**Universidad de Ciencias Médicas
Santiago de Cuba
Facultad de Medicina No. 1
XXXIV Jornada Científica Estudiantil**

**Hipoplasia renal bilateral en paciente pediátrico: a propósito de un caso**

**Autores**:

IzvaniaYaremiModoy Valiente\*
AndrelisMaday Rodríguez Vázquez\*\*
Rosana Isabel Pérez Portuondo\*\*\*
\*Estudiante de 3er año de Medicina. Alumna ayudante de Pediatría. Móvil: +535881 0592. Correo electrónico: izvaniam@gmail.com
\*\*Estudiante de 3er año de Medicina. Alumna ayudante deGinecobstetricia. Móvil: +5356830865. Correo electrónico: andrelismadayr@gmail.com
\*\*\*Estudiante de 3er año de Medicina. Alumna ayudante de Medicina Legal. Móvil:+5353388598. Correo electrónico: yamiliapm@uo.edu.cu
**Tutor**: Dra. Eusis María GuartonSamón\*\*\*\*
\*\*\*\*Especialista de Primer Grado en Cuidados Intensivos y Emergencias, Universidad de Ciencias Médicas, Facultad de Medicina 1, Hospital Docente Infantil Norte “Juan de la Cruz MatínezMaceira”, Santiago de Cuba.

**Asesor:**Est. Claudia Dayalis Sarmiento Baralt\*\*\*\*\*

\*\*\*\*\*Estudiante de 5to año de Medicina. Alumna ayudante de Cirugía General. Móvil: +53 53791811.

**Curso: 2022 -2023**

**“Año 65 de la Revolución”**

**Resumen**

La hipoplasia renal pura se considera que es rara, y dada la dificultad para distinguirla de la displasia renal, que también se caracteriza por riñones pequeños, su prevalencia y su incidencia son desconocidas. La hipoplasia renal suele ser asintomática, pudiéndose detectar un riñón pequeño en la ecografía de rutina realizada durante el embarazo. Por tanto se decidió reportar el caso de un paciente pediátrico con hipoplasia renal bilateral diagnosticado en el Hospital Infantil Norte Antonio Béguez César, Santiago de Cuba en el 2021, con el objetivo de describirlo, para lo cual se consultaron 7 referencias bibliográficas. La gravedad de la enfermedad depende del grado de reducción en el número de nefronas y de la afectación de uno o ambos riñones. Puede provocar hiperfiltración glomerular asociada a hipertensión, proteinuria y, a largo plazo, insuficiencia renal crónica.

Palabras clave: caso clínico; hipoplasia renal; paciente pediátrico

**Abstract**

Pure renal hypoplasia is considered to be rare, and given the difficulty in distinguishing it from renal dysplasia, which is also characterized by small kidneys, its prevalence and incidence are unknown. Renal hypoplasia is usually asymptomatic, and a small kidney can be detected in routine ultrasound performed during pregnancy. Therefore, it was decided to report the case of a pediatric patient with bilateral renal hypoplasia diagnosed at the Antonio Béguez César North Children's Hospital, Santiago de Cuba in 2021, with the aim of describing it, for which 6 bibliographic references were consulted. The severity of the disease depends on the degree of reduction in the number of nephrons and the involvement of one or both kidneys. It can cause glomerularhyperfiltration associated with hypertension, proteinuria and, in the long term, chronic renal failure.

Keywords: clinical case; renal hypoplasia; pediatric patient

**Introducción**

Las anormalidades congénitas del riñón y de vías urinarias son la primera causa de falla renal en la niñez.

La Hipoplasia renal es una malformación renal congénita caracterizada por un(os) riñón(es) anormalmente pequeños (volumen del riñón inferior a dos desviaciones estándar del volumen renal de individuos normales de la misma edad o un volumen renal total inferior a la mitad del valor normal para la edad del paciente) con diferenciación corticomedular normal y un número reducido de nefronas. **1** O sea, es un riñón de tamaño disminuido que conserva su forma y parte de su función.

Se debe diferenciar de la Displasia renal, que no es más que la malformación renal poco frecuente en la que los riñones están presentes pero su desarrollo es anómalo, lo que deriva en una malformación de la arquitectura histológica del riñón y a la presencia de tejido embriológico, a modo de collaretes mesenquimales u otras formas de tejidos metaplásicos e indiferenciados.**2**

La hipoplasia renal pura se considera que es rara, y dada la dificultad para distinguirla de la displasia renal, que también se caracteriza por riñones pequeños, su prevalencia y su incidencia son desconocidas.

La aparición de hipoplasia renal puede deberse a mutaciones en los genes asociados al desarrollo renal (HNF1B, PAX2, PBX1) y/o a múltiples factores ambientales como crecimiento intrauterino retardado, enfermedades maternas (diabetes, hipertensión), ingesta materna de fármacos (inhibidores del sistema renina-angiotensina o antiinflamatorios no esteroideos (AINEs)) o tóxicos (tabaquismo y alcohol). La hipoplasia o displasia renal también se han relacionado con variantes o alteraciones genómicas (grandes variaciones en el número de copias) en múltiples genes adicionales, (EYA1, GATA3, GREB1L, SALL1), si bien su papel específico en la hipoplasia aún no ha sido dilucidado. El nacimiento prematuro (antes de la semana 36) también constituye un factor de riesgo de nefrogénesis incompleta. Por lo general, la hipoplasia renal se considera un defecto en la dotación de nefronas.**3**

La hipoplasia renal unilateral aislada suele ser asintomática. Puede detectarse mediante ecografía prenatal rutinaria, después de una infección del tracto urinario en niños, o en pacientes pediátricos y adultos con hipertensión arterial o proteinuria (habitualmente síntomas de enfermedad renal crónica). La gravedad de la enfermedad depende del grado de reducción del número de nefronas, de la afectación renal bilateral y de la presencia de otras anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT). La enfermedad puede evolucionar a hiperfiltración glomerular asociada con hipertensión, proteinuria y, a largo plazo, a insuficiencia renal crónica.**3**

Su presentación unilateral (1/1000 pacientes) es más común que la bilateral (1/4000 pacientes) con una relación de 7:1, de tal forma que esta última es una presentación no usual.Ciertas poblaciones, como la japonesa, exhiben una incidencia particularmente alta de hipoplasia renal congénita. **4, 5**

Ocurren en aproximadamente el 0,3-0,7% de todos los embarazos, con una incidencia de dos a tres veces mayor en fetos masculinos que en los femeninosy corresponden a un 23% de todos los defectos congénitos evidenciados en recién nacidos. Estas anomalías son causa de Enfermedad Renal Crónica (ERC), contribuyen al 40-60% de esta en la población pediátrica a nivel mundial y se considera la mayor causa de falla renal en la niñez.**4**

Un estudio realizado en el Centro de Genética provincial de Santiago de Cuba, Cuba en el año 2015, evidenció que la hipoplasia renal presentó un 11,7 % de aparición dentro los tipos de malformaciones congénitas renales diagnosticadas por ecografía bidimensional. **6**

No se conoce cuál fue el primer caso diagnosticado con la enfermedad, debido a la escasa documentación y bibliografía acerca el tema, lo que hace aún más interesante el estudio del caso.

Así mismo, es escasa la información sobre casos de hipoplasia renal congénita bilateral en miembros de una misma familia.

**Problema Científico:** ¿Cuáles son las características de la evolución clínica de un paciente masculino con diagnóstico de hipoplasia renal diagnosticado en el Hospital Infantil Norte Antonio Béguez César, Santiago de Cuba en el 2021?

**Justificación del problema científico:**las malformaciones congénitas del riñón y las vías urinarias son resultado de una alteración en el desarrollo embriológico del aparato urinario. Esta puede ser asintomática y su gravedad depende del número de nefronas comprometidas. La incidencia de hipoplasia renal bilateral es baja, por lo que casos reportados sobre esta enfermedad son escasos nacionalmente, considerándose reportar el caso con el objetivo de mejorar el conocimiento y la evidencia científica, para poder aplicar en la práctica clínica un correcto diagnóstico y tratamiento, intentando que este sea lo más conservador posible.

**Objetivo**: Describir el caso de un paciente pediátrico con diagnóstico de hipoplasia renal bilateral diagnosticado en el Hospital Infantil Norte Antonio Béguez César, Santiago de Cuba, en el 2021.

**Presentación del caso**

**Motivo de ingreso:** vómito y pérdida de peso

**Datos generales del paciente:** lactante de sexo masculino de 5 meses de edad, blanco, procedencia urbana

**Antecedentes patológicos personales**:

Prenatales:

* Edad gestacional al parto 34.6 semanas
* Movimientos fetales débiles

Perinatales

* Parto distócico por cesárea
* Peso al nacer 2600 gramos

Postnatales

* Ingreso por distrés respiratorio y bronconeumonía bacteriana al nacer. Llevó tratamiento con ampicilina, amikacina, meropenem, vancomicina y requirió ventilación mecánica durante 4 días.
* Cardiopatía congénita acianótica del tipo comunicación interventricular pequeña.

**Antecedentes patológicos familiares:** -

**Hábitos tóxicos:** -

**Descripción del caso:**

Lactante masculino de 5 meses de edad, producto de parto distócico, pretérmino a las 34,6 semanas con un peso de 2600 gramos. Ingresó durante 18 días en neonatología por un distrés respiratorio y bronconeumonía bacteriana, para lo cual llevó tratamiento con ampicilina, amikacina, meropenem, vancomicina y requirió ventilación mecánica durante 4 días, tras la mejoría clínica fue egresado. Portador además de cardiopatía congénita acianótica del tipo comunicación interventricular pequeña sin repercusión hemodinámica. Días antes al ingreso la madre empezó a notar que tras la alimentación el niño vomitaba con frecuencia y que no aumentaba de peso por lo que es ingresado. Se recibe con disturbios hidroelectrolíticos y ácido base del tipo alcalosis metabólica, deshidratación isotónica moderada e hipercaliemia. Se realiza la estabilización inicial y la corrección de los disturbios del medio interno. Los complementarios que evalúan la función renal arrojaron hiperazoemia y la ecografía renal mostraba hipoplasia de ambos riñones. Dado la disminución de la función renal requirió tratamiento dialítico desde los 49 días de vida. Dado el marcado compromiso nutricional presentó un cuadro de insuficiencia respiratoria que lo llevó a la ventilación mecánica invasiva presentando múltiples complicaciones tras las cuales falleció.

En la necropsia se observó hipoplasia renal bilateral, riñones terminales que decapsulan con dificultad. Superficie pálida, granulosa con pequeños quistes, mala delimitación corticomedular.

**RAM:** -

**Transfusiones:** -

**Exámenes complementarios:**

-Ionograma: 15/08/2021

Potasio (K+): 6,2 mmol/L **aumentado** (IR: 3,5-5,5 mmol/L)

Sodio (Na+): 135 mmol/L **normal** (IR: 130-150 mmol/L

-Bicarbonato estándar: 27 mmol/L **aumentado** (IR: 21-25 mmol/L)

-Gasometría:

pH arterial: 7,48 **aumentado** (IR: 7,35-7,45)

pCO2 arterial: 48 mmHg**aumentado** (IR: 35-45 mmHg)

alcalosis metabólica descompensada

-Prueba de función renal:

Creatinina: 137 ummol/L **aumentado** (IR: 62-133 ummol/L)

Urea: 8.5 mmol/L **aumentado** (IR: 2,49-7,99 mmol/L)

Ácido úrico: 6 mg/dl **auemntado**(IR: 2,5-5 mg/dl)

hiperazoemia

-Ecografía renal: longitud renal disminuida y aumento de la ecogenicidad.

hipoplasia renal

-Ecocardiograma: eje desviado a la izquierda, no repercusión hemodinámica

comunicación interventricular pequeña sin compromiso hemodinámico

**-Diagnóstico definitivo: hipoplasia renal bilateral**

**Discusión del caso**

El tracto urinario es una ubicación frecuente de las anomalías congénitas de diversa importancia.

La aparición de hipoplasia renal se ha relacionado con diversos factores como el retraso del crecimiento intrauterino, las enfermedades maternas, la ingesta de fármacos durante la gestación o tóxicos. En el caso reportado la madre no refiere ninguno de estos factores predisponentes.

La prematuridad (antes de la semana 36) también es un factor de riesgo por una nefrogénesis incompleta, evidenciándose en el paciente en cuestión.

Por otro lado, en el estudio de Peters y cols., se evidenció que la obstrucción ureteral unilateral en el feto en desarrollo siempre se asociaba a disminución en el tamaño del riñón ipsilateral. **5** No obstante, el riñón contralateral a la obstrucción era de tamaño considerablemente mayor como mecanismo compensatorio, mientras que, en el caso presentado, ambos riñones eran hipoplásicos.

Además, en el estudio de Peters y cois., la obstrucción uretral se asociaba con hidronefrosis bilateral y no con hipoplasia renal bilateral. **5** Adicionalmente, no hay evidencia de obstrucción de las vías urinarias en el caso reportado. No es factible entonces atribuir la hipoplasia renal bilateral de este caso a una obstrucción en el tracto urinario.

En otros estudios se demostró que la mutación concomitante de dos genes diferentes se asocia con el desarrollo de enfermedad renal congénita. **5**. En el caso reportado los estudios genéticos prenatales no arrojaron ninguna anormalidad, pasándose por alto una evaluación genética postnatal, siendo esta quizás una de las formas diagnósticas precoces de la enfermedad.

En el estudio de Sanna-Cherchi y cols., se encontró que la hipoplasia renal congénita bilateral era la anomalía renal congénita que más se diagnosticaba antes o al momento del nacimiento: más del 70% de los casos se diagnosticaron en estos dos períodos **5**; es un hallazgo que no se dio en el caso en cuestión, posiblemente por la no expresión clínica de esta patología.

El diagnóstico de hipoplasia renal congénita 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.

Uno de los diagnósticos diferenciales fundamentales de la hipoplasia renal congénita bilateral es la displasia renal, que puede cursar también con un tamaño renal disminuido y cuya diferenciación requiere así mismo de un diagnóstico histológico. Sin embargo, en muchos casos no es ético realizar biopsias renales en los pacientes, como se ha visto en casos reportados, por lo que en la práctica clínica se acepta el uso del término hipoplasia renal cuando el tamaño del riñón es significativamente menor, pero se conserva su forma y parte de su función.

Uno de los medios diagnóstico es El índice de Hodson es una ecuación matemática que permite estimar la longitud renal ideal para la talla de un niño. Se determina al aplicar la siguiente fórmula, aceptando una variación de +/- 2 como normal:**4**

Índice de Hodson = (Talla cm X 0,057) + 2,646

En nuestro país, este procedimiento diagnóstico no es utilizado, siendo esta una posible limitación para el diagnóstico temprano de la enfermedad.

El diagnóstico se sospecha por los resultados de las ecografías. En las ecografías fetales o postnatales, que en el caso reportado se evidenció solamente en la postnatal. La ecografía prenatal rutinaria permite detectar la hipoplasia renal hacia la mitad de la gestación. La mayoría de los casos son esporádicos. **2**

Por lo general, el diagnóstico no se confirma de manera definitiva, ya que la distinción solo puede hacerse mediante histología, y no se realiza durante la práctica clínica rutinaria.

Entre las complicaciones sistémicas relacionadas con las malformaciones renales congénitas se encuentra la enfermedad renal crónica, especialmente si se cumplen las premisas de que la entidad malformativa sea bilateral (o unilateral sobre un riñón único) y asocie un componente obstructivo.**7**Puede provocar hiperfiltración glomerular asociada a hipertensión, proteinuria y, a largo plazo, insuficiencia renal crónica. Si no se diagnostica de manera precoz, se puede presentar con el cuadro de una de las complicaciones de la insuficiencia renal, tales como anemia o retraso en el crecimiento. Sus consecuencias clínicas no están claramente establecidas, pero la displasia renal y la hipoplasia renal son la causa de entre el 35% y el 50% de los casos de enfermedad renal crónica en niños. **2**

Los pediatras deben tener presentes estos riesgos para tratar de identificar la enfermedad precozmente y así minimizar el daño renal en la etapa postnatal, el objetivo principal en la actuación sobre este tipo de patologías.**7**

El tratamiento depende en gran medida del grado de la reducción del número de nefronas, que es muy difícil de precisar. Por lo tanto, se debería realizar estudio de la función renal (presión arterial, estimación de la tasa de filtración glomerular y proteinuria) para evaluar la actividad de las nefronas restantes. Debido al riesgo aumentado de presentar hipertensión y proteinuria, las personas con hipoplasia renal tienen que someterse a un seguimiento a largo plazo. En casos extremos puede ser necesario el tratamiento renal sustitutivo.**2**

Al paciente se le administró amikacina y vancomicina para el tratamiento de sus afecciones respiratorias, medicamentos que son muy nefrotóxicos en los pacientes pediátricos, pudiendo la administración de ellos propiciar la rápida progresión de esta enfermedad.

Se deben implementar estrategias de detección temprana de la enfermedad renal en niños, ya que una intervención oportuna puede evitar o retrasar el desarrollo de la falla renal crónica. Una propuesta sería dirigir los esfuerzos a la población en riesgo, que incluirían a los niños prematuros, a los pacientes con infecciones en vías urinarias, a los que presentan malformaciones congénitas de cualquier índole, a los pacientes que han presentado insuficiencia renal aguda o que tienen familiares directos con insuficiencia renal y, por supuesto, a los niños obesos.

Debería considerarse también la realización de ecografía renal y de vías urinarias a padres y hermanos de pacientes con esta entidad para detectar algún grado de compromiso familiar e iniciar controles y manejo precozmente Se han observado casos familiares con transmisión autosómica dominante y, en esos casos, el riesgo de recurrencia es del 50%.**4**

Debe hacerse hincapié en una revisión pediátrica cuidadosa que incluya siempre la toma de la presión arterial y la sospecha de enfermedad renal cuando un niño no crece en forma apropiada.

El objetivo principal de este trabajo es el de dar a conocer esta patología que, si bien es rara, no deja de ser importante su presentación bilateral y su asociación familiar, de las que se tiene poca información en la literatura médica. Se espera que en el futuro esta información sirva para el tamizaje familiar de los pacientes con hipoplasia renal bilateral.

**Conclusiones**

La prematuridad (antes de la semana 36) es un factor de riesgo que predispone al desarrollo de hipoplasia renal bilateral.

La gravedad de la enfermedad depende del grado de reducción en el número de nefronas y de la afectación de uno o ambos riñones.

Se debe realizar un estudio abarcador y exhaustivo durante la etapa prenatal para así detectar a tiempo la enfermedad debido a la escasa incidencia de casos reportados en la provincia.

**Referencias bibliográficas**

1. García Chervo L. Manejo del paciente con malformación renal. Servicio de Nefrología y Trasplante renal. Hospital de Pediatría “ J. P. Garrahan”

2. Hipoplasia renal. [Internet]2017. Citado el 15 de junio de 2023. Disponible en <http://content://com.mi.android.globalFileexplorer.myprovider/external_files/Download/Hipoplasia%20renal%20%E2%80%93%20FEMEXER>

3. Hipoplasia renal[Internet]2023. Citado el 15 de junio de 2023. Disponible en <https://content://com.mi.android.globalFileexplorer.myprovider/external_files/Download/Orphanet_%20Hipoplasia%20renal>

4. Urrego-Díaz JA, Romero-Rueda JD, Landinez-Millán G, Lozano-Triana CJ, Moreno-Gómez LA. Primer caso reportado en Colombia de hipolasia renal congénita bilateral en dos hermanos. Rev. Fac. Med. [Internet]. 2014. Citado el 15 de junio de 2023.;62:279-285 Disponible en http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v6n2.45419

5. Birth Defects Monitoring Program (BDMP)/Commission on Professional and Hospital Activities (CPHA) surveillance data, 2020. Teratology. 1993;48:658-75.

6. Hechavarría Pérez PO, Tejeda Dilou Y, Barreiro Cisneros G, Gómez Pérez H. Incidencias de las malformaciones congénitas renales fetales diagnosticadas por ultrasonografía bidimensional. Rev Cubana Obstet Ginecol. [Internet]. 2019. Citado el 15 de junio del 2023. 2019 45 (3)jul.-set. 2019 Epub 01-Sep-2019. Disponible en: content://com.mi.android.globalFileexplorer.myprovider/external\_files/Download/Incidencias%20de%20las%20malformaciones%20cong%C3%A9nitas%20renales%20fetales%20diagnosticadas%20por%20ultrasonograf%C3%ADa%20bidimensional

7. Livera LN, Brookfield DS, Egginton JA, Hawnaur JM. Antenatal ultrasonography to detect fetal renal abnormalities: a prospective screening programme. BMJ. 2019;298:1421-3.

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICASANTIAGO DE CUBAUNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS SANTIAGO DE CUBAS. FACULTAD 1

Asunto: Aval para Trabajo de la XXXIV Jornada Científica EstudiantilLuego de realizar una minuciosa revisión de los parámetros exigidos para la presentación del mismo; procedo a otorgar el presente Aval, haciendo constar que el trabajo titulado "Hipoplasia renal bilateral en paciente pediátrico: a propósito de un caso", cuenta con la metodología requerida.El mismo aborda un tema interesante, el cual las autoras han sabido desarrollar de manera ordenada mediante el cumplimiento del objetivo trazado. Además cuenta con la cientificidad, coherencia y calidad necesarias en toda la investigación.

Sin más,

Dra. Eusis María Guarton SamónEspecialista de Primer Grado en Cuidados Intensivos y Emergencias

