Prenatal diagnosis and management of congenital anomalies of the kidney and urinary tract

Malformações congénitas do sistema urinário: diagnóstico pré-natal e abordagem clínica

Mariana Dória[1], Ana Mesquita Varejão[1], Inês Sarmento Gonçalves[2], Fátima Soares[3]
Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM)/Hospital Pedro Hispano (HPH)

Abstract

Congenital anomalies of kidney and urinary tract are the most frequently diagnosed malformations in the prenatal period, accounting for 20-30% of the cases. Prenatal diagnosis plays an important role in the early identification of these anomalies, being essential for the treatment and prevention of renal function deterioration.

The purpose of this article is to present a brief review of the most common malformations of the kidney and urinary tract, with emphasis on the ultrasound findings and differential diagnosis, and to propose a clinical recommendation on how to manage these situations based on the literature review.

Keywords: Prenatal diagnosis; Congenital anomalies of kidney and urinary tract; Hydronephrosis; Polycystic kidney diseases

INTRODUÇÃO

As malformações do sistema urinário são as anomalias mais frequentemente diagnosticadas no período pré-natal (20-30%)[1,2,3]. O seu espetro é amplo, desde malformações assintomáticas até situações graves, incompatíveis com a vida[4]. O diagnóstico pré-natal é essencial para o tratamento precoce e prevenção da deterioração da função renal.

O presente artigo tem como objetivo rever as malformações mais frequentes do sistema urinário, com ênfase sobre os achados ecográficos e diagnóstico diferencial, e propor um protocolo de atuação clínica.

Para efeitos desta revisão, as anomalias serão classificadas em: anomalias de número, anomalias de posição/fusão, anomalias do parênquima renal e dilatações do sistema coletor.

1. Interna de Formação Específica de Ginecologia e Obstetrícia, Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) / Hospital Pedro Hispano (HPH), Matosinhos, Portugal.
2. Assistente Hospitalar de Ginecologia e Obstetrícia, Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) / Hospital Pedro Hispano (HPH), Matosinhos, Portugal.
3. Assistente Hospitalar Graduada de Ginecologia e Obstetrícia, Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) / Hospital Pedro Hispano (HPH), Matosinhos, Portugal.

Avaliação ecográfica do sistema urinário fetal

Em Portugal, é realizada por rotina uma ecografia no 1º trimestre (11-13^{+6} semanas). Nesta fase, a bexiga apresenta estrutura anecóica com paredes hiperecogénicas, circundada pelas artérias umbilicais, que podem ser visualizadas com *color Doppler* (figura 1-A)[5]. Os rins poderão eventualmente já ser visíveis[5].

Esta avaliação inicial é posteriormente complementada com a ecografia morfológica (20-22 semanas). Na avaliação dos rins, podemos ver uma zona externa e hiperecogénica, o córtex, e uma zona interna e hipoecogénica, a medula. No plano axial, os rins apresentam-se como estruturas arredondadas na região paravertebral, sendo este o plano da medição da largura e espessura dos rins (figura 1-B). A medição do comprimento renal é realizada no plano coronal, no qual os rins apresentam forma elíptica (figura 1-C), com as glândulas suprarrenais visíveis cranialmente[5].

Os ureteres e a uretra habitualmente não são visíveis na ecografia, exceto quando dilatados[5].

A partir das 16-17 semanas, o líquido amniótico é produzido quase exclusivamente através da urina fetal, pelo que a presença de oligoâmnios/anidrâmnios a partir desta idade gestacional requer sempre investigação[5,6].



FIGURA 1. Aparência ecográfica normal dos rins, artérias renais e bexiga. A- Artérias umbilicais a circundar a bexiga (cursor) com Doppler a cores; B - Visualização dos rins na região paravertebral - Plano Axial; C - Visualização dos rins e artérias renais com Doppler a cores - Plano Coronal

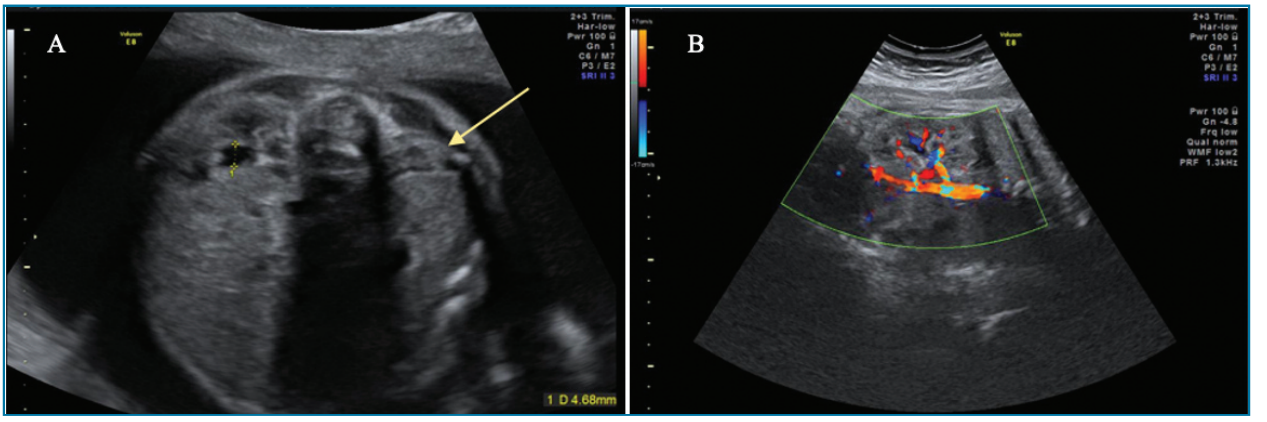


FIGURA 2. A- Agenesia renal esquerda com glândula suprarrenal a preencher a fossa renal (seta). B- Artéria renal esquerda visível e ausência de visualização da artéria renal direita no Doppler a cores

ANOMALIAS DE NÚMERO

Agenesia renal

Corresponde à ausência congénita de um ou ambos os rins[1].

A sua prevalência é de 1:2000 (unilateral) e de 1:5000 nascimentos (bilateral). É mais frequente no sexo masculino e à esquerda[7,8].

Ecograficamente, na AR unilateral não se visualiza um dos rins (figura 2-A), sendo a bexiga e o volume de líquido amniótico (VLA) normais. O rim único pode encontrar-se aumentado de tamanho em 90% dos fetos[9,10]. Uma razão entre os diâmetros anteroposterior e transverso do rim superior a 0,9 sugere hipertrofia renal compensatória[9]. O *Doppler a cores* demonstra uma única artéria renal (figura 2-B). A bilateral caracteriza-se por ausência de visualização de rins, bexiga e das artérias renais e anidrâmnios (a partir das 17 semanas). As glândulas suprarrenais assumem uma forma discoide e movem-se lateral e inferiormente[11,12]. Como exame complementar para despiste de outras malformações com oligo/anidrâmnios, poderá realizar-se ressonância magnética (RM) fetal[13].

Na maioria dos casos, é uma anomalia isolada esporádica, estando em 20-30% dos casos associada a Síndrome de Fraser, associação VACTERL, associação MURCS, síndrome de regressão caudal, síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser, entre outros[5].

Perante uma AR, é importante pesquisar malformações adicionais do rim contralateral, genitourinárias, musculoesqueléticas (40%) ou cardiovasculares (15%). Se presentes, poderá ser realizado cariótipo/array-CGH. Nos fetos do sexo feminino, deverá ser pesquisada a presença de malformações *Müllerianas* [5,14]. Em 1-2% dos casos associa-se a alterações cromossómicas, sendo a mais frequente a trissomia 18.

A AR bilateral pode cursar com morte fetal *in utero* em até 33% dos casos[15]. Como resultado do oligoâmnios precoce grave, surgem eventos disruptivos designados de sequência de *Potter* (hipoplasia pulmo-

nar, alterações na face e pele e deformações dos membros), sendo lícito o casal ponderar interrupção médica da gravidez (IMG)[5]. Não há evidência científica robusta que apoie a realização de amnioinfusões seriadas, implementadas apenas em contexto investigacional[4,16].

No caso da AR unilateral isolada, não há indicação para ecografias seriadas, dependendo apenas de critérios obstétricos. O prognóstico é bom, quando o rim contralateral não se encontra afetado. Em cerca de 20% dos casos, poderá ocorrer refluxo vesicoureteral (RVU) neste rim único[8]. A longo prazo, poderão apresentar hipertensão (16%), microalbuminúria (21%) e insuficiência renal (10%)[8].

O risco de recorrência varia entre 3-6%, podendo atingir os 8% quando associada a múltiplas anomalias congénitas[17,18]. Os progenitores deverão realizar também avaliação ecográfica. Se algum for afetado, o risco de recorrência sobe para 15-20%[5].

Rim duplex

Caracteriza-se por um rim com dois sistemas pielocaliciais e artérias renais e duplicação parcial ou completa dos ureteres. Na duplicação parcial, mais comum, existe um único ureter ou dois ureteres que se unem proximalmente à inserção na bexiga. Na completa, existem 2 ureteres distintos. O ureter do polo superior insere-se habitualmente inferomedialmente à sua normal inserção, podendo também terminar na vagina ou uretra. O ureter do polo inferior drena lateralmente no trígono vesical. Esta inserção ectópica predispõe a obstrução ou a RVU[19].

A prevalência descrita varia entre 1:70-1:500[19]. É mais frequente à esquerda e unilateral em 83-90% dos casos[20,21,22,23,24].

Existem achados ecográficos característicos, mas não patognomónicos: presença de hidronefrose, mais commummente do polo superior do rim; ureterocelo (dilatação quística da porção intravesical do ureter causada pelo estreitamento do orifício ureteral) e megaureter, devido a refluxo ou obstrução da junção vesicoureteral[25].

A incidência de aneuplodias cromossómicas não se encontra aumentada[25].

A vigilância destas grávidas deve incluir ecografias mensais para avaliação do grau de dilatação e VLA[26].

O prognóstico é favorável, com a maioria sem compromisso da função renal. Contudo, apresentam RVU em 70% dos casos e risco aumentado de infeção (20 vezes)[25,27].

ANOMALIAS DE POSIÇÃO/FUSÃO

Durante a embriogénese, os rins migram da sua posição inicial na pelve para a fossa renal e rodam de uma posição horizontal para vertical[28]. Qualquer disrupção na migração embriológica normal pode resultar numa anomalia da posição/fusão do rim, das quais se destacam o rim pélvico e o rim em ferradura.

Rim pélvico

A sua prevalência varia entre 1:700-1:1000 nascimentos[5]. Predomina no lado esquerdo e sexo masculino. É bilateral em 12% dos casos.

Ecograficamente, visualiza-se o rim na pelve acima da bexiga, encontrando-se a glândula suprarrenal a preencher a fossa renal vazia, com bexiga e VLA normais. O *Doppler a cores* é útil para localizar o hilo do rim ectópico[5]. Deverá ser realizado diagnóstico diferencial com AR ou ectopia renal cruzada (rins presentes, mas fundidos de um dos lados)[5].

Pode associar-se a malformações esqueléticas, cardíacas ou genitourinárias[28-30], sendo apenas nestes casos com incidência aumentada de alterações cromossómicas ou genéticas, justificado o cariótipo/array com hibridação genómica comparativa (array-CGH)[5,30].

A vigilância destas situações inclui ecografias mensais para diagnóstico de hidronefrose de aparecimento tardio. Adicionalmente, deverá ser proposta ecografia aos progenitores[5].

O rim ectópico poderá apresentar diminuição da sua função e associar-se a RVU em 5-30% dos casos e obstrução da junção pieloureteral (OJPU)[5,30]. O prognóstico é mesmo assim favorável, desde que o rim contralateral desenvolva hipertrofia compensatória[30].

Nos casos isolados, não apresenta risco de recorrência[30].

Rim em ferradura

A sua prevalência é de 1:400 nascimentos, predominando no sexo masculino[5].

Ecograficamente, observa-se fusão dos polos inferiores dos rins, anteriormente aos grandes vasos. Nos planos coronal ou axial, visualiza-se uma ponte de tecido a conectar os rins anteriormente. A bexiga e VLA são normais.

Pode associar-se a aneuploidias cromossómicas (Síndrome de *Turner* em 30% dos casos ou Trissomia 18 em 20%); a síndromes congénitos (15% dos casos, mais frequente o síndrome de regressão caudal) e ainda, em 1/3 dos casos, a malformações genitais, cardíacas, es-

queléticas e do sistema nervoso central (SNC)[5]. Se isolado ou parte do síndrome de Turner, sem risco de recorrência. No caso da trissomia 18 livre, o risco de recorrência é baixo (1%).

Deverá ser pedido cariótipo/array-CGH fetal e a vigilância incluir ecografias seriadas mensais para pesquisa de hidronefrose de aparecimento tardio.

A maioria dos pacientes é assintomática, embora o risco de infeções, nefrolitíase (70%), hidronefrose (80%) e tumores renais esteja aumentado[2].

ANOMALIAS DO PARÊNQUIMA RENAL

Doença Quística Renal (DQR)

A DQR manifesta-se ecograficamente por aumento da ecogenicidade renal. Os rins são considerados hiperecogénicos quando, a partir das 15-17 semanas, apresentam maior ecogenicidade do que o fígado ou o baço (figura 3)[5,31].

A avaliação ecográfica de fetos com rins hiperecogénicos deverá incluir: avaliação do VLA, tamanho/volume do rim, diferenciação corticomedular e localização/tamanho dos quistos renais. Adicionalmente, deverá ser questionada história familiar de DQR. A RM poderá ser útil para caracterização de malformações adicionais, sobretudo na presença de oligo/anidrâmnios[32].

Na DRQ bilateral, oferecer sempre estudo genético, independentemente da presença de oligoâmnios ou malformações extrarrenais. Na unilateral apenas na presença de malformações extrarrenais[32]. O estudo genético poderá incluir análise molecular (PKD1,PKD2, PKHD1), array-CGH ou painéis de sequenciação de nova geração[33].

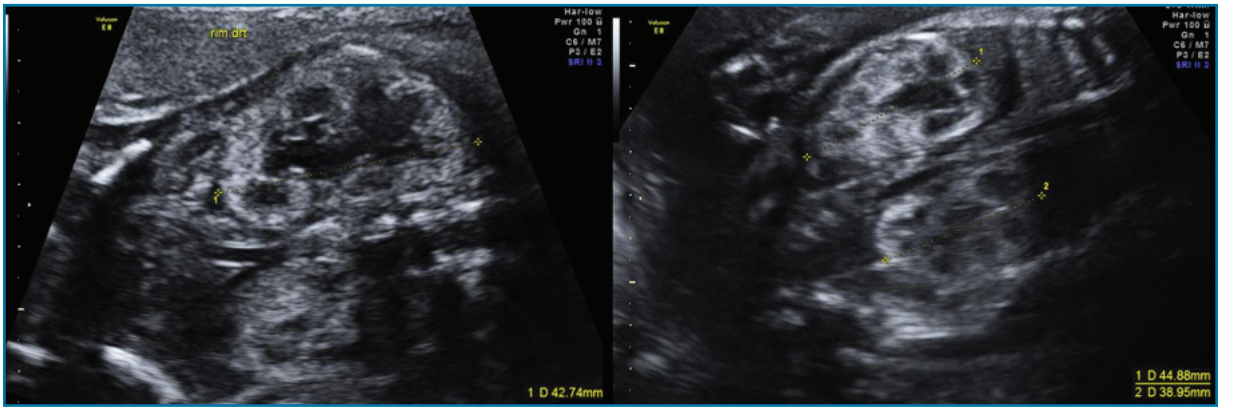
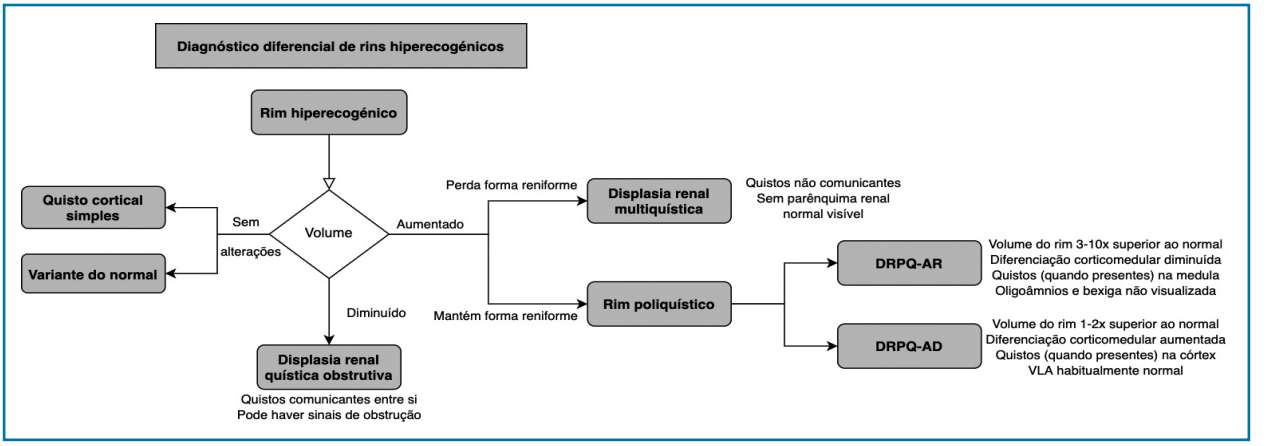
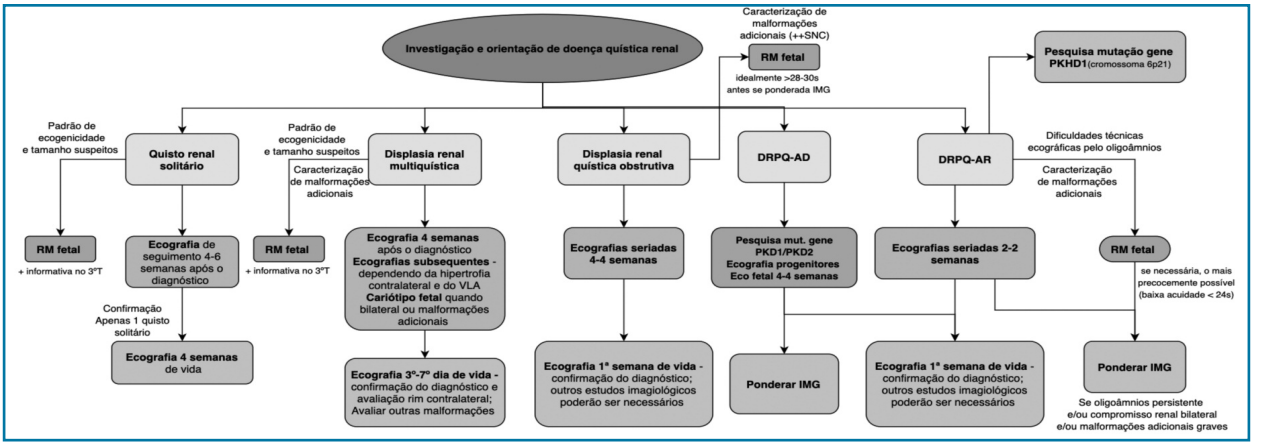


FIGURA 3. Rins hiperecogénicos (medições a cor amarela) – Plano coronal



FLUXOGRAMA 1. Diagnóstico diferencial de rins hiperecogénicos. Fluxograma adaptado de Paladini[5] (2014).
Legenda: DRPQ-AR – doença renal poliquística autossómica recessiva; DRPQ – doença renal poliquística autossómica dominante; VLA – volume de líquido amniótico



FLUXOGRAMA 2. Investigação e orientação da doença quística renal. Legenda: DRPQ-AD – doença renal poliquística autossómica dominante; DRPQ-AR – doença renal poliquística autossómica recessiva; RM – ressonância magnética; IMG – interrupção médica da gravidez; VLA – volume de líquido amniótico

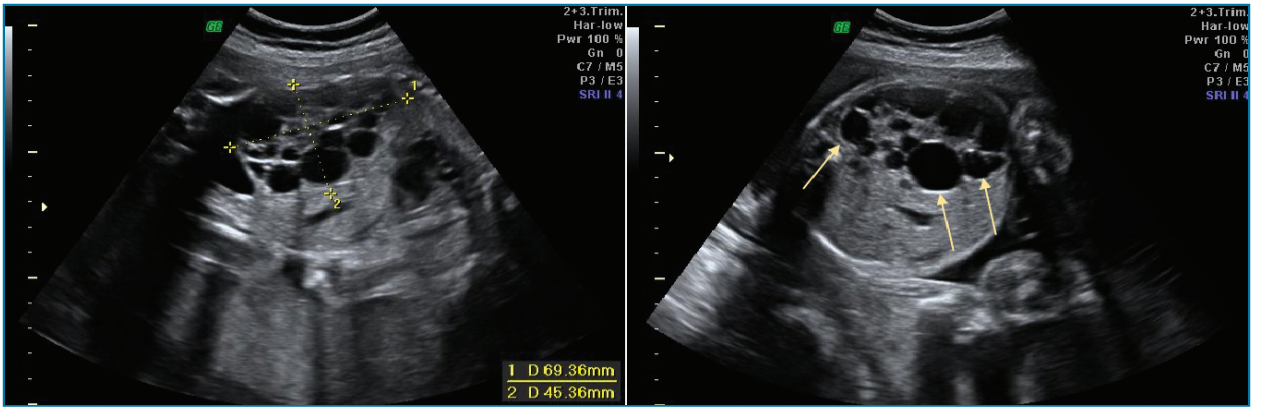


FIGURA 4. Displasia renal multiquística. Múltiplos quistos de tamanhos variáveis não comunicantes entre si (seta)

O parto deverá ocorrer sempre em unidade com cuidados perinatais diferenciados[32].

O diagnóstico diferencial de rins hiperecogénicos é realizado de acordo com o fluxograma 1.

A investigação e orientação da DQR encontra-se descrita no fluxograma 2.

Displasia Renal Multiquística (DRMQ)

A sua prevalência é de 1:1000-5000 nascimentos[5,14]. Em 75-80% dos casos é unilateral e mais frequente no sexo masculino[34,35].

O parênquima renal é substituído por múltiplos quistos irregulares de tamanho variável não comunicantes entre si (figura 4). Não se visualiza tecido nem pelve renal normais. O ureter e a artéria renal ipsilateral podem estar ausentes. Quando bilateral, associa-se a anidrâmnios e ausência de bexiga.

Em 25-40% dos casos, pode associar-se a anomalias do rim contralateral ou a RVU, AR e OJPU[34,36]. Estão também descritas malformações cardíacas, SNC, gastrointestinais ou dos membros. O risco de cromossomopatias é baixo, quando isolada (2-4%), podendo atingir os 15-18% se bilateral ou 25-28% quando associado a outras anomalias[5]. Em cerca de 10% dos casos, existe um síndrome associado, sendo os mais frequentes os síndromes branquio-oto-renal, polidactilia-costela curta, Meckel-Gruber e associação VACTERL[5]. Na forma isolada, o risco de recorrência é de cerca de 3%. Quando associado a síndromes, o risco depende do síndrome em questão[5].

As grávidas com DRMQ deverão realizar ecografias mensais para detetar hidronefrose de início tardio. Quando unilateral e em formas isoladas, o prognóstico é bom, sendo o maior fator prognóstico o tamanho

do rim contralateral e a presença/ausência de malformações adicionais[37]. Nas bilaterais, há risco de hipoplasia pulmonar. No período pós-natal, o rim pode sofrer involução progressiva, podendo mesmo desaparecer em aproximadamente 40% dos casos[38,39].

Doença Renal Poliquística (DRPQ)

Doença Renal Poliquística Autossómica Recessiva (DRPQ-AR)

A DRPQ-AR representa uma forma grave de DQR que envolve o rim e o trato biliar[1]. É subdividida nos tipos perinatal (40% dos casos), neonatal, infantil e juvenil, de acordo com a idade de aparecimento. A sua prevalência é de 1:20.000 nascimentos. Resulta de uma mutação no gene PKHD1[1].

Ecograficamente, caracteriza-se por rins aumentados de volume bilateralmente (3-10 vezes o normal) e hiperecogénicos, com fraca diferenciação corticomedular e aparecimento gradual de oligoâmnios a partir do 2º trimestre[1]. A bexiga habitualmente não é visualizada.

O prognóstico é muito reservado quando a manifestação é perinatal (40-50% morrem no período neonatal precoce por hipoplasia pulmonar). A maioria dos sobreviventes desenvolve hipertensão e ocorre progressão para doença renal crónica com necessidade de transplante renal em 50% dos casos[5]. Os tipos infantil e juvenil resultam em falência renal crónica, fibrose hepática e hipertensão portal.

Nos casos em que se prossiga com a gravidez, a vigilância ecográfica deverá ser realizada a cada 2-4 semanas com avaliação do tamanho renal, crescimento fetal e VLA[1].

O risco de recorrência é de 25%[1]. Dado o seu padrão AR é fundamental uma consulta de genética para programação de gravidez futura.

Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante (DRPQ-AD)

A DRPQ-AD é mais prevalente (1:1000). Raramente diagnosticada no período pré-natal (2-5%), a clínica surge tipicamente entre a 3ª-5ª décadas de vida[5]. Resulta de uma mutação nos genes PKD1 (85%) ou PKD2 (10-12%)[1,5].

Quando a manifestação é pré-natal, os rins encontram-se aumentados de tamanho bilateralmente (1-2 vezes o normal) e hiperecogénicos. A presença de quistos é variável e só raramente cursa com oligo/anidrâmnios[1].

A manifestação da doença no período pré-natal é um sinal de mau prognóstico, podendo associar-se a hipertensão durante o primeiro ano de vida. Se oligoâmnios ou hipoplasia pulmonar, a mortalidade a 1 ano poderá atingir os 40% e os 80%, respetivamente[1]. O risco de recorrência é de 50%, exceto se mutação de novo.

O diagnóstico diferencial entre DRPQ-AD e DRPQ-AR é realizado através de diagnóstico molecular ou história familiar, dada a variabilidade do fenótipo e da altura de apresentação. É importante ter ainda em consideração que rins hiperecogénicos podem ser uma variante do normal, especialmente quando isolados e com VLA normal. Adicionalmente, também poderão surgir associados a outras malformações nos síndromes de Meckel-Gruber, Beckwith-Wiedemann, Bardet-Biedl, trissomia 13 e nefronoftise[1].

Dilatações Do Sistema Coletor (DSC)

Um dos achados mais frequentes de diagnóstico pré-natal (1-3% das gravidezes)[40]. Apresenta um elevado espetro de manifestações, desde dilatações fisiológicas transitórias até uropatias com evolução para doença renal significativa[41] (Quadro I).

Na avaliação ecográfica, é fundamental avaliar: localização dos rins; quantificação e caracterização da dilatação piélica e/ou calicial; definição da ecogenicidade renal e diferenciação corticomedular; verificação da existência de megaureter; verificação da existência e tipo de quistos; quantificação do VLA; visualização da bexiga (parede, forma, esvaziamento vesical); pesquisa de malformações extrarrenais e sexo fetal.

Para efeitos deste protocolo, as DSC serão apresentadas de acordo com o achado ecográfico (hidronefrose, megaureter e megabexiga).

Hidronefrose

Considera-se hidronefrose a dilatação da pelve renal, com ou sem dilatação dos cálices. Existem vários critérios para o seu diagnóstico, nomeadamente o diâmetro anteroposterior da pelve renal (DPR)[42], o sistema de estadiamento da Sociedade de Urologia Fetal[43] e o sistema multidisciplinar de classificação da dilatação do trato urinário[44,45]. O sistema habitualmente preferido pelos obstetras é o do DPR[46]. Apesar de não haver consenso nos valores que definem uma dilatação clinicamente significativa, classicamente considera-se um DPR superior a 4 mm no 2º trimestre e a 7 mm no 3º trimestre[45].

A sua prevalência varia entre 0,6-5,4%, dependendo do critério de diagnóstico utilizado[47]. É mais fre-

QUADRO I. ETIOLOGIA RENAL E EXTRARRENAL DAS DILATAÇÕES DO SISTEMA COLETOR RENAL. ADAPTADA DE WOODWARD (2002) E NGUYEN (2010)[42,44]

Causas renais/sistema coletor	Causas extrarrenais
Hidronefrose fisiológica/transitória (50-70%)	Teratoma sacrococcígeo
Síndrome da junção pieloureteral (10-30%)	Hidrometrocolpos
Refluxo vesicoureteral (10-40%)	Duplicação entérica
Síndrome da junção vesicoureteral/Megaureter (5-15%)	Atrésia duodenal
Displasia renal multiquística (2-5%)	Outras massas pélvicas
Quisto do ovário	
Válvulas uretrais posteriores (1-5%)	
Sistemas duplex	
Ureter ectópico	
Ureterocelo obstrutivo	
Síndrome Prune-Belly	
Atrésia uretral/Anomalia cloacal	

quente no sexo masculino[48] e na maioria dos casos, unilateral[49].

Ecograficamente, deverá proceder-se à medição do maior DPR obtido em corte transversal do abdómen, com a bexiga fetal vazia (figuras 5 e 6). De acordo com a medição obtida em cada trimestre é determinado o grau de dilatação piélica (Quadro II).

A etiologia mais frequente é a hidronefrose fisiológica/transitória, que habitualmente resolve durante o terceiro trimestre ou após o parto, não representando doença significativa[50,51]. A presença de dilatação pielocalicial sem dilatação do ureter e da bexiga, mais comummente unilateral, é altamente sugestiva de OJPU[36,44]. Já se a causa for o RVU, será visível dilatação intermitente da pelve renal, de grau variável, que aumenta após a micção[36].

Nas formas isoladas, existe baixa associação a alterações cromossómicas. Pode-se associar a malformações no rim contralateral, como DRMQ, ectopia ou AR. No contexto sindrómico, associa-se a malformações cardíacas, displasias esqueléticas e anomalias da coluna vertebral, justificando nestes casos cariótipo fetal e/ou array-CGH.

O seguimento ecográfico é dependente da idade gestacional ao diagnóstico, da gravidade da dilatação, se é bilateral ou se há suspeita de obstrução do trato urinário inferior[45]. A orientação específica encontra-se descrita no fluxograma 3. Não existe evidência para antecipação do parto.

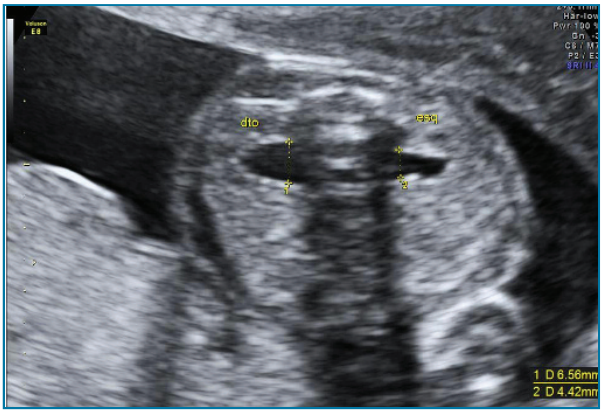


FIGURA 5. Medição do maior diâmetro da pelve renal (medições a amarelo) – corte transversal

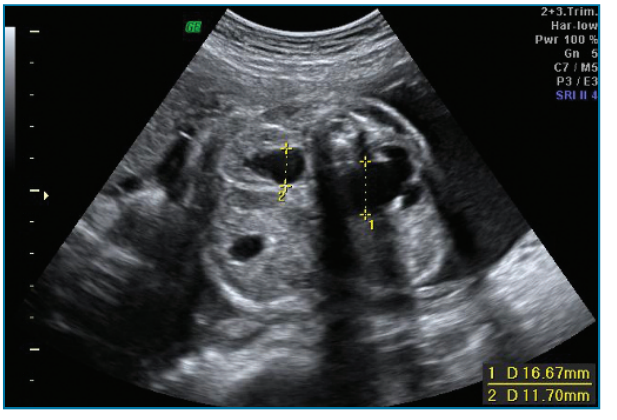


FIGURA 6. Hidronefrose grave à esquerda (DPR 16,67 mm) e moderada à direita (DPR 11,7 mm) em ecografia do 3º trimestre da gravidez

QUADRO II. CLASSIFICAÇÃO DA GRAVIDADE DA HIDRONEFROSE DE ACORDO COM O TRIMESTRE DE GRAVIDEZ. ADAPTADO DE NGUYEN (2010)[44]

Grau	2º Trimestre	3º Trimestre
Ligeira	4-6 mm	7-8 mm
Moderada	7-10 mm	9-15 mm
Grave	>10 mm	>15 mm

Até 88% das DSC resolvem no período pré-natal ou neonatal precoce[52]. Em cerca de 20% dos casos, poderá requerer seguimento pós-natal e eventualmente cirurgia[42]. A hidronefrose moderada é geralmente progressiva e em mais de 50% dos casos a cirurgia é necessária nos primeiros 2 anos de vida.

Megaureter

Hidronefrose associada a dilatação do ureter, sem dilatação da bexiga (figura 7)[44]. Quando unilateral, bexiga e VLA são normais. A sua prevalência é de 1:6500 nascimentos.

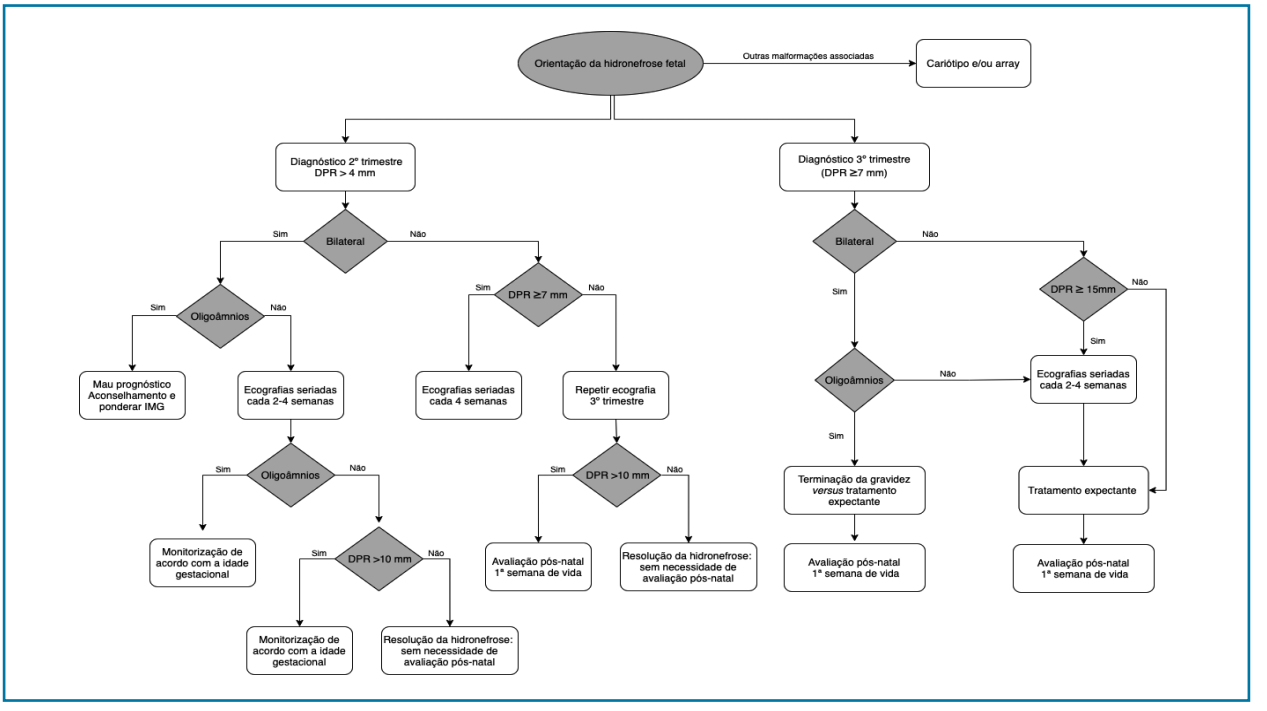
Pode ser primário, quando resulta de uma anomalia funcional ou estrutural da JVU, ou secundário a uma anomalia da bexiga ou uretra[2]. As causas mais frequentes são a obstrução da junção vesicoureteral (OJVU), o RVU, ureterocelo e ureter ectópico[5]. Pode associar-se a rim duplex, RVU e anomalias genitais, sobretudo em fetos do sexo feminino.

A vigilância deverá incluir ecografias mensais.

Megabexiga

No 1º trimestre define-se como diâmetro longitudinal da bexiga superior ou igual a 7 mm (figura 8)[1]. A partir do 2º trimestre, as definições não são tão claras: diâmetro longitudinal da bexiga > (idade gestacional em semanas + 2 mm); espessura da parede da bexiga >3 mm ou bexiga aumentada de tamanho (2º ou 3º trimestre) sem se visualizar esvaziamento ao fim de 45 minutos[1,53].

A sua prevalência ronda 1:3000 nascimentos. As causas podem ser obstrutivas (válvulas uretrais posteriores (VUR), atrésia uretral ou disgenesia cloacal) ou não obstrutivas (doenças neurológicas, cromossómicas ou genéticas, das quais se destaca o síndrome de megabexiga-microcolón-hipoperistaltismo intestinal (MMHI))[1,5].



FLUXOGRAMA 3. Orientação da hidronefrose fetal. Legenda: DPR – diâmetro da pelve renal. IMG – interrupção médica da gravidez. Fluxograma adaptado de Liu[41] (2014).



FIGURA 7. Hidronefrose e dilatação do ureter

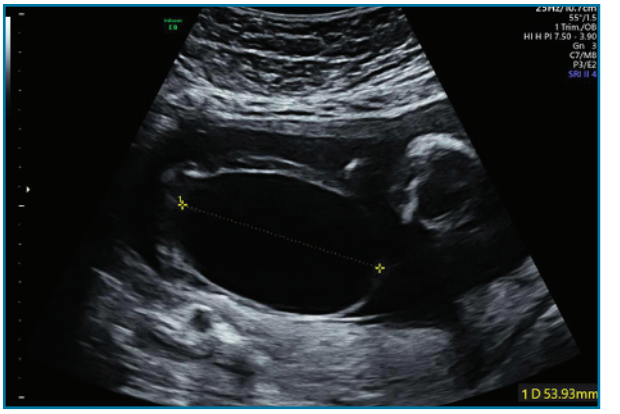


FIGURA 8. Megabexiga em ecografia 1º trimestre (medição a amarelo)

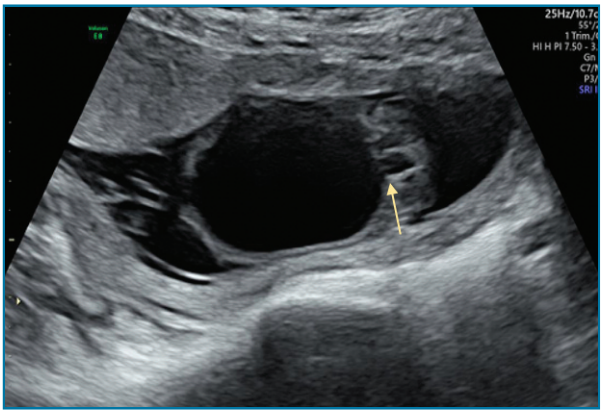


FIGURA 9. Dilatação da bexiga por válvulas uretrais posteriores (sinal em buraco de fechadura – seta)

Ecograficamente, nas VUR (25% dos casos, apenas no sexo masculino) verifica-se dilatação da uretra proximal decorrente da obstrução incompleta ou intermitente da uretra (sinal do 'buraco de fechadura' – figura 9), dilatação e hipertrofia da bexiga (espessura da parede > 3mm) e graus variáveis de hidroureteres, hidronefrose, displasia renal cística, oligoâmnios (>17 semanas) e hipoplasia pulmonar[36].

No caso de atrésia uretral (condição mais grave) não há excreção de urina, visualizando-se a bexiga muito aumentada precocemente (12 semanas). A partir das 16/17 semanas associa-se a anidrâmnios. É uma condição letal[5].

O síndrome MMHI, mais frequente no sexo feminino, cursa com hidronefrose, megabexiga, hidrâmnios e dilatação do estômago[1], sendo o estudo genético útil para diagnóstico.

Em aproximadamente 8-20% dos casos encontram-se alterações cromossómicas (trissomia 13, 18 ou 21) e em 40% dos casos malformações cardíacas ou gastrointestinais, sendo imperativa uma ecografia detalhada e cariótipo/array-CGH.

Dependendo da gravidade e da idade gestacional, pode ser formulada IMG, transferência para centro diferenciado para derivação vesical, terminação da gravidez ou atitude expectante com cirurgia pós-parto.

A intervenção fetal (*shunts* vesicoamnióticos e cistoscopia fetal) para causas obstrutivas permanece controversa, uma vez que se associa a elevadas taxas de complicações, sem evidência de melhoria da sobrevida ou da função renal a longo prazo[45]. Testes de avaliação da função renal, como a concentração de β2-microglobulina ou cistatina-C (marcadores da função glomerular) na urina fetal ou dos eletrólitos e osmolalidade urinária (marcadores da função tubular fetal), obtidos por vesicocentese[36,41], parecem não ser suficientemente fidedignos para predizer a função renal pós-natal[54].

Se for decidido prosseguir com a gravidez realizar ecografias mensais para avaliar a sua evolução e o VLA.

Em alguns casos, sobretudo para dilatações entre 8-12 mm, há resolução espontânea. Diâmetros superiores a 17 mm são mais frequentemente de causa obstrutiva, com progressão para uropatia grave, verificando-se elevada mortalidade perinatal nos casos mais graves[12]. Nos que sobrevivem, cerca de 30% necessitam de diálise e/ou transplante renal antes dos 5 anos de idade.

CONFLITOS DE INTERESSE

Sem conflitos de interesse a declarar.

CONTRIBUIÇÃO INDIVIDUAL DE CADA AUTOR

Mariana Dória – Pesquisa bibliográfica, processamento da recolha

de dados, revisão científica sobre o tema, escrita do manuscrito e revisão final do trabalho
Ana Mesquita Varejão – Apoio na pesquisa bibliográfica e processamento da recolha de dados e revisão final do trabalho
Inês Sarmento Gonçalves – Revisão final do trabalho
Fátima Soares – Revisão final do trabalho

BIBLIOGRAFIA

1. Talati AN, Webster CM, Vora NL. Prenatal genetic considerations of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). Prenat Diagn. 2019;39(9):679–692.
2. Vieira M, Ferreira A, Nolasco F. Congenital kidney and urinary tract anomalies: a review for nephrologists. Port J Nephrol Hypertens. 2018;32(4):362–368.
3. Loane M, Dolk H, Kelly A, Teljeur C, Greenlees R, Densem J. Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: Identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. Birth Defects Res Part A - Clin Mol Teratol. 2011;91(SUPPL. 1).
4. Thomas AN, McCullough LB. Evidence-based, ethically justified counseling for fetal bilateral renal agenesis. Physiol Behav. 2016;176(1):139–148.
5. Paladini D, Volpe P. Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies - Differential Diagnosis and Porgnostic Indicators. 2nd Editio. CRC Press Taylor & Francis Group; 2014.
6. Lima M, Manzoni G. Pediatric urology: Contemporary strategies from fetal life to adolescence. Pediatr Urol Contemp Strateg from Fetal Life to Adolesc. 2015;1–402.
7. Parikh CR, McCall D, Engelman C, Schrier RW. Congenital renal agenesis: Case-control analysis of birth characteristics. Am J Kidney Dis. 2002;39(4):689–694.
8. Westland R, Schreuder MF, Ket JCF, Van Wijk JAE. Unilateral renal agenesis: A systematic review on associated anomalies and renal injury. Nephrol Dial Transplant. 2013;28(7):1844–1855.
9. Cho JY, Moon MH, Lee YH, Kim KW, Kim SH. Measurement of compensatory hyperplasia of the contralateral kidney: Usefulness for differential diagnosis of fetal unilateral empty renal fossa. Ultrasound Obstet Gynecol. 2009;34(5):515–520.
10. Van Vuuren SH, Van Der Doef R, Cohen-Overbeek TE, Goldschmeding R, Pistorius LR, De Jong TPVM. Compensatory enlargement of a solitary functioning kidney during fetal development. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012;40(6):665–668.
11. Bronshtein M, Amit A, Achiron R, Noy I, Blumenfeld Z. The early prenatal sonographic diagnosis of renal agenesis: Techniques and possible pitfalls. Prenat Diagn. 1994;14(4):291–297.
12. Dias T, Sairam S, Kumarasiri S. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2014;28(3):403–415.
13. Huber C, Shazly S. CME Review Article. Pediatr Emerg Care. 2017;33(12):792–793.
14. Evans JA. Urinary tract. In: Human Malformations and Related Anomalies, second edition. Oxford: Oxford University Press; 2006. p. 1161–1190.
15. Droste S, Fitzsimmons J, Pascoe-Mason J. Size of the fetal adrenal in bilateral renalagenesis. Obs Gynecol. 1990;76:206.
16. Sugarman J, Anderson J, Baschat AA, Herrera Beutler J, Bienstock JL, Bunchman TE, et al. Ethical considerations concerning amnioinfusions for treating fetal bilateral renal agenesis. Obstet Gynecol. 2018;131(1):130–134.
17. Holmes L. Prevalence, phenotypic heterogeneity and familial aspects of bilateral renalagenesis/dysgeneis. In: Bartsocas C, editor. Genetics of Kidney Disorders. New York; 1989. p. 1.
18. Schwaderer AL, Bates CM, McHugh KM, McBride KL. Renal anomalies in family members of infants with bilateral renal agenesis/adysplasia. Pediatr Nephrol. 2007;22(1):52–56.
19. Whitten SM, McHoney M, Wilcox DT, New S, Chitty LS. Accuracy of antenatal fetal ultrasound in the diagnosis of duplex kidneys. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003;21(4):342–346.
20. Abuhamad AZ, Horton Jr AE, Horton SH, Evans AT. Renal duplications anomalies in the fetus: clues for prenatal diagnosis. 1996. p. 174–177.
21. Privett JTJ, Jeans WD, Roylance J. The incidence and importance of renal duplication. Clin Radiol. 1976;27(4):521–30.
22. Avni EF, Dacher JN, Stallenberg B, Collier F, Hall M, Schulman CC. Renal duplications: The impact of perinatal ultrasound on diagnosis and management. Eur Urol. 1991;20(1):43–48.
23. Jee LD, Rickwood AMK, Williams MPL, Anderson PAM, Mandell J. Experience with duplex system anomalies detected by prenatal ultrasonography. Vol. 149, Journal of Urology. 1993. p. 808–810.
24. Winters WD, Lebowitz RL. Importance of prenatal detection of hydronephrosis of the upper pole. Am J Roentgenol. 1990;155(1):125–129.
25. Vergani P, Ceruti P, Locatelli A, Mariani E, Paterlini G, Zorloni C, et al. Accuracy of prenatal ultrasonographic diagnosis of duplex renal system. J Ultrasound Med. 1999;18(7):463–467.
26. Adiego B, Martinez-Ten P, Perez-Pedregosa J, Illescas T, Barron E, Wong AE, et al. Antenatally diagnosed renal duplex anomalies: Sonographic features and long-term postnatal outcome. J Ultrasound Med. 2011;30(6):809–815.
27. Norton ME, Scoutt LM, Feldstein VA. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. Sicth Edit. 2017.
28. Eid S, Iwanaga J, Loukas M, Oskouian RJ, Tubbs RS. Pelvic Kidney: A Review of the Literature. Cureus. 2018;10(6):4–9.
29. Meizner I, Yitzhak M, Levi A, Barki Y, Barnhad Y, Glezerman M. Fetal pelvic kidney: a challenge in prenatal diagnosis? Ultrasound Obstet Gynecol. 1995;391–393.
30. Batukan C, Yuksel A. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of pelvic kidneys. Prenat Diagn. 2011;31(10):356–359.
31. Shuster S, Keunen J, Shannon P, Watkins N, Chong K, Chitayat D. Prenatal detection of isolated bilateral hyperechogenic kidneys: Etiologies and outcomes. Prenat Diagn. 2019;39(9):693–700.
32. Gimpel C, Avni FE, Bergmann C, Cetiner M, Habbig S, Haffner D, et al. Perinatal diagnosis, management, and follow-up of cystic renal diseases a clinical practice recommendation with systematic literature reviews. JAMA Pediatr. 2018;172(1):74–86.
33. Torres V, Harris P, Pirson Y. Autosomal dominant polycystic kidney disease in children. Curr Opin Pediatr. 2015;27(2):193–200.
34. Van Eijk L, Cohen-Overbeek TE, Den Hollander NS, Nijman JM, Wladimiroff JW. Unilateral multicystic dysplastic kidney: A combined pre- and postnatal assessment. Ultrasound Obstet Gynecol. 2002;19(2):180–183.
35. Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M, Malone F. Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient. Second Edi. McGraw Hill Professional; 2010. 589–595 p.
36. Hindryckx A, De Catte L. Prenatal diagnosis of congenital

renal and urinary tract malformations. Facts, views Vis ObGyn. 2011;3(3):165–174.

37. Winyard P, Vhitty L. Dysplastic Kidneys. Semin Fetal Neonate Med. 2008;142–151.

38. Aslam M, Watson AR, Ahluwalia J, Nelson C, Houtman P, MacKinnon E, et al. Unilateral multicystic dysplastic kidney: Long term outcomes. Arch Dis Child. 2006;91(10):820–823.

39. Rottenberg GT, Gordon I, De Bruyn R. The natural history of the multicystic dysplastic kidney in children. Br J Radiol. 1997;70(APR.):347–350.

40. Hamilton BE, Martin JA, Ventura SJ. Births: Preliminary data for 2007. Nonmarital Childbear Trends, Reason Policy. 2010;62(3):97–139.

41. Liu DB, Armstrong WR III, Maizels M. Hydronephrosis: prenatal and postnatal evaluation and management. Clin Perinatol. 2014;41:661-678.

42. Woodward M, Frank D. Postnatal management of antenatal hydronephrosis. BJU Int. 2002;89(6):149–156.

43. Fernbach SK, Maizels M, Conway JJ. Ultrasound grading of hydronephrosis: Introduction to the system used by the society for fetal urology. Pediatr Radiol. 1993;23(6):478–480.

44. Nguyen HT, Herndon CDA, Cooper C, Gatti J, Kirsch A, Kokorowski P, et al. The Society for Fetal Urology consensus statement on the evaluation and management of antenatal hydronephrosis. J Pediatr Urol. 2010;6(3):212–231.

45. Balthazar A, Herndon CDA. Prenatal Urinary Tract Dilatation. Urol Clin North Am. 2018;45(4):641–657.

46. Zanetta VC, Rosman BM, Bromley B, Shipp TD, Chow JS, Campbell JB, et al. Variations in management of mild prenatal hydronephrosis among maternal-fetal medicine obstetricians, and pediatric urologists and radiologists. J Urol. 2012;188(5):1935–1939.

47. Sinha A, Bagga A, Krishna A, Bajpai M, Srinivas M, Uppal R, et al. Revised guidelines on management of antenatal hydronephrosis. Indian J Nephrol. 2013;23(2):83–97.

48. Ismaili K, Hall M, Donner C, Thomas D, Vermeylen D, Avni FE. Results of systematic screening for minor degrees of fetal renal pelvis dilatation in an unselected population. Am J Obstet Gynecol. 2003;188(1):242–246.

49. Yiee J, Wilcox D. Management of fetal hydronephrosis. Pediatr Nephrol. 2008;23(3):347–353.

50. Zee RS, Herndon CDA, Cooper CS, Kim C, McKenna PH, Khoury A, et al. Time to resolution: A prospective evaluation from the Society for Fetal Urology hydronephrosis registry. J Pediatr Urol. 2017;13(3):316.e1-316.e5.

51. Mandell J, Kinard HW, Mittelstaedt CA, Seeds JW. Prenatal diagnosis of unilateral hydronephrosis with early postnatal reconstruction. J Urol. 1984;132(2):303–307.

52. Sairam S, Al-Habib A, Sasson S, Thilaganathan B. Natural history of fetal hydronephrosis diagnosed on mid-trimester ultrasound. Ultrasound Obstet Gynecol. 2001;17(3):191–196.

53. Taghavi K, Sharpe C, Stringer MD. Fetal megacystis: A systematic review. J Pediatr Urol. 2017;13(1):7–15.

54. Morris RK, Quinlan-Jones E, Kilby MD, Khan KS. Systematic review of accuracy of fetal urine analysis to predict poor postnatal renal function in cases of congenital urinary tract obstruction. Prenat Diagn. 2007 Oct;27(10):900-11.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA
Mariana Dória
E-Mail: mariana.doria@ulsm.min-saude.pt

RECEBIDO EM: 13/05/2020
ACEITE PARA PUBLICAÇÃO: 31/01/2021