

Wady wrodzone układu moczowego

**Katedra i Klinika Pediatrii i
Nefrologii WUM**

Grażyna Krzemień, Agnieszka Szmigielska

Epidemiologia **CAKUT**

Wady wrodzone układu moczowego (ang. **CAKUT** - *Congenital Anomalies of Kidney and Urinary Tract*)

- Częstość 17,7:1000 żywo urodzonych
- Większość - wady izolowane
- Część wad uwarunkowana genetycznie
- Zaburzenia chromosomalne u 10-12% dzieci
- Główna przyczyna PChN u dzieci w pierwszych latach życia

Wskazania do poszukiwania CAKUT

- Nieprawidłowy wynik prenatalnego badania USG
- Obecność innych wad wrodzonych
- Objawy guza w jamie brzusznej u noworodka
- Brak diurezy w pierwszych 2. dobach życia
- Zakażenie układu moczowego
- Zaburzenia w ilości i sposobie oddawania moczu
- Niedobór masy ciała i wzrostu
- Przewlekła choroba nerek
- Występowanie wad wrodzonych UM w rodzinie

Diagnostyka **CAKUT**

Prenatalna

- CAKUT rozpoznawane u 1-4% płodów
- 50% wszystkich wad rozpoznawanych u płodów
- 92% łagodne poszerzenie miedniczki (pielektazja)
8% inne anomalie UM

Postnatalna

- Prenatalne podejrzenie wady → USG po urodzeniu
- Prawidłowe USG po urodzeniu → kontrola w wieku 4-6 tygodni
- Nieprawidłowe USG po urodzeniu → termin kontrolnego USG i dalsza diagnostyka w zależności od rodzaju wady

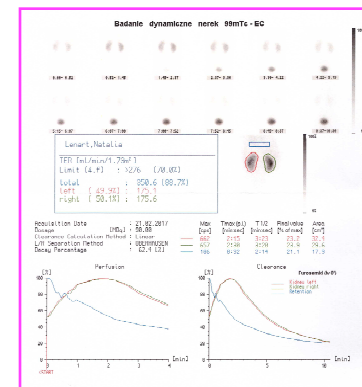
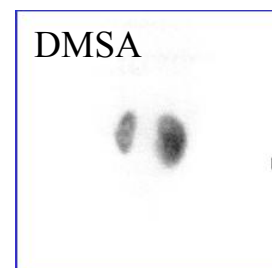
Diagnostyka CAKUT

Nieprawidłowe USG po urodzeniu

- Nerka mała lub powiększona
- Zwiększona echogeniczność mięszu
- Zatarcie zróżnicowania korowo-rdzeniowego
- Torbiele
- Wymiar AP miedniczki > 5-7 mm w 3-7. dobie życia
> 10 mm w 4-6. tygodniu
- Kielichy > 3mm, moczowód > 5mm
- Pogrubiała ściana miedniczki, moczowodu, pęcherza

Badania obrazujące UM u dzieci

- USG
- Cystouretrografia mikcyjna
- Scyntygrafia nerek dynamiczna/statyczna
- Uro-TK, RM
- Cystoskopia
- Badanie urodynamiczne



Jednostronna agenezja nerki

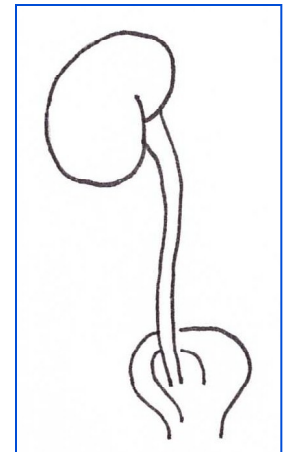
- Częstość 1:500 - 1:2000 urodzeń
- Częściej chłopcy, NL, może występować rodzinnie

Postępowanie

- Prenatalne podejrzenie agenezji → USG po urodzeniu
- Wykluczenie ektopii, odchylenia w jedynej nerce → SC
- ZUM lub odchylenia w jedynej nerce → CUM
- Brak przerostu wyrównawczego jedynej nerki - ogniska dysplazji

Rokowanie

- możliwość rozwoju NT i PChN



Obustronna agenezja

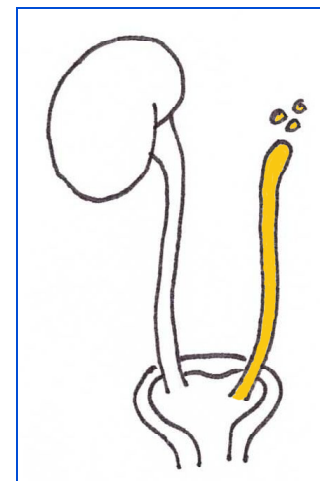
- Częstość 1:1500 - 1:4000 urodzeń
- Prenatalne USG
 - brak miąższu obu nerek
 - bezwodzie/małowodzie po 20 tyg
- Zespół Potter - dysmorfia twarzy, deformacje kostne, niewydolność oddechowa (hipoplazja płuc) i nerek

Postępowanie

- Prenatalne potwierdzenie wady → RM
- Terminacja lub kontynuowanie ciąży
- Poród w ośrodku referencyjnym

Aplazja nerki

- Częstość 1:1000 urodzeń
- Częściej chłopcy, NL
- Szczętkowa nerka
 - skrajnie mała
 - obecny moczowód
 - brak lub wybitnie ↓ funkcja nerki w SC
- Często wady rozwojowe narządów płciowych



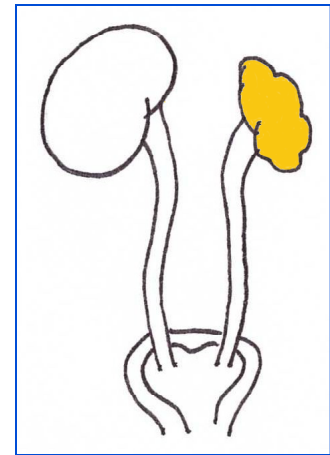
Hipoplazja nerki

- Częstość 1:500 - 1:800 urodzeń
- Częściej dziewczynki, NP

USG

- Nerka mniejsza od prawidłowej o 1/3
- Często budowa płatowata
- Prawidłowa echogeniczność mięszu
- Prawidłowe zróżnicowanie korowo-rdzeniowe

SC - ↓ funkcja nerki



Rokowanie

- Może współistnieć ze zwężeniem tętnicy nerkowej → NT
- Obustronna hipoplazja → PChN

Dysplazja nerki

- Częstość 1:2000 urodzeń
- Całkowity lub częściowy brak prawidłowych nefronów z obecnością struktur płodowych
- Jednostronna/obustronna, ogniskowa/rozlana
- Izolowana/towarzyszy wadom utrudniającym odpływ moczu

USG

- Nerka mniejsza od prawidłowej
- ↑ echogeniczność miąższu
- Zatarcie zróżnicowania korowo-rdzeniowego
- Drobne torbiele w korze

SC - brak lub ↓ funkcja nerki



USG

Rokowanie

- Możliwość rozwoju NT i PChN

Dysplazja wielotorbielowata nerki (MCKD)

- Jednostronna 1:2400 - 1:4300 urodzeń
- Obustronna 1:20.000
- Częściej chłopcy, NL, może występować rodzinnie
- 70% przyp. rozpoznawanych prenatalnie
- W miejscu nerki twór wielotorbielowaty
 - brak prawidłowego miąższu nerki
 - atrezja miedniczki i moczowodu
 - szczątkowa lub brak t. nerkowej
- Możliwość współistnienia wad rozwojowych UM i narządów płciowych



USG

MCKD

Postępowanie

- Prenatalne podejrzenie MCKD → USG po urodzeniu
- Potwierdzenie rozpoznania, odchylenia w jedynej nerce → SC
- ZUM lub odchylenia w jedynej nerce → CUM

Rokowanie

- Zanik lub ↓ MCDK u 60-89% dzieci
- NT i/lub PChN, jeżeli zmiany bliznowate w jedynej nerce
- Ryzyko rozwoju guza Wilmsa w MCDK zbliżone do populacyjnego
- Wskazania do nefrektomii MCDK
 - pojawienie się w USG tkanek litych z tendencją do wzrastania
 - znaczne rozmiary MCKD, ryzyko pęknięcia torbieli

ADPKD

- 1:400 – 1:1000 osób rasy białej (choroba genetyczna)
- Torbiele różnej wielkości w korze i rdzeniu
- Powstają z różnych części nefronu

USG

- U dzieci nerki prawidłowe lub powiększone, hiperechogenne z/bez obecności torbieli
- Torbiele w nerkach mogą być wykrywane u płodów w 2-3 trymestrze ciąży



USG

Rokowanie

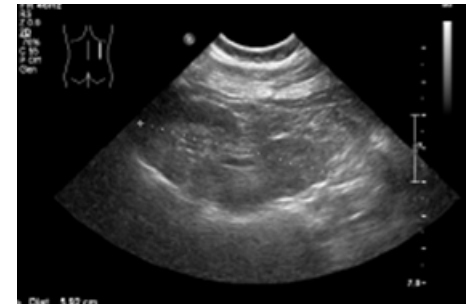
- Rozpoznanie w okresie płodowym lub w pierwszych latach życia
→ NT, mikroalbuminuria, niewielkie ↓ GFR u starszych dzieci
- Rozpoznanie u starszego dziecka
→ RR i czynność nerek w dzieciństwie prawidłowe

ARPKD

- 1:6000 – 1:55000 urodzeń (choroba genetyczna)
- Drobne torbiele w korze i rdzeniu
- Powstają z cewek zbiorczych

Diagnostyka

- Najcięższe przypadki wykrywane prenatalnie
 - nerki duże, hiperechogenne, bez torbieli
 - małowodzie, utrudniony poród
 - masy guzowate w jamie brzusznej
 - zaburzenia oddychania - hipoplazja płuc
- Lżejsze przypadki wykrywane w USG po urodzeniu
 - powolne narastanie wielkości nerek
 - drobne torbiele „obraz pieprzu i soli”



USG

Objawy ARPKD

Nerki

- Dysfunkcja cewek nerkowych
 - upośledzenie zagęszczania i zakwaszania moczu
 - wapnica nerek, białkomocz, krwinkomocz
- NT u dzieci z prawidłową i upośledzoną czynnością nerek
- Postępująca PChN, u większości dzieci SNN do 15. roku życia

Wątroba

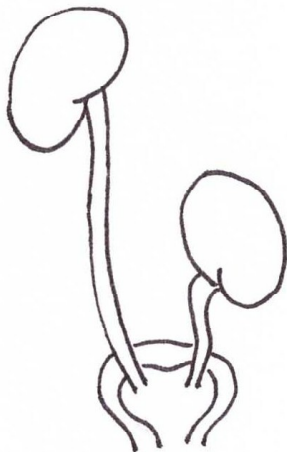
- Powiększenie wątroby, włóknienie przestrzeni okołowrotnych
- Poszerzenie wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych
- Nadciśnienie wrotne z żylakami przełyku
- Powiększenie śledziony, hipersplenizm
- Przepukliny pępkowe, pachwinowe, mosznowe

Porównanie ADPKD i ARPKD

	ADPKD	ARPKD
Kliniczny początek	3-5 dekada życia	okres perinatalny
Wielkość nerek	prawidłowe → duże	duże, jednolite
Torbiele	mikro- i makro cały nefron	1-2mm cewka zbiorcza
Zajęcie wątroby	torbiele	dysgeneza dróg żółciowych, włóknienie
Choroba układowa	tak	nie

Ektopia nerek

- Częstość 1:1000 - 17000
- Niedokonany zwrot
- Nerka miedniczna, biodrowa, piersiowa
- Skrzyżowane przemieszczenie ze zrośnięciem / bez zrośnięcia



Nerka
miedniczna

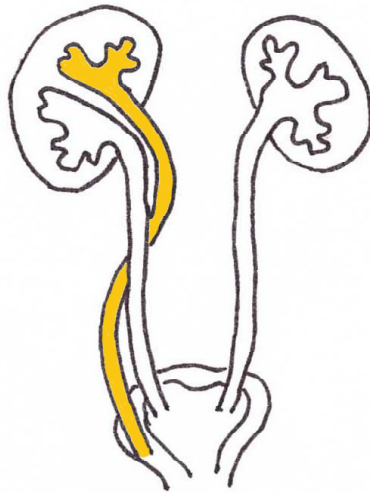


Skrzyżowanie przemieszczenie
ze zrośnięciem

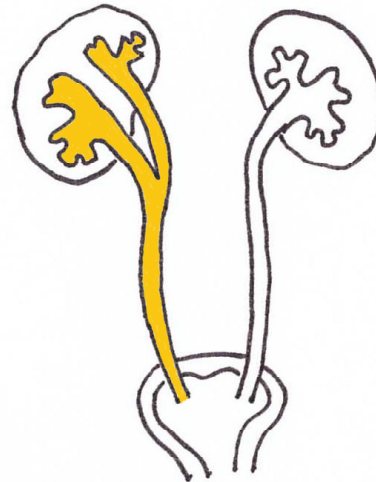


Zdwojenie moczowodu

- Częstość: 15:1000 urodzeń
- Zdwojenie niecałkowite 5 x częściej niż całkowite



Całkowite



Niecałkowite

Postępowanie w zdwojeniu moczowodu

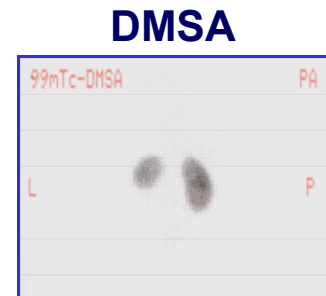
- Zdwojenie niepowikłane - tylko USG
- CUM
- SC
- Uro-TK
- Cystoskopia



USG - wodonercze dolnego układu



CUM - OPM do dolnego układu NL

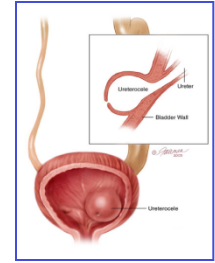


Afunkcja dolnego układu NL

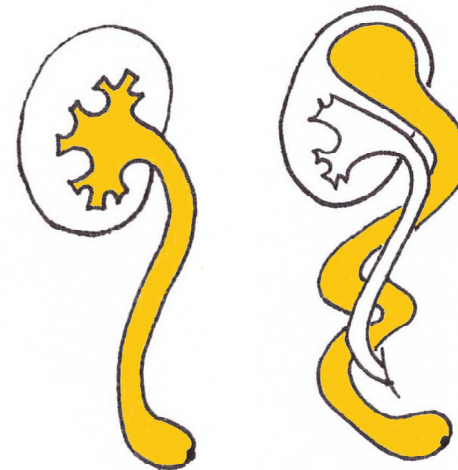


Uro-TK – wodonercze obu dolnych układów

Uroterocele

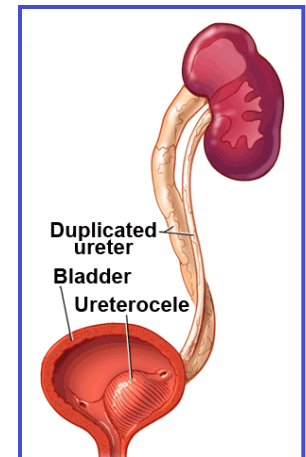


- Ureterocele proste rozpoznawane głównie u dorosłych
 - Ureterocele ektopowe 4 x częściej u dziewczynek niż u chłopców
 - U 10% dzieci ureterocele występuje obustronnie
-
- Torbielowate poszerzenie pęcherzowego ujścia moczowodu
 - Ureterocele **proste**
 - torbiel ujścia moczowodu pojedynczego
 - Ureterocele **ektopowe**
 - torbiel ujścia moczowodu „górnego”



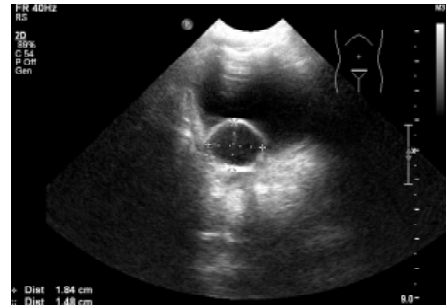
Proste

Ektopowe

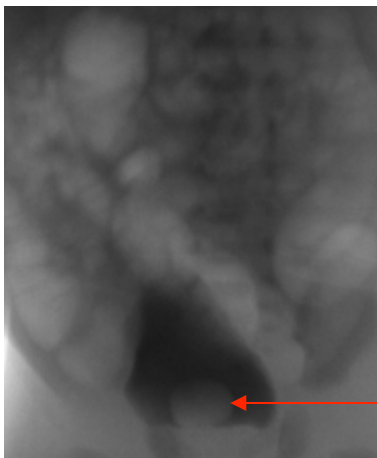


Postępowanie w ureterocele

- USG
- SC
- CUM - ureterocele ektopowe
- Uro-TK
- Cystoskopia



USG



Cystourethrografia
mikcyjna

Ureterocele

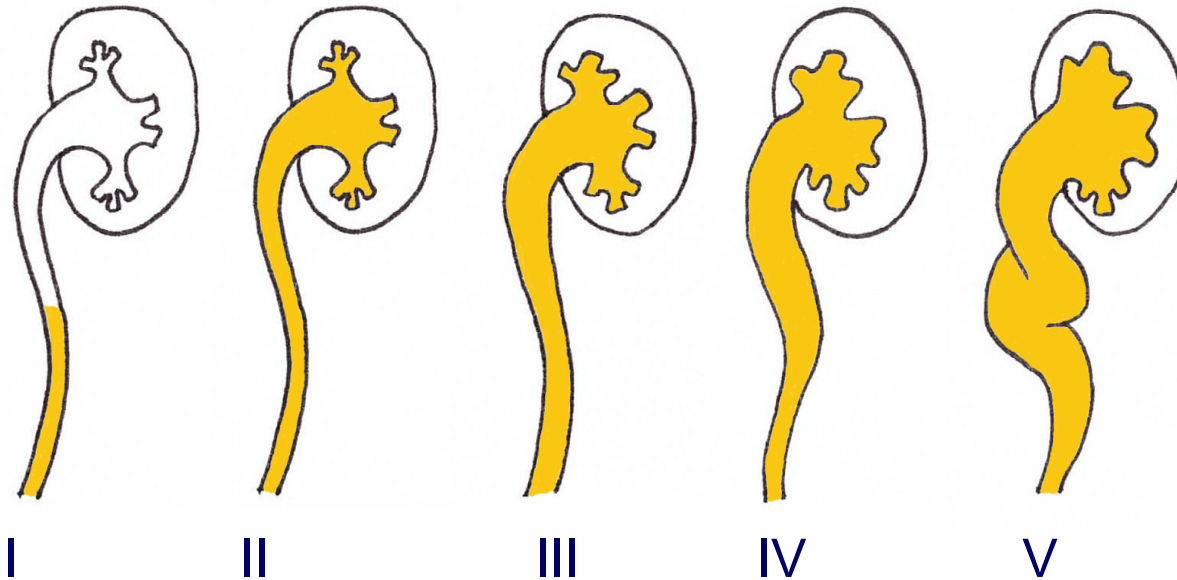


Uro-TK

Ureterocele

OPM

- Rozpoznawany u 1-2% zdrowych dzieci i 40-70% z ZUM w wywiadzie
- Częściej występuje u bezobjawowego rodzeństwa i potomstwa matek z OPM w dzieciństwie



Etiologia OPM

1) Wysokie ciśnienie mikcyjne (*leak point pressure*)

Przeszkoda podpęcherzowa

- Czynnościowa
 - zaburzenia czynności pęcherza moczowego
- Anatomiczna
 - wrodzona - stulejka, ZCT, ektopia ujścia moczowodu, uchyłki
 - nabyta - synechia

2) Nieprawidłowa budowa połączenia moczowodowo-pęcherzowego

- najczęściej w zdwojeniu moczowodu

Wskazania do CUM

1) Odchylenia w badaniu USG

- Poszerzenie UKM i moczowodu
- Poszerzanie się UKM / moczowodu w trakcie badania
- Powikłane zdwojenie nerki
- Ureterocele ectopowe
- Mała nerka
- Brak przerostu wyrównawczego jedynej nerki
- Obustronne wodonercze
- Jednostronne wodonercze przed leczeniem operacyjnym
- Pogrubienie ściany pęcherza moczowego

Wskazania do CUM

2) Inne

- Zakażenia układu moczowego
- Wady zewnętrznych narządów płciowych
- Zarośnięcie odbytu
- Przepuklina oponowo-rdzeniowa
- Podejrzenie pęcherza neurogennego (wywiad, USG)
- Nietrzymanie moczu dzienne
- Przygotowanie do przeszczepu nerki
- Przed planowanym zabiegiem urologicznym

Uwaga

Ektopia nerki, agenezja, MCKD i jednostronne wodonercze, bez nieprawidłowości w drugiej nerce, nie są wskazaniem do CUM

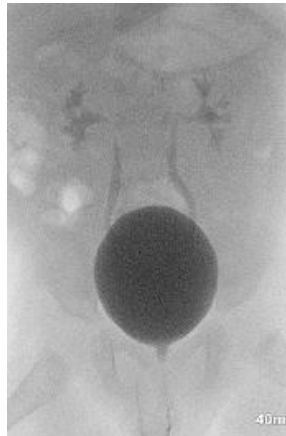
Postępowanie w OPM

- USG
- CUM
- SC → OPM III-V°
- Badanie urodynamiczne
- Cystoskopia

Cystourethrografia mikcyjna



OPM I° NP



Ob. OPM II°



OPM III° NL



OPM IV° NL



Ob. OPM V°

Leczenie OPM

Zachowawcze

- Leczenie zaburzeń czynności pęcherza
 - cystometria/przepływ cewkowy

Endoskopowe - wskazania

- Nawroty ZUM; postęp zmian bliznowatych w nerkach (SC)
- Zabieg zwykle u dzieci > 1. roku życia
- Skuteczność
 - OPM II-III° 90%; OPM IV-V° 70-80% po 2-3 krotnym zabiegu

Chirurgiczne - wskazania

- Bardzo rzadko - OPM V°, OPM wtórne do wad anatomicznych
- Zabieg antyrefluksowy, przetoka moczowodowo-skórna, pęcherzowo-skórna

Moczowód olbrzymi

Każde poszerzenie moczowodu, niezależnie od przyczyny, przekraczające 7 mm

Podział

1) Przeszkodowy

- Pierwotny - zwężenie połączenia moczowodowo-pęcherzowego
- Wtórny - przeszkoda podpęcherzowa, dysfunkcja pęcherza

2) Odpływowy

3) Idiopatyczny

- Pierwotny - często u noworodków
- Wtórny - poliuria, ZUM, zespół suszonej śliwki

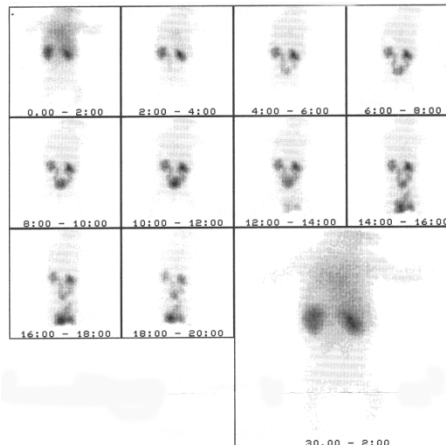
Postępowanie w moczowodzie olbrzymim

- USG
- CUM
- SC z furosemidem
- Uro-TK
- Badanie urodynamiczne
- Cystoskopia

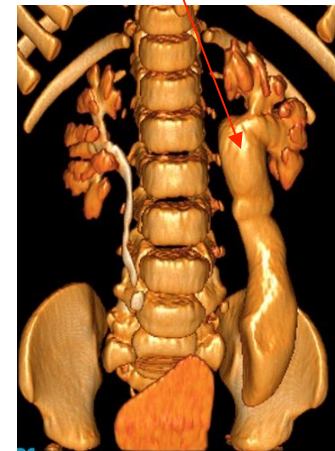
Moczowód olbrzymi NL



USG



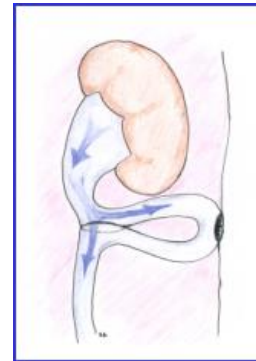
Scyntygrafia EC



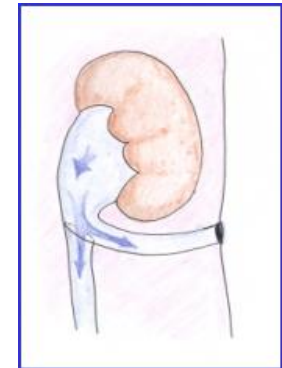
Uro-TK

Leczenie moczowodu olbrzymiego

- Poszerzenie moczowodu < 10mm - zwykle leczenie zachowawcze
- Wskazania do leczenia operacyjnego
 - pogarszanie się funkcji nerki w scyntygrafii nerek
 - nawroty ZUM
 - dolegliwości bólowe
 - kamica układu moczowego



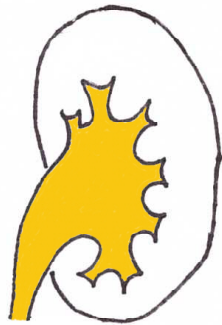
Przetoka
Williamsa



Przetoka
Sobera

Wrodzone wodonercze

- Poszerzenie UKM będące następstwem utrudnionego odpływu moczu
- Jedna z najczęściej rozpoznawanych wad UM
- Częściej chłopcy, NL
- Obustronne wodonercze u ok. 10% dzieci



Stopień I

AP < 5-7 mm



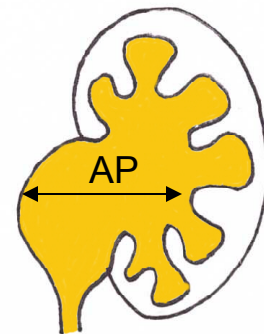
II

5/7-10 mm



III

> 10 mm



IV

> 15 mm

Przyczyny wodonercza

Wewnętrzne

- Zwężenie połączenia miedniczkowo-moczowodowego
- Hipoplastyczny odcinek moczowodu
- Wysokie odejście moczowodu z miedniczki

Zewnętrzne

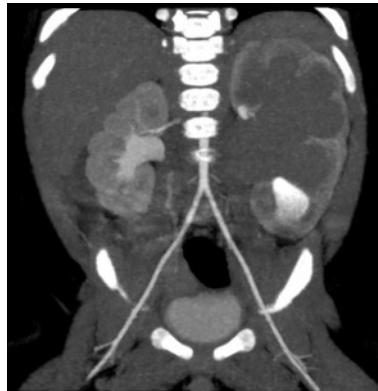
- Dodatkowe naczynie krwionośne
- Cieśń nerki podkowiastej

Postępowanie w wodonerczu

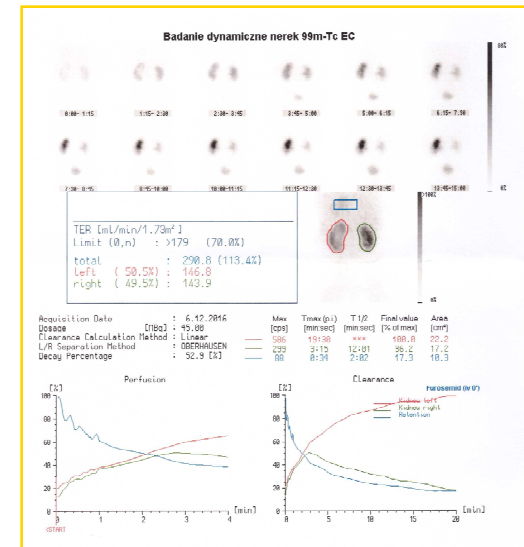
- USG
- SC z furosemidem
- CUM
 - obustronne wodonercze, ZUM
 - jednostronne wodonercze - przy podejrzeniu OPM w USG, przed leczeniem chirurgicznym
- Uro-TK



USG



Uro-TK –
Wodonercze NL



Scyntygrafia EC

Leczenie wodonercza

Zachowawcze

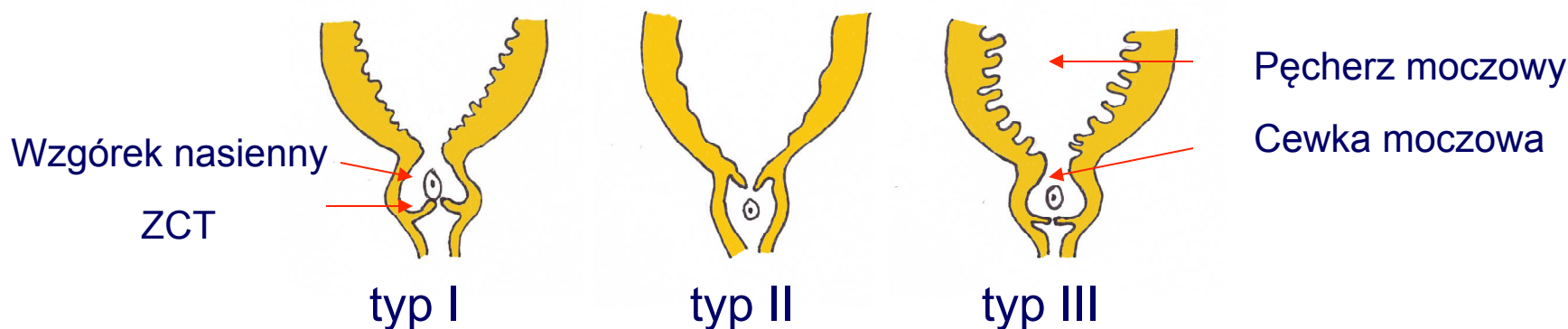
- Długofalowa obserwacja - USG, scyntygrafia nerek
- Ustąpienie wodonercza u większości dzieci w pierwszych 2. latach życia
- 20-40% niemowląt z bezobjawowym wodonerczem wymaga leczenia chirurgicznego w późniejszym terminie

Chirurgiczne

- Narastanie wodonercza w USG
- Obniżenie się udziału nerki w oczyszczaniu w SC
- Utrudnienie odpływu moczu w SC
- Nawracające ZUM, bóle w okolicy lędźwiowej, krwinkomocz, roponercze

Zastawki cewki moczowej tylnej

- Częstość 1:5000 - 1:8000 urodzeń
- Najczęstsza przyczyna przeszkody podpęcherzowej u chłopców
- 40-60% ZCT rozpoznawana prenatalnie
- Powstanie ZCT we wczesnym okresie ciąży - hipodysplazja nerek, małowodzie, hipoplazja płuc
- Powstanie ZCT w późniejszym okresie ciąży - różnego stopnia poszerzenie górnych dróg moczowych



Objawy kliniczne ZCT

Typ I

- Mniej nasilone, w późniejszym wieku
- Zazwyczaj ZUM, moczenie nocne

Typ III

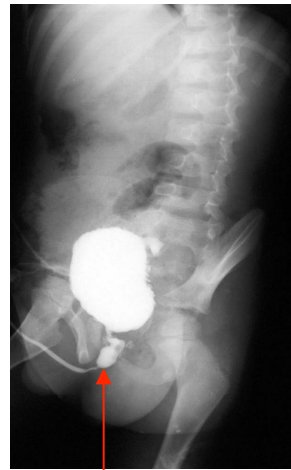
- Objawy w okresie płodowym lub noworodkowym
- Małowodzie, hipoplazja płuc, zaburzenia oddychania
- Pęcherz zastawkowy
- Hipodysplazja nerek, wodonercze
- Zaburzenia mikcji
 - kroplowe oddawanie moczu z wysiłkiem
- Niewydolność nerek



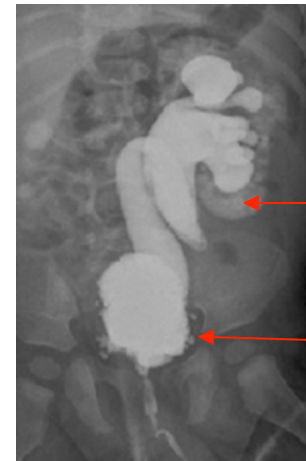
USG – pogrubiała
ściana pęcherza

ZCT w cystourethrografii

- Poszerzenie cewki tylnej, zwężenie cewki dystalnej
- Przerost ściany pęcherza
 - wzmożona trabekulacja ściany
 - uchyłki pęcherza
- Moczowód olbrzymi, OPM
- Zaleganie moczu po mikcji



Poszerzona
cewka tylna

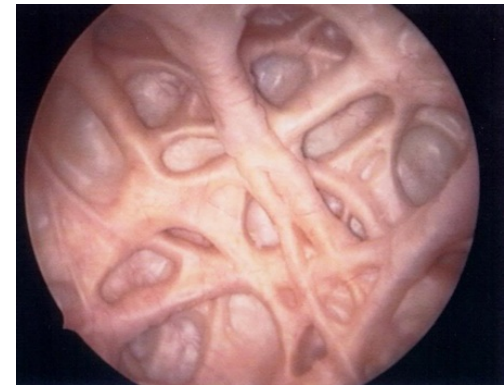


Odływ
śródnierkowy

Uchyłki
pęcherza

Postępowanie w ZCT

- USG w 1. dobie życia
- Cewnik do pęcherza moczowego
- Przekazanie do ośrodka urologicznego
- CUM
- Cystoskopia + TUR
- Czasowe odbarczenie górnych dróg moczowych
- SC
- Cystometria



Cystoskopia -
przerośnięty, beleczkowany
pęcherz moczowy