

[Documento de consenso del manejo postnatal de la dilatación pielocalicial]



[Módulo NEONATOLOGÍA]

Autores:

**Carlos Pérez¹, Carlos de la Sen², Dulce Montoro¹, Óscar Sánchez², Julia Tapia³,
Servicio Radiología Infantil HGUA**

Fecha de elaboración: Mayo 2019

Fecha de consenso e implementación: Octubre 2019

Fecha prevista de revisión: 3 años (o actualización previa relevante).

Servicios participantes: Neonatología¹, Cirugía pediátrica², Nefrología pediátrica³, Radiología pediátrica

Nivel de aplicación: R1

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas del riñón y de la vía urinaria ("CAKUT"), son un grupo heterogéneo de malformaciones secundarias a un desarrollo embriológico anormal del sistema renal. Corresponden a un 15-20% de todas las anomalías halladas en la ecografía neonatal, con una tasa de incidencia cercana a 0.3-1.3 por cada 1000 recién nacidos vivos.

En general, la mayoría de estas malformaciones no suelen tener repercusiones clínicas a largo plazo; sin embargo, constituyen la causa más frecuente de fallo renal terminal en el niño, siendo causa de 40-50% de los trasplantes realizados en esta etapa de la vida.

Se encuentra dilatación del tracto urinario (TU) en el 1-2% de las ecografías prenatales. La **hidronefrosis fetal** (dilatación de la pelvis renal) es un hallazgo común en la ecografía prenatal, y puede suponer una condición transitoria o estar asociada a anomalías congénitas renales ("CAKUT"). El objetivo principal del manejo postnatal en pacientes con hidronefrosis es identificar aquellos pacientes con CAKUT clínicamente significativos* para:

- Evitar la realización de pruebas innecesarias en el resto de los casos.
- Identificación de los casos que se beneficiarán de una intervención precoz para evitar las posibles complicaciones o secuelas de los CAKUT.

No existe ningún test o hallazgo prenatal que diferencie los niños con enfermedad significativa, de aquellos con resultados clínicamente poco relevantes. No obstante, se acepta que son signos muy sugestivos de enfermedad significativa: **bilateralidad** o la **severidad** de la hidronefrosis persistente.

Es importante distinguir los casos **obstructivos** de los **no obstructivos**, pero muchas veces es difícil definir en la primera evaluación si el tracto urinario está obstruido, y diferenciar entre caliectasia, pielectasia, hidronefrosis, ureterohidronefrosis... Por tanto, la valoración evolutiva puede definir mejor si existe obstrucción en muchos casos. La asociación de hiperecogenicidad renal + oligoamnios + vejiga distendida indica obstrucción en el 87% de los casos.

Por otro lado, es importante recordar que raramente es necesario intervenir de urgencia una obstrucción renal en los primeros días de vida: el resultado de las exploraciones complementarias que se realicen más allá de las primeras 24-48h de anuria del neonato, pueden reflejar una mejoría espontánea del cuadro. Por otro lado, en algunos casos, la actuación diferida incluso puede favorecer una mejoría del resultado quirúrgico a largo plazo. Una excepción importante a esto son las valvas de uretra posterior, que requieren de una cirugía postnatal lo más pronto posible con el fin de preservar el máximo la función renal y vesical.

Por tanto, supone un desafío diferenciar entre qué niños realizaremos una actitud expectante (sólo observación), tratamiento médico (ej. profilaxis), o son candidatos a cirugía.

(*) Mayor riesgo de desarrollo de complicaciones: ITU/PNA, litiasis, disfunción renal.

CLASIFICACIÓN DE LAS PRINCIPALES ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL RIÑÓN Y DE LA VÍA URINARIA (CAKUT) QUE ASOCIAN DILATACIÓN DEL TRACTO URINARIO:

Las causas más frecuentes de pielectasia en Neonatología son:

1ª) *Estenosis de la Unión Piel-Ureteral (EUPU)*: la más frecuente (40%). 1/1500.

Varones:Mujeres (2:1) Cursa con hidronefrosis.

2ª) *Estenosis Unión Uretero-Vesical* (Megauréter obstructivo primario): Anomalía de la implantación del uréter en la vejiga. Varones >Mujeres. Izquierdo > Derecho. Cursa con ureterohidronefrosis.

<p>Anomalías del parénquima renal <u>Son las más graves</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Displasia renal: Hipodisplasia• Displasia renal multiquística• Hipoplasia renal• Agenesia renal <p>. Poliquistosis renal: ar (más grave) / AD</p>	<p>FACTORES DE PRONÓSTICO ADVERSO:</p> <ul style="list-style-type: none">• Bilateral• Oligoamnios / Anmnios• Alto grado (moderadas-graves)• Alteraciones en parénquima (hiperecogenicidad, diferenciación)• Malformaciones asociadas renales (displasia) o extrarrenales, cromosomopatía• Otros: valoración función renal fetal alterada (orina no hipotónica, β2microglobulina, Cistatina C), SEXO varón, hipoplasia pulmonar
<p>Anomalías de la migración embrionaria renal</p> <ul style="list-style-type: none">• Ectopia renal• Riñón en herradura	
<p>Anomalías del sistema colector renal</p> <ul style="list-style-type: none">• Duplicación renal: Ureterocele, uréter ectópico• Reflujo vesicoureteral• Estenosis ureteral• Extrofia vesical• Válvulas de uretra posterior <p>Suelen asociar obstrucción</p>	

TABLA 1. PRINCIPALES CAKUT.

La **displasia renal multiquística** suele ser unilateral en la mayoría de los casos, y puede asociar otras malformaciones (del TU-obstrucción baja-, cardiológicas, gastrointestinales, SNC); y a síndromes malformativos (bilateral difusa): Sd.Meckel-Gruber.

La **hipodisplasia** suele ser esporádica, o bien asociada a síndromes (Renal-coloboma; Branquio-oto-renal).

EXAMEN FÍSICO

En el examen físico del recién nacido se pueden detectar determinados hallazgos, que en algunos casos son sugestivos de la presencia de CAKUT que se asocian a hidronefrosis. Entre ellas se encuentran las siguientes:

- Masa abdominal: podría representar un aumento del tamaño renal debido a una uropatía obstructiva o una displasia quística renal.
- Vejiga palpable (especialmente tras evacuación): puede sugerir la presencia de valvas de uretra posterior.
- Síndrome de Prune-Belly: anomalías de la vía urinaria asociada a defectos de la musculatura abdominal y criptorquidia en los varones.
- Anormalidades auriculares: fositas o apéndices preauriculares bilaterales tienen mayor riesgo de CAKUT si se asocian a otras condiciones (hijo de madre diabética, otros rasgos menores)
- Arteria umbilical única también se asocia a riesgo incrementado de CAKUT, en concreto de reflujo vesicoureteral.
- Disrafismos o alteraciones de miembros inferiores pueden acompañarse de vejiga neurógena, que puede cursar también con hidronefrosis y dilatación uretral.

Fenotipo de distintas mutaciones monogénicas que resultan en CAKUT aisladas o asociadas a síndromes. ANEXO 1 (al final).

CLASIFICACIÓN

Clásicamente se consideraba la medida ecográfica del **diámetro anteroposterior de la pelvis renal (DPR)** como base de la severidad de las dilataciones pielocaliciales, haciendo una distinción entre aquellas medidas tomadas de forma prenatal y aquellas medidas de forma postnatal. La clasificación en base a este criterio quedaría de la siguiente forma:

	PRENATAL		POSTNATAL
	2º TRIMESTRE	3º TRIMESTRE	
LEVE	4-<7 mm	7-<9 mm	<10 mm
MODERADO	7-10 mm	9-15 mm	10-15 mm
GRAVE	>10 mm	>15 mm	> 15 mm*

➤ >16 mm se ha correlacionado con pieloplastia precoz en el niño (OR: 106)

Algunos autores defienden que esta medida es muy observador-dependiente, de hecho, se ha demostrado en varios estudios gran variabilidad interobservador, sobre todo a nivel de rangos límite. Por ello proponen la **clasificación de la sociedad americana de urología fetal** como sustituto al DRP, que valora de forma más completa las dilataciones a varios niveles del TU, ya que tiene en cuenta varios factores en lugar de uno solo (no sólo la pelvis renal):

Clasificación de la dilatación de la vía urinaria fetal. Sociedad Americana de Urología Fetal

Grado 0	Sin hidronefrosis
Grado I	Sólo visualización de la pelvis
Grado II	Visualización de las pelvis y algunos cálices dilatados
Grado III	Dilatación de la pelvis y de todos los cálices
Grado IV	Dilatación pielocalicial acompañado de adelgazamiento parénquima

Otros autores encuentran también este sistema muy subjetivo, debido a que muchos de los elementos que contiene no son cuantificables y se miden de forma cualitativa. Estos autores, defienden que la combinación de ambas escalas sería más precisa a la hora de establecer con seguridad la severidad de la dilatación. Por ello, en el **consenso multidisciplinar de la clasificación prenatal y postnatal de la dilatación del tracto urinario (2014)**, se decidió utilizar una gradación que contuviera ítems de ambas clasificaciones así como otros elementos nuevos para hacerla más precisa.

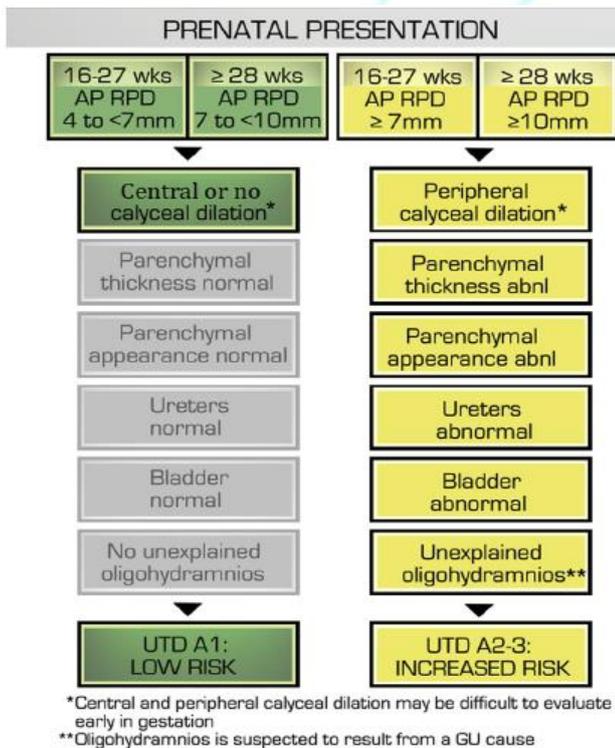
En esta nueva clasificación se tendrían en cuenta los siguientes elementos (**Tabla 2**):

US parameters	Measurement/findings	Note
Anterior-Posterior Renal Pelvic Diameter (APRPD)	(mm)	Measured on transverse image at the maximal diameter of intrarenal pelvis
Calyceal dilation	Central (major calyces) Yes/No Peripheral (minor calyces) Yes/No	
Parenchymal thickness	Normal/Abnormal	Subjective assessment
Parenchymal appearance	Normal/Abnormal	Evaluate echogenicity, corticomedullary differentiation, and for cortical cysts
Ureter	Normal/Abnormal	Dilation of ureter is considered abnormal; however, transient visualization of the ureter is considered normal postnatally
Bladder	Normal/Abnormal	Evaluate wall thickness, for the presence of ureterocele, and for a dilated posterior urethra

Atendiendo a los parámetros de la tabla, podemos dividir a los pacientes en varios grupos según su gravedad y momento diagnóstico: PRENATAL o POSTNATAL.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Dividimos a los pacientes en **dos grupos**, según su probabilidad de padecer dilatación de la vía renal significativa: **A1** (Riesgo bajo) y **A2-3** (Riesgo aumentado) La actitud diagnóstico-terapéutica varía según el grupo asignado. (**A**=Antenatal) (AP-RPD)=DPR: Diámetro antero-posterior de la pelvis renal.



A1: Pertenerán a este grupo los niños con un DPR de 4-7 mm diagnosticado previo a la semana 28 o un DPR 7-10 mm diagnosticado pasada la semana 28 (vayan o no acompañados de dilatación de los cálices centrales).

A2-3: En este grupo, encontramos a los pacientes con DPR superiores a los vistos en el grupo anterior con diámetros normales, pero en los que se aprecia alguna de las siguientes alteraciones ecográficas:

- Dilatación de los cálices periféricos
- Adelgazamiento del parénquima renal
- Apariencia anormal del parénquima renal
- Alteraciones ureterales
- Alteraciones vesicales
- Oligohidramnios inexplicado

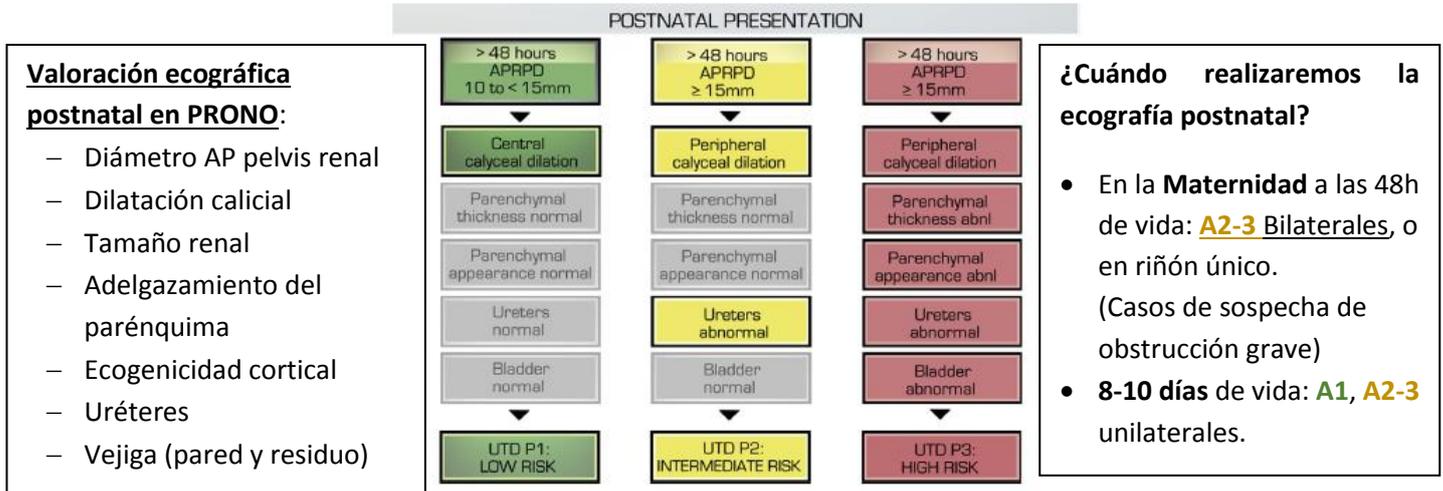
Valoración ecográfica prenatal: ¿Hay oligoamnios? ¿Cómo es la vejiga? ¿Ecogenicidad renal?

16-18 sg: Detección de las más graves. El líquido amniótico depende sobre todo de la producción de orina.

>28 sg: Detección de las más frecuentes. Momento de mayor sensibilidad para evaluar el TU fetal.

Parámetros: lateralidad, severidad, ecogenicidad renal, hidronefrosis o ureterohidronefrosis, vejiga (volumen, vaciado), sexo, ILA

DIAGNÓSTICO POSTNATAL



Urinary Tract Dilation (UTD) Risk Stratification – Postnatal Presentation for UTD P1 (low risk), UTD P2 (intermediate risk), and UTD P3 (high risk). Note: Stratification is based on the most concerning ultrasound finding. For example, if the anterior-posterior renal pelvis diameter (APRPD) is in the UTD P1 range, but there is peripheral calyceal dilation, the classification is UTD P2. Similarly, the presence of parenchymal abnormalities denotes UTD P3 classification, regardless of APRPD measurement.

En función de los datos de la valoración prenatal, indicaremos el momento de la valoración postnatal.

Tras la realización de la ecografía postnatal, los pacientes se clasifican dentro de tres posibles grupos (**P**=Postnatal):

P1: En este grupo se encuentran los pacientes en los que en la ecografía postnatal se aprecia un DPR desde 10 hasta menos de 15 mm, que asocian o no dilatación de los cálices centrales.

P2: En este grupo se encuentran los pacientes con un DPR en la ecografía postnatal de 15 mm o superior y que asocian o no dilatación de cálices renales periféricos o anomalías ureterales.

P3: En este grupo se encuentran los pacientes con un DPR en la ecografía postnatal de 15 mm o superior y que asocian alguna de las siguientes alteraciones:

- Adelgazamiento del parénquima renal
- Alteraciones del parénquima renal
- Vejiga anormal

CAUSAS DE VEJIGA FETAL DISTENDIDA:

- Válvulas de uretra posterior
- Atresia de uretra
- Reflujo Vesico-Ureteral
- Sd. Prune Belly

ESTUDIOS DE IMAGEN

Ecografía abdominal

La ecografía es el estudio inicial de elección para niños con hidronefrosis, ya que puede detectar la mayoría de las anomalías congénitas del riñón y tracto urinario asociadas a la hidronefrosis sin necesidad de radiación.

Es importante saber que debe evitarse su realización durante las primeras 48h de vida debido a que los cambios de fluidos extracelulares pueden subestimar el grado de dilatación de la vía urinaria. Esto es así excepto en el caso de una dilatación de la pelvis renal bilateral > 7mm en el segundo trimestre o a 10 mm en el tercer trimestre, o una dilatación (con los mismos criterios que en el caso bilateral) en riñón único, donde realizaremos la ecografía antes del alta de la Maternidad (48 horas de vida), ya que tienen más riesgo de presentar enfermedad significativa y de precisar intervención precoz.

La presencia de caliectasia en el feto será siempre considerada como patológica. La visualización del uréter en la ecografía fetal indica que la dilatación es moderada-severa (medición a nivel del 1/3 distal).

Es importante recalcar que, de forma sistemática, la ecografía renal, así como la toma de medidas del diámetro AP de la pelvis, debe realizarse en decúbito prono, y que ante sospecha de obstrucción de la unión pieloureteral o pelvis extrarrenal hay que medir la zona de máxima dilatación que exista.

CUMS y Ecocistografía:

La cistouretrografía miccional seriada (**CUMS**) se realiza en la mayoría de neonatos con hidronefrosis persistente para identificar y detectar aquellos pacientes con **valvas de uretra posterior** y **reflujo vesicoureteral** (casos seleccionados).

Indicaciones generales de la CUMS:

- Descartar la presencia de reflujo vesicoureteral (coexiste en hasta el 25% de los casos): seleccionaremos los casos según la evolución en el seguimiento (no precoz), en general en casos de hidronefrosis graves o con alteraciones asociadas.
- Válvulas de uretra posterior (única indicación urgente)
- Ureterocele
- Divertículo
- Vejiga neurógena

En este procedimiento, se introduce un catéter en la vejiga y se instila contraste mientras se realiza una monitorización fluoroscópica tanto durante el llenado de la vejiga, como durante el vaciado. Hay que tener en cuenta, que se trata de un procedimiento que utiliza radiación, y a pesar de que los neonatos se ven expuestos durante poco tiempo a la misma, se radian partes de extraordinaria sensibilidad radiológica como las gónadas.

Para la realización de este procedimiento, será necesaria la presencia de un cultivo negativo de orina así como el aumento de la dosis de antibioterapia si la llevaban de forma profiláctica (la mayoría de guías recomiendan amoxicilina 40-50 mg/kg/día).

La indicación de la CUMS lo realizará el S.Cirugía Infantil o Nefrología Infantil.

La indicación de la **Ecocistografía** será valorada por el S.Radiología Infantil una vez solicitada una CUMS. Requiere los mismos preparativos que la CUMS puesto que también precisa sondaje. *Ventaja* de la ecocistografía: no radiación. *Inconveniente*: no se consiguen imágenes simultáneas de vejiga y uréter.

[Manejo postnatal de la dilatación pielocalicial]

Renograma diurético

Este procedimiento es la herramienta diagnóstica más frecuentemente utilizada para detectar la severidad y la significación **funcional** de los problemas del flujo urinarios. En resumen, se utiliza para la valoración de la función renal diferencial, y en algunos casos, permite diagnosticar **obstrucciones** del tracto urinario en casos en los que la CUMS no ha conseguido hallar la causa de la obstrucción.

Se introduce un catéter vesical para aliviar cualquier presión que pueda ser transmitida hacia uréteres y riñones. Requiere un adecuado estado de hidratación previa, y un acceso venoso para hidratación iv con SSF desde 15min antes de la infusión del radioisótopo y hasta el final de la prueba. *Isótopo de elección:* Tc99m-MAG3 (iv). Este isótopo será captado por la corteza renal, y tras la administración de furosemida se filtrará a lo largo del sistema glomerular a los túbulos renales y se excreta a la pelvis renal y tracto urinario. Secuencia: hidratación iv – Radionúclido – Furosemida.

Momento de realización: 4^a-6^a semana de vida.

Urorresonancia magnética

A pesar de que cada vez se está utilizando más en niños para el diagnóstico y manejo de las uropatías congénitas como la obstrucción de la unión ureteropélvica, no se utiliza en “el día a día” de los diagnósticos de hidronefrosis, ya que, a pesar de sus ventajas, como la ausencia de radiación o su alta definición anatómica, tiene múltiples desventajas, como son: requiere mucho tiempo, necesidad de sedación y el uso de gadolinio (se relaciona con fibrosis renal irreversible en pacientes con Insufic. renal).

FACTORES DE RIESGO DE DETERIORO AGUDO:

Ecografía postnatal con: (en estos casos, se recomienda ingreso al nacimiento).

- Displasia multiquística o hipodisplasia bilateral
- Riñón único complicado
- Asociación con oligoamnios severo o anamnios
- Estenosis bilateral de la unión pieloureteral o uretero-vesical
- Sospecha de válvulas de uretra posterior

Evolución con:

- RVU bilateral moderado-grave
- PNA con alteración renal bilateral

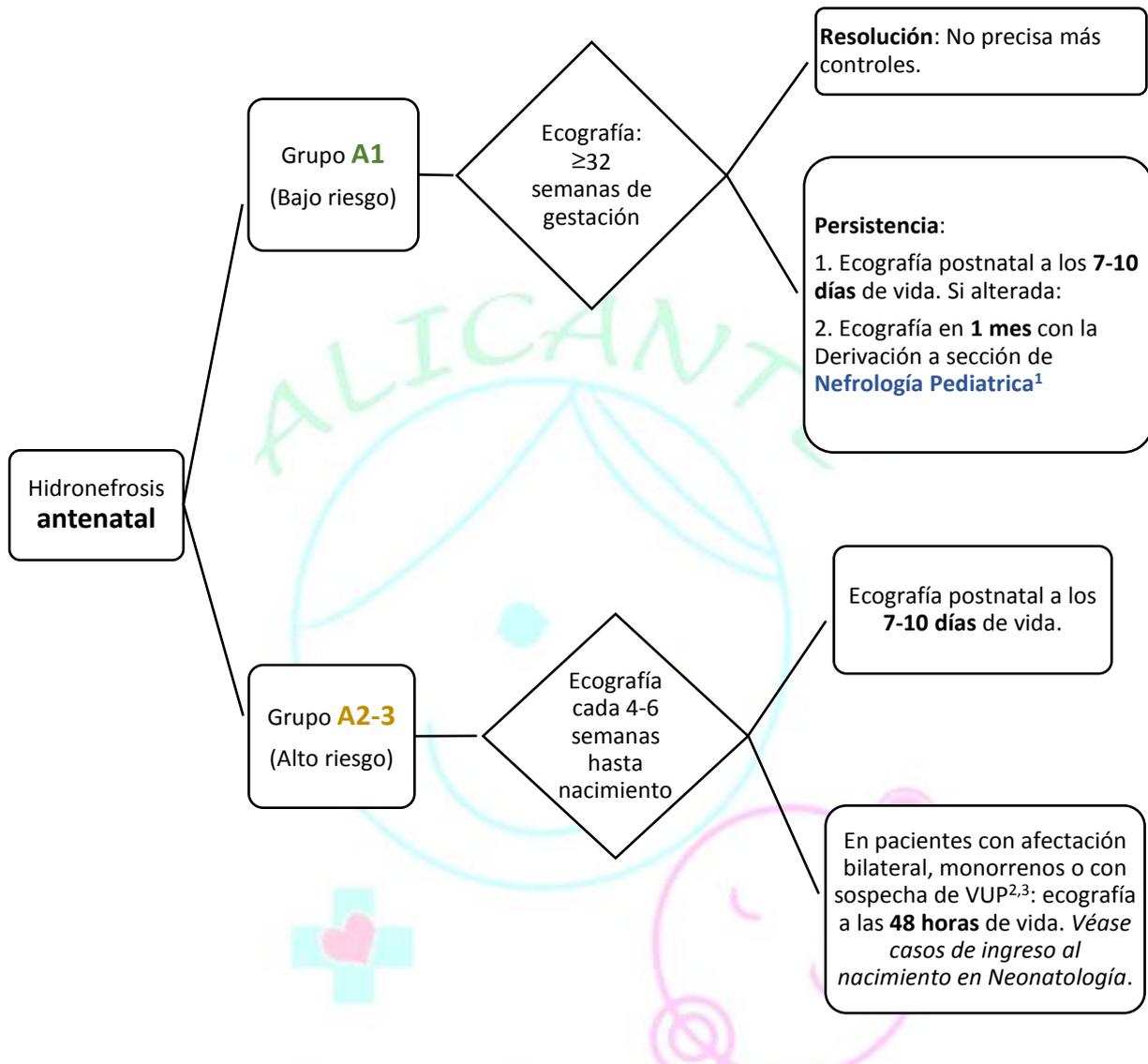
Valoración analítica de la función renal precoz (7-10 días de vida): Creatinina plasmática y gasometría-iones. Sólo la requieren:

- Hipodisplasia bilateral
- Riñón único alterado
- Sospecha de válvulas de uretra posterior
- En el ingreso diferido para estudio (CUMS) o tratamiento (cirugía) por evolución a “obstructivo”

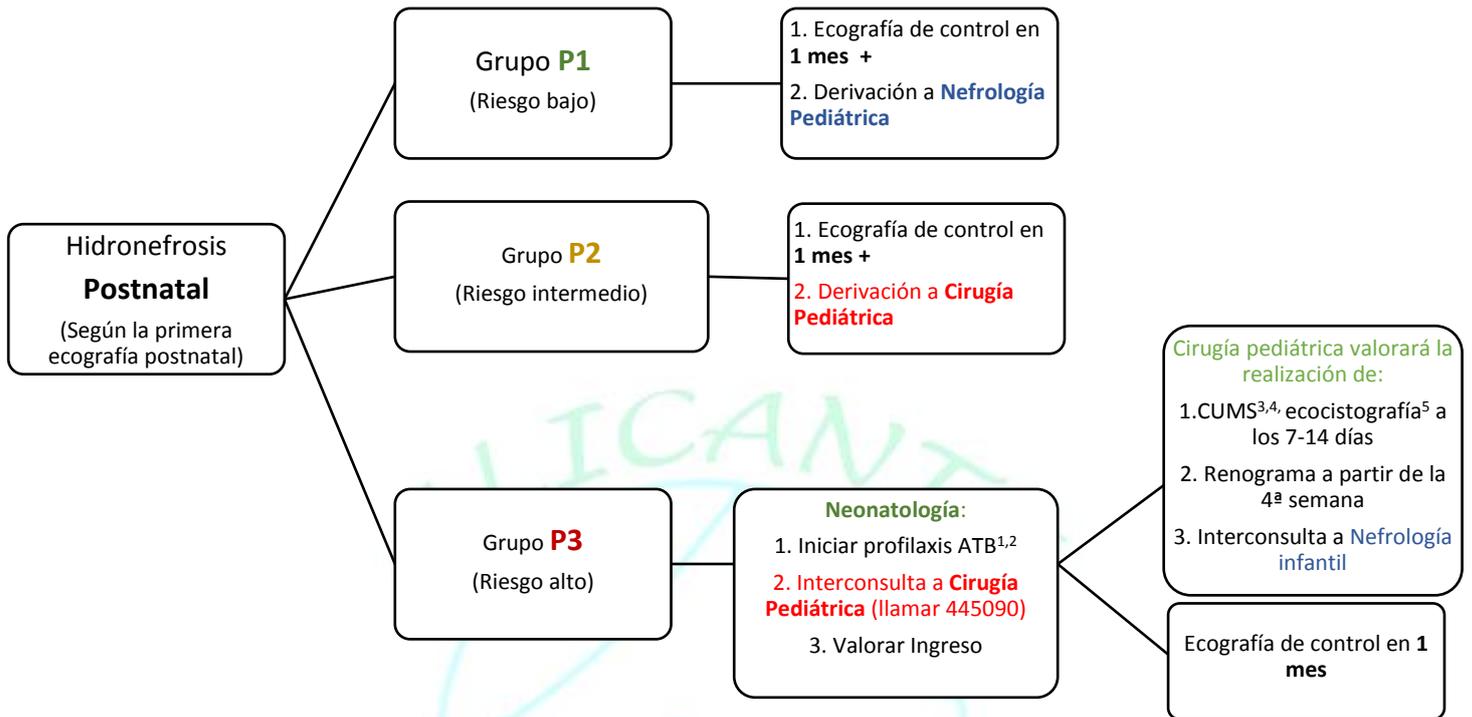
INGRESO EN NEONATOS AL NACIMIENTO: Los que tienen alta probabilidad de Cirugía Precoz.

- ✓ Nefropatías bilaterales graves con oligoamnios (o en riñón único).
- ✓ Nefropatías asociadas a síndrome malformativo o a malformaciones extrarrenales graves.
- ✓ Presencia de datos prenatales funcionales de mal pronóstico renal (Cistatina C, 2-microglobulina)
- ✓ Dilataciones graves bilaterales con oligoamnios o con displasia asociada
- ✓ Presencia de síntomas respiratorios (¿hipoplasia pulmonar?)

ALGORITMOS



1. En caso de ecografía postnatal los 7-10 días **normal**, se remitirá a Atención Primaria (las guías recomiendan una segunda ecografía postnatal al mes que será solicitada por parte de Atención Primaria.) En cambio, en caso de que la ecografía postnatal a los 7-10 días fuera **patológica**, el control al mes lo solicitará el Pediatra que vea el resultado de la primera ecografía en Maternidad, pero su resultado será valorado en Consulta externa de Nefrología Pediátrica (hay que hacer la interconsulta y entregársela a los padres).
2. VUP: Valvas de Uretra posterior.
3. Indicadores de sospecha de VUP: Vejiga de pared engrosada, dilatación persistente, aspecto fusiforme y/o dilatación de la uretra posterior, etc.



1. ATB: Antibioterapia.
2. Profilaxis antibiótica: Amoxicilina 12-25mg/kg/12-24 h. Grado de recomendación B nivel de evidencia II (permanece incierto el balance riesgo / beneficio). En casos seleccionados de muy alto riesgo puede ampliarse el espectro antibiótico a criterio del facultativo.

Candidatos para profilaxis antibiótica según la ecografía postnatal:

- Ureterohidronefrosis
- P3
- Casos diagnosticados por CUMS de RVU según recomendaciones (v.protocolo RVU)

3. CUMS: Cistouretrografía miccional seriada.
4. Para su realización antes de la prueba es necesario:
 - Realizar un **urocultivo** entre 7-10 días antes de la prueba, que debe ser negativo y deberán TRAERLO IMPRESO los padres.
 - Profilaxis antibiótica la noche antes de la prueba (1 dosis) y el mismo día (3 dosis); ésta se realizará con **Amoxicilina –ácido clavulánico** 100 mg/12.5 mg a 15 mg/Kg/dosis; en caso de alergia: Trimetropim/sulfametoxazol 8 mg/ 40 mg/mL (**No usar en < 2 meses**) a: 5mL/dosis (De 6 meses a 5 años), 10 mL/dosis (de 6 años a 12 años) o 20 mL/dosis (Mayores de 12 años)
 - **Ingreso programado** si precisa en el mismo día de la realización de la prueba en la unidad de Neonatología con extracción de: hemograma, bioquímica y gases-iones.
5. La realización de una CUMS o de una ecocistografía queda a criterio del S.Radiología Infantil.

En resumen, actitud tras la primera ecografía postnatal de los 8-10 días:

- Si la ecografía postnatal no muestra alteraciones, se recomienda igualmente nueva ecografía en 1-6 meses (se solicitará en A.Primaria, y remisión en función de resultados) Nota en Cartilla.
- Todos los casos de **P1** (bajo riesgo, el 80% desaparece): Serán remitidos a **Nefrología Infantil** con la petición de la ecografía de control al mes de edad. Ese resultado será valorado en esa consulta. El seguimiento se realiza hasta los 2 años de edad.
- Casos de **P2 y P3**: Derivación a **Cirugía Pediátrica**. Los casos de **P3** serán valorados con Cirugía Infantil (445090) para realizar un ingreso en planta de Neonatología desde el nacimiento, o bien un ingreso diferido (programado desde la Maternidad)

Al alta de Maternidad: “Informe Neonato” en Orion. A los 8-10 días (cuando acuden a valorar resultado de primera ecografía postnatal): la actitud será reflejada en “hoja de evolución” de Orion (establecer como episodio actual la estancia en la Maternidad) Si requiere inicio de profilaxis, se le realizará receta. Las interconsultas se realizan en papel y se entregan a los padres.

Los casos que van a requerir ingreso en Neonatología son:

- ✓ Los que requieren cirugía precoz: Al nacimiento o tras ecografía a las 24h.
- ✓ Los que requerirán una CUMS: Ingreso programado.

INGRESO PROGRAMADO (NO URGENTE) EN NEONATOLOGÍA PARA ESTUDIO:

Serán aquellos casos a los que S.Cirugía Infantil indique la CUMS. Tras su resultado y valoración, se remite o no a Nefrología Infantil.

Lo referiremos como “**PROTOCOLO CUMS**”

1ª) **Indicación de CUMS** por parte de Cirugía Infantil. El cirujano comunica a Neonatología (445103) que se activa un “Protocolo CUMS” y explica a la familia que acuda a Neonatología tras conocer la cita de la prueba en Radiología Infantil para programar la recogida del urocultivo entre 7-10 días antes de la prueba.

2º) La familia acude el día convenido para la **extracción del urocultivo**¹ por micción espontánea preferentemente (estimulación vesical) entre 7-10 antes de la prueba. Un facultativo de Neonatología se encarga de realizar las peticiones del urocultivo, indicar la profilaxis antibiótica para la prueba y de **programar el ingreso**. Dejará preparadas las peticiones analíticas para ser extraídas al ingreso (hemograma, bioquímica, gases-iones). Estará pendiente del resultado del urocultivo (en menos de 48h debe salir un resultado negativo) para confirmar la fecha del ingreso.

3º) **Ingreso el mismo día de la CUMS en cuna reservada**. Extracción de los análisis. Impresión del resultado del urocultivo (debe ser negativo). Realización de la CUMS. Vuelta a la sala de Neonatología: control de constantes, incluida presión arterial y diuresis. Valoración conjunta entre Cirugía y Neonatología. Alta el mismo día, a ser posible. Continuación de la profilaxis según protocolo.

¹ MUJERES: Sondaje.

VARONES: Conviene evitar el sondaje, se prefiere la micción espontánea (si la CUMS esté muy próxima o en caso de urocultivo contaminado, se valorará la punción suprapúbica)

ANEXO 1

Fenotipo de distintas mutaciones monogénicas resultantes en CAKUT aisladas o como rasgo principal de síndromes humanos		
Gen	Fenotipo renal	Fenotipo extrarrenal
<i>BMP4</i>	Hipoplasia	Microftalmia, labio leporino
<i>EYA1</i>	Displasia multiquistica, hipodisplasia, RVU	Malformaciones óticas, hipoacusia, quistes braquiales
<i>GATA3</i>	Displasia	Hipoparatiroidismo, anomalías cardiacas, hipoacusia, inmunodeficiencias
<i>HNF1B</i>	Hipodisplasia, riñón en herradura, agenesia unilateral	Diabetes, anomalías genitales, elevación enzimas hepáticas, hiperuricemia, hipomagnesemia
<i>KAL1</i>	Agenesia	Micropene, criptorquidia bilateral, anosmia
<i>PAX2</i>	Hipoplasia, RVU	Coloboma, hipoacusia
<i>RET</i>	Agenesia	Carcinoma medular del tiroides
<i>ROBO2</i>	RVU, anomalía unión ureterovesical	-
<i>SALL1</i>	Hipodisplasia, agenesia	Anomalías de extremidades, anales, óticas
<i>SIX1</i>	Displasia multiquistica, hipodisplasia, RVU	Malformaciones óticas, hipoacusia, quistes braquiales
<i>SIX2</i>	Hipodisplasia	-
<i>SIX5</i>	Displasia multiquistica, hipodisplasia, RVU	Malformaciones óticas, hipoacusia, quistes braquiales
<i>SOX17</i>	RVU, estenosis UPU	-
<i>TNXB</i>	RVU	Hiperlaxitud articular
<i>UPK3A</i>	Agenesia	Anomalías faciales y de extremidades
<i>WNT4</i>	Hipodisplasia	Aplasia mülleriana, disfunción ovárica
<i>CHD1L</i>	Hipodisplasia, RVU, estenosis UPU	-
<i>DSTYK</i>	Hipodisplasia, estenosis UPU	Epilepsia
<i>MUC1</i>	Enfermedad quística medular tipo 1	-
<i>UMOD</i>	Enfermedad quística medular tipo 2	Hiperuricemia
<i>ACE</i>	Anomalía de diferenciación de los túbulos proximales	-
<i>AGT</i>	Anomalía de diferenciación de los túbulos proximales	-
<i>AGTR1</i>	Anomalía de diferenciación de los túbulos proximales	-
<i>REN</i>	Anomalía de diferenciación de los túbulos proximales	-
<i>FGF20</i>	Agenesia bilateral	-
<i>TRAP1</i>	Agenesia, RVU	Asociación VACTERL
<i>FRAS1</i>	Agenesia	Criptoftalmos, malformaciones ORL, retraso mental
<i>FREM2</i>	Agenesia	Criptoftalmos, malformaciones ORL, retraso mental

Asociación VACTERL: anomalías en vértebras, ano, corazón, región traqueo esofágica, riñón y extremidades inferiores; estenosis UPU: estenosis de la unión pieloureteral; malformaciones ORL: malformaciones otorrinolaringológicas; RVU: reflujo vesicoureteral.

Bibliografía ...

1. Docimo, S., Canning, D., El-Khoury, A. and Salle, J. *The Kelalis--King--Belman textbook of clinical pediatric urology*. 5th ed. United Kingdom: Informa Healthcare; 2007.
2. Grosfeld JL, O'Neill JA, Fonkalsrud EW, Coran AG. *Pediatric Surgery*. 6th ed. Philadelphia: Mosby; 2006.
3. Balthazar A, Herndon CDA. Prenatal Urinary Tract Dilatation. *Urol Clin North Am* [Internet]. 2018 Nov; 45(4):641–57. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30316318>
4. Nguyen HT, Benson CB, Bromley B, Campbell JB, Chow J, Coleman B, et al. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilation (UTD classification system). *J Pediatr Urol* [Internet]. 2014 Dec;10(6):982–98. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25435247>
5. Chow JS, Koning JL, Back SJ, Nguyen HT, Phelps A, Darge K. Classification of pediatric urinary tract dilation: the new language. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2017 Aug;47(9):1109–15. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28779200>
6. Radmayr, C., Bogaert, G., Dogan, H. S., Kocvara, R., Nijman, J. M., & Stein, R. EAU guidelines on paediatric urology. [Internet]. In EAU Guidelines, edition presented at the annual EAU Congress Barcelona. Available from: <https://uroweb.org/wp-content/uploads/EAU-Guidelines-on-Paediatric-Urology-2018-large-text.pdf>
7. Peters, C. A., Skoog, S. J., Arant, B. S., Copp, H. L., Elder, J. S., Hudson, R. G. & Snodgrass, W. T. Summary of the AUA guideline on management of primary vesicoureteral reflux in children. *The Journal of urology*. 2010; 184(3), 1134-1144.

