumen y de la composición del filtrado glomerular en los túbulos renales. (9,12)

### 2.5.1 Filtrado glomerular

El líquido pasa de los capilares glomerulares a la cápsula de Bowman por la existencia de un gradiente de presión entre estas dos áreas. Este proceso está favorecido por los capilares glomerulares con gran número de poros y por la arteriola eferente que tiene un diámetro menor que la aferente, aumentando la presión hidrostática glomerular. En condiciones normales se producen 120 ml/minuto o 180 L/día de filtrado.

La tasa de filtración glomerular está determinada por la presión efectiva de filtración, por el flujo plasmático renal y por el coeficiente de ultrafiltración glomerular.

- Presión efectiva de filtración: es el resultado de la interacción de presiones a través de la membrana capilar glomerular, de acuerdo con la siguiente ecuación:  
$$PEF = (P. \text{ hidrostática glomerular} + P. \text{ osmótica capsular}) - (P. \text{ osmótica glomerular} + P. \text{ hidrostática capsular}).$$
- Flujo plasmático renal: modulado por un sistema de autorregulación intrínseco que mantiene constante el flujo renal mediante modificaciones en la resistencia al flujo. Se regula a través de la arteriola aferente por medio de dos mecanismos: el estiramiento de la pared vascular provoca contracción de su músculo liso e incremento de la resistencia al flujo; y retroacción tubuloglomerular que modifica la tasa de filtración glomerular; de forma que, cuando existe un aumento de la tensión arterial, se produce inicialmente un aumento del flujo plasmático renal y se elevan la tasa de filtración glomerular, la velocidad del flujo y la excreción de sodio a través del túbulo.
- Coeficiente de ultrafiltración glomerular: es el producto de la constante de permeabilidad hidráulica de la pared glomerular por la superficie disponible para la filtración. La contracción mesangial o sustancias vasoactivas permiten al glomérulo modificar la superficie de filtración. La función renal en el feto se caracteriza por una baja tasa de filtración glomerular, tras el nacimiento la función renal aumenta debido al ascenso de la tensión arterial y al importante descenso de las resistencias vasculares renales. (9,12)

### 2.5.2 Función tubular renal

El ultrafiltrado glomerular es modificado en los túbulos renales por dos procesos. La reabsorción tubular recupera solutos y la mayor parte del agua filtrada en los glomérulos. La secreción tubular es la adición de solutos al fluido tubular. El equilibrio entre estos dos procesos posibilita la formación de orina con determinadas características y mantiene la homeostasis. (9,12)

### 2.5.3 Manejo renal de sodio, cloro y agua

El 65% del Na<sup>+</sup>, Cl<sup>-</sup> y agua filtrados se reabsorben en el túbulo proximal, el 20%, en la rama ascendente gruesa del asa de Henle, el 10%, en la parte convoluta del tubo distal y un 3-5%, en los conductos colectores.

- Túbulo proximal: se produce reabsorción del sodio filtrado, acompañado de un anión para mantener la electroneutralidad, como Cl<sup>-</sup> y HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>; también, se reabsorbe buena parte del agua filtrada gracias a la fuerza osmótica generada.
- Rama ascendente gruesa del asa de Henle: el Na<sup>+</sup> y el Cl<sup>-</sup> son transportados activamente, lo que aumenta la osmolaridad del intersticio, promoviendo la salida de agua de las asas descendentes del asa de Henle.
- Túbulo distal: en el segmento convoluto existe reabsorción activa de Na<sup>+</sup> y Cl<sup>-</sup> a través de un cotransportador activado por la aldosterona y por el aumento en la ingesta de sal.
- En los tubos colectores corticales, la reabsorción de Na<sup>+</sup> se produce por canales en las células principales sensibles a la acción de la aldosterona.

El transporte de agua en los segmentos distales de la nefrona está sujeto a un estricto control fisiológico. Así, cuando la osmolaridad del plasma aumenta, los receptores hipotalámicos responden liberando hormona antidiurética que se une a los receptores en los túbulos colectores e induce la inserción en la membrana apical de acuaporinas, causando reabsorción de agua desde la luz tubular. En ausencia de ADH no se produce reabsorción de agua a este nivel, por lo que la orina es muy diluida. (9,12)

### 2.5.4 Manejo renal del potasio

- En el glomérulo: el K<sup>+</sup> se filtra libremente.
- Túbulo proximal: el 50-60% del K<sup>+</sup> filtrado se reabsorbe de forma pasiva vía siguiendo la reabsorción de agua y Na<sup>+</sup>.
- Rama ascendente gruesa del asa de Henle: reabsorbe hasta el 25% del K<sup>+</sup>. Mediante el transportador Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPasa envía Na<sup>+</sup> al intersticio mientras que parte del K<sup>+</sup> es nuevamente enviado a la luz tubular.
- Nefrona distal: es el lugar más importante de la regulación renal de K<sup>+</sup>. Aquí el Na<sup>+</sup> difunde pasivamente al interior de la célula y posteriormente al intersticio, lo que aumenta la concentración intracelular de K<sup>+</sup>, creando un gradiente que favorece su difusión a la luz tubular a través de canales selectivos. La nefrona distal también es capaz de reabsorber K<sup>+</sup> en situaciones de depleción del mismo o

de acidosis metabólica a través de la acción de la H<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPasa de las células intercaladas. (9, 10, 12)

En contraste con otros iones, los cambios en la excreción urinaria de K<sup>+</sup> son determinados principalmente por cambios en su secreción tubular y no por cambios en la reabsorción y filtración. La excreción urinaria de K<sup>+</sup> en la nefrona distal se eleva en respuesta a diferentes factores, como son la mayor oferta de Na<sup>+</sup>, la mayor velocidad de flujo en el tubo distal durante la expansión del volumen extracelular, acidosis metabólica y en presencia de aldosterona, su regulador hormonal más potente. (9,12)

#### 2.5.5 Control renal del equilibrio ácido-base

- Túbulo proximal: se reabsorbe un 80% del HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> filtrado. La anhidrasa carbónica intracelular del túbulo proximal cataliza la formación de HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> y H<sup>+</sup>. Los H<sup>+</sup> salen a la luz tubular mediante el transportador NHE3 intercambiándose por Na<sup>+</sup> y reaccionando con el HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> formando ácido carbónico que luego se escinde en agua y CO<sub>2</sub>. Mientras, el HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> pasa al intersticio por intercambio con Cl<sup>-</sup> o en simporte con Na<sup>+</sup>.
- Rama ascendente gruesa del asa de Henle y en los túbulos distales: se reabsorbe aproximadamente un 15%
- Túbulos colectores corticales: el HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> reabsorbido sale de la célula por intercambio con Cl<sup>-</sup>. Además de este mecanismo conservador del HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> filtrado, el riñón es capaz de añadir HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> a la sangre por otros dos mecanismos: la excreción de acidez titulable y la excreción de amonio. (9,12)

#### 2.5.6 Manejo renal de fósforo

Aproximadamente un 80% del fósforo se reabsorbe en el túbulo proximal. El paso de P al interior de la célula tubular se lleva a cabo por cotransportadores de Na<sup>+</sup> y P. La reabsorción renal de P disminuye en las situaciones de acidosis metabólica, dietas ricas en P, hiperpotasemia, en presencia de hormona paratiroidea que actúa modificando las proteínas encargadas del transporte, y en presencia de fosfatoninas. La más importante es la FGF-23, producido en el hueso y que aumenta la eliminación de P e inhibe la síntesis de vitamina D. (9,12)

### 2.5.7 Manejo renal del calcio

La porción libre de calcio es filtrada libremente, mientras que el resto es retenido en el plasma unido a albúmina. Sólo un 1 a 2% del calcio filtrado se excreta en orina.

- Túbulo proximal: se reabsorbe un 70%, y un 10-15% en la rama ascendente gruesa del asa de Henle. Se reabsorbe de forma pasiva a través de canales iónicos, gracias al gradiente electroquímico y de concentración generado por  $\text{Na}^+$  y agua.
- Túbulos distales: se reabsorbe una pequeña cantidad. Aquí la entrada se produce pasivamente a través de canales iónicos regulados por la PTH de forma directa en relación al balance de  $\text{Ca}^{+2}$  del organismo, mientras el paso hacia el intersticio está mediado por un intercambiador con  $\text{Na}^+$  y por la  $\text{Ca}^{+2}$ -ATPasa. (9, 12)

Un elemento importante en el transporte renal del  $\text{Ca}^{+2}$  es el receptor sensible al calcio, que se expresa en diferentes lugares del túbulo renal. En el túbulo proximal su activación disminuye la respuesta fosfatúrica de la PTH. En la rama ascendente gruesa del asa de Henle disminuye la actividad de los canales, disminuyendo la reabsorción de  $\text{Na}^+$  y de  $\text{Ca}^{+2}$ . Además, inhibe la fosforilación de Claudina-16, impidiendo la reabsorción de  $\text{Ca}^{+2}$ . Se encuentra también en la membrana apical de los tubos colectores donde interfiere con el tráfico de acuaporina 2 hacia la membrana apical, provocando dilución de la orina a la vez que aumenta la secreción de  $\text{H}^+$  por las células intercaladas. (9,12)

### 2.5.8 Regulación renal de la presión arterial

La concentración de  $\text{Na}^+$  en el líquido tubular proximal se percibe en el aparato yuxtglomerular, donde también se mide la presión de perfusión sanguínea, un indicador importante del volumen intravascular. La escasez del  $\text{Na}^+$  y la menor presión de perfusión actúan como un estímulo para la liberación de la renina. La renina convierte el angiotensinógeno sanguíneo en angiotensina I, transformada en angiotensina II por la enzima convertidora de angiotensina. La angiotensina II aumenta la presión arterial provocando vasoconstricción y estimulando la secreción de la aldosterona, que favorece la retención del  $\text{Na}^+$  y del agua en el túbulo colector. La disminución del volumen intravascular promueve la liberación de vasopresina. Receptores en el cuerpo carotídeo y otros captan la disminución en la presión arterial y activan las vías neurales autónomas y la liberación de vasopresina por el hipotálamo. Esta facilita la inserción de canales para el agua en el túbulo renal colector, aumentando la reabsorción de agua y la tensión arterial.

Los riñones también tienen la capacidad de producir mensajeros químicos, como las prostaglandinas, las quininas y el óxido nítrico que participan en mecanismos hipotensores. (9,12)

#### 2.5.9 Función endocrina

El riñón sintetiza dos hormonas: la eritropoyetina y el calcitriol o vitamina D activa. La eritropoyetina es una glicoproteína que se libera en respuesta a la hipoxia y estimula la eritropoyesis en la médula ósea. La vitamina D se forma a partir del 7-dehidrocolesterol que, por acción de la luz solar sobre la piel, se convierte en colecalciferol. Esta sustancia es hidroxilada en el hígado, convirtiéndose en 25-hidroxicolecalciferol, la cual es nuevamente hidroxilada por el riñón, convirtiéndose en el metabolito activo 1,25 dihidroxicolecalciferol o calcitriol, el cual interviene de forma principal en el metabolismo óseo. (9,12)

#### 2.5.10 Glucogénesis

En los periodos de ayuno prolongado los riñones son capaces de sintetizar glucosa a partir de ciertos precursores y aminoácidos, liberándola a la sangre en cantidades que representan el 80% de la glucosa producida por el hígado. (9,12)

### 2.6 Malformaciones renales

Las malformaciones congénitas renales son un grupo de malformaciones que pueden afectar el parénquima, la estructura o la forma de los riñones. Pueden ocurrir en 3-6 nacidos vivos de cada mil. Generalmente se ve afectada la función renal normal y son las responsables de aproximadamente 34–59% de insuficiencia renal crónica y terminal en niños de Estados Unidos. (13)

#### 2.6.1 Malformaciones del parénquima renal

Hay distintas malformaciones del parénquima que pueden llevar a agenesia, displasia, hipoplasia y ectopia renal. (2)

##### 2.6.1.1 Agenesia renal

Un mal desarrollo del conducto mesonéfrico distal, lleva a ausencia de la yema ureteral, y por ende agenesia o displasia renal. Presenta una incidencia aproximada de 1 por cada 1000 personas, encontrándose una mayor frecuencia en la presentación unilateral del

riñón izquierdo y en el sexo masculino. Las personas que presentan esta malformación suelen ser asintomáticos, pero se describe que existe una predisposición a desarrollar hipertensión arterial, proteinuria e insuficiencia renal con respecto a las personas sanas que tienen dos riñones. (2,14,15)

#### 2.6.1.2 Hipoplasia renal

Definida como un riñón de tamaño disminuido que conserva su forma y parte de su función. Su presentación unilateral es más común que la bilateral.

El diagnóstico es histológico y se hace al encontrar un riñón con un importante déficit de nefronas secundario a un defecto congénito que no le permite al riñón alcanzar su volumen normal. Existe suficiente evidencia que el ultrasonido es un buen indicador del volumen renal; si bien otros métodos pudieran llegar a ser más exactos, su bajo costo, seguridad y procedimiento no invasivo convierten a la ecografía renal en el método de primera elección. (16,17)

#### 2.6.1.3 Ectopia renal

Se define como la posición distinta a la normal dentro del retroperitoneo, que puede cruzar la línea media para ubicarse en el lado contralateral con respecto a su inserción normal a la vejiga. Se diagnostica de manera incidental en la mayoría de los casos con sintomatología vaga, simulando a veces un cólico renal o ureteral. Se asocia a obstrucción de la vía urinaria debido a bridas o a la vasculatura anormal hacia el riñón ectópico, también se asocia a otras malformaciones como reflujo vesicoureteral, ureteroceles y malformación anorrectal. El diagnóstico se realiza mediante urográfico excretor y tomografía computarizada tridimensional con contraste. El tratamiento va dirigido a las complicaciones más que a la malformación anatómica en sí. (18)

#### 2.6.1.4 Displasia renal

Es la malformación renal más común que se encuentra en autopsias pediátricas y es una de las causas más frecuentes de masa abdominal en niños menores de 1 año. La forma más común de displasia es la esporádica con base poligénica. Los quistes varían de tamaño y pueden apreciarse a través de la cápsula con una distribución irregular en el parénquima. Desde el punto de vista histológico se observan túbulos inmaduros rodeados por mesénquima con epitelio cuboidal irregular. El riñón displásico no tiene la forma usual, el sistema colector no se desarrolla normalmente y son frecuentes las atresias y

agenesias segmentarias del uréter, a diferencia de la enfermedad renal poliquística. Los términos displasia e hipoplasia son usados para describir riñones pequeños con extensa displasia que son disfuncionales. La gran mayoría de riñones displásicos están asociados a alteraciones congénitas urinarias y obstrucción, siendo la alteración de la unión ureteropielica la principal junto con la presencia de valvas de la uretra posterior en fetos masculinos. (2)

## 2.6.2 Malformaciones estructurales

Incluyen diversas malformaciones quísticas de carácter hereditario.

### 2.6.2.1 Enfermedad renal poliquística autosómica dominante

Es la principal causa de enfermedad renal crónica hereditaria en el mundo con una incidencia de 1 por 1000 nacidos vivos. Es una enfermedad de carácter hereditario autosómico dominante. Se han descrito 3 patrones fenotípicos secundarios a mutaciones. La tipo I es mutación del gen PKD1 en el brazo corto del cromosoma 16 y es la variedad más frecuente, corresponde al 85% de los pacientes con enfermedad quística. La tipo II es mutación del gen PKD2 localizado en el brazo largo del cromosoma 4. La tipo III constituye un raro síndrome familiar con mutación genética no clara, pero con el mismo patrón de herencia, constituye el 1% de la población afectada.

En esta enfermedad cualquier segmento de la nefrona y de los túbulos colectores puede ser afectado por tener la mutación. Como patogenia se presume que la alteración en la disposición renal genera la liberación de diferentes factores de crecimiento, que favorece el crecimiento del quiste. La enfermedad se ha asociado a quistes extrarrenales como SNC, hígado, páncreas y pulmón; anomalías valvulares cardíacas, principalmente insuficiencia mitral y aneurismas de las coronarias con incidencias no claras. También se ha asociado con riesgo de desarrollo de patologías tumorales tipo carcinoma de células renales, específicamente variantes papilares y sarcomatoide, en un porcentaje muy bajo. (19,20)

### 2.6.2.2 Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva

Es una entidad menos frecuente que la autosómica dominante, con una incidencia de 1 en 20,000 nacidos vivos. Se debe a la mutación del gen PKHD1 en el brazo corto del cromosoma 6. El patrón de herencia es autosómico recesivo. Se manifiesta a edades muy tempranas, la mortalidad es alta, cercana al 30% y se debe a la hipoplasia pulmonar por

oligohidramnios en la edad prenatal. El compromiso hepático es más frecuente en niñas y la falla renal crónica es variable con alta tasa de muerte al corto plazo. Los quistes se caracterizan por un patrón radiado al corte debido a que se originan en los túbulos colectores. Para hacer la diferenciación se debe identificar el patrón de herencia realizando el árbol genealógico y una biopsia hepática que documente las malformaciones ductales asociadas, ya que la evaluación genética es difícil y no siempre disponible. No se ha encontrado asociación con patología tumoral. (19)

#### 2.6.2.3 Enfermedad renal quística unilateral

Entidad poco común que se caracteriza por la ausencia de asociación familiar y de manifestaciones quísticas extrarrenales; tampoco guarda relación con mutaciones genéticas conocidas y no es progresiva. Se han descrito pocos casos en la literatura y su diagnóstico se hace después de haber descartado enfermedades hereditarias de base. Se manifiesta como dolor en flanco, hematuria e hipertensión. Microscópicamente es indistinguible de un riñón poliquístico, con quistes de diferentes tamaños con parénquima comprimido. En esta patología el manejo es conservador, con seguimiento y control de factores que deterioren la función renal a largo plazo y vigilancia del riñón contralateral sano. No se ha documentado asociación con patología tumoral. (19)

#### 2.6.2.4 Quistes renales simples

Los quistes renales simples o múltiples son una patología muy frecuente, se caracterizan porque no tienen asociación genética clara, suelen ser unilaterales, guardan una relación proporcional con la edad, están localizados típicamente en la corteza con origen a nivel de túbulo contorneado distal y túbulo colector. No se asocian a malignidad cuando son quistes de paredes delgadas y sin septos. Requieren seguimiento periódico. (19)

#### 2.6.5.5 Displasia renal multiquística

La incidencia de la displasia renal multiquística es de 1:43,000 nacimientos para la forma unilateral, existiendo mayor incidencia en el sexo masculino y cierta predilección por el riñón derecho, mientras que la forma segmentaria tiene mayor predilección por el sexo femenino. Clínicamente se presenta como una masa abdominal en la infancia, aunque en ocasiones puede pasar desapercibida hasta la edad adulta. Ocasionalmente cursa con infecciones del tracto urinario recurrentes, dolor abdominal, hematuria y retraso del crecimiento. Las formas bilaterales son incompatibles con la vida debido a la hipoplasia

pulmonar. Esta interfiere en el desarrollo renal normal, debido a que inhibe la inducción y maduración de las nefronas y produce una disfunción del sistema colector, dando lugar a la formación de múltiples quistes no comunicados entre sí. Cuando la obstrucción se produce en etapas más tardías del desarrollo embriológico se produce una hidronefrosis en lugar de displasia. En función de donde se produzca la obstrucción existen distintas formas de presentación; la más frecuente es la displasia renal completa unilateral, como consecuencia de una obstrucción a nivel pelviureteral, con lo que se afecta la totalidad del riñón. Asimismo, existe una forma segmentaria o focal cuando la obstrucción es infundibular, que típicamente ocurre en el polo superior de un riñón, y una forma bilateral cuando la obstrucción se produce como consecuencia de valvas uretrales posteriores o atresia uretral. (21,22,23)

#### 2.6.2.6 Nefronoptosis

Es una enfermedad autosómica recesiva, su incidencia se ha estimado en 1 en 50,000 niños vivos. Los síntomas iniciales son la anemia, la poliuria, la polidipsia y la enuresis. En la ecografía se observan riñones de tamaño normal con quistes córtico-medulares. Histológicamente, pueden visualizarse, además de los quistes, nefropatía intersticial y la desestructuración de la membrana basal. El gen mutado en cada paciente es el principal determinante del tipo de nefronoptosis y sus manifestaciones extrarrenales. Las manifestaciones extrarrenales se presentan en aproximadamente un 15% de los pacientes y pueden afectar a órganos tan diversos como los ojos, el corazón, el sistema nervioso central, el hígado o los pulmones. La enfermedad progresa hacia la enfermedad renal terminal. Dependiendo de la edad a la que manifieste se puede clasificar en nefronoptosis infantil, en los primeros 3 años de vida; y juvenil, en las primeras 3 décadas de vida. (24,25)

#### 2.6.2.7 Enfermedad quística medular

Se trata de una enfermedad con una frecuencia muy baja: menos del 1% de los casos de enfermedad renal terminal en la edad adulta. La enfermedad quística medular se caracteriza por la presencia de múltiples quistes córtico-medulares. En la mayoría de los pacientes se presenta en la edad adulta, a partir de la quinta década de la vida; el modo de herencia es dominante. La presencia de hiperuricemia y gota en los afectados de algunas familias es una evidencia que la enfermedad quística medular y la hiperuricemia

juvenil familiar comparten la misma base genética, afectando el plegamiento de la uromodulina. (24)

#### 2.6.2.8 Ectasia canalicular prepapilar

El riñón con médula en esponja es también conocido como enfermedad de Lenarduzzi-Cacchi-Ricci, ectasia tubular renal, o ectasia canalicular precaliceal. Es una enfermedad poco frecuente, predominante en mujeres, que se caracteriza por malformaciones quísticas de los túbulos colectores distales, que origina la dilatación en la región pericaliceal de las pirámides renales. Puede presentarse en uno o ambos riñones y generalmente afecta a todas las papilas. Su etiología aún se desconoce, no tiene carácter hereditario y es raro que sea observada antes de los diez años de edad. Generalmente es asintomático; aunque puede tener manifestaciones como hematuria, las infecciones urinarias a repetición y litiasis renales. La urografía endovenosa es la técnica de elección para el diagnóstico ya que permite observar el engrosamiento piramidal, la dilatación caliceal y la presencia de litiasis intraductales. Su pronóstico a largo plazo es favorable; aunque en algunos casos la persistencia y gravedad de las manifestaciones clínicas pueden conducir a enfermedad renal crónica. (26)

#### 2.6.3 De forma

##### 2.6.3.1 Riñones fusionados

El ejemplo más común de riñones fusionados en forma de herradura se produce en uno de cada 500 neonatos, predominando el sexo masculino. Consiste en dos riñones unidos en los polos inferiores por un istmo de tejido fibroso que cruza el plano medio del cuerpo. El riñón fusionado se encuentra malrotado y más caudal de la posición normal; las pelvis renales son anteriores por la rotación incompleta de los cálices y los uréteres son de inserción alta. Además, el uréter cabalga sobre el istmo renal, dando como resultado alteraciones de drenaje urinario y estasis, que pueden predisponer a la formación de cálculos. El diagnóstico generalmente es un hallazgo radiológico incidental. (27)

#### 2.7 Malformaciones del tramo urinario superior

Éstas incluyen malformaciones ureterales y de vejiga urinaria.

## 2.7.1 Malformaciones ureterales

### 2.7.1.1 Duplicación renal

Se produce por una duplicación de la yema ureteral en el inicio de la embriogénesis renal. Es una de las malformaciones congénitas renales más frecuentes en la población general, y en muchos casos completamente asintomática y descubierta como hallazgo casual en una ecografía. La duplicación renal es incompleta cuando ambos uréteres duplicados abocan en uno solo antes de llegar a la vejiga. Esta es la forma más frecuente, y generalmente es asintomática. En la duplicación renal completa ambos uréteres abocan por separado en la vejiga. La dilatación del hemirriñón superior suele asociarse con reflujo vesicoureteral u obstrucción y displasia renal del parénquima involucrado. (2)

### 2.7.1.2 Ureterocele

Es la dilatación quística del segmento terminal intravesical del uréter. La forma más frecuente de presentación es una ITU en los primeros meses de vida. Es 4 a 7 veces más frecuente en mujeres de raza blanca, con un 10% de los casos bilaterales. La clínica incluye infecciones del tracto urinario en los primeros meses de vida. Otros son detectados incidentalmente en ecografía prenatal o como una masa abdominal palpable secundaria a obstrucción renal. El diagnóstico se realiza por ecografía, donde se puede observar una masa quística intravesical bien definida en la parte posterior de la vejiga, con uréter proximal dilatado. La cistouretrografía se debe realizar siempre, ya que en más del 50% de los casos el riñón ipsilateral y en el 25% del contralateral tienen reflujo vesicoureteral. El tratamiento depende del tipo de ureterocele y del modo de presentación. La mayoría de los pacientes necesitan cirugía, generalmente punción endoscópica, con un éxito del 50-90%; si ésta falla, se debe realizar una reconstrucción por cirugía abierta. (28)

### 2.7.1.3 Reflujo vesicoureteral

Se define como el flujo retrógrado no fisiológico de la orina desde la vejiga a los riñones, el cual puede conducir a una pielonefritis y daño renal secundario. Cerca del 1-2% de los niños tienen reflujo vesicoureteral. Este es un defecto congénito, aunque también puede ser adquirido, como en casos de obstrucción del vaciado vesical, vejiga neurogénica o inestabilidad del detrusor.

En hermanos con reflujo vesicoureteral diagnosticado el riesgo de los hermanos restantes es alrededor del 30%.

Se puede clasificar en dos categorías:

- Primario: se atribuye a una malformación congénita del orificio ureteral y de la unión vesicoureteral. Es hereditario con una probabilidad del 30-50% de aparición en familiares de primer grado.
- Secundario: ocurre en patologías de la vejiga, en las cuales se eleva anormalmente la presión intravesical, como en casos de obstrucción infravesical, válvulas de uretra posterior y disfunción por vejiga neurogénica.

El diagnóstico se realiza con una historia médica y familiar detallada, exploración física, análisis de orina que incluya proteinuria y bacteriuria y cultivo de orina. La función renal puede determinarse por el nivel de creatinina en suero o gammagrafía renal. La gammagrafía es el mejor método para ver el tejido cortical. La cistouretrografía miccional sigue siendo el estudio de referencia para el diagnóstico, permite clasificar la gravedad, las variantes anatómicas y malformaciones del sistema urinario. El diagnóstico precoz y una monitorización vigilante son las piedras angulares del tratamiento. El objetivo del tratamiento es permitir el crecimiento renal normal y prevenir el daño permanente del parénquima renal y sus complicaciones tardías. (29)

#### 2.7.1.4 Estenosis ureteral

Aparecen habitualmente en la unión pieloureteral o en la unión ureterovesical y producen hidronefrosis grave. Dan lugar a complicaciones secundarias al proceso obstructivo, particularmente la estenosis pieloureteral, principalmente infecciones y deterioro progresivo de la función renal. (2)

#### 2.7.2 Malformaciones vesicales

##### 2.7.2.1 Extrofia vesical

Es una malformación grave debido a un defecto en el desarrollo de la pared abdominal que deja al descubierto una vejiga abierta hacia el exterior. En sus formas más graves se acompaña de malformaciones genitales, epispadias y malformaciones intestinales. (2)

##### 2.7.2.2 Agenesia vesical

Probablemente se deba a una fusión anormal del seno urogenital con el tabique uorrectal, junto a una deficiencia del mesoderma caudal. La localización de la

desembocadura de los uréteres va en relación con el pronóstico: posesfinteriano en el periné tendrá un mejor pronóstico de vida, con un 87% de pacientes sobrevivientes al nacimiento. Si desemboca a nivel preesfinteriano, el porcentaje de supervivencia será 28% solamente, y si no existe remanente uretral la malformación es mortal. Entre más próximo se encuentre el meato al esfínter anal, se asociará a mayor mortalidad y malformaciones. En pacientes sobrevivientes, el diagnóstico puede ser por pielograma retrógrado, mediante los orificios ureterales ectópicos. El tratamiento pretende preservar la función renal con una derivación urinaria. (30)

## 2.8 Malformaciones del tramo urinario inferior

### 2.8.1 Válvulas de uretra posterior

Son pliegues membranosos dentro de la luz uretral de los varones, siendo una de las causas más frecuentes de obstrucción del tracto urinario, ocurriendo en 1/5.000-8.000 embarazos. La obstrucción de salida al flujo urinario produce hipertrofia y depósito de colágeno en el detrusor que ocasionan alteración de la acomodación vesical, aumentando la presión intravesical. Puede existir reflujo vesicoureteral hasta en el 50% de los casos; el reflujo unilateral actúa como mecanismo de escape de la presión intravesical, salvaguardando la función del riñón contralateral a corto plazo. La disfunción vesical se presenta en un 15 a 70% de los casos. Las alteraciones vesicales comprenden la hiperactividad del detrusor, baja acomodación vesical y fallo miogénico.

El diagnóstico generalmente se hace por ecografía prenatal, lo que permite tratamiento temprano postnatal. Las imágenes sugestivas son la ureterohidronefrosis bilateral, aumento del tamaño de la vejiga y uretra posterior dilatada. La cistouretrografía confirma el diagnóstico al nacimiento.

El tratamiento se puede dividir en prenatal y postnatal:

- Prenatal: la cirugía fetal puede considerarse en fetos con alto riesgo de muerte intraútero o neonatal debido a la existencia de un oligohidramnios severo. Los resultados a largo plazo indican que no mejora la función renal.
- Postnatal: se inicia con la colocación de un catéter vesical, vesicostomía, pielostomía o ureterostomía. El tratamiento definitivo consiste en ablación endoscópica de las válvulas para la resolución de la obstrucción uretral. (28)

### **III. OBJETIVOS**

#### **3.1 General**

Determinar cuáles son las malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias más comunes en pacientes ingresados en el servicio de Neonatología del Hospital de Gineco-Obstetricia y pacientes con seguimiento en la clínica de Consulta Externa de Nefrología del Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

#### **3.2. Específicos**

3.2.1. Establecer la distribución de pacientes según sexo y edad.

3.2.2. Precisar la proporción de diagnóstico prenatal o postnatal.

3.2.4. Establecer el porcentaje de pacientes con malformaciones renales y/o de vías urinarias con antecedente familiares de malformaciones del mismo tipo.

3.2.5. Identificar el estudio radiológico que se utiliza más frecuentemente para el diagnóstico.

3.2.6. Observar el porcentaje de pacientes que presentaron otra anomalía congénita asociada a las malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias.

## **IV. MATERIAL Y METODOS**

### **4.1 Tipo y diseño de investigación**

Estudio descriptivo prospectivo de corte transversal.

### **4.2 Población y muestra**

#### **4.2.1 Población**

Todos los pacientes ingresados en los servicios de Neonatología del Hospital de Gineco-Obstetricia y pacientes atendidos en la clínica de consulta externa de nefrología pediátrica del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social de enero de 2017 a enero de 2018.

#### **4.2.2 Muestra**

Toma de muestra a conveniencia, del número de pacientes con diagnóstico de malformación congénita renal y de vías urinarias ya confirmado, se tomó la población total que llenó los criterios de inclusión.

### **4.3 Unidad de análisis**

#### **4.3.1 Unidad primaria de muestreo:**

Pacientes ingresados en los servicios de neonatología y clínica de consulta externa de nefrología del departamento de pediatría en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

**4.3.2 Unidad de análisis:** datos obtenidos de expediente clínico de pacientes ingresados en los servicios de neonatología y de la clínica de consulta externa de nefrología del departamento de pediatría del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con diagnóstico radiológico prenatal o postnatal de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias de enero de 2017 a enero de 2018.

### **4.4 Selección del sujeto a estudio**

#### **4.4.1 Criterios de inclusión**

Pacientes de sexos masculinos y femeninos, recién nacidos y pediátricos con diagnóstico de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias establecido con estudios radiológicos

Se incluye por lo tanto en el estudio a los siguientes pacientes:

- Pacientes neonatos de sexo femenino y masculino nacidos en el Hospital de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con diagnóstico prenatal o postnatal de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias.
- Recién nacidos con expediente clínico completo que incluya antecedentes familiares, prenatales y postnatales del paciente.
- Pacientes de edad pediátrica de la clínica de consulta externa de nefrología pediátrica del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con malformaciones congénitas renales y de vías urinarias que hayan sido evaluados en dicha clínica.

#### **4.4.2 Criterios de exclusión**

- Pacientes con sospecha, pero sin diagnóstico radiológico de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias y con expediente incompleto

### **4.5 Enfoque y diseño de investigación**

Estudio observacional descriptivo de corte transversal

### **4.6 Medición de variables**

#### **4.6.1 Variables**

- Sexo
- Malformación congénita renal y/o vías urinarias con diagnóstico clínico y/o radiológico
- Antecedentes familiares de Malformación congénita renal y/o vías urinarias
- Diagnóstico pre/postnatal

- Estudio radiológico utilizado para el diagnóstico
- Anomalías congénitas asociadas

#### 4.6.2 Clasificación y escalas de medición.

Se utilizarán variables cuantitativas discretas, cualitativas dicotómicas y cualitativas politómicas; además de escalas de medición nominal y de razón.

#### 4.6.3 Tipos de variable

##### 4.6.3.1 Independientes

- Sexo
- Edad
- Malformación congénita renal y/o vías urinarias con diagnóstico clínico y/o radiológico

##### 4.6.3.2 Dependiente

- Antecedentes familiares de anomalías congénitas renales y/o vías urinarias
- Diagnóstico pre/post natal
- Estudio radiológico
- Anomalías congénitas asociadas

#### 4.6.4 Operacionalización de variables

Variable	Definición	Definición operacional	Tipo variable	de	Escala de medición	Clasificación
Sexo	Condición orgánica masculina o femenina de los animales y plantas	Condición del paciente	Cualitativa dicotómica		Nominal	Masculino Femenino
Edad	Tiempo transcurrido o desde el nacimiento de la persona hasta un momento determinado	Edad en días meses y años del paciente	Cuantitativa discreta		Razón	Días
Malformación	Nombre de	Nombre de la	Cualitativa		Nominal	Agenesia

congénita renal o de vías urinarias con diagnóstico radiológico	las malformaciones congénitas renales o de vías urinarias	malformación congénita que presenta el paciente	politómica		renal, hipoplasia renal, ectopia renal, displasia renal, enfermedad renal poliquística, quistes renales simples, displasia quística, nefronoptosis, riñones fusionados, ureteroceles, reflujo vesicoureteral, estenosis ureteral, extrofia vesical, agenesia vesical, válvulas de uretra posterior, otras.
Antecedentes familiares	Antecedentes familiares de malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias	Malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias que presentaron familiares cercanos al paciente	Cualitativa politómica	Nominal	Malformaciones congénitas antes mencionadas
Diagnóstico pre/post natal.	Diagnóstico que se realiza antes o después del nacimiento	Diagnóstico pre/post natal del paciente	Cualitativa dicotómica	Nominal	Prenatal Postnatal
Estudio radiológico	Estudios radiológicos no invasivos para realizar diagnóstico	Estudio radiológico con el que se hizo el diagnóstico del paciente	Cualitativa dicotómica	Nominal	Ecografía, TAC, RMN, estudios de contraste, otros.

## **4.7 Técnicas, procedimientos e instrumentos a utilizarse en la recolección de datos**

### **4.7.1 Técnicas de recolección de datos.**

El método que se utilizó para recolectar la información fue una boleta de recolección de datos elaborada y completada por el investigador tomando como base de datos la información del expediente clínico del paciente.

### **4.7.2 Procedimientos**

Se solicitó al departamento de neonatología del Hospital de Gineco-Obstetricia y al departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades la autorización para la evaluación de los expedientes médicos de los pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas renales y de vías urinarias. Se realizó una revisión de los expedientes de todos los pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión para responder el instrumento de recolección de datos. El listado de pacientes neonatales se obtuvo a partir del informe diario de pacientes ingresados a los servicios y el listado de pacientes pediátricos se obtuvo del listado de pacientes que asistieron diariamente a la consulta externa de nefrología pediátrica. Se utilizó el programa Excel 2016 para la digitalización y elaboración de la base de datos.

### **4.7.3 Instrumento de recolección de datos**

La recolección de datos se realizó utilizando una boleta de recolección de datos, elaborada por el investigador.

## **4.8 Plan de procesamiento y análisis de datos**

### **4.8.1 Plan de Procesamiento**

Para el procesamiento de los datos, se realizó una base de datos con el programa Excel 2016, y el análisis de los resultados con el paquete estadístico Epi Info 7.1.5.2, avalado Por el Centro de Control y Prevención de Enfermedades (CDC); se ingresaron los datos obtenidos en la encuesta, que evidenciaron la frecuencia de las características del sujeto de estudio: edad, sexo, malformación congénita renal y/o vías urinarias con diagnóstico radiológico, antecedentes familiares, existencia o no de otra malformación congénita asociada y diagnóstico prenatal o postnatal.

#### **4.8.2 Plan de análisis.**

Se realizó un análisis descriptivo utilizando tablas, distribución de frecuencia y porcentajes.

#### **4.9 Límites de investigación.**

Expedientes clínicos con información incompleta. Pacientes vistos en la consulta externa de nefrología con malformaciones congénitas de este tipo pero que ya no conciernen a la edad pediátrica

##### **4.9.1 Alcance de la investigación.**

Con esta investigación se logró determinar cuáles son malformaciones congénitas renales y/o de vías urinarias más comunes y aportó información acerca del diagnóstico, si este se hace de forma prenatal, postnatal o ambos y que métodos diagnósticos son más utilizados. Mediante la identificación de éstos se podrán implementar medidas para identificar las enfermedades más comunes, así como un diagnóstico temprano

#### **4.10 Aspectos éticos de la investigación.**

Este estudio es de Categoría de Riesgo I, es decir, técnica observacional, con lo que no se realiza ninguna intervención o modificación con las variables del paciente, ya que solo se procederá a revisar el expediente clínico y se recaudará la información mediante una boleta de recolección de datos.

## V. RESULTADOS

**Tabla No. 1**

Frecuencia de malformaciones congénitas renales y de vías urinarias según sexo

Diagnóstico	Sexo Femenino		Sexo Masculino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Riñón multiquístico	2	5.88	8	23.52	10	29.41
Hidronefrosis e hidroureter	2	5.88	3	8.82	5	14.70
Reflujo vesicoureteral	2	5.88	2	5.88	4	11.76
hipospadia	0	0.00	4	11.76	4	11.76
Agenesia renal	2	5.88	2	5.88	4	11.76
Hipoplasia renal	2	5.88	2	5.88	4	11.76
Doble sistema colector	1	2.94	2	5.88	3	8.82
Riñón en herradura	1	2.94	1	2.94	2	5.88
Anomalía renal asintomática	1	2.94	0	0.00	1	2.94
Quiste renal	1	2.94	0	0.00	1	2.94
Valvas uretrales	0	0.00	1	2.99	1	2.94
Fistula uretrovaginal	1	2.94	0	0.00	1	2.94

Fuente: Boleta de recolección de datos. (\*)

(\*) Debe de tomarse en cuenta que existieron paciente con dos o más malformación congénitas renales y de vías urinarias, por lo cual hay un total de 40 malformaciones en 34 pacientes en este estudio.

**Tabla No. 2**  
Edad del paciente cuando se hizo el diagnóstico y sexo

Edad	Sexo Femenino		Sexo masculino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
< 28 días	2	5.88	8	23.52	10	29.41
>de 28 días y < 1 año	2	5.88	0	0.00	2	5.88
1 a 2 años	5	14.70	3	8.82	8	23.52
3 a 4 años	2	5.88	4	11.76	6	17.64
5 a 7 años	3	8.82	5	14.70	8	23.52
Total	14	41	20	59	34	100

Fuente: boleta de recolección de datos

**Tabla No. 3**  
Periodo en el que se realizó el diagnostico

Período	Frecuencia	Porcentaje
Prenatal	20	58.82
Postnatal	14	41.17
Total	34	100

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 4**  
Estudio radiológico utilizado para el diagnóstico

Estudio radiológico	Frecuencia	Porcentaje
Ultrasonido renal	14	41.17
Ultrasonido obstétrico	13	38.23
Tomografía de vías urinarias	4	11.76
Uretrocistograma	1	2.94
Gammagrafía renal	1	2.94
Pielograma	1	2.94
TOTAL	34	100

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 5**  
Pacientes con Antecedente familiar de malformaciones congénitas del riñón y de vías urinarias.

Antecedente de anomalía congénita	Frecuencia	Porcentaje
No	31	91.17 %
Si	3	8.82 %
Total	34	100.00%

Fuente: boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 6**

Pacientes con presentación de otra anomalía congénita asociada

Otra anomalía congénita	Frecuencia	Porcentaje
No	31	91.17
Si	3	8.82
Total	34	100

Fuente: boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 7**

Tipo de malformación congénita asociada

Malformación congénita asociada	Frecuencia	Porcentaje
ductus arterioso persistente	22	66.66
Atresia esofágica	11	33.33
Total	33	100

Fuente: boleta de recolección de datos

## VI. DISCUSIÓN Y ANALISIS DE RESULTADOS

Las malformaciones renales y de vías urinarias constituyen una importante patología en el campo pediátrico. Se consideran un grupo variado de anomalías secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del mismo. Se obtuvieron los datos de los pacientes de la unidad de neonatología del Hospital General de Obstetricia y de la clínica de nefrología pediátrica de la unidad de consulta externa del Hospital General de Enfermedades por medio de la boleta de recolección de datos y se clasificó a los pacientes según características como: sexo, malformación congénita renal o de vía urinaria, la existencia o no de antecedente familiar con dicha anomalía congénita, si el diagnóstico de la anomalía congénita fue prenatal o postnatal, con que estudio radiológico se hizo el diagnóstico y si el paciente además de la anomalía congénita renal y de vías urinaria presentaba otra anomalía congénita asociada.

La muestra observada fue de 34 pacientes, 20 de sexo masculino y 14 de sexo femenino 3 de ellos con más de una anomalía renal y de vías urinarias, por lo que se observó un total de 40 anomalías de este tipo siendo la anomalía congénita más frecuente el riñón multiquístico con 10 casos reportados, lo cual corresponde al 29.41% de la población total, según la bibliografía esta entidad no tiene ningún componente genético lo cual concuerda con este estudio ya que de los 10 pacientes con esta anomalía ninguno tiene un antecedente familiar con esta patología, y no tiene predominio de sexo. Lo que llama la atención es que en otros estudios realizados en Latinoamérica no se encuentra el riñón multiquístico entre las anomalías más comunes de este tipo, ubicando al reflujo vesicoureteral en el primer lugar, lo cual no coincide con este estudio. Ya que este estudio se encuentra en tercer lugar con 4 casos, lo que corresponde al 11.76 % Sin embargo, hay pocos estudio a nivel nacional con el que puedan compararse estos resultados y puede que a nivel nacional o regional esta entidad si sea la más común. (1, 2, 3, 19)

La segunda anomalía congénita más común correspondió a Hidronefrosis con cinco casos, correspondiendo al 14.70% de la población total y con cuatro casos cada uno respectivamente le siguen, Reflujo vesicoureteral, Hipospadia, Agenesia Renal y la Hipoplasia Renal con el 11.76 % respectivamente. En este caso si hay más concordancia con otro estudio realizado anteriormente en Chile donde ubican la Hidronefrosis y la Hipospadia en primer y segundo lugar con un 24. 22 % y 17.00% respectivamente. (1, 3, 4)

Posteriormente se observaron otras anomalías, pero en menor frecuencia como lo es el riñón en herradura con dos casos, correspondiente al 5.88 %, doble sistema colector con tres casos, el 8.82 % de los casos y con un caso cada uno quiste renal izquierdo, valvas uretrales, fistula ureterovaginal y anomalía renal asintomática, correspondiendo cada uno al 2.94 % de los casos. Todas estas anomalías son poco comunes en la población pediátrica en este estudio, lo cual coincide con la bibliografía. (1, 2, 3, 19)

De los 34 pacientes observados 20 son de sexo masculino lo que correspondió al 59.00 % de la población, en contraparte al sexo femenino con 14 casos, con un 41 % correspondientemente, en este caso la relación de sexo masculino con respecto al sexo femenino es de 3 a 2. Este dato es muy interesante ya que se observa un predominio evidente en el sexo masculino, lo cual coincide con estudios realizados previamente donde también se identifica a pacientes de sexo masculino como los más afectados con estas anomalías congénitas lo cual puede indicar que ser del sexo masculino es factor de riesgo para padecer de estas anomalías. (1, 2,4).

Del total de los 34 pacientes estudiados el grupo etario más común correspondió a menores de 28 días o neonatos con el 29.41 % lo que corresponde a un total de 10 pacientes, y de este grupo etario 8 fueron pacientes del sexo masculino correspondiente al 23.52 % de los casos. Otro grupo muy afectado corresponde a pacientes de 5 a 7 años, ya que se identificaron 8 pacientes, correspondiendo al 23.52 % de los casos, y en su mayoría fueron pacientes de sexo masculino con 5 casos contra 2 casos de pacientes de sexo femenino. (1, 3,4)

En cuanto al diagnóstico se observó que el 58.82 % de los casos fueron diagnosticados de forma prenatal y posteriormente se confirmaron de forma postnatal, lo cual es importante porque como se menciona en la literatura, el diagnóstico prenatal es de vital importancia ya que un diagnóstico precoz puede evitar complicaciones fatales como la insuficiencia renal crónica. En cuanto al diagnóstico postnatal se observa que corresponde al 41.17 %. Hay algunas patologías como la hipospadia, en donde el diagnóstico es clínico y se hace de forma postnatal, sin embargo la mayoría de las anomalías de este tipo pueden diagnosticarse de forma prenatal por medio de ultrasonido obstétrico, sin embargo algunas madres de pacientes no tienen control prenatal adecuado y no se realizan ningún ultrasonido en la etapa gestacional, lo cual es vital ya que la realización del mismo puede hacer el diagnóstico temprano de estas patologías y así

mejorar el pronóstico, la sobrevida evitando la aparición de complicaciones a largo plazo. (1, 3,4)

De los 34 pacientes observados ninguno presento el antecedente familiar de anomalía congénita renal y de vías urinarias. Según la literatura algunas de estas anomalías si tienen un componente genético como lo es el riñón poliquístico sin embargo no se encontró ningún caso con esta anomalía en este estudio, Determinar si existe este antecedente familiar tiene sus limitantes ya que en muchas ocasiones las personas desconocen si algún miembro de la familia padece o padeció de este tipo de anomalías congénitas por lo cual no es concluyente en este estudio que el antecedente familiar sea determinante en cuanto a padecer este tipo anomalías congénitas. (1, 3,4)

El estudio radiológico más utilizado para hacer el diagnóstico de estas anomalías fue el ultrasonido renal, ya que de los 34 pacientes evaluados 14 fueron diagnosticados con este método, evidenciando la importancia de esta técnica radiológica a la hora de diagnosticar estas malformaciones, siendo una técnica sencilla, relativamente barata y rápida. La implementación del ultrasonido obstétrico de forma prenatal también tiene una gran importancia ya que de los 34 pacientes del estudio a 13 de ellos se le hizo el diagnóstico prenatal por medio de esta técnica. Ambas técnicas radiológicas son esenciales ya que permiten un diagnóstico rápido de estas anomalías lo cual conlleva a un mejor pronóstico, evitando así daños a largo plazo como la insuficiencia renal crónica. Dichas técnicas son útiles para diagnosticar hidronefrosis, riñón multiquístico y agenesia renal, anomalías presentes en este estudio. Por lo tanto, se debe de hacer especial énfasis en la utilización de esta técnica en pacientes con alta sospecha de padecer este tipo de anomalía congénita. Otra estudio radiológico utilizado con estos pacientes fue la tomografía de vía urinaria, implementada en 4 pacientes, utilizada en pacientes con diagnósticos como en la agenesia renal, riñón en herradura e hipoplasia renal, esta técnica es más costosa sin embargo es útil para confirmar el diagnóstico de estas anomalías cuando el ultrasonido no es del todo claro. (1, 2 3, 4, 14,15 16, 17)

En cuanto al padecimiento de otra anomalía congénita asociada aparte de la renal y de vía urinaria se encontraron a 3 pacientes, un caso de atresia esofágica y dos casos de persistencia de ductus arterioso, lo que correspondió al 10.00 %. Según la literatura este tipo de malformaciones se pueden relacionar con otras no renales hasta en un 30% de casos, predominando las anomalías gastrointestinales. Sin embargo, en este estudio como se mencionó anteriormente solo el 10% presentó otras anomalías asociadas (2,5)

## **6.1 Conclusiones**

6.1.1 La malformación congénita más común encontrada en los pacientes evaluados fue el riñón multiquístico con un total de 10 casos, lo que corresponde al 29.41%, 3 de los cuales fueron neonatos

6.1.2. Los pacientes con malformaciones congénitas renales y de vías urinarias en su mayoría fueron de sexo masculino, con un total de 20 casos lo que corresponde al 59.00 % mientras que pacientes del sexo femenino presentaron 14 casos lo que corresponde al 41.00 %, con una relación entre el sexo masculino y femenino de 3 a 2. Y el grupo etario más afectado corresponde al de neonatos con 10 casos reportados lo que corresponde al 29.41 %.

6.1.3 El diagnóstico prenatal prevaleció sobre el diagnóstico postnatal ya que 20 casos fueron diagnosticados de forma prenatal en contraste con el diagnóstico postnatal que correspondieron nada más 14 casos.

6.1.4 Ningún paciente tuvo el antecedente familiar de malformación congénita renal y/o de vías urinarias.

6.1.5 El estudio radiológico más utilizado fue el ultrasonido renal, seguido del ultrasonido obstétrico.

6.1.6 de todos los pacientes evaluados 31 los cuales correspondieron al 91.17 % no presentaron ningún otro tipo de anomalía congénita asociada y solamente 3 presentaron otro tipo de anomalía, entre ellas 2 Ductus arterioso persistente y una Atresia esofágica.

## **6.2 Recomendaciones**

Al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, especialmente al departamento de **Pediatría:**

6.2.1 Seguir implementando Guías en medicina basada en evidencia acerca del diagnóstico en pacientes con alta sospecha de este tipo de malformaciones congénitas, e implementar protocolos institucionales de manejo adecuado en pacientes ya con diagnóstico confirmado de malformaciones renales y de vías urinarias congénitas, lo cual disminuirá considerablemente las complicaciones a largo plazo, como insuficiencia renal crónica.

6.2.2 Capacitar a los médicos residentes de pediatría y neonatología de forma constante acerca de este tipo de anomalías congénitas, haciendo énfasis en su diagnóstico temprano ya que estas son la principal causa de insuficiencia renal crónica en niños.

6.2.3 Incentivar al personal de obstetricia a continuar con el control prenatal adecuado, realizando un tamizaje oportuno de estas anomalías congénitas por medio de ultrasonido obstétrico.

6.2.4 Incentivar a estudiantes de pregrado y postgrado de pediatría y neonatología a continuar con investigaciones sobre este tipo de anomalías, ya que no existen muchos estudios acerca de este tema ni en la institución ni en ningún otro hospital del país.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nazare J, Clfuentes L, Ramirez C. Malformaciones urinarias del recién nacido: Estudio ECLAMC 1998-2010. Rev chil pediatr. [en línea] 2011; 82(6): 512-519. [citado 16/02/2016] Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062011000600005&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062011000600005&lng=es&nrm=iso).
2. Madariaga L, Ordoñez F. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. Protoc diagn ter pediatr. [en línea] 2014; 1: 225-39. [citado 16/02/2016]. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15\\_cakut\\_0.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_cakut_0.pdf).
3. Saura Hernández MC, Brito Machado E, Duménigo Lugo D, Viera Pérez I, González Ojeda GR. Malformaciones renales y del tracto urinario con daño renal en Pediatría. [en línea] Rev Cubana Pediatr 2015; Mar; 87(1): 40-49. [citado 03/04/2016] Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312015000100006&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312015000100006&lng=es).
4. Kliegman R, Jenson H, Schor N, Stanton B, St. Geme J, Behrman R. Nelson tratado de pediatría. 18 ed. Barcelona: Elsevier; 2009.
5. Aguilera Bauza M, Escalona Aguilera JR, Peña Rojas R, Ramírez Prieto JR, Parra Cruz M. Diagnóstico y evolución de las malformaciones congénitas del Riñón y Vías Urinarias. 1999-2005. Holguín. 2007. Arch. Esp. Urol., 59, 1 (7-14), [en línea] 2006. [citado 16/02/2016]. Disponible en: [http://www.revistapediatria.cl/vol6num1/pdf/3\\_DIAGNOSTICO\\_EVOL\\_MAIF\\_CONG.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol6num1/pdf/3_DIAGNOSTICO_EVOL_MAIF_CONG.pdf).
6. Calderón JS, Zarante, I. Anomalías congénitas urológicas: descripción epidemiológica y factores de riesgo asociados en Colombia 2001-2004. Arch. Esp. Urol., 59, 1 (7-14), [en línea] 2006. [citado 18/02/2016]. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/urol/v59n1/original2.pdf>.
7. Lemus L, Fuenzalida M, y Rosas C. Desarrollo del aparato urinario. Int. J. Med. Surg. Sci; [en línea] 2015; 2(2): 447-454. [citado 18/02/2016]. Disponible en: [http://fournier.facmed.unam.mx/deptos/embrio/images/PDF/sistema\\_urinario.pdf](http://fournier.facmed.unam.mx/deptos/embrio/images/PDF/sistema_urinario.pdf).
8. Langman S. Embriología Médica (con orientación clínica). 10 edición. México: Editorial Médica Panamericana; 2007.
9. Rodríguez Fernández LM. Morfología y función renal. Pediatr Integral 2013; XVII(6): 433-44.
10. Rouvière H, y Delmas A. Anatomía Humana. Descriptiva, Topográfica y Funcional. 10 edición. Barcelona: Masson S.A.; 1999.

11. Schunke. Prometheus Texto y Atlas Anatómico. México: Editorial Médica Panamericana; 2006.
12. Guyton CG, y Hall JE. Tratado de Fisiología Médica. 11 edición. España: Elsevier; 2006.
13. Yosypiv IV. Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: A Genetic Disorder? *Int J Nephrol*. 2012; 2012: 909083. doi: 10.1155/2012/909083.
14. Rodríguez Palomo D, Chacón Castro P, Mora Chavarría J. Anomalías congénitas del sistema renal: agenesia renal izquierda asociada a variante arteriovenosa renal derecha y vena cava inferior. *Med. leg. Costa Rica*. [en línea] 2009; Sep; 26(2): 111-115. [citado 05/04/2016] Disponible en: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1409-00152009000200010&lng=en](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-00152009000200010&lng=en).
15. Monge M, Monge Zamorano M, García Nieto VM, Quintana Herrera C, Luis Yanes MI, Hernández González MJ et al. Agenesia renal familiar y epididimitis. *Can Ped*; 2008; 32(1): 7-10.
16. Urrego-Díaz JA, Romero-Rueda JD, Landinez-Millán G, Lozano-Triana CJ, Moreno-Gómez LA. Primer caso reportado en Colombia de hipoplasia renal congénita bilateral en dos hermanos. *Rev. Fac. Med*. 2014;62: 279-285.
17. Cain JE, Di Giovanni V, Smeeton J, y Rosenblum ND. Genetics of Renal Hypoplasia: Insights into the Mechanism Controlling Nephron Endowment. *Pediatric Research*. 2010; 68: 91-98.
18. Zamora-Varela FR, González-Tejedal VM, y González-Ambriz A. Ectopia renal cruzada con fusión y litiasis múltiple, nefrectomía con abordaje paramedio anterior. *Rev Mex Urol* 2013;73(4): 200-20.
19. Álvarez D, Rodríguez MP, Olaya M, González V. Enfermedad renal quística: revisión de la literatura. *Urol Colomb*. 2013; 22(2): 29-36.
20. Donoso B, Oyarzún E. Congenital anomalies. *Medwave*. [en línea] 2012; Oct; 12(9): e5537 doi: 10.5867/medwave.2012.09.5537. [citado 05/04/2016] Disponible en: <http://www.medwave.cl/medios/medwave/octubre2012/PDF/medwave.2012.09.5537.pdf>.
21. Sarmiento de la Iglesia MM, Peña B, Lecumberri G, Oleaga L, y Grande Icaran D. Displasia renal multiquística segmentaria: hallazgos radiológicos y diagnóstico diferencial. *Radiología*. 2007; 49(4):269-71.
22. Durán Álvarez S, Betancourt González U, Vásquez Ríos B. Displasia renal multiquística: manejo conservador. *Rev Cubana Pediatr* 2004; 76(4). ISSN 1561-3119.

23. Alarcon T, Luis MI, Roper S, García V. Displasia renal multiquística en un segmento de un riñón “en herradura”: una asociación de malformaciones poco usual. *An Pediatr.* 2008; 69(4):355-7.
24. Coto García E. Enfermedad renal quística medular y nefronoptosis. *Nefrología.* [en línea] 2011; 2(1). [citado 08/04/2016] Disponible en: <http://www.revistanefrologia.com/es-publicacion-suplementosextra-articulo-enfermedad-renal-quistica-medular-nefronoptosis-X201375751100250X>.
25. Simms RJ, Eley L, Sayer JA. Nephronophthisis. *Eur J Hum Genet.* 2009;17(4):406-16.
26. Urdaneta Carruyo E, Pérez Mujica C, Hernández Urdaneta R, Flores Acosta DC, Urdaneta Contreras AV, Godoy Briceño EY. Riñón con médula en esponja asociado a un doble sistema uretero-pielocaliceal completo y unilateral. *Revista Mexicana de Pediatría.* [en línea] 2011; feb; 78(1): 21-24. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2011/sp111e.pdf>.
27. Mejía Restrepo JH, Massaro Ceballos M, Ruiz Sabaleta TI, López López A, Ortega Toscano CA. Anomalías de la rotación y la fusión renal. *Rev Colomb Radiol.* [en línea] 2013; 24(3): 3751-5. Disponible en: <https://www.acronline.org/LinkClick.aspx?fileticket=DTsZjKuRXrs%3D&tabid=476>.
28. Gutiérrez Segura C, Gómez Farpón A, Granell Suárez C. Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario. *Pediatr Integral.* 2013; 17(6): 391-401.
29. Slabbaert, K.; Bogaert, G. Reflujo vesicoureteral en niños: ¿Dónde estamos actualmente? *Archivos Españoles de Urología.* [en línea] 2012; mayo; 65(4): 450-8. [citado 19/04/2016] Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=181024479001>.
30. Garcia-de León JM, Farías Cortés JD, Vanzzini Guerrero MA. Agenesia de pene y vejiga en un varón neonato: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Mex Urol* 2013; 73(1): 26-32.

## VII. ANEXOS

### 8.1 Anexo Numero 1 Boleta de recolección de datos

Universidad de San Carlos de Guatemala  
Facultad de Ciencias Médicas  
Escuela de Estudios de postgrados  
Maestría en Pediatría  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Instrumento de recolección de datos.

Boleta número:

#### Malformaciones congénitas renales y de vías urinarias

Investigador: Dr. Diego Armando Franco Turcios

1. Edad y Sexo del paciente

Femenino  Masculino

2. ¿Qué diagnóstico de malformación congénita renal y de vías urinarias tiene el paciente?

3. ¿Posee antecedentes de malformaciones congénitas familiares el paciente, y en qué grado de consanguinidad?

Sí  No

Si sí posee antecedentes, ¿Qué diagnóstico tiene?

---

4. ¿El diagnóstico fue prenatal o postnatal?

Prenatal  Postnatal

5. ¿Qué estudio radiológico fue utilizado para hacer el diagnóstico?

---

6. ¿El paciente presenta otro tipo de anomalías congénitas?

---

### PERMISO DE AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada **“MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENALES Y DE VÍAS URINARIAS EN PEDIATRÍA”** para propósitos de consulta académica. Sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.