

*AFECTACIÓN RENAL EN S. DE KABUKI*  
*Malformaciones asociadas*

Dra. Elvira Izquierdo

Nefrología infantil H.G.U. Gregorio Marañón

# Malformaciones congénitas de riñón y tracto urinario

- Frecuencia 0.3-1.6 por mil nacimientos
- Displasia unilateral 1/3000-5000 nacimientos
- Displasia bilateral 1/10000
- Anomalías migración: Ectopia renal 1/1000
- Anomalías fusión como Riñón en herradura 1/600

Riesgo Insuficiencia renal

Infecciones urinarias

Litiasis renal

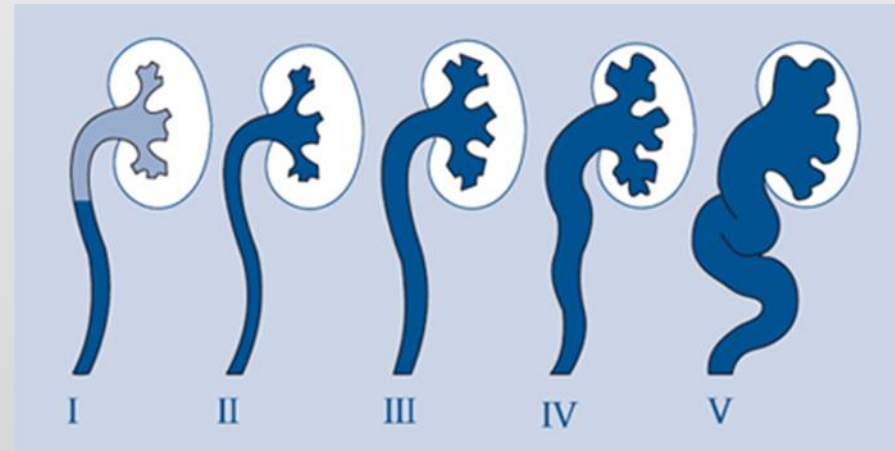
# Reflujo Vesicoureteral

- Paso retrógrado no fisiológico de la orina desde la vejiga a uréter
- **RVU primario** cuando no existe una causa evidente y se supone que es debido a un defecto, bien anatómico o funcional, de la propia unión ureterovesical.
- **RVU secundario** al que está ocasionado por una causa patogénica clara: procesos obstructivos uretrales de causa anatómica (válvulas de uretra posterior) o funcional (vejiga neurógena).

# CLASIFICACION RVU

- **CLASIFICACION**

- La más empleada es la clasificación internacional del RVU en V grados



# MALFORMACIONES CONGENITAS S. Kabuki

- HIDRONEFROSIS
- MEGAURETER
- Reflujo vesicoureteral
- Riñones en herradura
- Duplicidad sistemas colectores
- Hipoplasia renal
- Displasia renal
- Agenesia renal



**Enfermedad renal crónica**

# Malformaciones renales y tracto urinario en S. Kabuki

- 30-40 %
- Otras series más elevado : 8/9 hidronefrosis +/-RVU
- Malformaciones más frecuentes:
  - Agenesia/displasia renal (21%),
  - Riñón ectópico/riñón en herradura (19%)
  - Hidronefrosis/reflujo vesico-ureteral (13%).

## GENITALES

- Hipospadias (7%), criptorquidia (15%), micropene (4%)
- Hipoplasia de labios en niñas (6%).

# Malformaciones renales en S. Kabuki

Estudio francés de 94 pacientes con S. Kabuki

49 mujeres. 45 varones

Ecografía renal 71/94

**Malformaciones renales y vía urinaria 37 %**

**Malformaciones renales 21%:**

- Riñón en herradura 10%
- Hipodisplasia renal 6 %
- Ectopia renal 4 %
- Duplicación renal 1 %
  
- **Malformaciones tracto urinario S. Kabuki 15%**
- Hidronefrosis 8 %
- Duplicidad ureteral 7%

## Función renal

68/94

Normal en 56/68: 82 %

ERC estadio 2 10/68: 15 %

ERT 1

Courcet y cols

J. of Pediatrics 2013

## CASO

15 AÑOS

- INFECCIÓN URINARIA POR KLEBSIELLA A LOS DOS MESES DE VIDA
- Duplicidad renal izquierda.
- DILATACIÓN PIELOCALICIAL RI GRADO III/IV DE PIELÓN INFERIOR
- REFLUJO VESICoureTERAL IZQUIERDO GRADO I
- Riñón izquierdo masa tubular funcionante de un 46%, con una funcionalidad del 77% a nivel del hemirriñón superior y del 23% a nivel del hemirriñón inferior
- HIPERCALCIURIA EN TRATAMIENTO CON TIAZIDAS



# CASO CLINICO

12 AÑOS

- Riñón único displásico ectópico pélvico
- ENFERMEDAD RENAL CRONICA ESTADIO II KDOQI .
- Proteinuria
- Hiperpotasemia
- Hipogammaglobulinemia parcial IgA

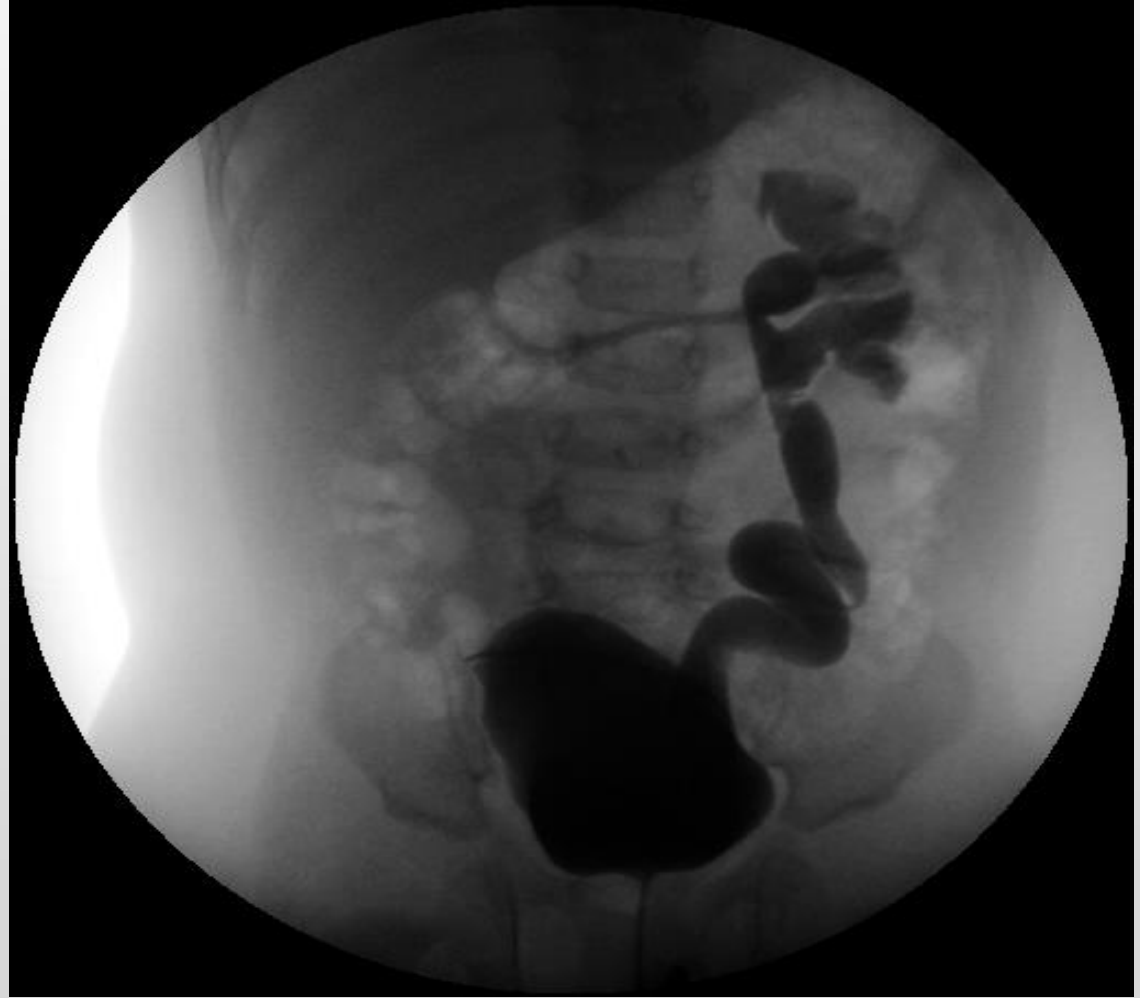
# INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA

- ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA
- Reducción del número de nefronas
- Riñón displásico (mala diferenciación del tejido renal)
- Riesgo de Insuficiencia renal
- Diálisis. Tx renal

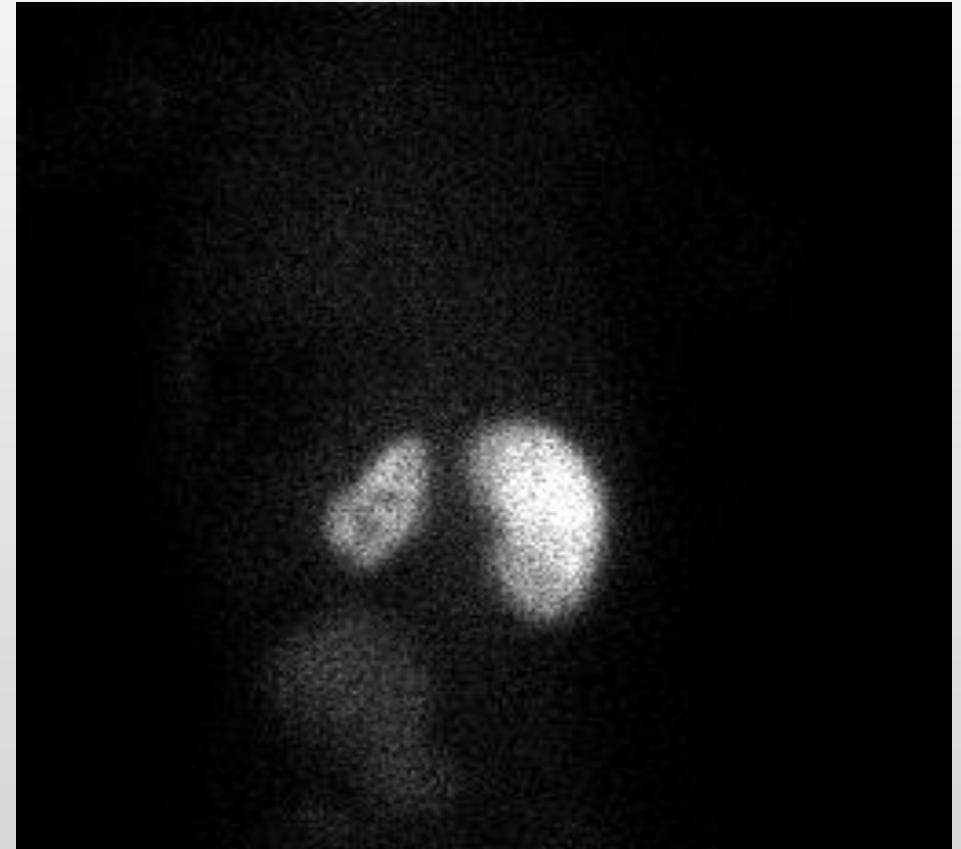
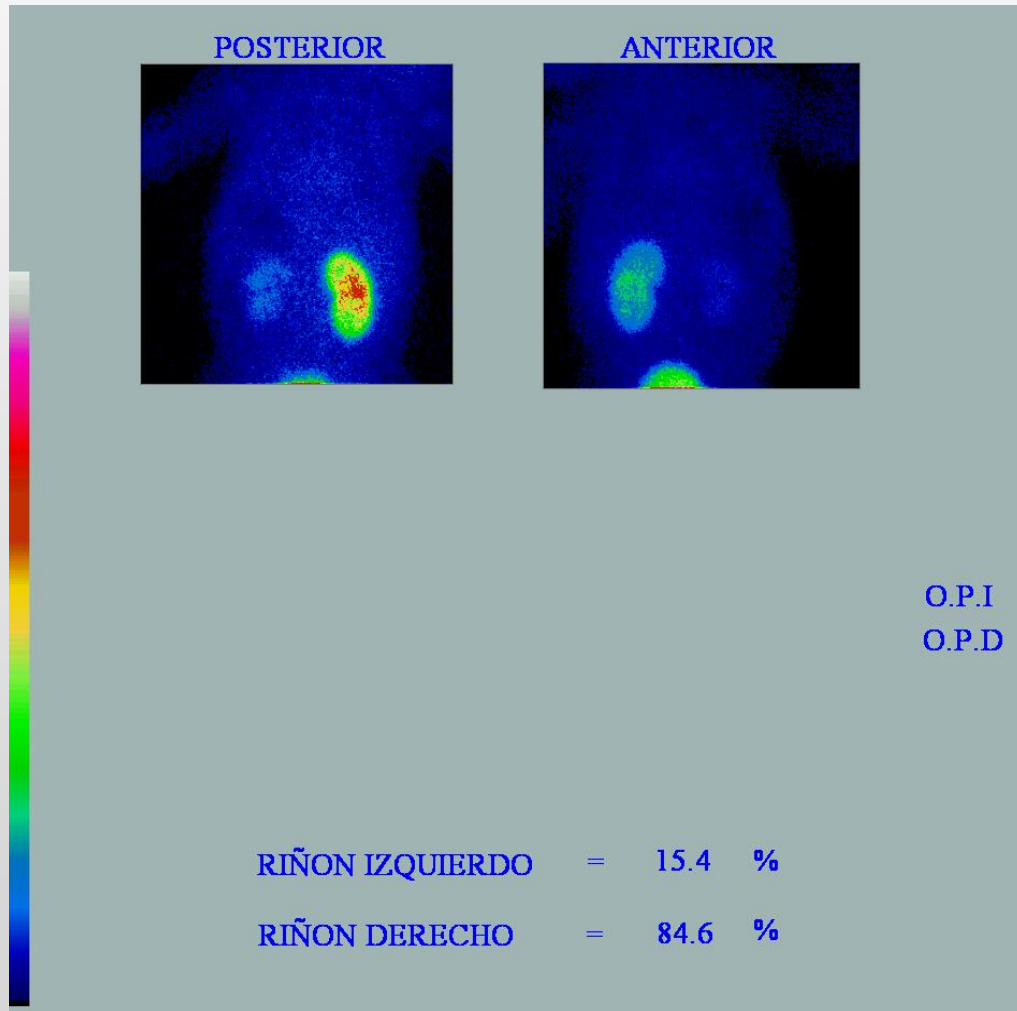
# PRUEBAS DE IMAGEN

- **Ecografía renal y tracto urinario**
- **Cistouretrografía miccional (CUM)**
- **Gammagrafía renal (DMSA)**
- **Renograma**

CUM



# DMSA



# ANALITICA

- SANGRE: Perfil renal. Función renal
- Orina 24 h (si es posible) o micción única

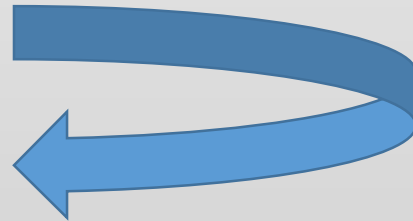


- Proteinuria/albuminuria
- Estudio metabólico en orina: ingesta de sal y proteínas
- Factores prelitiasis

- Medidas dietéticas
- Alimentación con reducción de proteínas
- Reducir sal según precise
- Reducir alimentos ricos en  $K^+$  . Otras medidas según caso
- ARA II
- Evitar fármacos nefrotóxicos

**Progresión de Insuficiencia renal**

**Control de TA**



# BIBLIOGRAFIA

- 1. Courcet JB, Faivre L, Michot C, Burguet A, Perez- Martin S, Alix E y cols. Clinical and molecular spectrum of renal malformations in Kabuki síndrome. *J. of Pediatr.* 2013; 163: 742-6
- 2. Dentici ML, Di Pede A, Lepri FR, Gnazzo M, Lombardi MH, Auriti C y cols. Kabuki síndrome: clinical and molecular diagnosis in the first year of life. *Arch Dis Child.* 2015; 100: 158-64
- 3. Adam MP, Banka S, Bjornsson HT, Bodamer O, Chudley AE, Harris J y cols. Kabuki síndrome: international consensus diagnostic criteria. *J Med Genet* 2019; 56: 89-95
- 4. Galán-Gómez E, Cardesa-García JJ, Campo-Sampedro FM, Salamanca-Maesso C, Martínez-Frías ML, Frías JL. Kabuki make-up (Nikawa-Kuroki) síndrome in five spanish children. *Am J Med Genet.* 1995; 59: 276-82
- 5. Suarez JL, Ordoñez AA, Contreras GA. Síndrome de Kabuki. *An Pediatr* 2012; 77(1): 51-6
- 6. Ewart-Toland A, Enns GM, Cox VA, Mohan GCh, Rosenthal P, Golabi M. Severe congenital anomalies requiring transplantation in children with Kabuki síndrome. *Am J Med Genet.* 1998; 80: 362-7
- 7. Hamdi Kamel M, Gilmartin B, Mohan P, Hickey DP. Successful long-term outcome of kidney transplantation in a child with Kabuki síndrome. *Pediatr Transplant* 2006; 10: 105-7