

## Caracterización clínica epidemiológica de los defectos congénitos del tracto genitourinario

### Clinical-epidemiological Characterization of Congenital Defects of the Urinary Tract

Antonio César Núñez Copo<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2427-866X>

Carmen Ileana Frómata Montoya<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-8185-1648>

<sup>1</sup>Centro Municipal Genética Médica. Santiago de Cuba, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [copo@infomed.sld.cu](mailto:copo@infomed.sld.cu)

#### RESUMEN

**Introducción:** La malformación congénita es una alteración estructural de un órgano o parte de este, que sucede como consecuencia de una alteración durante la morfogénesis y que puede corresponder a defectos menores o mayores, únicos, múltiples o asilados. **Objetivo:** Caracterizar clínica y epidemiológicamente los defectos congénitos del tracto genitourinario.

**Métodos:** Se realizó un estudio observacional retrospectivo en 453 fetos con diagnóstico por ecografía bidimensional de defecto congénito del tracto genitourinario. Para ello se tomó en cuenta la edad materna y gestacional al diagnóstico, antecedentes personales y familiares de interés clínico genético y la conducta terapéutica según criterio médico. Los datos fueron procesados mediante el Programa Microsoft Excel 2010, aplicándoles el método porcentual y los resultados expuestos en forma de tablas.

**Resultados:** El 75,27 % de las anomalías se presentaron en gestantes con edad materna entre 20 y 34 años. El 62,6 % de los defectos fueron diagnosticados en el segundo trimestre del embarazo, con predominio del sexo masculino en los fetos estudiados. La pielocaliectacia (27,3 %) resultó la principal causa de evaluación inicial seguida de la hidronefrosis (26,2 %). Hubo correlación entre el diagnóstico definitivo por ultrasonido y el resultado de la necropsia. Los casos en seguimiento no presentaron ninguna complicación y solo en nueve gestantes se registró interrupción anterior por defectos genitourinarios.

**Conclusiones:** Se constató aumento progresivo del diagnóstico de anomalías congénitas del tracto genitourinario por años de estudio, las pielocaliectacias bilaterales resultaron la principal causa de evaluación inicial.

**Palabras clave:** defecto congénito prenatal; genitourinario; ultrasonografía.

#### ABSTRACT

**Introduction:** A congenital malformation is a structural alteration of an organ or part of it, which happens as a consequence of an alteration during morphogenesis and may correspond to minor or major, unique, multiple or isolated defects.

**Objective:** To characterize, clinically and epidemiologically, the congenital defects of the genitourinary tract.

**Methods:** A retrospective observational study was carried out in 453 fetuses diagnosed with a congenital defect of the genitourinary tract by using two-dimensional ultrasound. For this, we considered the maternal and gestational

ages at diagnosis, personal and family history of clinical genetic interest, and therapeutic behavior according to medical criteria. The data was processed using the program Microsoft Excel 2010, applying the percentage method and the results presented in tables.

**Results:** 75.27% of the anomalies occurred in pregnant women with maternal ages between 20 and 34 years. 62.6% of the defects were diagnosed at second trimester of pregnancy, with a predominance of the male sex in the studied fetuses. Pyelocaliectasis (27.3%) was the main cause of initial evaluation, followed by hydronephrosis (26.2%). There was a correlation between the definitive ultrasound diagnosis and the outcome of the autopsy. The follow-up cases did not present any complications and only nine pregnant women presented a previous interruption due to genitourinary defects.

**Conclusions:** A progressive increase in the diagnosis of congenital anomalies of the genitourinary tract was verified for years of study. Bilateral pyelocaliectasis was the main cause of initial evaluation.

**Keywords:** prenatal congenital defect; genitourinary; ultrasound.

Recibido: 01/08/2019

Aceptado: 04/03/2020

## Introducción

El término malformación o defecto congénito ha quedado definido de forma progresiva, gracias al número de publicaciones realizadas hasta este momento. Dentro de estas encontramos las anomalías congénitas del trato urinario, con una patogénesis multifactorial debida a la interacción de factores genéticos y ambientales, las cuales incluyen, además, una amplia variedad de trastornos causados por anomalías durante la etapa de morfogénesis del sistema genitourinario.<sup>(1,2)</sup>

Dichas anomalías incluyen tanto dilataciones obstructivas como no obstructivas, que pueden estar asociadas con alteraciones en el número, talla y/o posición de ambos riñones.<sup>(1,2)</sup> A su vez, pueden presentarse de forma unilateral o bilateral, con carácter aislado o asociado a otra condición sistémica, lo cual hace más difícil entender si el defecto ocurrió de forma independiente o no.<sup>(3)</sup>

En las últimas décadas, el desarrollo continuo de la ultrasonografía como herramienta diagnóstica de malformaciones en la etapa prenatal ha permitido no solo la detección de la mayoría de las anomalías renales antes del nacimiento, sino también la posibilidad de valorar la función renal y de ofrecer, en algunos casos, un tratamiento precoz que evite mayores complicaciones.<sup>(4,5)</sup>

Por otro lado, su incidencia se calcula a razón de 3 a 4 por cada 1000 nacidos vivos (NV) o del 1 al 5 % de todos los embarazos captados. Se debe destacar que si se incluyen todos los casos diagnosticados posmortem por anatomía patológica, la prevalencia de esta malformación sería aún mayor,<sup>(2,6,7)</sup> de ahí la importancia de su diagnóstico precoz.

En el decurso de estos años, en Cuba se han realizado trabajos que engloban los defectos congénitos en general o de forma específica a un sistema. Sobre las

anomalías genitourinarias tenemos dos trabajos recientes uno en Pinar del Rio y otro en las Tunas, cada uno con resultados particulares.<sup>(8,9)</sup>

En la provincia de Santiago de Cuba, estos defectos han tenido un incremento progresivo en su diagnóstico, de forma tal que actualmente son los de mayor diagnóstico durante el período prenatal, por ultrasonido bidimensional; razón que motivó la realización de esta investigación, con el objetivo de caracterizar clínica y epidemiológicamente los defectos congénitos del tracto genitourinario en un período de seis años.

## Métodos

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo de tipo observacional en 453 gestantes con diagnóstico por ecografía bidimensional prenatal de defecto congénito del desarrollo del tracto genitourinario en su descendencia, entre enero 2013 y diciembre 2018 en la provincia de Santiago de Cuba.

Para ello se revisó el Registro Lineal de Defectos Congénitos de diagnóstico prenatal perteneciente al Centro Provincial de Genética Médica, así como las historias clínicas individuales durante el período antes señalado.

Se tomaron en cuenta las siguientes variables de interés clínico genético personales y/o familiares: edad materna en años cumplidos y edad gestacional en semanas al diagnóstico, existencia de consanguinidad parental, exposición a teratógenos exógenos (físicos, químicos o biológicos) o endógenos maternos, valor de la alfafetoproteína, antecedentes personales o familiares de defectos congénitos según grado de consanguinidad parental, sexo biológico del feto en estudio, el motivo de evaluación inicial, valoración del índice de líquido amniótico mediante la técnica de los cuatro cuadrantes, conducta terapéutica seguida en interrupción voluntaria electiva de la gestación o seguimiento evolutivo quincenal por ecografía bidimensional, según criterio médico; así como la correlación entre el diagnóstico prenatal definitivo/resultado de la necropsia/ecografía posnatal durante el período de estudio. Los datos obtenidos fueron presentados en números enteros, se procesaron aplicándoles el método porcentual y se llevaron a tablas estadísticas para su mejor comprensión.

El estudio se realizó de acuerdo con lo establecido en la declaración de Helsinki sobre la investigación en seres humanos. Se cumplimentaron las normas éticas en cuanto a la discreción, confiabilidad de la información y honestidad.

## Resultados

Se registraron 78 270 nacimientos y de estos se diagnosticaron, por ultrasonografía prenatal, 453 fetos con anomalías del trato genitourinario, lo que representó una prevalencia de 5,8 por cada 1 000 nacidos vivos (Tabla 1), y a su vez una frecuencia del 30,3 % del total de defectos congénitos diagnosticados por diferentes medios diagnósticos (1494 casos) en el período analizado (Tabla 2).

**Tabla 1-** Prevalencia de los defectos congénitos genitourinarios por años. Provincia Santiago de Cuba, 2013 - 2018

Años	Nacidos vivos	DC Genitourinarios	Prevalencia X 1000 NV
2013	14 125	46	3,2

2014	13 825	45	3,2
2015	13 554	73	5,3
2016	12 433	70	5,6
2017	12 256	106	8,6
2018	12 077	113	9,3
Total	78 270	453	5,8

Fuente: Anuario estadístico. Registro Lineal de Defectos Congénitos CPGM. DC. Defectos congénitos. NV: Nacidos vivos.

**Tabla 2-** Frecuencia de los defectos congénitos genitourinarios por años de estudio

Años	DC diagnosticados*	DC genitourinarios	Frecuencia (%)
2013	197	46	23,3
2014	173	45	26,0
2015	242	73	30,1
2016	260	70	26,9
2017	294	106	36,0
2018	328	113	34,4
Total	1 494	453	30,3

\* Por ultrasonografía y alfafetoproteína en suero materno.

La edad materna promedio en las gestantes estudiadas fue de 26 años (edad mínima de 13 años y máxima de 47) y la edad gestacional de 25,1 semanas (mínima de 13,2 semanas y máxima de 39) al diagnóstico por ultrasonografía prenatal.

Por otro lado, la edad gestacional promedio para los casos de interrupción voluntaria electiva fue de 23,3 semanas, y de 33,0 semanas al alta para los casos con seguimiento evolutivo quincenal, por ultrasonido, según criterio médico.

No se registró exposición a teratógenos exógenos antes o durante el primer trimestre de la gravidez, solo 10,8 % presentó enfermedades sistémicas concomitantes con la gestación, el 8,0 % refirieron antecedentes patológicos personales o familiares de defectos congénitos renales (36 pacientes), con predominio de los de primer grado (17 para 47,2 %) y el 3,5 % refirió antecedente familiar de otro tipo de anomalías congénitas. Solo nueve gestantes (1,9 %) poseía antecedente personal obstétrico de interrupción de la gestación por defectos congénitos genitourinarios. La consanguinidad se presentó en solo cuatro parejas (0,9 %).

La alfafetoproteína se registró con un valor normal en el 76,1 % (345) de la muestra, elevado en el 10,3 % (47) y sin resultado registrado en la historia clínica en 58 casos (12,8 %), lo cual no resultó significativo en esta investigación. En otro sentido, el índice de líquido amniótico se constató con un valor normal en 442 de los casos (97,5 %), disminuido en 10 (2,2 %) y aumentado en un caso (0,2 %).

Hubo predominio del sexo masculino en los fetos estudiados (293 para 64,6 %) sobre el femenino (135 para 29,8 %), sin registrarse este parámetro en 25 historias clínicas.

De los 453 casos, el 21,6 % (98) optó por la interrupción voluntaria de la gestación, previo asesoramiento genético a la pareja; mientras que el resto (355 para un 78,4 %) continuaron el seguimiento de la misma, bajo criterio médico expectante, de los diferentes factores pronósticos. Se destaca la ocurrencia, en este último grupo, de cuatro óbitos fetales (0,8 %) (Tabla 3).

**Tabla 3-** Casos diagnosticados y conducta a seguir según años estudiados

Años	DC diagnosticados	DC genitourinario	%	IVE	%	Casos en seguimiento	%
2013	197	46	23,3	17	37,0	29	63,0
2014	173	45	26,0	15	33,3	30	66,6
2015	242	73	30,1	14	19,1	59	80,8
2016	260	70	26,9	17	24,3	53	75,7
2017	294	106	36,0	17	16,0	89	84,0
2018	328	113	34,4	18	16,0	95	84,0
Total	1494	453	30,3	98	21,6	355	78,4

IVE: Interrupción Voluntaria Electiva. DC. Defecto Congénito.

En la comorbilidad con los defectos congénitos del tracto urinario, se presentaron las anomalías cardiovasculares en 10 de los casos, seguidas de 5 del sistema nervioso.

Los motivos de remisión más común para la evaluación inicial fueron las dilataciones del trato urinario con 254 casos (56,0 %), se destacó dentro de este grupo la pielocaliectacia (124 para 27.3 %), seguida de la hidronefrosis con 119 (26,2 %). Como segunda causa de evaluación le siguieron los casos remitidos por sospecha de ausencia, malformación o mala posición renal (13,6 %) y en tercer lugar, la enfermedad quística renal (9,0 %).

En las tablas 4 y 5 se muestra la relación entre el motivo de remisión inicial y el diagnóstico definitivo de cada unidad renal, en las dos principales causas de dilatación del tracto urinario, en las cuales se aprecia, en ambos casos, el predominio de la hidronefrosis bilateral como el principal defecto congénito del trato urinario, independientemente de cuál fuese la causa de evaluación inicial.

**Tabla 4-** Relación entre el motivo de remisión inicial y el diagnóstico final en la pielocaliectacia en ambas unidades renales

Unidad renal	No.	%
RD Normal.	10	4,0
RI Normal.	14	5,6
RD Hidronefrosis.	29	11,6
RI Hidronefrosis.	28	11,2
Hidronefrosis bilateral**	49	39,5
RD Pielectasia.	19	7,7
RI Pielectasia.	15	6,0
Pielectasia bilateral**	14	11,3
RD/RI Normal**	1	0,8
RD ectópico.	1	0,4
Agnesia RD.	1	0,4
RI Multiquístico.	1	0,4
Riñón en Herradura**	1	0,8
Total	248**	100

RI: riñón izquierdo. RD: riñón derecho. \*\*Ambas unidades renales.

**Tabla 5-** Relación entre el motivo de remisión inicial y el diagnóstico final en la Hidronefrosis en ambas unidades renales

Unidad renal	No.	%
RD Normal	17	7,2

RI Normal	20	8,4
Hidronefrosis RD	29	12,2
Hidronefrosis RI.	28	11,8
Hidronefrosis bilateral**	49	41,5
RD Pielectasia	15	6,3
RI Pielectasia	17	7,2
Pielectasia Bilateral**	1	0,8
RI Multiquístico	2	0,8
RD no se visualiza	1	0,4
RI hipoplasico	1	0,4
RD quiste renal	1	0,8
RD doble sistema calicial	1	0,4
RD/ RI poliquisticos**	1	0,8
RD/RI displasia renal**	1	0,8
Total	236**	100

RI: riñón izquierdo. RD: riñón derecho. \*\*Ambas unidades renales.

En el 53,3 % de los casos (355) con seguimiento evolutivo por ultrasonido, independiente de la causa, se constató en el período posnatal algún hallazgo correspondiente con algún tipo de anomalía del tracto urinario, en solo 66 lactantes (18,5 %) el estudio ecográfico resultó normal y en 89 casos no se registró el resultado del estudio en la historia clínica. En el 88,7 % del resultado de las necropsias (87 casos de 98) existió correlación entre el diagnóstico definitivo por ecografía prenatal y los hallazgos anatomopatológicos.

## Discusión

La importancia del diagnóstico prenatal por ultrasonografía de los defectos del trato genitourinario radica en la posibilidad de realizar acciones preventivas y educativas, encaminadas, fundamentalmente, a disminuir el daño renal crónico. Cuando se analizó la prevalencia general de estos defectos se constató diferencias entre lo descrito en este y otros trabajos dentro del país. Tal es el caso de lo referido por *Cabrera y otros*<sup>(8)</sup> en Pinar del Río, donde se constató una prevalencia general de 23,9 por cada 10 000 NV, mientras que en las Tunas fue de 3,9 por cada 1000 NV<sup>(9)</sup> en similar período. En el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) 1998 - 2010<sup>(4)</sup> la tasa reportada fue de 64,5 por 10 000 nacidos vivos.

Aunque *Silva y otros*<sup>(9)</sup> no plantean la edad materna promedio al diagnóstico del defecto congénito, como en esta investigación, coincidimos en que es el período entre los 20 y 34 años donde con mayor frecuencia se realiza el diagnóstico de estas y otras anomalías congénitas, así como el segundo trimestre de la gestación como el de mayor incidencia;<sup>(4,9)</sup> lo cual no resultó significativo para su aparición en este trabajo ni en otro revisado.<sup>(4)</sup>

Se coincidió con *Silva y otros*<sup>(9)</sup> referente al mayor número de casos con seguimiento evolutivo por ultrasonografía, sobre aquellos casos con criterio para la interrupción de la gestación. Esta aptitud conservadora está relacionada con que estos procesos, en su mayoría, ceden espontáneamente durante la gestación o en el primer año de vida, estableciéndose factores pronósticos para su seguimiento como la bilateralidad del proceso, la severidad del mismo, su progresión y el volumen del líquido amniótico.<sup>(10)</sup>

En cuanto a las enfermedades sistémicas de la madre, descritas como factores de riesgo durante la gestación en la etiopatogenia de estos defectos congénitos, como la diabetes mellitus,<sup>(10)</sup> no fue significativo en esta investigación al ser la hipertensión arterial crónica la de mayor incidencia y sin relevancia para ello.

La relación entre la presencia de defectos congénitos urinarios y el antecedente familiar de los mismos ha sido descrita<sup>(4,10)</sup> y en esta investigación se constató igualmente su relación, al estar presente este factor en los casos en donde con mayor frecuencia, durante el período estudiado, se realizaron interrupción voluntaria en varias ocasiones. El factor de riesgo más influyente fue el antecedente de otros familiares con malformaciones.<sup>(4)</sup>

Aunque en esta casuística la pielectasia fue la principal causa de remisión para evaluación inicial del caso, seguidos de las hidronefrosis, esta última constituyó la principal causa del total de anomalías en otros trabajos revisados.<sup>(4,9)</sup>

El que existiera una correlación elevada entre el diagnóstico definitivo por ultrasonido y el resultado de las necropsias de los casos con interrupción voluntaria electiva, ratifica no solo el valor del ultrasonido dentro del diagnóstico prenatal, sino también la adecuada preparación y continua superación del personal dedicado a ello. Coinciden los resultados presentados en este trabajo con los de Murcia y otros<sup>(11)</sup> en su investigación, referente a defectos congénitos en general.

En conclusión, el estudio realizado en relación a los defectos congénitos del trato genitourinario diagnosticados por ultrasonografía bidimensional nos permitió caracterizar el comportamiento de los mismos, tanto desde el punto de vista clínico como epidemiológico y, de esta forma, poder accionar en la nefroprevención desde la vida intrauterina en la atención primaria de salud, utilizando el asesoramiento genético como principal herramienta en la prevención en salud.

## Referencias bibliográficas

1. Kurjak A, Chervenak FA, Vladareanu R. Donald School. Textbook of ultrasound in obstetrics and gynecology. Bucharest: Amaltea; 2012. p. 337-48.
2. Norton M. Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. 6th ed. Madrid: Elsevier; 2016.
3. Capone VP, Morello W, Taroni F, Montini G. Genetics of Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: The Current State of Play. Int J Mol Sci. 2017 [acceso: 15/06/2019];18(4):796. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5412380/>
4. Dezerega V, Corral E, Sepúlveda W. Diagnóstico pre natal de malformación urinaria. RevChil de Ultrasonografía. 2000 [acceso: 20/06/2019];3(4):122-33. Disponible en: <https://es.slideshare.net/rahterrazas/diagnostico-prenatal-de-malformaciones-urinarias>
5. Madariaga Domínguez L, Ordóñez Álvarez FA. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. Uropatías obstructivas. Protoc Diagn Ter Pediatr. 2014 [acceso: 15/06/2019];1:225-39. 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)
6. Nemeš SF, Nemeš U, Brugger PC, Bettelheim D, Weber M, Graham JM, et al. Male genital abnormalities in intrauterine growth restriction. Prenatal Diagnosis. 2012 [acceso: 15/06/2019];32:427-31. Disponible en:

<https://www.intechopen.com> > chapter

7. Palacios Loro ML, Segura Ramírez DK, Ordoñez Álvarez FA, Santos Rodríguez F. Anomalías nefrourológicas congénitas. Una visión para el pediatra. Anales de Pediatría (Barc). 2015 [acceso: 15/06/2019];83(6). Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403315003604f>

8. Cabrera Rodríguez N, Sainz Padrón L, Cala Hernández O, Morejón Hernández G, Cruz Miranda AE. Prevalencia de los defectos congénitos renales en Pinar del Río durante el periodo 2009-2014. Rev Cienc Med Pinar Rio. 2017 [acceso: 15/06/2019];21(1):7-12. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-31942017000100004](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942017000100004)

9. Silva González GK, Reyes Reyes E, Ochoa Hidalgo Ad, Hernández Almaguer Bd. Resultados del diagnóstico prenatal de malformaciones renales y de vías urinarias por ultrasonografía. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2017 [acceso: 15/06/2019];42(2). Disponible en: <http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1040>

10. Sandulescu SM, Vicol RM, Serban A, Veliscu Carp A, Cristian V. Congenital Anomalies of Urinary Tract and Anomalies of Fetal Genitalia. Stefania Tudorache Congenital Anomalies: From the Embryo to the Neonate. Londres: IntechOpen; 2018 [acceso: 15/06/2019]. Disponible en: <https://www.intechopen.com/books/congenital-anomalies-from-the-embryo-to-the-neonate/congenital-anomalies-of-urinary-tract-and-anomalies-of-fetal-genitalia>

11. Murcia Pascual FJ, Delgado Cotán L, Jiménez Crespo V, Vázquez Rueda F, Rodríguez Cano E, Miño Mora M, *et al.* Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. Cir Pediatr. 2017 [acceso: 15/06/2019];30:126-30. Disponible en: [https://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2017\\_30-3\\_126-130.pdf](https://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2017_30-3_126-130.pdf)

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

### Contribuciones de los autores

*Antonio César Núñez Copo:* Idea del artículo, búsqueda de datos, revisión de programas, análisis de información, redacción del borrador, análisis y procesamiento estadístico.

*Carmen Ileana Frómata Montoya:* Idea del artículo, búsqueda de datos primarios y análisis de la información.

Todos los autores aprobamos la versión final del manuscrito.