

# LA RADIOLOGÍA EN LAS ENFERMEDADES QUÍSTICAS RENALES EN LA EDAD PEDIÁTRICA

---



# OBJETIVO DOCENTE

---

**Describir los hallazgos de imagen de las enfermedades quísticas renales (EQR) más frecuentes**

**Explicar el papel del radiólogo**

# REVISIÓN DEL TEMA

---

Las EQR son un grupo amplio de entidades en las que la imagen juega un papel fundamental tanto en la detección y diagnóstico precoz como en el seguimiento.

El screening ecográfico prenatal y la mejora de los equipos permiten que muchas veces estas enfermedades sean detectadas intraútero.



# REVISIÓN DEL TEMA

---

## GENÉTICA

Diagnóstico en gran número de casos

Pronóstico

Consejo genético

# RECUERDO ANATÓMICO RENAL

MÉDULA { PIRÁMIDES (8-16)  
COLUMNA DE BERTIN

CORTEZA



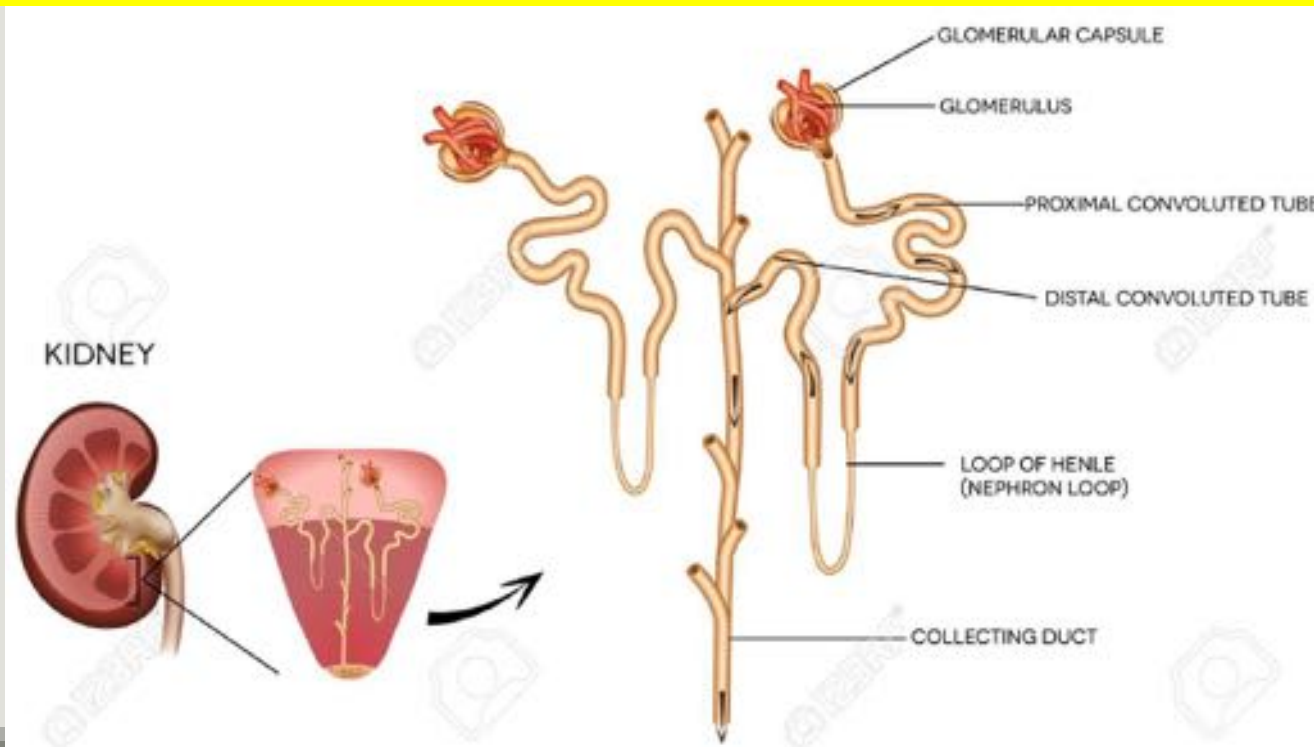
## CARACTERÍSTICAS ECOGRÁFICAS DE LOS RIÑONES EN MENORES DE 6 MESES:

Más esférico  
Cortical más fina y más ecogénica que el hígado.  
Pirámides más hipoecogénicas, por tanto mayor diferenciación córticomedular (DCM).  
No se ve la ecogenicidad de la grasa del seno renal.

# RECUERDO ANATÓMICO RENAL

Tiene varios segmentos:

- Proximal: presenta una dilatación de pared delgada que es la cápsula glomerular y dentro de ella está el glomérulo que es un ovillo de capilares.
- Túbulos contorneados
- Asa renal de Henle.
- Desemboca en un colector principal y este en la papila y en un cáliz menor.



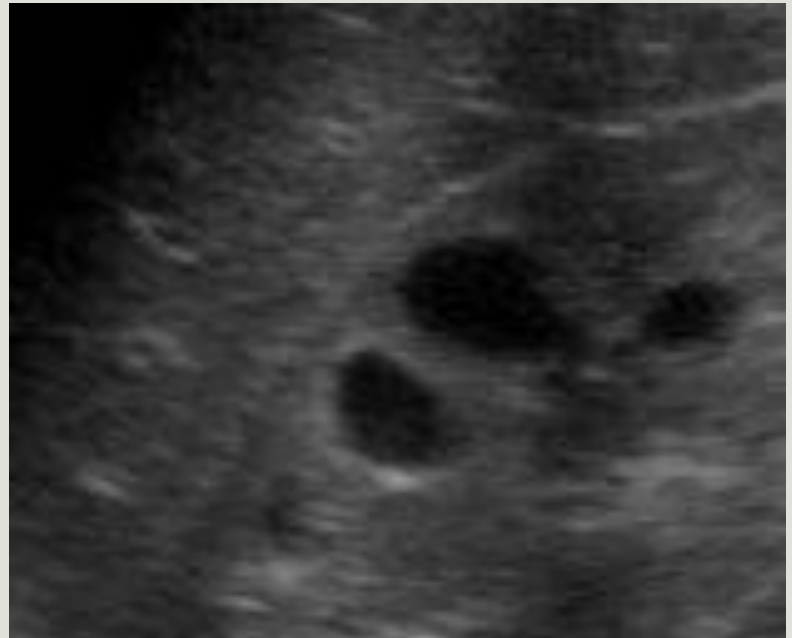
# QUISTES RENALES

QUISTE: Cavity recubierta de un epitelio generalmente aplanado que contiene un material líquido o semisólido.

QUISTE RENAL: corresponde a la dilatación tubular cuatro veces mayor al tamaño normal (>200 micrones).

Imagen característica en la US: morfología redondeada u ovalada, anecoicos, con refuerzo posterior y pared imperceptible.

Quiste simple / complejo



# CLASIFICACIÓN de las EQR

## GENÉTICAS

- Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante
- Enfermedad renal Poliquística Autosómica Recesiva
- Enfermedad renal Glomeruloquística
- Complejo Nefronoptosis Juvenil- Enfermedad quística medular
- Enfermedad ligada a HNF1  $\beta$

## QUISTES ASOCIADOS A ENFERMEDADES SISTÉMICAS

- Sd de Bardet-Biedl
- Sd. De Beckwith-Wiedemann
- Sd. Beemer
- Sd Haidu-chney
- Sd Ivenmark II
- Sd Jeune
- Sd Meckel Gruber
- Sd orofaciodigital tipo 1
- Sd de polidactilia costilla corta
- Trisomías 13 y 19
- Complejo de Esclerosis Tuberosa
- Sd Von hippel Lindau
- Enfermedad de Zellweger

## QUISTES CONGÉNITOS

- Riñón multiquístico con/sin displasia
- Displasia obstructiva
- Divertículos pielocaliciales
- Linfangiectasias renales

## TUMORES QUÍSTICOS

- Nefroma mesoblástico congénito
- Tumor renal quístico multilocular
- Nefroblastoma, otros.

## QUISTES ADQUIRIDOS

- Paciente en diálisis
- Adulto mayor
- Enfermedad Cachi-Ricci



# ENFERMEDADES QUÍSTICAS RENALES

---

A continuación se describen las entidades más frecuentes.

Ante una sospecha de enfermedad quística renal lo primero que hay que descartar son los tumores y en el caso de los neonatos también los denominados quistes congénitos.

## TUMORES QUÍSTICOS

- Nefroma mesoblástico congénito
- Tumor renal quístico multilocular
- Nefroblastoma, otros.

## QUISTES CONGÉNITOS

- Displasia / Uropatía obstructiva
- Riñón multiquístico con/sin displasia
- Divertículos pielocaliciales
- Linfangiectasias renales

# DISPLASIA ASOCIADA A UROPATÍA OBSTRUCTIVA (UPO)

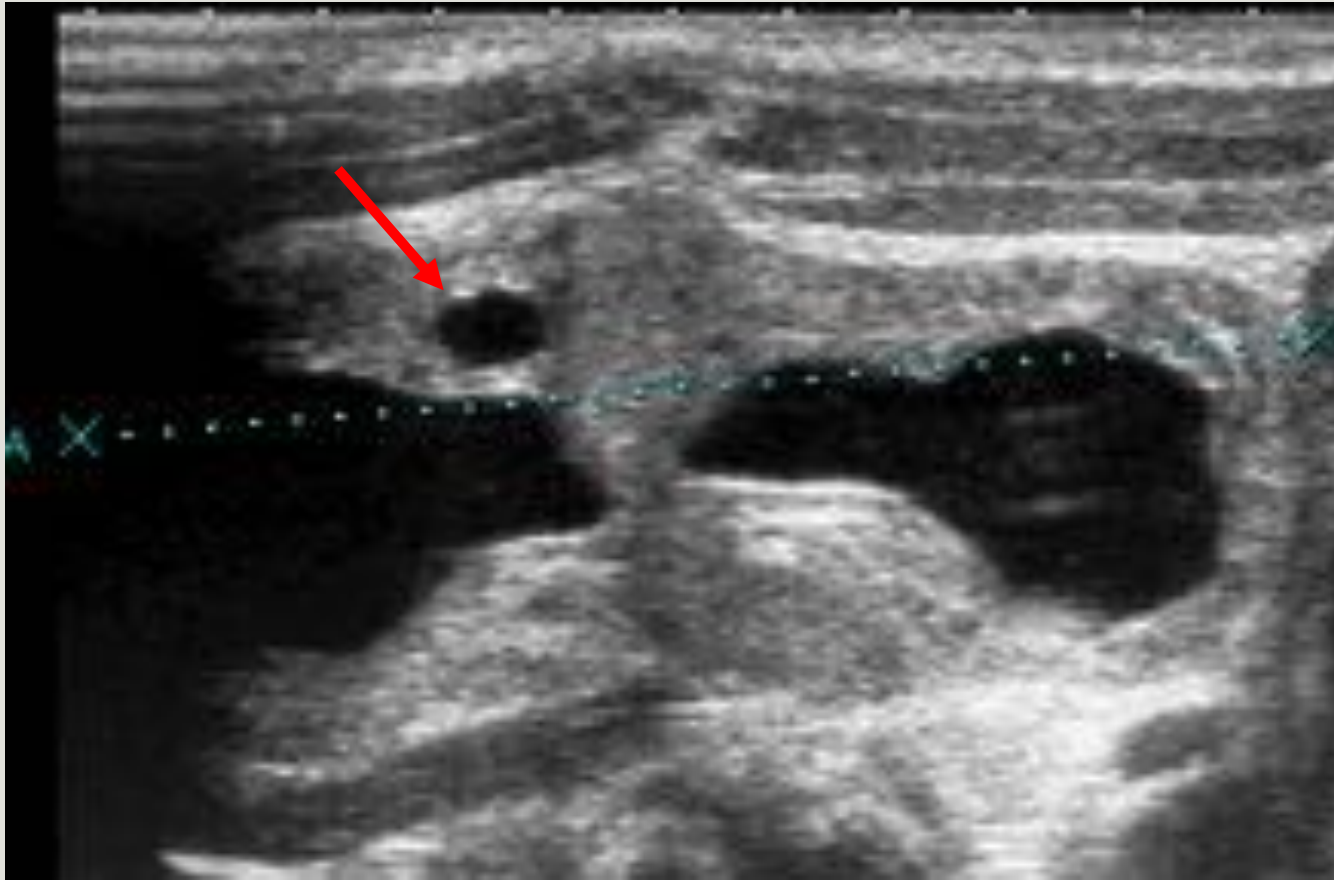
---

La displasia renal es un término diagnóstico **HISTOLÓGICO**. El tejido renal está constituido por túbulos primitivos, tejido mesenquimal y restos de cartílago metaplásico como consecuencia de un desarrollo renal anormal.

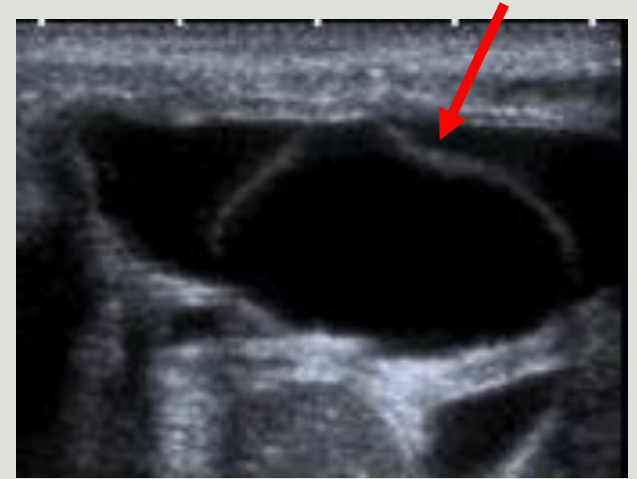
En la práctica clínica el término de displasia renal se aplica para definir unos riñones ecogénicos, pequeños, sin DCM, con / sin quistes, con pérdida de función renal.

Se asocia frecuentemente a uropatía obstructiva, sobre todo a valvas de uretra posterior.

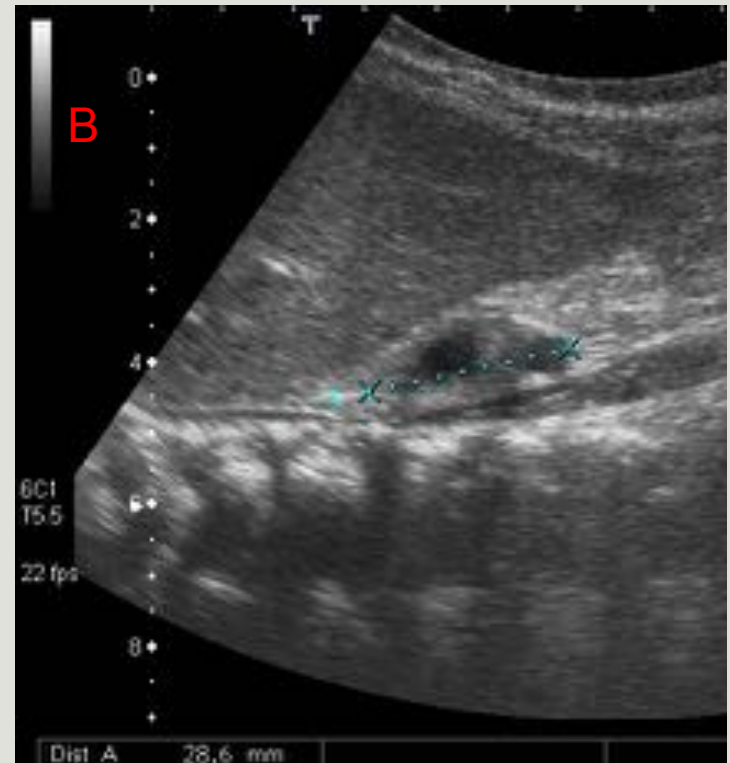
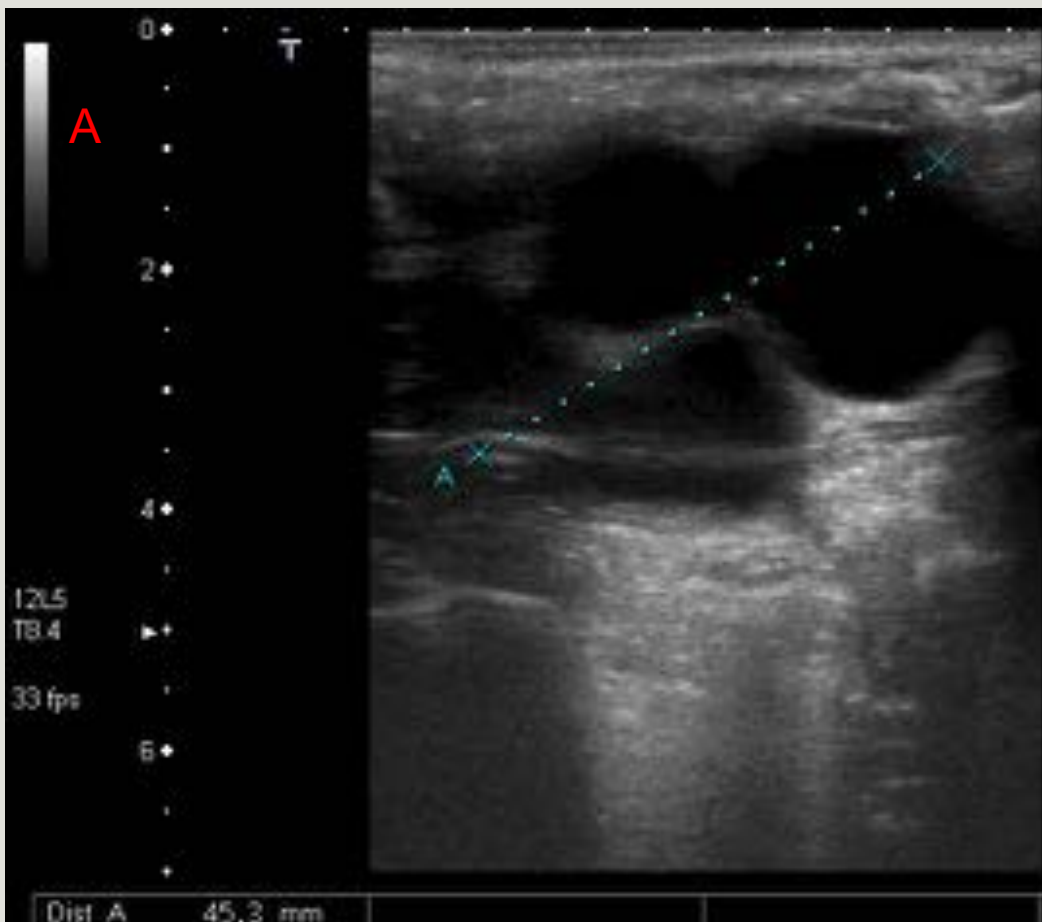
La historia natural es hacia el deterioro gradual de la función renal.



Neonato con UPO a causa de valvas de uretra posterior que asocia una displasia renal donde el parénquima renal se encuentra adelgazado e hiperecogénico y en el que se ven algunos quistes (flecha en la imagen).



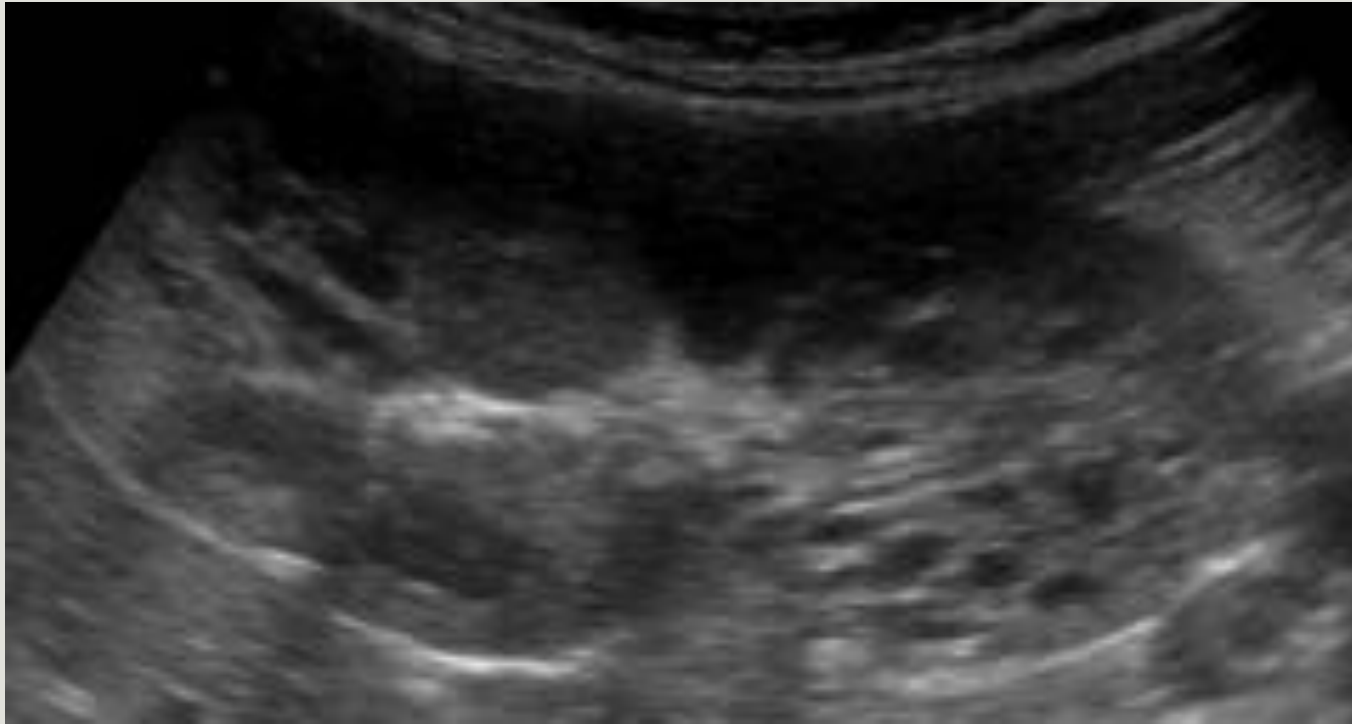
Además en los pacientes con UPO los quistes pueden en realidad corresponder a los cálices, pelvis y uréter dilatados. Este es el caso de este neonato que presentaba un masa en hemiabdomen izquierdo que correspondía a una dilatación del tracto urinario del lado izquierdo con un ureterocele en vejiga (mostrado en la imagen de la derecha con una flecha)



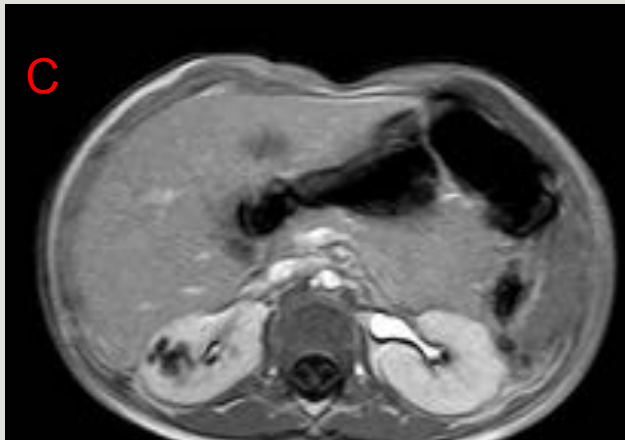
Riñón Displásico Multiquístico. A) Corte longitudinal del riñón derecho de un neonato constituido por quistes sin comunicación entre ellos ni parénquima renal normal, con un eje longitudinal de 4,5cm. B) Ecografía del mismo riñón a los 7 meses de edad donde se evidencia ya la disminución de tamaño del riñón displásico que presenta un eje longitudinal de 2,8cm.

# RIÑÓN DISPLÁSICO MULTIQUÍSTICO

Cuando la displasia es segmentaria el diagnóstico puede ser más difícil.



Corte longitudinal del riñón derecho de paciente de 1 año de edad con episodio de hematuria. Se identifican lesiones quísticas en el riñón derecho (mesoriñón y polo inferior) compatibles con una enfermedad renal quística segmentaria o localizada.



Secuencia TSE T2 coronal (A y B) del paciente anterior y SE T1 tras la administración de civ (C y D) donde se visualizan los quistes en meso y polo inferior del riñón derecho sin ningún realce tras la administración del contraste.

# TUMORES QUÍSTICOS RENALES

---

## NEFROMA QUÍSTICO MULTILOCULAR:

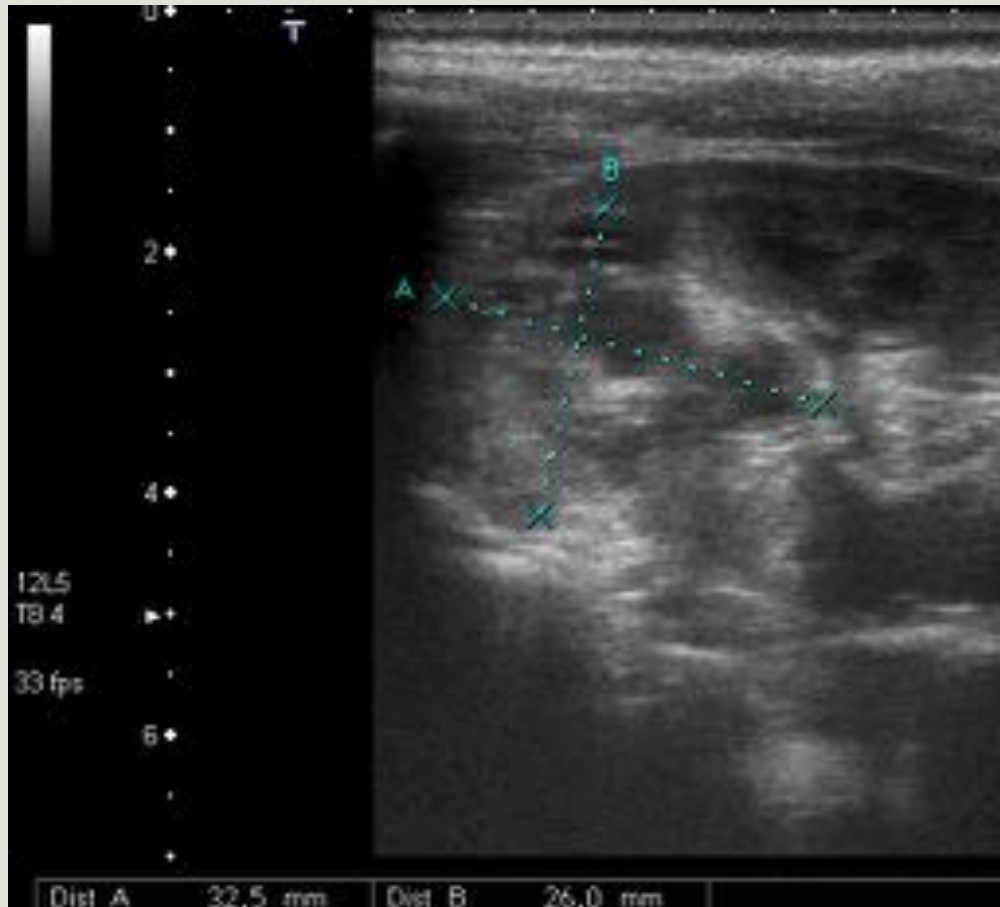
Pacientes de 3 meses a 4 años.

En imagen se presentan como masas quísticas con septos finos sin componente sólido.

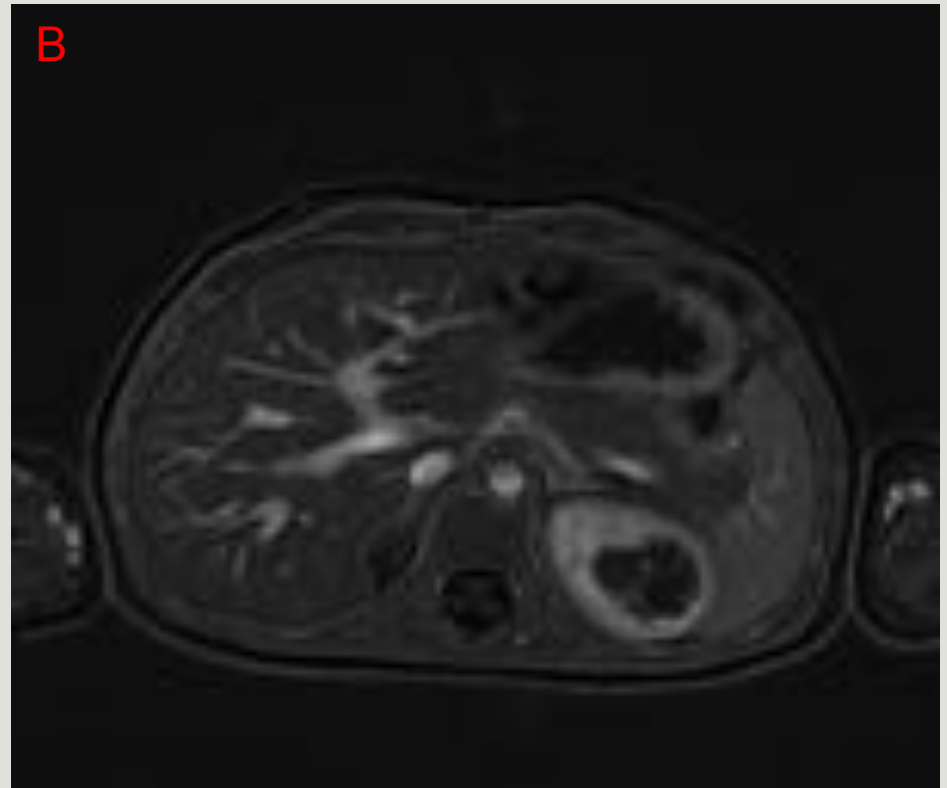
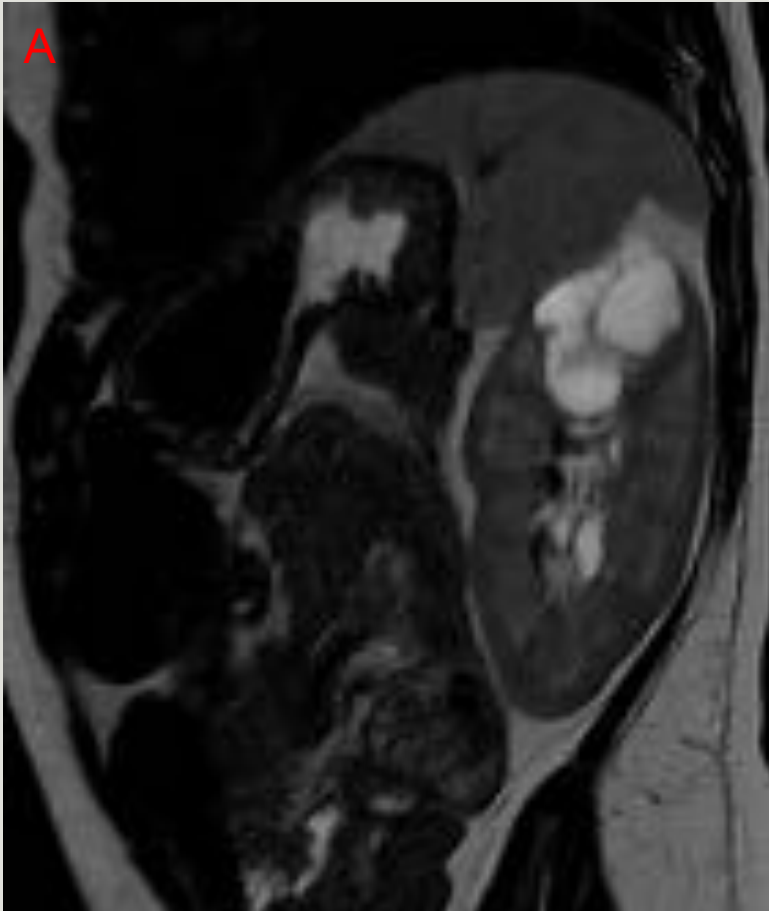
Presentan una cápsula fibrosa que presenta ténue realce.

En un 18% de los casos puede verse realce nodular sólido y en un 5% calcificaciones periféricas.

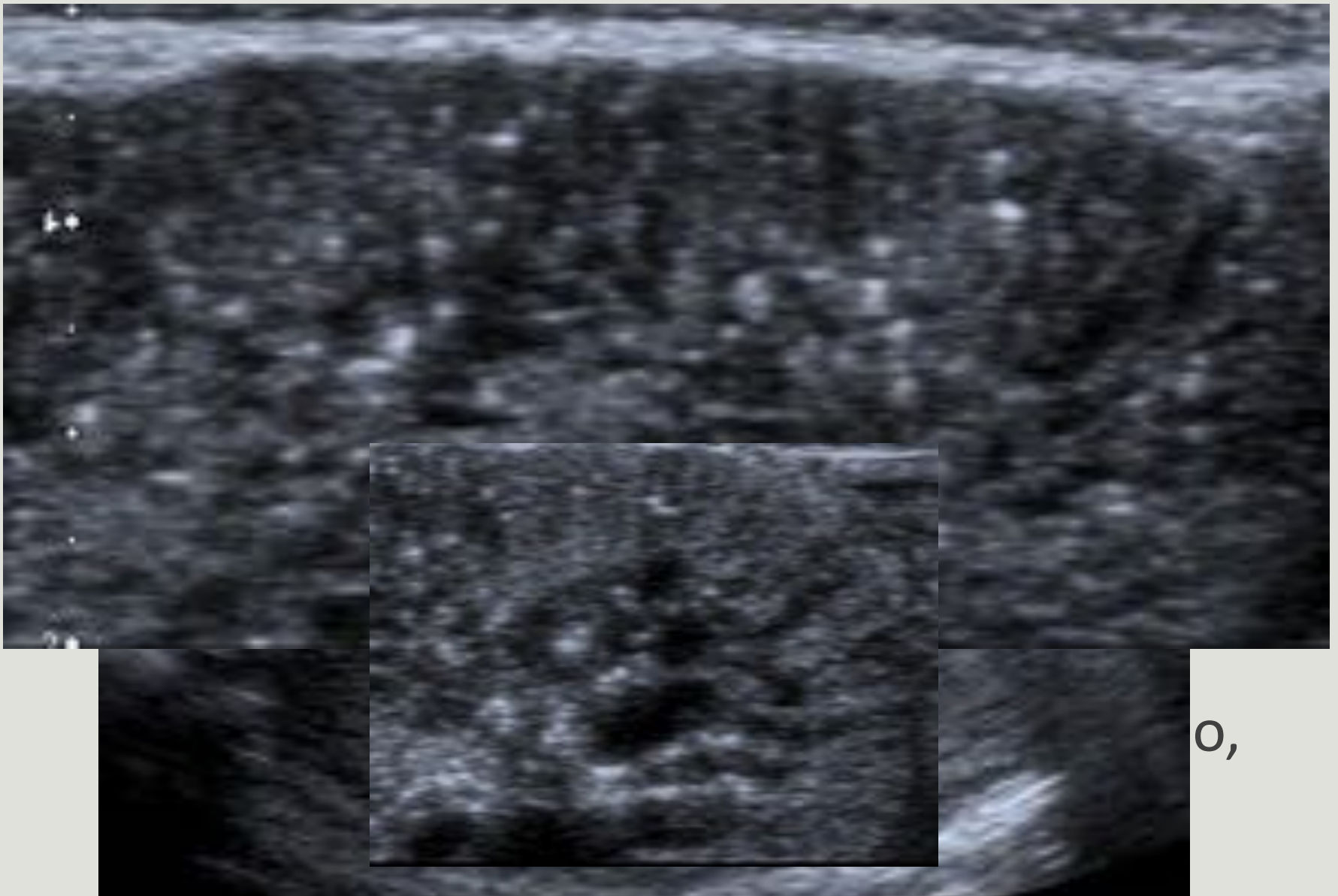




Corte longitudinal de riñón donde se evidencia una lesión quística en el polo superior en paciente de 1 año y 8 meses al que se le solicita el estudio desde genética por hemihipertrofia del miembro inferior derecho.



RM del paciente anterior. Corte sagital TSE T2 (A) donde se evidencian septos engrosados y T1 axial tras la administración de civ (B) donde se observa realce de los septos y de la cápsula.

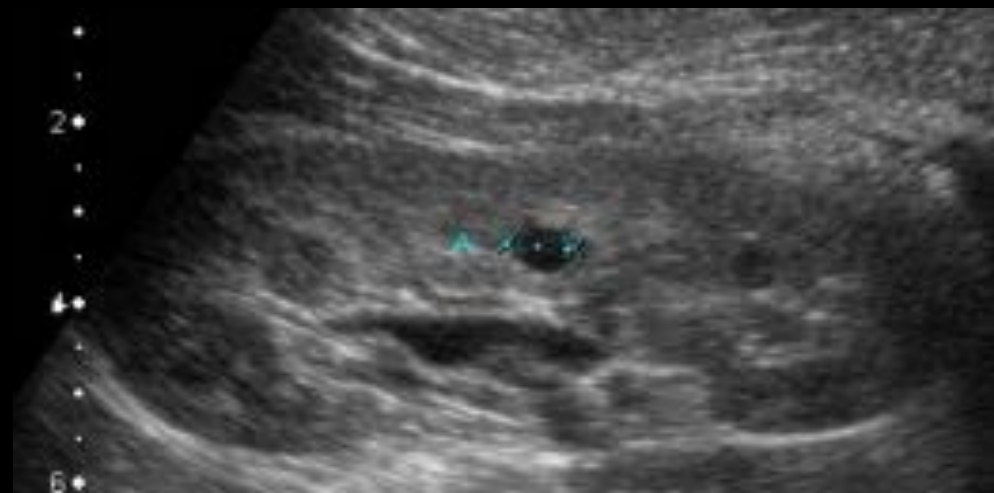


Con la sonda de alta frecuencia se aprecia la dilatación de los túbulos. Dos hallazgos más de la EPAR son las hiperecogenicidades puntiformes sin sombra posterior en las pirámides y la presencia de quistes macroscópicos.

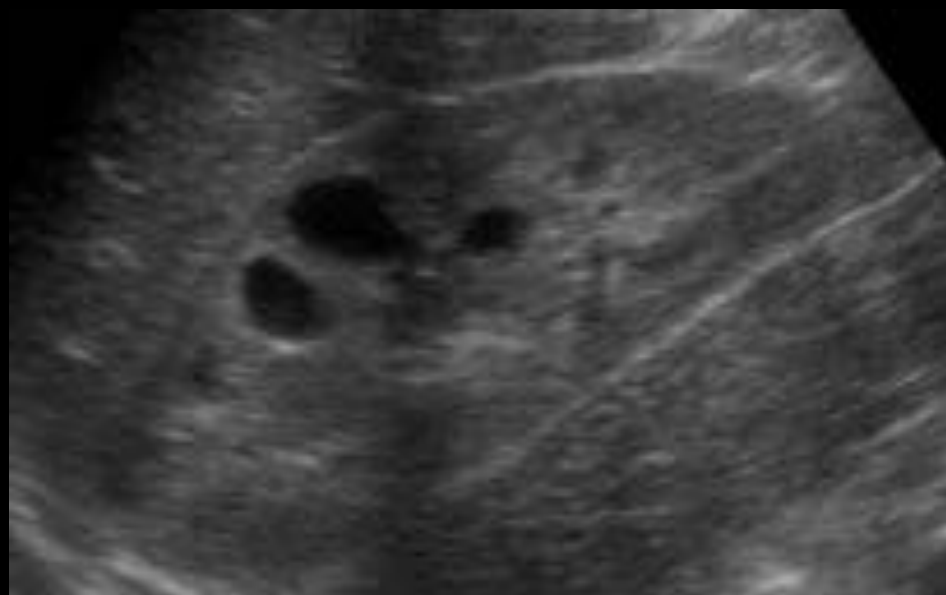
# ERPAD

---

Es el más frecuente de los síndromes hereditarios de la infancia que en la edad adulta desarrollan la IRC y la HTA.  
Se divide en 3 tipos de síndrome. Se considera diagnóstico de la enfermedad si el paciente tiene los siguientes rasgos: mayor incidencia de aneurismas, mutación en los genes *PKD1* y de disección aórtica.  
• *PKD1* (85%) → poliquística 1 en el cromosoma 16p13.3. Enfermedad renal más severa y temprana de la enfermedad por padres con esta enfermedad.  
Progresivamente se van haciendo más grandes y el parénquima renal es sustituido por quistes.  
• *PKD2* (10%) → poliquística 2 en el cromosoma 4q13-23.



US 9 años



US 14 años

## ERPAD

---

En un grupo pequeño la afectación es temprana, incluso intraútero.

Los neonatos ya presentarán alteraciones en la ecografía y plantean el diagnóstico diferencial con la EPAR.



Corte longitudinal de riñón de neonato nacido por cesárea inducida por sospecha de hipoplasia pulmonar debido a intensa nefromegalia. Madre con EPAD.



# COMPLEJO NEFRONOPTISIS- ENFERMEDAD QUÍSTICA MEDULAR

---

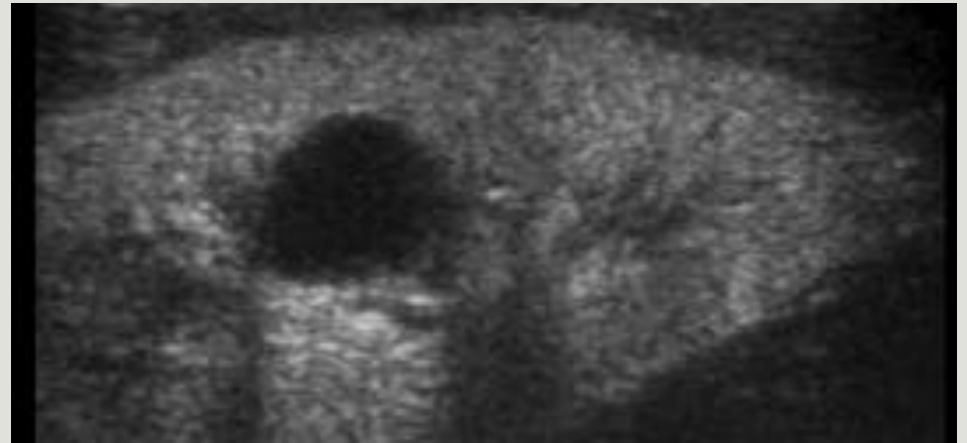
Enfermedades clínicamente similares: nefropatía tubulointersticial progresiva y quistes en la unión corticomedular.

EQM:

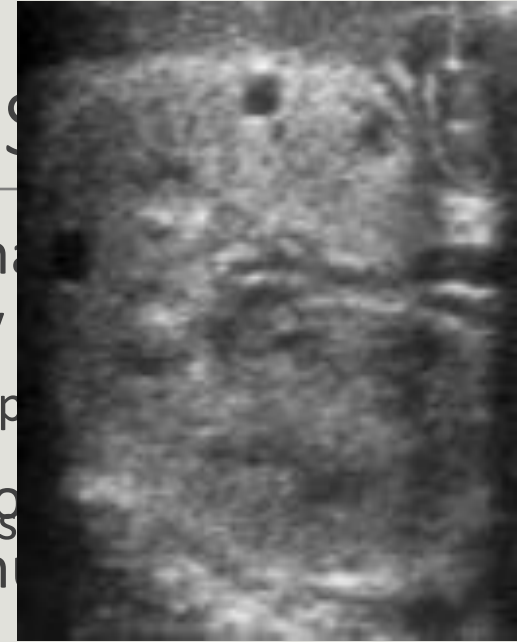
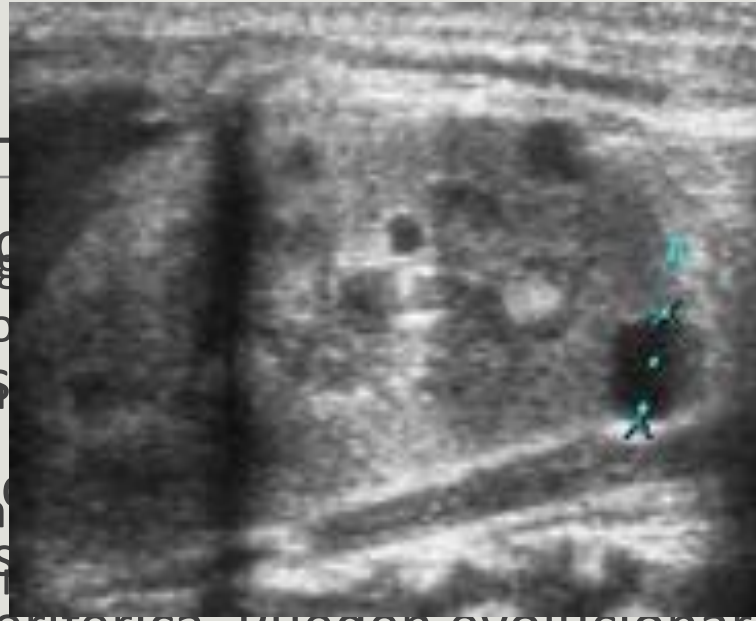
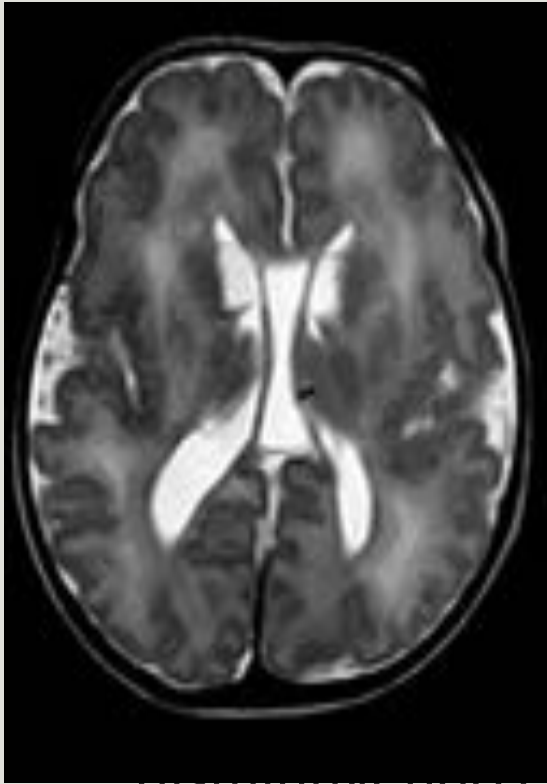
- adulto o adolescente
- No presentará ni retraso del crecimiento ni manifestaciones extrarrenales.







Ecografía en paciente de 17 años sin afectación extrarrenal donde se evidencia riñones disminuidos de tamaño e hiperecogénicos con un quiste milimétrico



berterica. Pueden evolucionar  
 mativos hereditarios asociados a riñones  
 disminuido el tamaño renal  
 glomerulocísticos

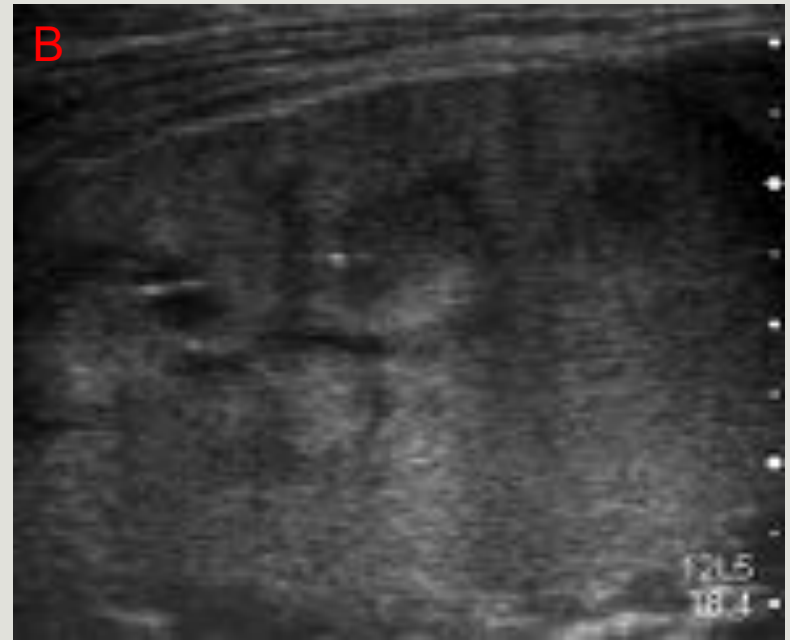
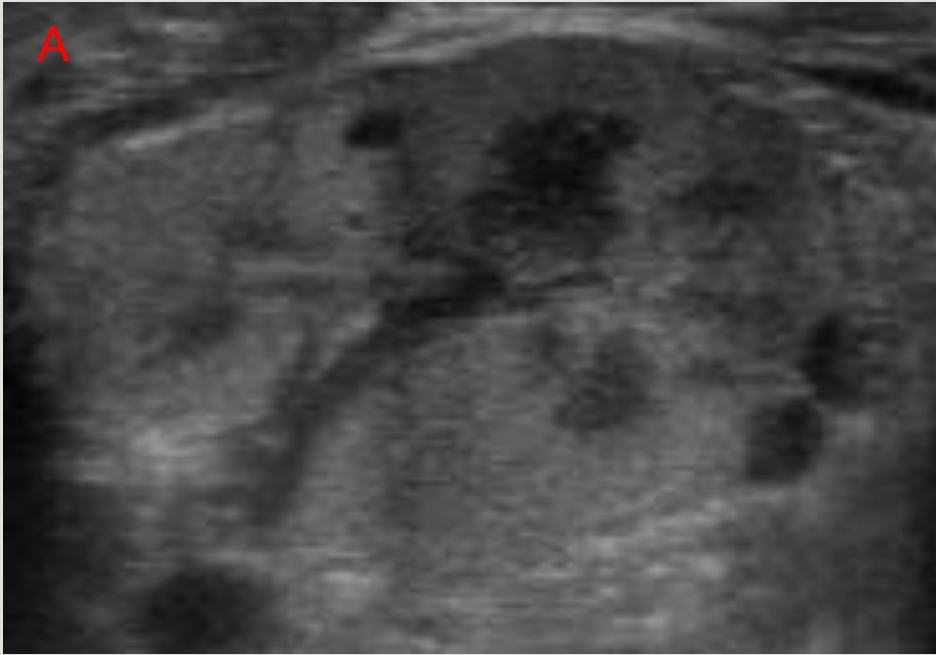
Neonato con enfermedad de Zellweger con polimicrogmatopertiniana y quistes germinolíticos mostrados en el secuencia TSE T2 axial de cráneo (A) que presentaba en la ecografía renal (B y C) riñones de tamaño normal marcadamente hiperecogénicos con quistes milimétricos periféricos compatibles con las hallazgos de enfermedad glomerulocística o asociarse a múltiples enfermedades congénitas.

# MUTACIONES TCF2 Y HNF1 $\beta$

---

Las mutaciones (17 y 12) modifican el factor nuclear de distintas formas y dan lugar a fenotipos renales variables.

En su mayoría las mutaciones de este tipo (reagregación) se conocieron como causa rara de la diabetes juvenil de inicio en la edad adulta (MODY tipo 5).  
Están descritas las alteraciones morfológicas del tipo riñón en herradura, agenesia renal, la dilatación renal escáfiga irregular y otros. La transcripción de múltiples genes relacionados con la enfermedad histológicamente asocian cambios quística: PKHD1, PKD2, UMOD y Tg737 polaris glomeruloquisticos y oligomeganefronia.



Ecografías de pacientes de 8 y 11 años respectivamente con mutación del HNF1beta. Ambos presentaban riñones hiperecogénicos con un eje longitudinal normal e hiperecogénicos con escasos quistes de pequeño tamaño que en el caso de la imagen de la izquierda (A) tenían una localización subcapsular.

# ESCLEROSIS TUBEROSA

---

En el segundo caso la expresión fenotípica es más grave con mayor número de angiomiolipomas, desarrollo de tumores y hamartomas en cerebro, quistes renales y mayor riesgo de desarrollar retina, piel, corazón, riñones y pulmones. carcinoma renal.

Incidencia de 1:20000 rnv. AD (2/3 son casos esporádicos)

Además las mutaciones en el TSC2 se pueden asociar a la EPAD ya que el PKD1 está al lado. Las deleciones que activan los dos genes asocian enfermedad poliquística más grave o en el primer año de vida.

- Se han identificado dos genes separados:
- TSC1 en el crs 9q38 que codifica la proteína hamartina.
  - TSC2 en el crs 16p13.3 que codifica la proteína tuberina





Ecografía renal de paciente de 5 años con diagnóstico de esclerosis tuberosa, marcadamente aumentados de tamaño con múltiples quistes renales de gran tamaño algunos.

# RIÑÓN EN ESPONJA MEDULAR O CACCI RICCI O ECTASIA CANALICULAR PRECALICIAL

---

La mayoría son asintomáticos y es un hallazgo incidental  
Anomalia del desarrollo que consiste en dilatación de los tubulos colectores en la porción papilar de los conductos.  
Pueden ser causa de litiasis (3ª-5ª década)

Los quistes se extienden desde los cálices hasta la pirámide afectando a la médula pero no a la cortical.

Al ser normal, raras veces hay comunicación entre ellos y los cálices menores generalizada.

La mayoría de los casos son esporádicos aunque se han descrito casos familiares con herencia AD desde los cálices menores normales, "patrón radiado", sin presencia de obstrucción.



# ENFERMEDADES QUÍSTICAS RENALES ADQUIRIDAS

---

Hacen referencia a la presencia de quistes en un paciente en enfermedad renal terminal que no se deben a enfermedad quística hereditaria.

Entre el 8-13% de los pacientes con ERT presentan quistes antes de iniciar la diálisis. A los dos años de empezar la diálisis el 13% presentan quistes y el 100% a los 10 años.

Son riñones pequeños con quistes de distintos tamaños que pueden presentar complicaciones como hemorragia, infección, litiasis ureterales y carcinomas.

El 3-7% van a desarrollar un carcinoma renal con mayor riesgo a mayor duración de la diálisis, sexo varón y peso renal de más de 150gr.

# CONCLUSIONES

---

Hoy día muchas de las enfermedades quísticas renales se sospechan y detectan intraútero.

En el caso de los neonatos la causa más frecuente de quistes renales es la congénita que incluye la displasia / UPO y el riñón displásico multiquístico.

Ante el hallazgo de una lesión multiquística hay que descartar siempre que se trate de un tumor quístico.

Para el diagnóstico etiológico de las enfermedades hereditarias es fundamental la clínica y el estudio genético. Es importante realizar una adecuada descripción del tamaño renal, de la ecogenicidad, valorar la DCM y la existencia o no de quistes. En caso de haber quistes el tamaño y la localización. Todos estos hallazgos serán de ayuda para el diagnóstico de la enfermedad.

El radiólogo tiene un papel importante en el seguimiento.

# BIOGRAFÍA

---

Chung M E, Conran RM, chroeder JW Rohena- Quinquilla IR, Rooks V. From the Radiologic pathology Archives. Pediatric polycystic kidney Disease and other Ciliopathies: Radiologic – Pathologic Correlation. Radiographics.2014;34:155-78.

Avni FE, Garel A, Cassart M, Dhaene ND, Hall M, Riccabona M. Imaging and Classification of Congenital Cystic Renal Diseases. AJR. 2102;198:1004-1013.

Eatsy M, Carmichel J. Imagins chronic renal disease and renal transplant in children. Pediatric Radiology. 2010; 40:963-974.

Darge K, Kaplan BS, Kilborn T, Andronilou S, Back SJ. Imaging features of tuberous sclerosis complex with autosomal-dominant polycystic kidney disease: a contiguos gene síndrome. Pediatric radiology.2015; 45:386-395.