

## Prevalencia aumentada de malformaciones renales y del tracto urinario en niños con Síndrome de Down.

*Kupferman J, Druschel C, Kupchik G. Pediatrics; 124 (4): e614- e621. 2009.*

Resumen efectuado por Anderson M, Residencia Clínica Pediátrica, Hospital General de Niños Pedro de Elizalde.

### Introducción

El síndrome de Down (SD) es una de las enfermedades cromosómicas más frecuentes. Este grupo de pacientes tiene un riesgo aumentado de desarrollar anomalías congénitas como defectos cardíacos, oculares y gastrointestinales. Sin embargo, se le ha prestado menor atención a las malformaciones renales y del tracto urinario (MRTU) en los mismos en comparación a lo que ha sido descrito en otras enfermedades cromosómicas.

Actualmente, la búsqueda sistematizada de MRTU no está incluida dentro de la evaluación inicial del recién nacido con SD en los Estados Unidos (EU). Si la prevalencia y morbilidad posterior es marcadamente aumentada respecto a la población sana, su detección precoz permitiría un diagnóstico a edades más tempranas y prevención de complicaciones futuras.

El objetivo de este estudio fue evaluar la prevalencia de MRTU en la población con SD comparada con una población control, suponiéndose que habría mayor riesgo de MRTU en la primera. Se recolectó evidencia para determinar si las actuales guías de EU de evaluación y seguimiento de los niños con SD deberían incluir valoración de los riñones y el tracto urinario para identificar malformaciones congénitas, y de esta manera intentar disminuir su morbilidad asociada.

### Métodos

Este fue un estudio de cohorte retrospectivo que comparó la incidencia de MRTU en los pacientes con SD y aquellos que no presentaban SD nacidos en la ciudad de Nueva York, EU entre 1992 y 2004. Los datos se obtuvieron del registro estatal de malformaciones congénitas del estado de Nueva York (NYS- CMR), que incluye el reporte de cualquier niño con malformaciones congénitas diagnosticada antes de los dos años de edad.

### Resultados

Entre 1992 y 2004, en el estado de Nueva York nacieron 3832 niños con SD y 3411833 sin dicha patología. La prevalencia de MRTU en la población con SD fue 3,2% en comparación con 0,7% en la

población sin SD (OR: 4,5 [IC 95%: 3,8- 5,4]). Los niños con SD tuvieron riesgo significativamente aumentado de obstrucción uretral anterior (OR: 29,7 [IC 95%: 4- 217,7]), riñón quístico displásico (OR: 4,5 [IC 95%: 1,5- 14,1]), hidronefrosis (OR: 8,7 [IC 95%: 6,8- 11]), hidroureter (OR: 8,5 [IC 95%: 3,5- 20,4]), hipospadias (OR: 2,0 [IC 95%: 1,4- 2,9]), válvula de uretra posterior (OR: 7,1 [IC 95%: 1,8- 28,8]), síndrome del "prune belly" (OR: 11,9 [IC 95%: 1,6- 85,4]) y agenesia renal (OR: 5,4 [IC 95%: 2,8- 10,4]). No hubo riesgo aumentado de riñón ectópico (OR: 1,6 [IC 95%: 0,2- 11,2]) ni de obstrucción ureteropielica (OR: 1,4 [IC 95%: 0,2- 9,9]) en la población con SD.

### Discusión

La importancia de este estudio radica en que se analizó una gran cohorte de pacientes sanos y con SD, se calculó la prevalencia de MRTUs en ellos, y se obtuvo una estimación del riesgo relativo utilizando OR.

Los datos analizados fueron obtenidos del registro estatal de malformaciones congénitas del estado de Nueva York (NYS- CMR).

Estimaciones anteriores de la prevalencia de MRTU en la población de SD, basado en autopsias en un pequeño número de pacientes, varían ampliamente, desde 3,5% a 21,4%. En este estudio la prevalencia de 3,2 % probablemente sea menor a la real, ya que no se incluyeron otras alteraciones renales encontradas en el SD, como hipoplasia renal, glomérulos inmaduros, microquistes glomerulares y dilatación tubular o disgenesias.

Este es el primer estudio que examina específicamente MRTU en niños con SD. Varios estudios anteriores examinaron la aparición de malformaciones congénitas, incluyendo las MRTU, en esta población y todos coinciden en el riesgo aumentado de MRTU que presenta esta población.

La morbilidad por MRTU en estos pacientes puede ser significativa, pudiendo en algunos casos, necesitar exámenes complementarios y procedimientos urológicos. Asimismo, pueden necesitar medidas terapéuticas para evitar o enlentecer la progresión a insuficiencia renal.

Las limitaciones que presenta este estudio incluyen:

1) el NYS- CMR solamente obtiene datos de pacientes hospitalarios por lo cual las malformaciones diagnosticadas ambulatoriamente no están bien registradas. Esto podría indicar una selección sesgada de la población, porque los niños con malformaciones silentes no son detectados, pero debido a que algunos de los rangos obtenidos son tan amplios, es poco probable que pueda deberse a esto último.

2) el NYS- CMR presenta la desventaja de que los datos obtenidos son diagnosticados en los primeros dos años de vida. Seguimiento a largo plazo de estos pacientes requiere un estudio de cohorte más costoso.

Este estudio confirma la hipótesis de que existe un riesgo incrementado de MRTU en niños con SD. Por ende, sugiere que el estudio de los riñones y el tracto urinario debería ser parte de la evaluación inicial del recién nacido con SD. Ecografías renales tempranas podrían ser útiles en detectar muchas de estas anomalías, y permitir un diagnóstico y tratamiento temprano para reducir la morbilidad en la población con SD.

## Comentario

El SD es una de las alteraciones cromosómicas más frecuentes en pediatría (1 de cada 700 recién nacidos vivos)<sup>1</sup>. Varios estudios en los últimos años coinciden en el riesgo aumentado que tienen los pacientes con SD de presentar, dentro de las malformaciones congénitas asociadas a este síndrome, MRTUs<sup>2,3</sup>. Los niños con algún tipo de MRTU tienen una morbilidad aumentada en años posteriores, debido a los procedimientos diagnósticos y terapéuticos que deben realizarse al momento del diagnóstico, así como complicaciones posteriores que pudieran acontecer. Sin embargo, dentro de las normas de seguimiento actuales de la Academia Americana de Pediatría<sup>4</sup> y la Sociedad Argentina de Pediatría<sup>1,5</sup> no se incluye de rutina la evaluación renal de este grupo de pacientes al nacer. La propuesta de estos autores es incluir dentro del screening neonatal de los pacientes con SD la ecografía renal, para realizar un diagnóstico y tratamiento temprano, y así disminuir la eventual morbilidad posterior en este grupo de pacientes.

## Bibliografía

1. **Kaminker P, Aramando R.** Síndrome de Down: Primera parte: enfoque clínico-genético. Arch Argent Pediatr; 106 (3): 249-259. 2008.
2. **Malga S, Pardo R, Malaga I, Orejas G, Fernandez Toral J.** Renal involvement in Down syndrome. Pediatr Nephrol; 20 (5): 614-617. 2005.
3. **Ebert AK, Brookman- Anissah S.** Urologic manifestations of Down Syndrome. Urologie A; 47 (3): 337-341. 2008.
4. **American Academy of Pediatrics.** Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics; 107(2):442- 449. 2001.
5. **Kaminker P, Aramando R.** Síndrome de Down: Segunda parte: estudios genéticos y función del pediatra. Arch Argent Pediatr; 106 (4): 334-340. 2008.