

Macrohematuria persistente y riñón en esponja medular: ¿coexistencia o asociación?

Prolonged macrohematuria and sponge kidney: coexistence or association?

Kimberly Loayza ¹, Lorena Compte ¹, Marcelo De Rosa ¹, Fernando Segovia ¹, Mayra Bedoya Caipe ², Horacio Sanguinetti ²

ABSTRACT

Medullary sponge kidney or Cacchi Ricci disease is a malformation that affects the distal nephron, characterized by the dilation of the medullary and papillary portions of the collecting ducts. The majority of cases are sporadic, with dominant autonomic inheritance in only 5%¹. The clinical picture and prognosis are usually indolent, however, it may be associated with urinary tract infections, nephrolithiasis and, less frequently, hematuria and low back pain. We present below the case of a patient with persistent macrohematuria of 9 years of evolution, with multiple inconclusive studies during those years, with a final diagnosis of medullary sponge kidney.

Keywords: medullary sponge kidney, persistent macrohematuria

RESUMEN

El riñón en esponja medular o enfermedad de Cacchi Ricci es una malformación que afecta a la nefrona distal, caracterizada por la dilatación de las porciones medulares y papilares de los conductos colectores. La mayoría de los casos es esporádica siendo de herencia autonómica dominante solo en el 5%.¹ El cuadro clínico y el pronóstico suele ser indolente, sin embargo, puede estar asociado a infecciones del tracto urinario, nefrolitiasis y en menor frecuencia hematuria y dolor lumbar.

Presentamos a continuación el caso de un paciente con macrohematuria persistente de 9 años de evolución, con múltiples estudios no concluyentes esos años, con diagnóstico final de riñón en esponja medular.

Palabras clave: riñón en esponja medular, macrohematuria persistente

CASO CLÍNICO

Varón de 33 años, con hematuria macroscópica persistente e ininterrumpida de 9 años de evolución, sin otra sintomatología urinaria asociada, con anemia microcítica severa, con requerimiento transfusional reiterado y aporte suplementario de hierro.

Fue evaluado en distintas ocasiones con tomografías y arteriografías informadas como normales. Urocultivos negativos. Dos cistoscopias con informes discordantes (informadas como hematuria alta, uni y bilateral). Derivado a nuestra institución para biopsia renal.

Presenta función renal normal (Creat.s 0,84 mg/dl), ecografía renal con eco estructura normal, sin dilatación ni litiasis, proteinuria de 1,92 gr/día y sedimento urinario por nefrología con campo cubierto de hematíes isomórficos (incluso en muestra sin centrifugación), sin cilindros y ++ de proteinuria. Se repite TAC de abdomen y pelvis con

Correspondencia:
Lorena Compte
ORCID:
0009-0003-7974-2022
lorenacompte@hotmail.com.ar

Financiamiento:
Ninguno.

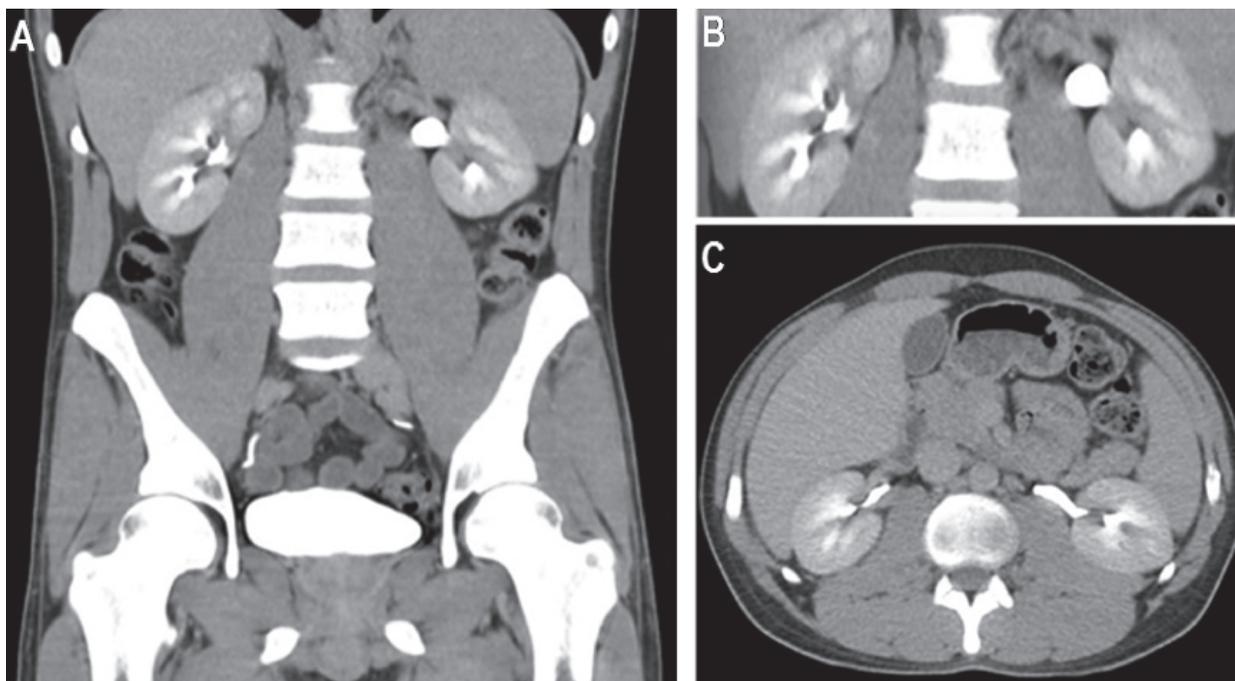
Conflicto de intereses:
Ninguno que declarar.

Recibido: 04-10-2023
Corregido: 08-10-2023
Aceptado: 03-11-2023

1) Servicio de Nefrología del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
2) Servicio de Urología del Hospital de Clínicas "José de San Martín"

contraste (véase **Figura 1**) y arteriografía sin hallazgos patológicos.

Figura 1: Tomografía de abdomen y pelvis con contraste endovenosos



A: Tomografía de abdomen y pelvis fase excretora corte coronal B: Tomografía de abdomen y pelvis, fase excretora corte coronal, amplificada para visualizar imagen en pincelada. C: Tomografía de abdomen y pelvis fase excretora corte axial

Nuevas cistoscopias informan hematuria bilateral, de mayor intensidad por uréter derecho. Ante sospecha de origen en vías urinarias por el tipo de hematuria que se contraponía con el grado de proteinuria se realiza Uroproteinograma que demostró un perfil semejante al proteinograma sérico. Se interpretó esto como debido a la profusa

hemorragia de vías urinarias. Ante la sospecha del diagnóstico obtenido se realiza urograma excretor, donde se evidencia aumento de la densidad en sector papilar, imágenes puntiformes compatibles con quistes, irregularidad en la concavidad calicular en algunos sectores del sistema colector, compatible con proceso microquístico papilar. (**Figura 2**)

Figura 2: Urograma excretor



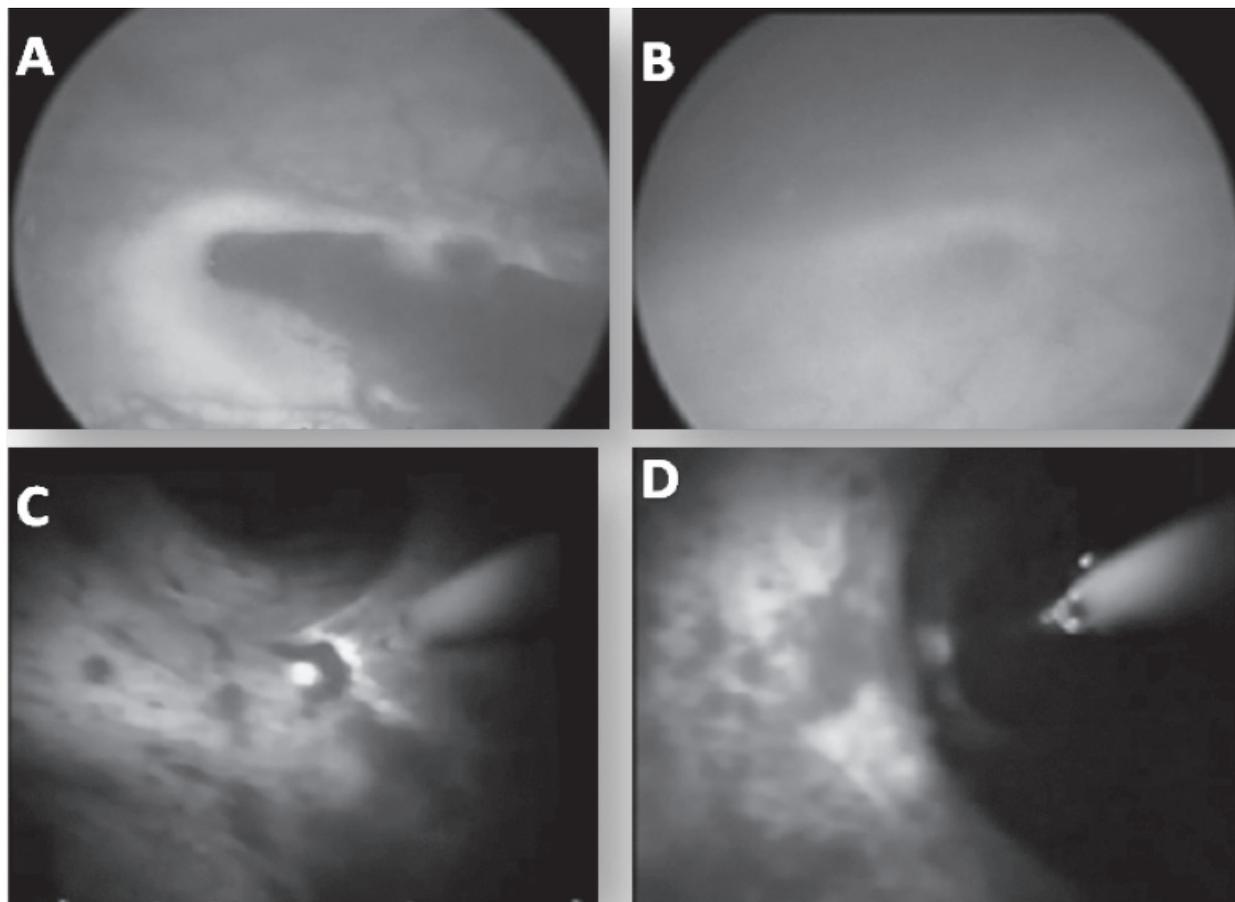
A: Urograma excretor B: Urograma excretor, los círculos señalan la imagen característica en pincelada

Se diagnostica Enfermedad de Cacchi Ricci o riñón en esponja medular.

Se realizó cistoscopia que evidencia meato derecho eyaculando hematuria franca, Meato izquierdo leve hematuria. Se realiza ureteroscopia flexible en uréter derecho, evidenciando en pelvis y cálices

renales petequiado, se decide electrocoagulación con láser tipo Holmium 1 j fr10Hz en los mayores focos sangrantes, con lo que revirtió el cuadro de macrohematuria y proteinuria (la cual bajó a 130 mg/día). (**Figura 3**)

Figura 3: Ureteroscopia flexible



A: Meato urinario derecho (hematuria franca). B: Meato urinario izquierdo (hematuria leve). C y D: Cálices de riñón derecho con petequiado, electrocoagulación con láser.

DISCUSIÓN

El riñón en esponja medular o enfermedad de Cacchi Ricchi fue descrita por primera vez en 1939 por Lenarduzzi. Es una malformación congénita que afecta a la nefrona distal, caracterizada por la dilatación de las porciones medulares y papilares de los conductos colectores. La mayoría de los casos es esporádica siendo de herencia autonómica dominante solo en el 5 %. Puede coexistir con otras anomalías y tumores del desarrollo renal, como el tumor de Wilms, el riñón en herradura, el riñón pequeño congénito contralateral y, en ocasiones,

con anomalías pieloureterales, o trastornos hipertróficos como el síndrome de Beckwith-Wiedemann y la hemihipertrofia congénita.

La patogenia no está clara. Se ha postulado como posible causa la interrupción de la interfaz entre la yema ureteral y blastema metanéfrico, caracterizado por malformación de los conductos colectores terminales (dilatación) en la región pericaliceal de las pirámides renales, asociado con “quistes” medulares pequeños (microscópicos) y grandes que a menudo son difusos, pero no involucran la corteza. Siendo el GDNF (factor

neurotrófico derivado de las células gliales) y el RET (receptor de tirosina quinasa) los genes involucrados hasta el momento. ^(2,3,5)

La prevalencia es aproximadamente de 1 de cada 5000 personas siendo mayor (12 a 20%) en pacientes con cálculos renales de calcio recurrente, es de afectación bilateral en el 70% de los casos, comprometiendo a veces solo algunos cálices. ^(1,6)

Las mujeres se ven afectadas con una frecuencia ligeramente mayor que los hombres y generalmente se diagnostica en adultos entre los 20 y 30 años, pero también se ha informado en neonatos. ⁽³⁾

El riñón en esponja puede tener curso indolente pero debido a sus características anatómicas y su asociación con disfunción tubular, las formas clínicas de presentación más frecuente son la pielonefritis y la nefrolitiasis (60%), y con menor frecuencia episodios de hematuria macroscópica (10-20 %), hiperparatiroidismo y dolor lumbar.

La nefrocalcinosis es un hallazgo muy frecuente, como también la hipercalciuria, hipocitraturia y ATR distal.

De difícil identificación en TAC y ecografías, el estándar diagnóstico es la pielografía intravenosa o urograma excretor, donde se evidencian dilataciones quísticas que provocan la aparición de un “cepillo o rayo de sol” o “imagen en pincelada” que se irradian hacia afuera desde algunos o todos los cálices, agrandamiento de las pirámides y concreciones intraductales. Con técnica de UroTAC en tomógrafos con multidetectores podrían identificarse actualmente con la tomografía según lo referido en algunos trabajos.

Se ha investigado la eficacia de la tomografía computarizada multidetector para el diagnóstico de riñón en esponja medular, donde se puede concluir que, a pesar de una pequeña reducción en la sensibilidad, indican que es un reemplazo adecuado y más disponible que el urograma excretor para el diagnóstico. ⁽⁴⁾ No obstante, en la práctica diaria, este diagnóstico no se informa con este método, probablemente por su difícil reconocimiento con el mismo.

El riñón en esponja generalmente no causa insuficiencia renal y su pronóstico a largo plazo es bueno. El tratamiento está indicado solo para las infecciones y para evitar la formación recurrente de cálculos. ⁽⁷⁾

En este caso el paciente presentaba desde hace 9 años macrohematuria ininterrumpida que generaba anemia severa con requerimiento

transfusional. No pudo arribarse en todos estos años al diagnóstico por la presentación atípica y por la falta de sensibilidad de los estudios realizados previamente.

Se realizó ureteroscopia flexible electrocoagulando los mayores focos sangrantes, con lo que revirtió el cuadro de macrohematuria y proteinuria (que bajó a 130 mg/día).

Es importante resaltar la presentación atípica, ya que la hematuria está descrita, pero en la mayoría de los casos no es persistente (menos de la magnitud que presentaba) y está asociado con litiasis renal.

Otro punto para resaltar es que se evidencia focos sangrantes en la urterocitoscopia flexible que, con cauterización de los mismos, el paciente actualmente no presenta macrohematuria.

Aunque la literatura es escasa, se publicó recientemente un caso de varicosidades papilares asociados a nefrocalcinosis. Las venas varicosas de las papilas renales se han descrito previamente como la etiología subyacente de la hematuria unilateral crónica. Se evidencian como un hilo de sangrado proveniente de una vena pequeña y dilatada en una papila o vena “puente” entre la papila y el cuello del cáliz probablemente secundario a fragilidad capilar. ⁹ Se ha demostrado que las técnicas endoscópicas, predominantemente la ureteroscopia flexible con fulguración o ablación con láser, resuelven el 93 % de los casos de hematuria unilateral crónica con solo un 10 % de tasa de recurrencia. ⁽⁸⁾

Si bien no se evidencio la imagen característica por vía endoscópica, No se puede descartar que esos focos sangrantes pudieran estar relacionados con varices papilares, dado que también se lo ha relaciona con otras lesiones como petequado difuso, eritema focal o difuso, hiperemia e incluso en algunos casos no se hallaron lesiones, debido a que son muy pequeñas y pasarían inadvertidas. ⁽⁹⁾

Teniendo en cuenta que el riñón en esponja medular puede estar relacionado a otras malformaciones renales, podría ser esta la causa de hematuria persistente de nuestro paciente.

BIBLIOGRAFÍA

- 1) Karen Garfield Et al. Riñón esponjoso medular. *Stat Pearls Publishing* ; 2023PMID: 29262095
- 2) Antonia Fabrisl. Et al. Medullary sponge kidney: state of the art. *Nephrol Dial Transplant* (2013) 28: 1111–

1119 doi: 10.1093/ndt/gfs505

- 3) Talha H Imam Et.al Medullary Sponge Kidney: Current Perspectives. *International Journal of Nephrology and Renovascular Disease* 2019;12 213–218
- 4) Geoffrey S. Gaunay Et al. Efficacy of Multi-Detector Computed Tomography for the Diagnosis of Medullary Sponge Kidney. *CurrUrol* 2017; 11:139–143 DOI: 10.1159/000447208
- 5) Gambaro G, Danza FM, Fabris A. Riñón en esponja medular. *Curr Opin Nephrol Hypertens.* 2013; 22:421.
- 6) Segovia F. De Rosa M. *Diagnóstico por imagen: Hematuria recurrente. Volumen IV, Numero 1.* Argentina. 2006.
- 7) David S. Goldfarb Et. al. *Riñón en esponja medular.* Julio de 2023. (Uptodate).
- 8) Brent Cleveland and Michael Borofsky Symptomatic renal papillary varicosities and medullary nephrocalcinosis. *Cleveland and Borofsky BMC Urology* (2021). <https://doi.org/10.1186/s12894-021-00931-3>
- 9) Rodrigo López-Fontana. Et al. Hallazgos endoscópicos en pacientes con hematuria unilateral crónica mediante el uso del videoureterorenoscopia flexible. *Rev. Arg. de Urol.* Vol. 84 (2) 2020 (21-26) ISSN 0327-3326