

**ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ**

**ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ**



**ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ ΣΤΗΝ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ  
ΑΝΑΤΟΜΙΑ**

**ΑΝΑΤΟΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΝΕΦΡΟΥ ΚΑΙ Η ΚΛΙΝΙΚΗ ΤΟΥΣ ΣΗΜΑΣΙΑ**

**Σπυρίδων Θ. Τριανταφύλλου**

**Επιβλέπων: Παναγιώτης Σκανδαλάκης, Καθηγητής**

Διπλωματική εργασία υποβληθείσα στην Ιατρική Σχολή του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών ως μέρους των απαιτήσεων για την απόκτηση Μεταπτυχιακού Διπλώματος Ειδίκευσης στην Χειρουργική Ανατομία

**Αθήνα, Μαΐος 2019**

**NATIONAL AND KAPODESTRIAN UNIVERSITY OF ATHENS  
MEDICAL SCHOOL**



**MASTER PROGRAM IN SURGICAL ANATOMY  
ANATOMICAL ANOMALIES OF THE KIDNEY AND IT'S  
CLINICAL SIGNIFICANCE**

Spyridon T. Triantafyllou

Supervisor: Panagiotis Skandalakis, Professor

Master Thesis submitted to the Medical School of the National and Kapodestrian University of Athens  
in partial fulfillment of the requirements for the degree of Master of Surgical Anatomy

Athens, May 2019

**Τίτλος:** Ανατομικές ανωμαλίες του νεφρού και η κλινική τους σημασία

**Όνομα συγγραφέα:** Σπυρίδων Θ. Τριανταφύλλου

**Επιβλέπων:** Παναγιώτης Σκανδαλάκης, Καθηγητής

**Μέλη τριμελούς επιτροπής:**

Θεόδωρος Τρουπής, Αναπληρωτής Καθηγητής

Μάρα Πιάγκου, Επίκουρη Καθηγήτρια

**Ημερομηνία:** 06/05/2019

## Ανατομικές ανωμαλίες του νεφρού και η κλινική τους σημασία

### Περίληψη

Οι συγγενείς ανωμαλίες του νεφρού είναι οι πιο συχνές συγγενείς ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος. Είναι μία ομάδα παθήσεων, οι οποίες μπορεί να εμφανίζονται μεμονωμένα ή στα πλαίσια διάφορων συνδρόμων. Τα αίτια είναι σύνθετα. Το πιθανότερο είναι ότι γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες σε συνδυασμό με την πολυπλοκότητα εμβρυογένεσης του νεφρού οδηγούν σε διαταραχή της νεφρικής διάπλασης. Το φάσμα των κλινικών εκδηλώσεων των συγγενών ανωμαλιών του νεφρού είναι ευρύ. Υπάρχουν διαταραχές που ενδέχεται να παραμένουν ασυμπτωματικές μέχρι την ενήλικη ζωή και άλλες που μπορεί να εμφανιστούν σύντομα μετά τη γέννηση με συμπτώματα απειλητικά για τη ζωή του ασθενούς, όπως η αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία. Είναι γεγονός ότι έχει συντελεστεί σημαντική πρόοδος σε ό,τι αφορά την προγεννητική διάγνωση, τη χειρουργική παιδών όπως επίσης και τις στοχευμένες θεραπείες. Με αυτόν τον τρόπο έχει βελτιωθεί σημαντικά η πρόγνωση και η ποιότητα ζωής των ασθενών αυτών. Ειδικά για τους Παιδιάτρους, θα πρέπει να συμπεριλαμβάνουν στη διαφορική διάγνωση τις συγγενείς ανωμαλίες των νεφρών. Όμως και οι Ουρολόγοι θα πρέπει να έχουν στη διαγνωστική τους σκέψη τις παθήσεις αυτές, οι οποίες ενδεχομένως να περιπλέξουν την κλινική εικόνα των ασθενών.

Λέξεις κλειδιά: Ανατομικές ανωμαλίες νεφρού.

# **ANATOMICAL ANOMALIES OF THE KIDNEY AND IT'S CLINICAL SIGNIFICANCE**

## **Abstract**

Congenital kidney abnormalities are the most common congenital abnormalities in the urinary tract. It is a group of conditions, which may occur individually or in the context of various syndromes. The causes are complex. It is most likely that genetic and environmental factors combined with the complexity of embryogenesis of the kidney lead to renal impairment. The range of clinical manifestations of congenital kidney abnormalities is wide. There are disorders that may remain asymptomatic throughout adulthood and others that may appear shortly after birth with life-threatening symptoms such as bilateral renal agenesis. It is a fact that significant progress has been made in prenatal diagnosis, child surgical treatment as well as targeted therapies. This has greatly improved the prognosis and quality of life of these patients. Especially for pediatricians, they should include in the differential diagnosis the related kidney abnormalities. However, Urologists should also have these diagnoses in their diagnosis, which may complicate the clinical status of the patients.

Keywords: Anatomical anomalies of the kidney

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

**Περίληψη** (σελ.4)

**Abstract** (σελ.5)

**Περιεχόμενα** (σελ.6)

**Πρόλογος** (σελ.8)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1:** Ανατομία

1.1 Φυσιολογία του νεφρού και θέση (σελ.13)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2:** Εμβρυολογία

2.1 Εμβρυολογία του νεφρού (σελ.17)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3** Μέθοδοι Διάγνωσης

3.1 Εφαρμοζόμενες μέθοδοι διάγνωσης συγγενών ανωμαλιών ουροποιητικού συστήματος- προγεννητικά και μετά τη γέννηση (σελ.20)

3.2 Προγεννητικό υπερηχογράφημα (σελ.20)

3.3 Προγεννητικός έλεγχος και απόφραξη του ουρογεννητικού συστήματος (σελ.25)

3.4 Απόφραξη ανωτέρου ουροποιητικού (σελ.26)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4:** Ανωμαλίες αριθμού

4.1 Νεφρική αγενεσία (σελ.26)

4.2 Ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία (σελ.27)

4.3 Αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία (σελ.28)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5:** Υπεράριθμοι νεφροί (σελ.29)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6:** Ανωμαλίες μεγέθους και δομής

6.1 Υποπλασία υπερπλασία του νεφρού (σελ.30)

6.2 Κυστική νόσος των νεφρών (σελ.30)

6.3 Πολυκυστική νόσος των νεφρών τύπου ενηλίκων (σελ.31)

6.4 Πολυκυστική νόσος των νεφρών βρεφικού (παιδικού) τύπου (σελ.35)

6.5 Δυσπλαστικός πολυκυστικός νεφρός (σελ.36)

6.6 Απλές νεφρικές κύστεις (σελ.36)

6.7 Καλοήθης πολύχωρη νεφρική κύστη (σελ.38)

6.9 Επίκτητη κυστική νεφροπάθεια (Acquired cystic disease of the kidneys, ACDK)

(σελ.39)

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7:** Ανωμαλίες θέσης

7.1 Απλή νεφρική εκτοπία (σελ.41)

7.2 Θωρακική εκτοπία (σελ.45)

7.3 Ανώμαλη στροφή (σελ.45)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8** Ανωμαλίες σχήματος

8.1 Πεταλοειδής νεφρός (σελ.46)

8.2 Διασταυρούμενη εκτοπία (σελ.49)

9 Ανωμαλίες νεφρικών αγγείων

9.1 Έκτοπα ή πολλαπλά νεφρικά αγγεία (σελ.50)

9.2 Ανεύρυσμα νεφρικής αρτηρίας (σελ.51)

9.3 Αρτηριοφλεβώδεις επικοινωνίες (σελ.51)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10** Συμπέρασμα

Βιβλιογραφία(σελ.52)

Παράρτημα 1(σελ.54)

Βιογραφικό σημείωμα (σελ.56)

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η Χειρουργική Ανατομία αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι της χειρουργικής ειδικότητας και η γνώση της χειρουργικής ανατομικής πολύτιμο εφόδιο για έναν χειρουργό. Τα διάφορα συγγράμματα χειρουργικής ανατομίας και ανατομίας που έχουν δημοσιευτεί συμπληρώνουν πολλές φορές το ένα το άλλο και τελικά ίσως και να μπερδεύουν λίγο τον άπειρο αναγνώστη. Για το λόγο αυτό επέλεξα να παρακολουθήσω το μεταπτυχιακό πρόγραμμα της Χειρουργικής Ανατομίας. Αυτό που τελικά μου προσέφερε είναι τις θεμελιώδεις αρχές και τον τρόπο σκέψης για την κατανόηση της ανατομίας, που τελικά κάνει πολύ πιο εύκολη την ανάγνωση ενός βιβλίου και βελτιώνει την αντίληψη εντός της χειρουργικής αίθουσας.

Κατά την διάρκεια του μεταπτυχιακού προγράμματος και με αφορμή την ειδίκευση μου στην Ουρολογία, αντιλήφθηκα πόσο μεγάλη πρόοδος έχει σημειωθεί κατά τα τελευταία έτη στην χειρουργική ανατομία των οργάνων που σχετίζονται με το ουροποιογεννητικό σύστημα, ειδικά μετά την έλευση νέων χειρουργικών μεθόδων και τεχνικών.

Στο σημείο αυτό θα ήθελα να ευχαριστήσω τον καθηγητή κ, Παναγιώτη Σκανδαλάκη για την αμέριστη βοήθεια που μας προσέφερε ο ίδιος και οι συνεργάτες του κατά τη διάρκεια του μεταπτυχιακού προγράμματος. Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω τον κ. Φιλίππου Δημήτριο για την πολύτιμη βοήθεια που μου προσέφερε με τις συμβουλές του και για τις ώρες που αφιέρωσε στην προετοιμασία των εργασιών μου στα πλαίσια του μεταπτυχιακού προγράμματος και τις οποίες σίγουρα στερήθηκε η οικογένεια του. Ακόμη θα ήθελα να ευχαριστήσω τη γραμματέα του προγράμματος μεταπτυχιακών σπουδών, κ. Βίκυ Μαστρογιάννη, τους φίλους μου και συναδέλφους μου και την οικογένεια μου για τη στήριξή τους.



## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

### **Ουροποιητικό σύστημα**

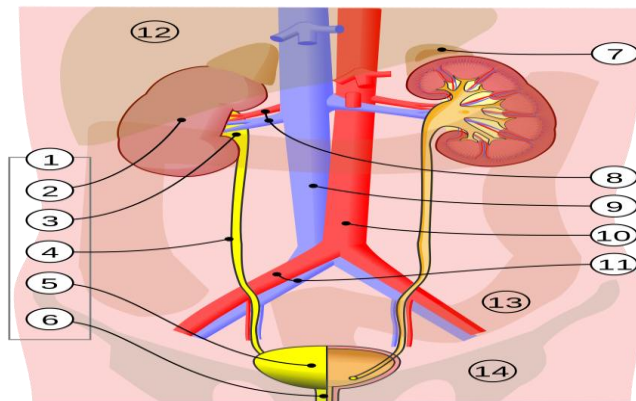
Το ουροποιητικό σύστημα του ανθρώπου αποτελείται από τους νεφρούς, τους ουρητήρες, την ουροδόχο κύστη και την ουρήθρα. Σκοπός του συστήματος αυτού είναι η παραγωγή και η αποβολή των ούρων και μαζί μ' αυτά μιας σειράς άχρηστων συστατικών που παράγονται στον οργανισμό από τις καύσεις, καθώς και η διατήρηση του ισοζυγίου του νερού και των ηλεκτρολυτών στο ανθρώπινο σώμα.

Το κύριο όργανο του ουροποιητικού είναι ο νεφρός. Έχουμε δύο νεφρούς στο σώμα μας, έναν αριστερό κι ένα δεξιό που σκοπός τους είναι η παραγωγή των ούρων. Τα υπόλοιπα όργανα του συστήματος χρησιμεύουν στην αποβολή των ούρων και γι αυτό τα λέμε και αποχετευτικά όργανα του ουροποιητικού συστήματος.

Ακολουθεί ένα δοκίμιο λειτουργικής ανατομικής του ουροποιητικού συστήματος του ανθρώπου στο οποίο περιγράφεται η μορφολογία και η λειτουργία του συστήματος.

Ο μεταβολισμός των πρωτεϊνών στα κύτταρα έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή αζωτούχων ουσιών, οι οποίες είναι τοξικές για τον οργανισμό. Έτσι, έπρεπε να βρεθεί κάποιος τρόπος απομάκρυνσης αυτών των ουσιών από το σώμα για να είναι δυνατή η φυσιολογική του λειτουργία. Το ουροποιητικό σύστημα έχει σκοπό την παραγωγή και την αποβολή των ούρων και μέσω αυτών την απομάκρυνση κυρίως των τοξικών καταλοίπων του μεταβολισμού των πρωτεϊνών.<sup>1</sup>

Εικόνα α.



1. Urinary system
2. Kidney
3. Renal pelvis
4. Ureter
5. Urinary bladder
6. Urethra (Left side with frontal section)
7. Adrenal gland
8. Renal Artery and vein
9. Inferior vena cava
10. Abdominal aorta
11. Common iliac artery and vein
12. Liver
13. Large intestine
14. Pelvis

### Μέρη του συστήματος

Στο ουροποιητικό σύστημα του ανθρώπου διακρίνουμε δύο οργανικές ενότητες: τα όργανα παραγωγής των ούρων, που είναι οι νεφροί, και τα όργανα αποχέτευσης των ούρων, που είναι οι νεφρικοί κάλυκες, η νεφρική πύελος, οι ουρητήρες, η ουροδόχος κύστη και η ουρήθρα.

Όλα τα όργανα του ουροποιητικού συστήματος είναι εξωπεριτοναϊκά. Οι νεφροί με τους νεφρικούς κάλυκες και τη νεφρική πύελο (μία για κάθε νεφρό) και οι ουρητήρες (ένας από κάθε νεφρό), βρίσκονται στον οπισθοπεριτοναϊκό χώρο, στο οπίσθιο κοιλιακό τοίχωμα. Οι τελικές μοίρες των ουρητήρων κατεβαίνουν στη μικρή πύελο και καταλήγουν στην ουροδόχο κύστη στον υποπεριτοναϊκό χώρο.

Η ουρήθρα είναι διαφορετική στους άνδρες και στις γυναίκες και βρίσκεται στα έξω γεννητικά τους όργανα.<sup>1</sup>

### Νεφροί

Είναι δύο, ένας αριστερός και ένας δεξιός. Έχουν σχήμα κυαμοειδές, βρίσκονται στα πλάγια της σπονδυλικής στήλης, στο ύψος των Θ12 - Ο3 σπονδύλων και στηρίζονται στους μεγάλους ψοϊτες μύες, στο οπίσθιο κοιλιακό τοίχωμα. Δεν είναι τελείως κατακόρυφοι αλλά οι επιμήκεις άξονές τους συγκλίνουν προς τα επάνω. Έχουν μήκος 11–12 cm, πλάτος 6–7 cm και πάχος 3–4 cm. Το βάρος τους είναι περίπου 150 γρ.

Ο δεξιός νεφρός βρίσκεται λίγο χαμηλότερα από τον αριστερό γιατί πιέζεται από το ήπαρ το οποίο βρίσκεται ακριβώς από επάνω του. Στον κάθε νεφρό διακρίνουμε μια πρόσθια και μια οπίσθια επιφάνεια που είναι υπόκυρτες, ένα έξω χείλος που είναι κυρτό και ένα έσω που είναι κοίλο, έναν άνω κι έναν κάτω πόλο. Στον άνω πόλο του κάθε νεφρού βρίσκεται το σύστοιχο επινεφρίδιο (σημαντικότετος ενδοκρινής αδένας). Στο έσω χείλος του νεφρού υπάρχει μια βαθειά σχισμή, η πύλη του νεφρού, που οδηγεί σε ένα άνοιγμα στο εσωτερικό του οργάνου το οποίο λέγεται νεφρική κοιλία. Στη νεφρική κοιλία βρίσκεται η νεφρική πύελος. Από την πύλη του νεφρού μπαίνει η νεφρική αρτηρία (κλάδος της κοιλιακής αορτής) και βγαίνουν η νεφρική φλέβα, τα λεμφαγγεία του νεφρού και η νεφρική πύελος με τον ουρητήρα.

Ο νεφρός στηρίζεται (κρέμεται) από τα αγγεία του και από μια ινώδη μεμβράνη, την θήκη του νεφρού ή νεφρική περιτονία, η οποία τον περιβάλλει σαν τσέπη ανοιχτή στο κάτω της μέρος και, συμφυόμενη με το περιτόναιο εμπρός και με τις περιτονίες των μυών του οπίσθιου κοιλιακού τοιχώματος πίσω, τον καθηλώνει στο οπίσθιο κοιλιακό τοίχωμα. Ο ίδιος ο νεφρός περιβάλλεται από έναν ινώδη χιτώνα που κι αυτός συμφύεται με τη θήκη. Μεταξύ θήκης και ινώδη χιτώνα υπάρχει το περινεφρικό λίπος που σχηματίζει μια αρκετά παχειά κάψα γύρω από το νεφρό και συμβάλλει στη στήριξη και στην προστασία του.

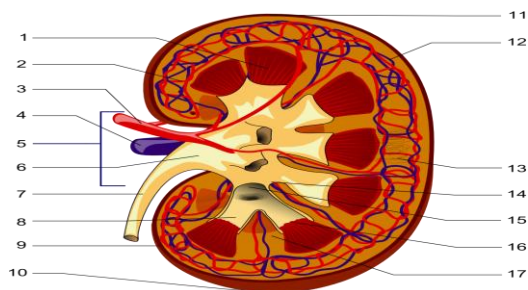
Οι σχέσεις των νεφρών με τα γύρω όργανα: α) Ο δεξιός νεφρός έχει επάνω και μπροστά του το ήπαρ, επάνω και πίσω το διάφραγμα, πίσω του το δεξιό μεγάλο ψοίτη μυ, μπροστά, κάτω και έξω τη δεξιά κολική καμπή, μπροστά και έσω το δωδεκαδάκτυλο και απέναντι από το έσω χείλος του την κάτω κοίλη φλέβα. β) Ο αριστερός νεφρός επάνω και πίσω του έχει το διάφραγμα, πίσω του τον σύστοιχο μεγάλο ψοίτη μυ, επάνω και έξω το σπλήνα, επάνω, έξω και εμπρός την αριστερή κολική καμπή, μπροστά του το πάγκρεας και απέναντι από το έσω χείλος του την αορτή.<sup>1</sup>

### **Κατασκευή του νεφρού**

{Δομή του νεφρού} Ο νεφρός είναι ένα όργανο αποπλατυσμένο από εμπρός προς τα πίσω κι αν κάνουμε μια τομή που να περνά από τα χείλη του θα δούμε ότι κάτω από τον ινώδη χιτώνα έχει δύο ουσίες. Μια εξωτερική που λέγεται φλοιώδης και μια εσωτερική που λέγεται μυελώδης. Η φλοιώδης έχει σκούρο καφεκόκκινο χρώμα, ενώ η μυελώδης είναι ανοιχτόχρωμη και αποτελείται από 8-12 πυραμιδοειδείς σχηματισμούς που ονομάζονται νεφρικές πυραμίδες κι έχουν τη βάση τους στραμμένη προς τη φλοιώδη ουσία και την κορυφή προς τη νεφρική κοιλία. Στην κορυφή κάθε νεφρικής πυραμίδας υπάρχει μια θηλή, γεμάτη μικρά σωληνάρια από τα οποία αναβλύζει το ούρο. Από τη βάση της πυραμίδας προβάλλουν ακτινωτά προς τη φλοιώδη ουσία οι μυελώδεις ακτίνες και ανάμεσά τους προβάλλουν προεξοχές της φλοιώδους ουσίας, οι νεφρικοί στύλοι. Η θηλή της νεφρικής πυραμίδας προβάλλει μέσα σ' έναν κυπελλοειδή σχηματισμό από ινώδη ιστό, το νεφρικό κάλυκα, όπου συλλέγονται τα ούρα που αναβλύζουν από τα σωληνάρια της θηλής. Όλοι οι κάλυκες εκβάλλουν με μίσχους στη νεφρική πύελο η οποία βρίσκεται στη νεφρική κοιλία. Από εκεί τα ούρα περνούν σ' έναν ινομυώδη σωλήνα, τον ουρητήρα, και μ' αυτόν

μεταφέρονται στην ουροδόχο κύστη.

Ο νεφρός λειτουργεί σαν ένας πολυσύνθετος σωληνοειδής αδένας που τα σωληνάριά του παράγουν το ούρο. Ανατομική και λειτουργική μονάδα του νεφρού θεωρείται ο νεφρώνας, ο οποίος αποτελείται από το νεφρικό σωματίο και από το ουροφόρο σωληνάριο. Η κατασκευή του νεφρώνα είναι σύμφυτη με τη λειτουργική του αποστολή και είναι πολύπλοκη. Επειδή η λειτουργία του νεφρώνα στηρίζεται στην αγγείωση του νεφρού, θα αναφέρουμε μερικά γι' αυτήν πριν προχωρήσουμε στην περιγραφή της μικροσκοπικής κατασκευής του νεφρώνα.<sup>1</sup>



1. Renal pyramid
2. Interlobular artery
3. Renal artery
4. Renal vein
5. Renal hylum
6. Renal pelvis
7. Ureter
8. Minor calyx
9. Renal capsule
10. Inferior extremity
11. Superior extremity
12. Interlobar vein
13. Nephron
14. Renal sinus
15. Major calyx
16. Renal papilla
17. Renal column

Εικόνα β

## **Αγγειακό δίκτυο του νεφρού.**

Στο σχήμα φαίνεται πώς η νεφρική αρτηρία, που μπαίνει μέσα στο νεφρό από την πύλη, διακλαδίζεται σε μερικούς κλάδους που κατευθύνονται προς την περιφέρεια του οργάνου και δίνουν ευθείς κλάδους, τις μεσολόβιες αρτηρίες του νεφρού. Αυτές, περνώντας ανάμεσα από τους μίσχους των καλύκων, διακλαδίζονται σε μικρότερους κλάδους που έχουν σχήμα τόξου και γι' αυτό λέγονται τοξοειδείς αρτηρίες. Οι τοξοειδείς πηγαίνουν προς την περιφέρεια και δίνουν μικρούς κλάδους από τους οποίους προέρχονται λεπτότατα αρτηριακά στελέχη, τα προσαγωγά αρτηρίδια του νεφρικού σωματίου. Αυτά τροφοδοτούν το νεφρικό σωματίο με αρτηριακό αίμα που κυκλοφορεί μέσα σέ ένα λεπτότατο τριχοειδικό δίκτυο με πολλές σπείρες που ονομάζεται αγγειώδες σπείραμα ή θαυμάσιο δίκτυο. Την ονομασία "θαυμάσιο" την πήρε γιατί αντιπροσωπεύει στο ανθρώπινο σώμα την τέλεια εναρμόνιση της ανατομικής κατασκευής με τη λειτουργική αποστολή.

Επειδή το αίμα που φθάνει στο νεφρό από τη νεφρική αρτηρία αναγκάζεται να κυκλοφορήσει σε πολυδαίδαλα και πολύ λεπτά τριχοειδικά δίκτυα, η πίεσή του μέσα στα τριχοειδή αγγεία του θαυμασίου σπειράματος αυξάνεται πολύ, σύμφωνα με τις αρχές της υδροδυναμικής. Τούτο είναι απαραίτητο για τη λειτουργία του νεφρικού σωματίου και την παραγωγή των ούρων, όπως θα δούμε παρακάτω.

Ο νεφρώνας, όπως είπαμε, αποτελείται από το νεφρικό σωματίο και το ουροφόρο σωληνάριο. Το νεφρικό σωματίο μοιάζει με ένα ποτήρι του κονιάκ που έχει διπλά τοιχώματα και το "ποδαράκι" του είναι σωληνωτό κι επικοινωνεί με την ενδιάμεση κοιλότητα που σχηματίζεται απ' τα διπλά τοιχώματα. Το μέρος αυτό του νεφρικού σωματίου ονομάζεται κάψα ή έλυτρο του Bowman και η ενδιάμεση κοιλότητά του ουροφόρα κοιλότητα. Στο εσωτερικό της κάψας περιέχεται το θαυμάσιο δίκτυο. Το "ποδαράκι" της κάψας είναι η αρχή του ουροφόρου σωληναρίου, το οποίο δεν είναι ομοιόμορφο σε όλο του το μήκος· μετά το πρώτο ευθύ τμήμα του αρχίζει να ελίσσεται σε σπείρες και ονομάζεται εγγύς εσπειραμένο σωληνάριο ή εσπειραμένο σωληνάριο α' τάξης. Στη συνέχεια μεταπίπτει σε μια αγκυλωτή μοίρα που ονομάζεται αγκύλη του Henle κι έχει ένα κατιόν κι ένα ανιόν σκέλος.

Παραπέρα, το ουροφόρο σωληνάριο γίνεται πάλι εσπειραμένο και στη θέση αυτή ονομάζεται άπω εσπειραμένο σωληνάριο ή εσπειραμένο σωληνάριο β' τάξης. Μετά τη δεύτερη σπειροειδή του πορεία γίνεται ξανά ευθύ κι ονομάζεται τελικό σωληνάριο. Τα τελικά σωληνάρια πολλών νεφρώνων καταλήγουν σε ένα φαρδύτερο σωληνάριο που λέγεται αθροιστικό και συλλέγει τα ούρα που έρχονται από πολλούς νεφρώνες με τα τελικά τους σωληνάρια.<sup>1</sup>

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΑΝΑΤΟΜΙΑ**

### **1.1 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ ΝΕΦΡΟΥ ΚΑΙ ΘΕΣΗ**

Βρίσκονται στον οπισθοπεριτοναϊκό χώρο, εκατέρωθεν της σπονδυλικής στήλης και εκτείνονται μεταξύ των σπονδύλων Θ12-Ο3 κατά μήκος του έξω χείλους του

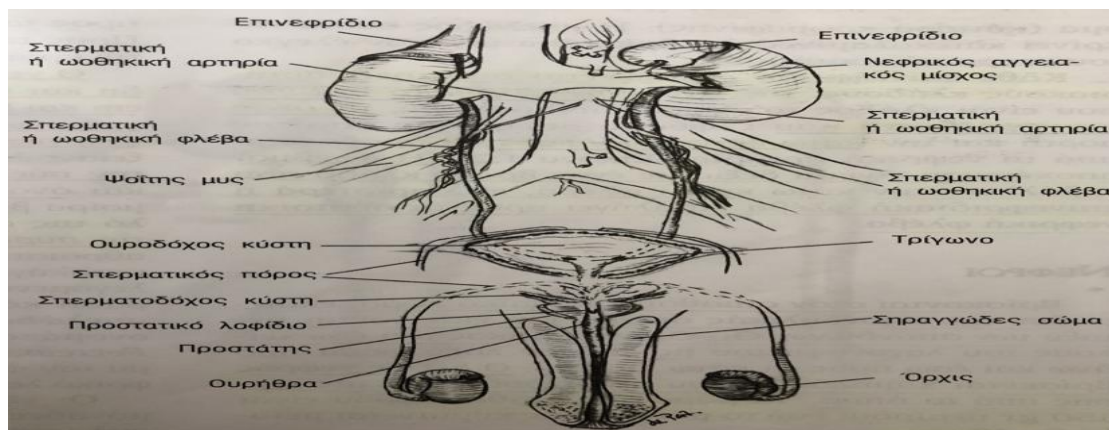
λαγονοψοίτου μυ. Έχουν λοξή φορά από άνω και έσω προς τα κάτω και έξω. Ο δεξιός νεφρός βρίσκεται χαμηλότερα του αριστερού λόγω της πίεσης από το ήπαρ. Το βάρος του κάθε νεφρού είναι 150 gr περίπου, ενώ το μήκος τους κυμαίνεται μεταξύ 9-12 cm.

Τοπογραφικά, Ο δεξιός νεφρός βρίσκεται σε στενή σχέση προς τα πάνω με το σύστοιχο επινεφρίδιο και το ήπαρ, προς τη μέση γραμμή με την κάτω κοίλη φλέβα, και προς τα εμπρός με το δωδεκαδάκτυλο και με το ανιόν κόλο( εικόνα 1).

Ο αριστερός νεφρός εφάπτεται με τον σπλήνα προς τα πάνω, το σύστοιχο επινεφρίδιο και την ουρά του παγκρέατος προς τα έσω και με τον κατιόν κόλο προς τα εμπρός. Προς τα πίσω οι δύο νεφροί έρχονται σε επαφή με τις εγκάρσιες αποφύσεις των οσφυϊκών σπονδύλων.

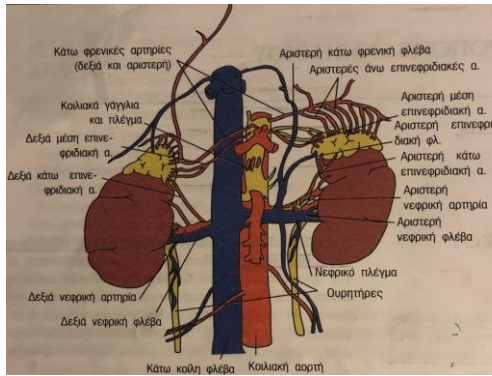
Ο νεφρός αποτελείται από δύο μοίρες, τη φλοιώδη και τη μυελώδη. Η φλοιώδης έχει πάχος 1-1,5 cm και βρίσκεται περιφερικά του οργάνου. Έχει όψη κοκκινωπή, είναι ομοιογενής και αποτελεί το λειτουργικό τμήμα του νεφρού. Από τη φλοιώδη μοίρα ξεκινούν προσεκβολές προς την μυελώδη μοίρα και την πύελο, παρεμβάλλονται μεταξύ των πυραμίδων και ονομάζονται στήλες του Bertini. Η μυελώδης μοίρα βρίσκεται κεντρικότερα και σχεδόν στο σύνολό της αποτελείται από 11-12 μεγάλες πυραμίδες, τις πυραμίδες του Malpighi, οι οποίες περιέχουν αθροιστικά σωληνάρια διαφόρων διαβαθμίσεων που καταλήγουν στην κορυφή της κάθε πυραμίδας, στις λεγόμενες θηλές των καλύκων (εικόνα 3). Από τη βάση κάθε πυραμίδας ξεκινούν προσεκβολές της μυελώδους μοίρας προς την φλοιώδη μοίρα και ονομάζονται μυελώδεις ακτίνες ή πυραμίδες του Ferrein μαζί με το τμήμα του φλοιού που την περιβάλλει, αποτελεί ένα νεφρικό λοβίδιο. Οι νεφρώνες αποτελούν τις μορφολειτουργικές μονάδες του νεφρού και είναι περίπου 1 εκατομμύριο ανά νεφρό. (εικόνα 4). Κάθε ένας αποτελείται από το Μαλπιγγιανό σωματίο(νεφρικό σωματίο) και το ουροφόρο σωληνάριο που εκβάλλει στη θηλή της πυραμίδας του Malpighi.<sup>2</sup>

Εικόνα 1

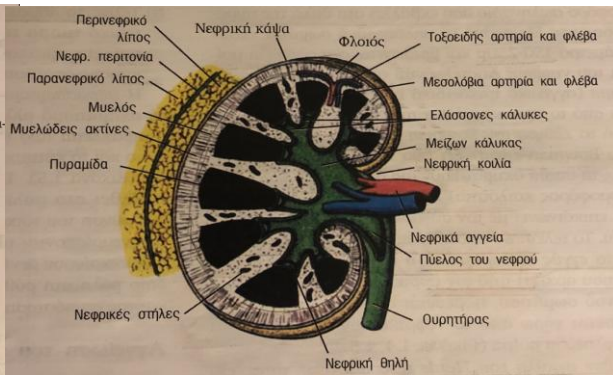




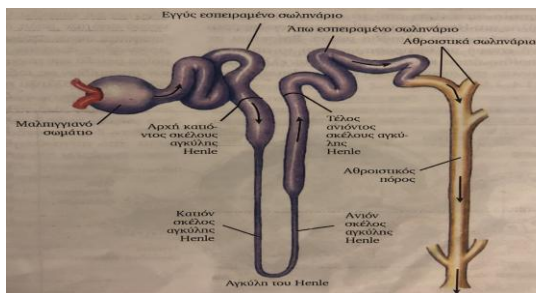
Εικόνα 2



Εικόνα 3



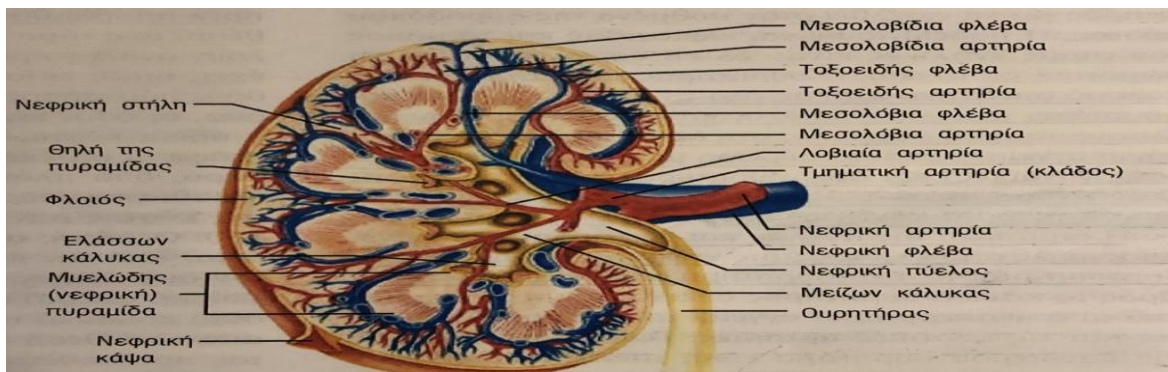
Εικόνα 4



Εικόνα 5



Εικόνα 6



Τα μαλπιγγιανά σωμάτια έχουν διάμετρο 150-250μ και βρίσκονται στη φλοιώδη μοίρα του νεφρού. Αποτελούνται από το αγγειακό σπείρωμα( αγγειακό τριχοειδικό πλέγμα) που σχηματίζεται από το προσαγωγό και το απαγωγό αρτηρίδιο και το έλυτρο του Bowman (εικόνα 5). Το έλυτρο του Bowman εμφανίζει δύο πέταλα, το έσω και το έξω, τα οποία σχηματίζουν μια σχισμοειδή κοιλότητα (ουροφόρος κοιλότητα) που υποδέχεται το πρόουρο και επικοινωνεί με τον αυλό του ουροφόρου σωληναρίου.

Το τελευταίο αποτελείται από το

α)εγγύς εσπειραμένο: που αρχίζει από τον ουρικό πόλο του μαλπιγγιανού σωμάτιου, πορεύεται σπειροειδώς και ελίσσεται γύρω από το νεφρικό σωματείο μέσα στη φλοιώδη μοίρα.( εικόνα 4,5)

β) την αγκύλη του Heine: που αποτελεί συνέχεια του εγγύς εσπειραμένου σωληναρίου. Πορεύεται στη μυελώδη μοίρα και εμφανίζει ένα κατιόν και ένα ανιόν σκέλος. (εικόνα 4)

Γ) το άπω εσπειραμένο: το οποίο συνεχίζει από το ανιόν σκέλος της αγκύλης του Heinele έως το αθροιστικό σωληνάριο και πορεύεται στη φλοιώδη μοίρα.

Βρίσκεται σε στενή επαφή με το προσαγωγό και το απαγωγό αρτηρίδιο όπου και σχηματίζει μια ελλειπτική πάχυνση, την πυκνή θηλή (macula densa) (εικόνες 4,5)

Δ) το αθροιστικό σωληνάριο: που αποτελεί τον τελικό τμήμα του ουροφόρου σωληναρίου και παίζει σημαντικό ρόλο στο μηχανισμό συμπίκνωσης- αραίωσης των ούρων. (εικόνα 4).

Η παρασπειραματική συσκευή δεν αποτελεί ειδικό σχηματισμό αλλά μια περιοχή του νεφρού που περιβάλλεται από το προσαγωγό και απαγωγό αρτηρίδιο και τα κύτταρα της πυκνής θηλής (macula densa) (εικόνα 5). Το προσαγωγό αρτηρίδιο, πρωτού εισέλθει στο μαλπιγγιανό σωμάτιο, παρουσιάζει διεύρυνσή του τοιχώματος του και στην περιοχή αυτή ανευρίσκονται τα κοκκιώδη μεσσαγγειακά κύτταρα που εκκρίνουν ρενίνη. Το ένζυμο αυτό, παίζει σπουδαίο ρόλο στη ρύθμιση της αιματικής κυκλοφορίας και της ομοιόστασης των υγρών του σώματος.

Αγγείωση νεφρού: κάθε ένας από τους νεφρούς αρδεύεται από την σύστοιχη νεφρική αρτηρία που είναι κλάδος της κοιλιακής αορτής (εικόνα 1, εικόνα 2). Η νεφρική αρτηρία στις πύλες του νεφρού διαιρείται σε δύο κλάδους, τον πρόσθιο και τον οπίσθιο. Οι κλάδοι αυτοί εισέρχονται στο νεφρό από την πύλη του νεφρού και και ο καθένας υποδιαιρείται στους ακόλουθους κατά σειρά κλάδους: τις μεσολόβιες αρτηρίες που πορεύονται στην μυελώδη μοίρα μεταξύ των πυραμίδων και φθάνοντας στη βάση των πυραμίδων ως τοξοειδείς αρτηρίες φέρονται τοξοειδώς και παράλληλα προς τη βάση της κάθε πυραμίδας, με ταξιδιώτες και μυελώδους μοίρας, τις οποίες και αιματώνουν. (εικόνα 3, εικόνα 6).

Από τις τοξοειδείς αρτηρίες προέρχονται οι μεσολοβίδιες αρτηρίες, οι οποίες πορεύονται στη φλοιώδη μοίρα του νεφρού ανάμεσα στις πυραμίδες του Ferrein.

Από τα πλαγιά των μεσολοβίδιων αρτηριών εκφύονται τα προσαγωγά αρτηρίδια, τα οποία εισέρχονται στο μαλπιγγιανό σωμάτιο και σχηματίζουν το αγγειακό σπείραμα. Από το τελευταίο αρχίζει το απαγωγό αρτηρίδιο (εικόνα 5). Το αρτηρίδιο αυτό, μετά την έξοδό του από το μαλπιγγιανό σωμάτιο, σχηματίζει ένα τριχοειδικό πλέγμα που περιβάλλει το μαλπιγγιανό σωμάτιο και το ουροφόρο σωληνάριο, ακολουθώντας την πορεία τον τελευταίου μέχρι τη βάση της πυραμίδας του Malpighi, οπότε αρχίζει το φλεβικό δίκτυο. Οι φλέβες του νεφρού διακρίνονται σε φλοιώδεις και μυελώδεις. Οι φλοιώδεις αρχίζουν από τα τριχοειδή των απαγωγών αρτηριδίων σχηματίζοντας τις μεσολοβίδιες φλέβες (εικόνα 3, εικόνα 6). Οι μυελώδεις φλέβες σχηματίζουν τις ευθείες φλέβες που με τη σειρά τους εκβάλλουν στις τοξοειδείς φλέβες. Οι τελευταίες συνενώνονται στις μεσολόβιες φλέβες από τη συμβολή των οποίων παράγονται 3-5 νεφρικά στελέχη. Τα στελέχη αυτά συνενώνονται στην πύλη και τελικά σχηματίζουν τη νεφρική φλέβα, η οποία εκβάλλει στην κάτω κοίλη φλέβα. (εικόνα 6). Τα λεμφαγγεία του νεφρού εκβάλλουν στα αορτικά λεμφογάγγλια.

Ο νεφρός νευρώνεται από το νεφρικό πλέγμα, το οποίο προέρχεται από το κοιλιακό πλέγμα που σχηματίζεται από κλάδους του πνευμονογαστρικού και του συμπαθητικού. Το νεφρικό πλέγμα υποδέχεται ακόμη νευρικά κλωνία από το μικρό σπλαχνικό νεύρο και από τα οσφυϊκά συμπαθητικά γάγγλια.



**Φυσιολογία του νεφρού:** Οι κυριότερες λειτουργίες του νεφρού είναι: 1) Η αποβολή προϊόντων του καταβολισμού ( κυρίως των λευκωμάτων) και εξωγενών ουσιών(π.χ φαρμάκων), 2) Η διατήρηση της ομοιόστασης ύδατος, ηλεκτρολυτών και της οξεοβασικής ισορροπίας, 3) Η παραγωγή και έκκριση ορμονών όπως η ερυθροποιητίνη, η ρενίνη, οι προσταγλαδίνες και η ενεργός βιταμίνη D (1,25 διυδροξυχοληκαλσιφερόλη) και 4) η συμμετοχή του στον καταβολισμό των πεπτιδίων( ιδίως των πεπτιδικών ορμονών) και τη νεογλυκογένεση. Οι δύο πρώτες λειτουργίες είναι οι κυριότερες και συνιστούν την νεφρική απέκκριση που επιτελείται από τους νεφρώνες. Ο κάθε νεφρώνας (που αποτελεί την ανατομική και λειτουργική μονάδα του νεφρού), αποτελείται από το αγγειώδες σπείραμα και τα ουροφόρα σωληνάκια: το εγγύς εσπειραμένο, την αγκύλη του Heinele, το άπω εσπειραμένο και το αθροιστικό σωληνάριο. Το σπείραμα συμμετέχει στη λειτουργία της απέκκρισης με τη σπειραματική διήθηση, ενώ τα σωληναρικά κύτταρα συμμετέχουν με την παθητική ή ενεργητική μεταφορά ουσιών.

Η μεταφορά προς τον αυλό των σωληναρίων ονομάζεται σωληναριακή απέκκριση, ενώ η μεταφορά από τον αυλό προς το διάμεσο χώρο επαναρρόφηση. Τελικά, η σύνθεση των ούρων σε φυσιολογικές συνθήκες παρουσιάζει μεγάλες διακυμάνσεις ώστε να προσαρμόζεται ανάλογα με την πρόσληψη δια της τροφής, την ενδογενή παραγωγή κατά τη διαδικασία του μεταβολισμού και τις απώλειες.<sup>2</sup>

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ**

### **2.1 Στοιχεία Εμβρυολογίας του νεφρού**

Το ουροποιητικό σύστημα αναπτύσσεται από το διάμεσο μεσόδερμα (νεφροτόμεια) το οποίο συνδέει το παραξονικό μεσόδερμα με το πλάγιο πέταλο του μεσοδέρματος (σωματικό και σπλαχνικό). Το παραξονικό μεσόδερμα διαφοροποιείται σε κεφαλουραία κατεύθυνση σε σωμίτες και περαιτέρω σε δερμοτόμια, μυοτόμια και σληροτόμια. Από το διάμεσο μεσόδερμα προέρχεται και το γεννητικό σύστημα, ενώ τα αρχέγονα γεννητικά κύτταρα μετακινούνται από το τοίχωμα του λεκιθικού ασκού κατά μήκος του ραχιαίου μεσεντερίου.

Κατά την ενδομήτρια ζωή αναπτύσσονται από το διάμεσο μεσόδερμα ο πρόνεφρος, ο μεσόνεφρος, καθώς τα νεφροτόμια χάνουν τη σύνδεση τους κεντρικά με τους σωμίτες και περιφερικά με το πλάγιο πέταλο του μεσοδέρματος. Ο πρόνεφρος σχηματίζεται στην αυχενική μοίρα του διαμέσου μεσοδέρματος (4-14 σωμίτης) στο τέλος της τρίτης εβδομάδας και αποτελείται από 6-10 αρχέγονα προνεφρικά σωληνάκια χωρίς αγγειώδη σπειράματα, τα οποία εκφυλίζονται μέχρι το τέλος της τέταρτης εβδομάδας, όπως και οι προνεφρικοί πόροι, χωρίς υπολείμματα. Έτσι ο πρόνεφρος αποτελεί παροδική υποτυπώδη και μη λειτουργική δομή. Ο μεσόνεφρος σχηματίζεται στη θωρακική και οσφυϊκή μοίρα του διαμέσου μεσοδέρματος από τα μεσονεφρικά σωληνάκια που αναπτύσσονται με κεφαλουραία κατεύθυνση, λίγο πριν την εκφύλιση του πρόνεφρου και ουραίως αυτού. Αποτελεί το κύριο απεκκριτικό όργανο κατά την πρώιμη εμβρυϊκή ζωή(4-8 εβδομάδες), επιτυγχάνοντας

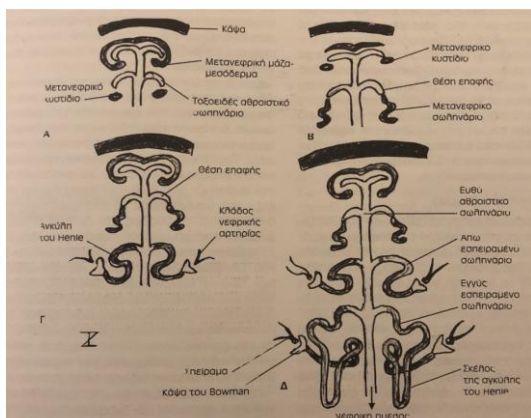
μεγαλύτερο μέγεθος στο τέλος του δεύτερου εμβρυϊκού μήνα. Τα μεσонеφρικά σωληνάκια επιμηκύνονται και στο κεντρικό τους τμήμα σχηματίζοντας την κάψα του Bowman. Παράλληλα με τα νεφρικά σωληνάκια, αναπτύσσονται και αγγεία από την ραχιαία αορτή προς το κεντρικό τυφλό άκρο των σωληναρίων με αποτέλεσμα τη δημιουργία του αρχέγονου αγγειώδους σπειράματος που περιβάλλεται πλέον από την κάψα του Bowman. Η κάψα του Bowman μαζί με το αγγειώδες σπείραμα σχηματίζουν το μεσонеφρικό νεφρώνα, που αποτελεί εκκριτική μονάδα του νεφρού. Στο περιφερικό τους άκρο τα μεσонеφρικά σωληνάκια αναπτύσσονται σε κεφαλουραία κατεύθυνση και ενώνονται με το άκρο των αναπτυσσόμενων σωληναρίων των επόμενων νεφροτομιών, σχηματίζοντας το μεσонеφρικό πόρο ή πόρο του Wolff που καταλήγει στο πλάγιο της αμάρας ( τελική μοίρα του οπίσθιου εντέρου). Στα μέσα του δεύτερου εμβρυϊκού μήνα ο μεσόνεφρος αποτελεί μια ωοειδή δομή που κρέμεται από το οπίσθιο κοιλιακό τοίχωμα με το μεσонеφρικό μεσεντέριο. Στο τέλος του δεύτερου εμβρυϊκού μήνα η πλειονότητα των μεσонеφρικών σωληναρίων έχει εκφυλιστεί σε κεφαλουραία κατεύθυνση, ενώ τα ουραία μεσонеφρικά σωληνάκια αναπτύσσονται και διαφοροποιούνται.

Οι μεσонеφρικοί πόροι του (πόροι του Wolf) επάγουν το σχηματισμό των παραμεσонеφρικών πόρων (πόρων του Muller) από το παρακείμενο επιθήλιο, συμβάλλοντας έτσι στην ανάπτυξη των γεννητικών πόρων. Οι πόροι του Muller προέρχονται από κατάδυση του επιθηλίου του σπλαχνικού κοιλώματος κατά μήκος και προς τα έξω των πόρων του Wolf. Η περαιτέρω εξέλιξη των πόρων του Wolf και του Muller εξαρτάται από το φύλο του εμβρύου, καθώς τα αρρένα χρησιμοποιούν τους πόρους του Wolf και τα θήλεα τους πόρους του Muller. Στα αρρένα έμβρυα τα ουραία μεσонеφρικά σωληνάκια των όρχεων, ενώ οι μεσонеφρικοί πόροι σχηματίζουν τη σπερματοδόχο κύστη, το σπερματικό πόρο και τον πόρο της επιδιδυμίδας. Στα θήλεα έμβρυα τα μεσонеφρικά σωληνάκια εκφυλίζονται, εκτός από λίγα που σχηματίζουν τις υπολειμματικές δομές επωοφόριο και παρωοφόριο.

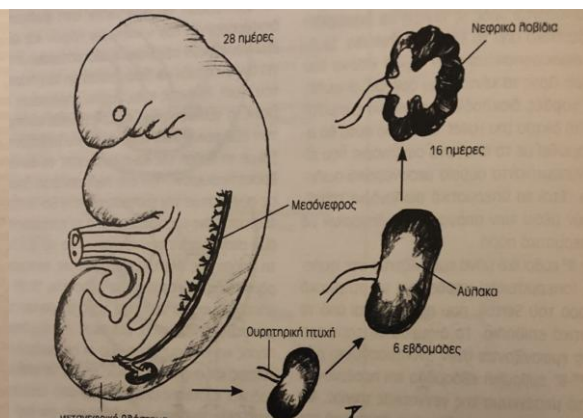
Ο μετάνεφρος αναπτύσσεται την 5<sup>η</sup> εμβρυϊκή εβδομάδα και βρίσκεται ουραίως από τον εκφυλιζόμενο μεσόνεφρο. Προέρχεται από το μετανεφρικό διάμεσο μεσόδερμα ή βλάστημα και το μετανεφρικό εκκόλπωμα ή ουρητηρική καταβολή. Από το μετανεφρογόνο βλάστημα σχηματίζονται τα μετανεφρικά σωληνάκια που αποτελούν τις εκκριτικές μονάδες. Η ουρητηρική καταβολή εμφανίζεται ως εκβολής του πόρου στην αμάρα. Καθώς η ουρητηρική καταβολή αναπτύσσεται σε κεφαλική κατεύθυνση, το διευρυμένο τυφλό άκρο διεισδύει στο μετανεφρικό βλάστημά το οποίο και παρασύρει κεφαλικά. Από την ουρητηρική καταβολή σχηματίζεται διαδοχικά το αποχετευτικό σύστημα με τον ουρητήρα, τη νεφρική πύελο, τους μείζονες και ελάσσονες κάλυκες και 1-3 εκατομμύρια αθροιστικά σωληνάκια. Σταδιακά ο μετάνεφρος αυξάνει σε μέγεθος και διαφοροποιείται ως το τέλος του 5<sup>ου</sup> εμβρυϊκού μήνα. Τα μετανεφρικά σωληνάκια περιβάλλουν τις τελικές απολήξεις των αθροιστικών σωληναρίων και ως συνέπεια της αλληλεπίδρασης τους σχηματίζονται από τα κύτταρα του μετανεφρικού βλαστήματος τα μετανεφρικά κυστίδια. Σε κάθε τελικό αθροιστικό σωληνάριο αντιστοιχεί ένα νεφρικό κυστίδιο, καθιστώντας δυνατή την επιθηλιακή μεσεγχυματική αλληλεπίδραση. Τα μετανεφρικά κυστίδια επιμηκύνονται και σχηματίζουν τα νεφρικά σωληνάκια με δύο άκρα. Το κεντρικό

άκρο των νεφρικών σωληναρίων διευρύνεται και σχηματίζει την κάψα του Bowman που περιβάλλει το αγγειώδες σπείραμα. Το περιφερικό άκρο του νεφρικού σωληναρίου ενώνεται με το παρακείμενο τοξοειδές αθροιστικό σωληνάριο κι έτσι επιτυγχάνεται η επικοινωνία μεταξύ των εκκριτικών και απεκκριτικών μονάδων του ουροποιητικού συστήματος. Η πλήρης ανάπτυξη των δομών αυτών επιτυγχάνεται την 36<sup>η</sup> εμβρυϊκή εβδομάδα, ή όταν το βάρος του εμβρύου φτάσει τα 2500g .(εικόνα 7.1,7.2)

Εικόνα7.1



εικόνα 7.2



Τα πρώτα ούρα αποβάλλονται στην αμνιακή κοιλότητα στις 8-11εβδομάδες εμβρυϊκής ζωής. Έκτοτε, η παραγωγή των ούρων αυξάνει σταδιακά με συνέπεια στο δεύτερο μισό της κύησης τα ούρα να αποτελούν την κύρια πηγή του αμνιακού υγρού. Θέση των νεφρών: αρχικά, μετάνεφρος βρίσκεται στην πύελο, στο επίπεδο της κατώτερης οσφυϊκής μοίρας και αιματώνεται από τη μέση ιερή αρτηρία. Καθώς το έμβρυο αναπτύσσεται σταδιακά ουραίως οι μετάνεφροι μετακινούνται κρνιακά στον οπισθοπεριτοναϊκό χώρο. Σε αυτή την αλλαγή της θέσης των νεφρών, εκτός από την μεγαλύτερη ανάπτυξη του σώματος στην οσφυοειρή περιοχή, παίζει ρόλο και η μείωση της κάμψης του εμβρύου. Κατά την κρνιακή μετανάστευση του μετάνεφρου συμβαίνει και στροφή του κατά 90<sup>0</sup>, με συνέπεια η κυρτή επιφάνεια του στην τελική θέση να βρίσκεται πλάγια και όχι κεντρικά, όπως ήταν αρχικά. Με την άνοδο των νεφρών οι ουρητήρες επιμηκύνονται και η αιμάτωση των νεφρών πραγματοποιείται από νέους κλάδους της κοιλιακής αορτής σε διαδοχικώς υψηλότερα επίπεδα. Εξαιτίας αυτού είναι δυνατόν να υπάρχουν αγγειακές παραλλαγές με υπεράριθμες νεφρικές

αρτηρίες. Η τελική θέση των νεφρών βρίσκεται στο ύψος των άνω (1<sup>ου</sup>-2<sup>ου</sup>) οσφυϊκών σπονδύλων, με το δεξιό νεφρό να είναι ελαφρά χαμηλότερα εξαιτίας του ήπατος.<sup>3</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

### 3.1 Εφαρμοζόμενες μέθοδοι διάγνωσης συγγενών ανωμαλιών ουροποιητικού συστήματος- προγεννητικά και μετά τη γέννηση

Ο ρόλος του νεφρού στη ρύθμιση της ομοιοστασίας των υγρών και ηλεκτρολυτών είναι ουσιαστικός. Εκτός από αυτό στους νεφρούς συντίθεται και η ερυθροποιητίνη, ορμόνη απαραίτητη για την αιμοποίηση. Επίσης στο νεφρό πραγματοποιείται η υδροξυλίωση της βιταμίνης D. Τα παιδιά με χρόνια νεφρική ανεπάρκεια έχουν εκδηλώσεις από τη διαταραχή της σύνθεσης της βιταμίνης D, με αποτέλεσμα τη νεφρική οστεοδυστροφία. Τα τελευταία χρόνια γίνεται εντατικός έλεγχος του εμβρύου και για τη φυσιολογική εξέλιξη μιας εγκυμοσύνης, αλλά και για την εντόπιση συγγενούς ανωμαλίας ανεξάρτητα του εάν η κύηση είναι υψηλού κινδύνου ή όχι. Οι εφαρμοζόμενες μέθοδοι για τη διάγνωση συγγενών ανωμαλιών στην προγεννητική περίοδο είναι ο προγεννητικός υπερηχογραφικός έλεγχος, Η αμνιοπαρακέντηση, η εμβρυοσκόπηση, η λήψη τροφοβλάστης και τέλος η παρακέντηση του ομφάλιου λώρου (DUBS). Βιοχημικοί δείκτες που ελέγχονται από τη μητέρα κυρίως είναι οι AFP, BCG, E3 χωρίς να αποκλείεται και η βιοχημική ανάλυση δείγματος ούρων του εμβρύου.<sup>4,5,6</sup>

### 3.2 Προγεννητικό υπερηχογράφημα.

Η χρήση του υπερηχογραφήματος την προγεννητική περίοδο έχει αποδειχθεί ότι είναι ασφαλής ιατρική πράξη χωρίς να έχουν αναφερθεί παρενέργειες. Είναι εξέταση με ιδιαίτερα χαμηλά οικονομικό κόστος. Δεν απαιτεί προετοιμασία και η εγκύμων συνεχίζει την εργασία της αμέσως μετά την εξέταση. Η εξέταση έχει καθιερωθεί να γίνεται το πρώτο, το δεύτερο και το τρίτο τρίμηνο της κύησης. Βασική αρχή είναι η ουροδόχος κύστη να μην έχει εκκενωθεί πρόσφατα. Στο υπερηχογράφημα του πρώτου τριμήνου, αλλιώς καλούμενο και ως υπερηχογράφημα πρώτου επιπέδου ανευρίσκεται και ελέγχεται ο εμβρυϊκός σάκκος, καθορίζεται ο αριθμός της κυοφορίας και γίνεται η εκτίμηση της ηλικίας του κυήματος.<sup>6,7</sup>

Το υπερηχογράφημα του δεύτερου και τρίτου τριμήνου συνήθως είναι μια ενέργεια φυσιολογική κατά την τακτή επίσκεψη- εξέταση της εγκύου από τον παρακολουθούντα την εξέλιξη της κύησης ιατρό. Τότε λέγεται υπερηχογράφημα επίπεδο πρώτου. Εάν απαιτείται εξειδικευμένη ενέργεια, τότε ανάλογα της βαρύτητας λέγεται υπερηχογράφημα δεύτερου επιπέδου και τρίτου επιπέδου με διακριτές δύο φάσεις.<sup>8</sup>

Στην πρώτη φάση ελέγχεται η ποσότητα του αμνιακού υγρού, πιστοποιείται η θέση του πλακούντα και ελέγχεται η καρδιακή λειτουργία. Στη δεύτερη φάση λαμβάνονται διάφορες τομές του εμβρύου και αναγνωρίζεται το κρανίο, η σπονδυλική στήλη και οι νεφροί. Διακρίνεται το πρόσωπο από το οποίο λαμβάνονται με τα τελευταίου τύπου μηχανήματα τρισδιάστατες εικόνες, το θωρακικό τοίχωμα, Η καρδιά και η κοιλιακή και θωρακική κοιλότητα, το διάφραγμα, το ήπαρ, οι νεφροί και η ουροδόχος κύστη.<sup>9,10</sup> Στον προγεννητικό έλεγχο με το υπερηχογράφημα προσδιορίζεται τυχόν διάταση του αποχετευτικού συστήματος του νεφρού, η μορφή του νεφρικού παρεγχύματος, η ποσότητα του αμνιακού υγρού (πολύ/ολιγο-υδράμνιο) και βέβαια η απεικόνιση της ουροδόχου κύστης, Που εμβρυικά ανευρίσκεται εντός της πυέλου. Η πλέον συχνά ανευρισκόμενη συγγενής ανωμαλία είναι η διάταση της νεφρικής πυέλου, συμπεριλαμβανομένου και του ουρητήρα. Η διάταση αυτή αφορά το ήμισυ των περιπτώσεων που διαγνώσκονται και στατιστικά αφορά το 1-2% των κυήσεων που θα ολοκληρωθούν. Οι νεφροί ελέγχονται ως προς το μέγεθος και ως προς την ύπαρξη διαχωρισμού. Η λειτουργικότητα του νεφρού ελέγχεται και με την ποσότητα του αμνιακού υγρού, μια και είναι δεδομένο ότι οι νεφρικές παθήσεις του εμβρύου συνοδεύονται από ολιγουδράμνιο. Η εξέταση της ουροδόχου κύστης δίδει πληροφορίες για τη θέση της κύστης, την ύπαρξη και γενικώς για καταστάσεις που παρατηρούνται σε διαταραχές της νεφρικής λειτουργίας και της ουροδόχου κύστης. Με το υπερηχογράφημα ελέγχονται διαμαρτίες και ανωμαλίες που εντοπίζονται στην περιφέρεια του νεφρού. Συνήθως οι ανωμαλίες αυτές απαιτούν περαιτέρω διερεύνηση με ct ή MRI. Πάντως οι τεχνικές αυτές δεν αποτελούν εξετάσεις της καθημερινής ιατρικής πράξης και απαγορεύονται ως μόνες μέθοδοι διάγνωσης.<sup>10,11,12,13</sup>

Είναι γεγονός ότι ο νεογνικός, ο βρεφικός, ακόμη και ο παιδικός νεφρός, έχει ιδιαιτερότητες που επιβάλλουν προσοχή στην εκτέλεση μιας υπέρηχογραφικής απεικόνισης. Τα ιδιαίτερα αυτά χαρακτηριστικά είναι τα εξής: Η απόσταση του νεφρού από τα κοιλιακά τοιχώματα. Η απόσταση αυτή δίνει τη δυνατότητα να χρησιμοποιηθούν μηχανήματα με <<κεφαλές>> υψηλής συχνότητας και μεγαλύτερης ευκρίνειας και κατά συνέπεια με μεγαλύτερη διαγνωστική ικανότητα. Όσον αφορά τις νεφρικές πυραμίδες είναι υποηχοϊκές, αν και μπορεί να είναι και υπερηχοϊκές, οπότε υποδηλώνεται νεφροπάθεια λόγω άθροισης πρωτεΐνης Tamm-Horstall. Επομένως αυτό απαιτεί ιδιαίτερη προσοχή στην τελική έκφραση διαγνωστικής γνώμης. Ο νεογνικός και βρεφικός νεφρός παρουσιάζει μείωση συμπίκνωσης και υπολειτουργία της σωληναριακής λειτουργίας. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να έχει αντένδειξη το σπινθηρογράφημα, όπως αντένδειξη έχει η αξονική τομογραφία με έγχυση σκιαγραφικού. Αντίθετα σε χρήση είναι η σπειροειδής αξονική τομογραφία(spiral CT) που γίνεται χωρίς χορήγηση σκιαγραφικού. Ελέγχθη ότι είναι δυνατός ο βιοχημικός έλεγχος των ούρων ή και του αίματος του εμβρύου. Η λήψη των ούρων γίνεται μετά από παρακέντηση της ουροδόχου κύστης. Η λήψη αίματος γίνεται από τον ομφάλιο λώρο. Με τις εξετάσεις αυτές εκτός των άλλων στοιχείων είναι δυνατός ο προσδιορισμός της  $B_2$  μικροσφαιρίνης . Αυτή μπορεί να είναι δείκτης της σπειραματικής διήθησης(GFR) της συγκέντρωσης του νατρίου και του χλωρίου και της ωσμωτικότητας του νεφρού.

Κλινικοί ερευνητές προχωρούν και στην βιοψία του εμβρυϊκού νεφρού, αλλά μέχρι σήμερα επειδή η λαμβανόμενη ιστική ποσότητα είναι περιορισμένη ή γιατί δεν είναι δυνατόν να εξαχθούν αξιόπιστα συμπεράσματα, η εξέταση δεν αποτελεί εξέταση ρουτίνας.<sup>13,14,15</sup>

Οι συγγενείς διαμαρτίες του ουροποιητικού συστήματος είναι από τις πλέον συχνά διαγνωσμένες με εξετάσεις κατά την προγεννητική περίοδο και αποτελούν περίπου το 20% όλων των συγγενών ανωμαλιών που μπορούν να διαγνωστούν προγεννητικά. Η συνεχής χρήση των υπερήχων στον προγεννητικό έλεγχο και η εξέλιξη των σχετικών συσκευών βοήθησε αφενός στην πρώιμη εντόπιση και αφετέρου στον χαρακτηρισμό και τη συχνότητα των συγγενών αυτών ανωμαλιών του ουροποιητικού συστήματος. Με τα δεδομένα που υπάρχουν σήμερα τρία είναι τα πλέον σημαντικά παιδιά ζήτησης και έρευνας για τις ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος, χωρίς βέβαια να υπολείπονται τα υπόλοιπα:

1. Ενδείξεις πρώιμης πυελοπλαστικής κατά την βρεφική ηλικία σε περιπτώσεις συγγενούς υδρονεφρώσεως.
2. Ενδείξεις επέμβασης επί βαλβίδων οπίσθιας ουρήθρας.
3. Η δυνατότητα διακοπής της κύησης λόγω συγγενούς ανωμαλίας του ουροποιητικού συστήματος, ασύμβατης προς τη ζωή.

Βέβαια υπάρχουν ανωμαλίες που μπορεί να διαγνωστούν κατά τον προγεννητικό έλεγχο και δημιουργούν διλήμματα στο εάν θα πρέπει να παρέμβει κανείς <<θεραπευτικά>>, ώστε να διακόψει την κύηση εφόσον το κύημα είναι ασύμβατο με τη ζωή ή μπορεί να αναμένει την ολοκλήρωση της κύησης και να παρέμβει σε άλλο κατάλληλο χρόνο εάν είναι γνωστή η εξέλιξη της πάθησης. Η προγεννητική εκτίμηση του διατεταμένου ουροποιητικού συστήματος στηρίζεται στην εκτίμηση της διάτασης και επαναληπτικό υπερηχογράφημα. Μπορούν να μετρηθούν με τον τρόπο αυτόν η νεφρική πύελος, το νεφρικό παρέγχυμα και η ύπαρξη ή όχι κύστεων στο φλοιό.

Η ύπαρξη ολιγουδράμιου αποτελεί και είναι ένδειξη σοβαρής νόσου του ουροποιητικού συστήματος με φτωχή ουσιαστικά πρόγνωση λόγω της συνύπαρξης υποπλασίας των πνευμόνων. Επειδή δε, συνδυάζεται και με άλλες ουσιαστικές συγγενείς παθήσεις θα πρέπει η διερεύνησή του να συμπληρώνεται και με αμνιοπαρακέντηση ή άλλη κατά περίπτωση προκρινόμενη έρευνα.<sup>16,17,18,19</sup>

Συνολικά έχει διαπιστωθεί ότι περίπου 3% των εμβρύων παρουσιάζει κάποια ανωμαλία του ουροποιητικού συστήματος και περίπου τα μισά από αυτά θα χρειαστεί να υποβληθούν σε χειρουργική επέμβαση μετά τον τοκετό. Ανάμεσα στον αριθμό αυτών των εμβρύων υπάρχει και ένας αριθμός που τελικά δεν θα μπορέσει να επιβιώσει γιατί δεν υπάρχει προς το παρόν ουδεμία αποτελεσματική θεραπευτική παρέμβαση. Τα νεογνά αυτά πάσχουν κατά τη γέννηση τους, συνήθως, από νεφρική ή αναπνευστική ανεπάρκεια. Το ερώτημα που τίθεται τουλάχιστον από βιοηθικής είναι ποια πρέπει να είναι η συμβουλευτική προσέγγιση που θα πρέπει να ακολουθείται μετά την προγεννητική διάγνωση και τη γνώση του τελικού αποτελέσματος.<sup>19,20,21</sup>

Ο προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου, όπως ελέγχθη, αποτελεί τα τελευταία χρόνια αφενός μεν μια από τις πλέον εξελισσόμενες προσπάθειες όσον αφορά την πρώιμη διαπίστωση συγγενών ανωμαλιών συμβάντων ή όχι με τη ζωή, αφετέρου δε μέθοδο διάγνωσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Ο έλεγχος αυτός είναι συγκερασμός από διάφορες εξετάσεις, απλές κι εξειδικευμένες. Άλλες από αυτές είναι μόνο απεικονιστικές, ενώ άλλες είναι επεμβατικές. Οι επεμβατικές εξετάσεις είναι δυνατόν να διαταράξουν ή να θέσουν σε κίνδυνο ακόμη και τη φυσιολογική εξέλιξη της κύησης. Για το λόγο αυτό πρέπει να είναι απόλυτα συγκεκριμένες, επιλεγμένες και εφαρμοζόμενες με αυστηρά κριτήρια. Γενικά οι μέθοδοι που εφαρμόζονται, όπως ήδη ελέγχθη, στον προγεννητικό έλεγχο είναι το υπερηχογράφημα, Η μαγνητική τομογραφία, η αμνιοπαρακέντηση, η εμβρυοσκόπηση, Η βιοψία τροφοβλαστικού ιστού και τέλος η παρακέντηση του ομφάλιου λώρου.

Ανάλογα με το τι περιλαμβάνουν διακρίνονται:

- α) στις βιοχημικές εξετάσεις
- β) στα υπέρηχογραφικά ευρήματα
- γ) στις επεμβατικές διαγνωστικές εξετάσεις.

Εφαρμόζονται σε εγκύμονες γυναίκες που εντάσσονται ουσιαστικά στην ομάδα υψηλού κινδύνου, δηλαδή βαρύνονται γεννητικά, αποτέλεσμα του οικογενειακού και ατομικό ιστορικού.

Η φυσιολογική διάρκεια της κύησης, χωρίζεται σε τρία τρίμηνα υπολογιζόμενα ως:

- Το πρώτο από την πρώτη ημέρα της τελευταίας περιόδου μέχρι την 12<sup>η</sup> εβδομάδα
- Το δεύτερο από την 13<sup>η</sup> εβδομάδα έως την 27<sup>η</sup> εβδομάδα και τέλος
- Το τρίτο από την 28<sup>η</sup> εβδομάδα μέχρι την ολοκλήρωση της κύησης με τον τοκετό.

Αναλυτικά, οι βιοχημικές εξετάσεις είναι εξετάσεις που αφορούν κυρίως τον προγεννητικό έλεγχο των χρωμοσωμικών ανωμαλιών και μπορεί να επηρεαστούν από το βάρος της μητέρας, την ύπαρξη σακχαρώδους διαβήτη, το κάπνισμα, την ηλικία και το φύλο του κνήματος.

Στο πρώτο τρίμηνο μπορεί να προσδιοριστούν ανωμαλίες του τύπου της τρισωμίας 21, 18, 13. Στο δεύτερο τρίμηνο, μπορεί να προσδιοριστούν ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα. Ο βιοχημικός έλεγχος, περιλαμβάνει τον προσδιορισμό της Α φετοπρωτεΐνης (AFP), στο μητρικό ορό ή στο αμνιακό υγρό, της ινχιμπίνης Α, της Β χοριακής γοναδοτροπίνης και του παράγοντα ΙΤΑ (invasive trophoblast antigen).

Έχουν αναφερθεί συγγενείς ανωμαλίες που διαπιστώνονται με το υπερηχογράφημα, αλλά συνοδεύονται και με αύξηση της AFP όπως: η ομφαλοκήλη, η γαστροσχισση, το τεράτωμα της ιεροκοκκυγικής χώρας, το κυστικό ύγρωμα ιδιαίτερα του τραχήλου, η εγκεφαλοκήλη, η ανεγκεφαλία, η μηνιγγοκήλη, οι διαμαρτίες της αμάρας, οι σχιστίες προσώπου εντελώς οι διάφορες αποφρακτικές ουροπάθειες (απόφραξη

ουροφόρων οδών) χωρίς να αποκλείεται και μια σειρά άλλων συγγενών ανωμαλιών.<sup>20,21,22</sup>

Από τον 19<sup>ο</sup> αιώνα, όταν τέθηκαν οι βάσεις των υπερήχων, μέχρι σήμερα που εφαρμόζεται η τρισδιάστατη απεικόνιση, η πρόοδος στην εφαρμογή των υπερήχων υπήρξε αλματώδης, ενώ η εφαρμογή τους στην ιατρική από το 1937 από τους αδελφούς Dussik, έδωσε την δυνατότητα να χρησιμοποιείται το υπερηχογράφημα ευρέως στην ιατρική ως εξέταση με εξαιρετική ευκρίνεια, χωρίς βλαπτικές συνέπειες και αντενδείξεις, μια και είναι ελεύθερη ακτινοβολίας, δεν απαιτείται ιδιαίτερη προετοιμασία του εξεταζόμενου ούτε καταστολή. Τέλος, είναι εξέταση με ιδιαίτερο χαμηλό κόστος. (εικόνα 7.3)



Εικόνα 7.3

Στην ιατρική χρησιμοποιούνται υπέρηχοι συχνότητας 5-15 Mhz. Η παραγωγή τους βασίζεται στο πιεζοηλεκτρικό φαινόμενο, κατά το οποίο διαφορά συγκεκριμένα στοιχεία ( χαλαζίας, διάφοροι άλλοι κρύσταλλοι κ.α) έχουν την ιδιότητα να εμφανίζουν ηλεκτρικές δυνάμεις μετά από εφαρμογή δυνάμεων συμπίεσης στα άκρα τους( ανίχνευση υπερήχων). Το αντίστροφο από το περιγραφέν έχει σαν αποτέλεσμα την ταλάντωση μορίων αέρα ή ευρισκόμενου υλικού, Με αποτέλεσμα την παραγωγή υπερηχητικών κυμάτων( εκπομπή υπερήχων). Τα κύματα ανακλώνται και διαθλώνται ανάλογα με την αντίσταση που παρουσιάζουν τα υλικά στα οποία προσπίπτουν. Η μηχανική ανίχνευση της έντασης των κυμάτων που ανακλώνται είτε υπό τη μορφή του ύψους παλμού (A-mode) είτε με τη μορφή της φωτεινής κηλίδας (B ή M-mode) δίνει σημαντικές πληροφορίες για τη σύσταση των μορφωμάτων που συνάντησε το κύμα από το σημείο παραγωγής του μέσα στο ανθρώπινο σώμα μέχρι το σημείο που στόχευε. Με τον υπερηχογραφικό έλεγχο των νεφρών προγεννητικά ή αμέσως μετά τη γέννηση είναι δυνατόν να διαπιστωθούν και να διερευνηθούν:

- Η θέση και ο αριθμός των νεφρών- εκτοπία, αγενεσία, πεταλοειδής νεφρός.
- το περίγραμμα και το μέγεθος των νεφρών-ομαλό, διογκωμένοι πολυκυστικοί νεφροί.



- ανατομία του πυελοκαλυκτικού συστήματος- υδρονέφρωση, δισχιδής νεφρική πύελος κ.λπ.

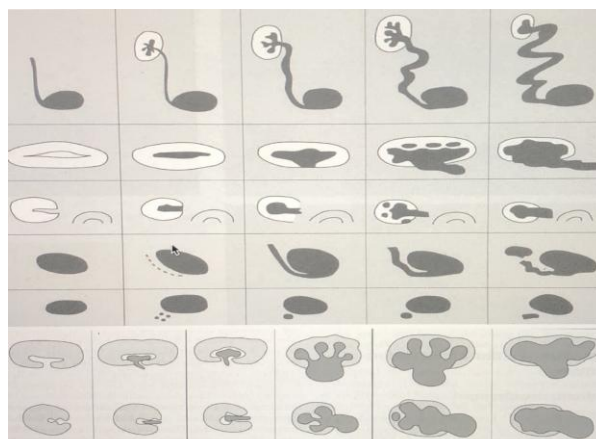
Ο υπερηχογραφικός έλεγχος του ουροποιητικού συστήματος του εμβρύου μετά την 16<sup>η</sup> ή την 20<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης είναι δυνατόν να απεικονίσει τους νεφρούς του εμβρύου σε εγκάρσιες και επιμήκειες διατομές. Στην ίδια περίοδο κύησης με κατάλληλη θέση, μπορεί να απεικονιστεί και η ουροδόχος κύστης του εμβρύου. Η παρακολούθηση της εξέλιξης της διαπλάσεως των νεφρών γίνεται μεταξύ της 20<sup>ης</sup>-30<sup>ης</sup> εμβρυικής εβδομάδας. Σημείο για την ύπαρξη βλάβης στο διαπλασσόμενο νεφρικό συστήμα είναι η ανεύρεση ολιγοδραμνίου. Με το προγεννητικό υπερηχογράφημα, μπορούν να διαγνωσθούν:

- Στενώσεις στην πυελοουρητηρική συμβολή που προκαλούν διάταση το πυελοκαλυκτικού συστήματος.
- Διάφορα σύνδρομα(όπως Prune Belly), με την εμφάνιση αμφοτερόπλευρης υδρονέφρωσης ή άλλων εκδηλώσεων από τα νεφρά.
- Βαλβίδες της οπίσθιας ουρήθρας στα αγόρια.
- Πολυκυστικός νεφρός.
- Αμφοτερόπλευρη ή ετερόπλευρη αγενεσία νεφρού.
- Αποφρακτική ουρητηροκήλη.
- Ανωμαλίες θέσης και διάπλασης νεφρών, όπως ο πεταλοειδής νεφρός.
- Κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, ιδιαίτερα όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό.

Στις επεμβατικές εξετάσεις, ανήκει η αμνιοπαρακέντηση. Ενδείξεις για την εξέταση αυτή έχουν η ηλικία της μητέρας, εάν η μητέρα είναι φορέας μεταβολικής νόσου, Εάν έχει προηγηθεί τοκετός με παιδί με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ή ύπαρξη συγγενικών προσώπων χρωμοσωμικές ανωμαλίες το έντονο άγχος ή η ανησυχία της μητέρας.<sup>25,26</sup>

### 3.3 Προγεννητικός έλεγχος και απόφραξη του ουρογεννητικού συστήματος

Συνήθως οι ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος είναι ορατές στο προγεννητικό υπερηχογράφημα μετά την 16<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης.



**Εικόνα 7.4** Απεικόνιση κυστεουρητηρικής παλινδρόμησης και απεικόνιση διάτασης του πυελοκαλυκτικού μετά από στένωση στην πυέλουρητηρική συμβολή.

Η πιο κοινή παθολογική εικόνα του εμβρυικού ουρογεννητικού συστήματος είναι κυρίως η διάταση του ανώτερου ουροποιητικού συστήματος. Καλή γνώση της παθοφυσιολογίας της εμβρυογένεσης του νεφρικού παρεγχύματος, αλλά και των απώτερων αποτελεσμάτων της εξέλιξης της παθολογικής αυτής οντότητας δείχνει ότι αυτή δεν αποτελεί πραγματική παθολογική κατάσταση σε ποσοστό μεγαλύτερο από 20% των εμβρύων στα οποία εντοπίζεται. Συνήθως στο 80% των περιπτώσεων η διάταση έχει υποχωρήσει μέχρι την ηλικία των τριών ετών χωρίς καμία χειρουργική επέμβαση. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να έχουν δημιουργηθεί και εφαρμοστεί πρωτόκολλα αντιμετώπισης τους είτε κατά την εμβρυική περίοδο με έμβρυο-χειρουργικές επεμβάσεις, είτε άμεσα είτε αργότερα μετά τη γέννηση. Κοινός στόχος και προσπάθεια όλων των παρεμβάσεων είναι η διατήρηση της όσο το δυνατόν καλύτερης νεφρικής λειτουργίας. (εικόνα 7.4)

### **3.4 Απόφραξη ανωτέρου ουροποιητικού**

Προγεννητική διάγνωση υδρονέφρωσης γίνεται στο 0,6-0,65% των κήσεων. Η συχνότερη αιτία αυτής είναι η στένωση στην περιοχή της πυελοουρητηρικής συμβολής. Άλλες καταστάσεις με υδρονέφρωση είναι η παροδική υδρονέφρωση, η φυσιολογική υδρονέφρωση, ο πολυκυστικός νεφρός, οι βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας, η ουρητηροκήλη, Ο έκτοπος ουρητήρας, κλπ.

Η πρόγνωση σε μονήρη προγεννητικά διαγνωσμένη υδρονέφρωση με διάταση πυέλου < 10mm είναι εξαιρετική, όπως θα εξηγηθεί αργότερα. Σ' αυτή παρατηρείται αυτόματη υποχώρηση της υδρονεφρώσεως σε ποσοστό 20% κατά την γέννηση και σε ποσοστό 80% μέσα στα επόμενα τρία χρόνια από την γέννηση. Μόνο ένα ποσοστό 17% εκ των προγεννητικά διαγνωσμένων υδρονεφρώσεων χρειάζονται τελικά χειρουργική διόρθωση. Η μετά τον τοκετό αντιμετώπιση της υδρονεφρώσεως απαιτεί υπερηχογράφημα αμέσως μετά τον τοκετό, για άλλους ερευνητές ένα μήνα μετά ενώ για άλλους τρεις μήνες, και περαιτέρω εκτίμηση αυτής με ακτινολογικό και σπινθηρογραφικό έλεγχο, επί υπόνοιας κάποιας ανωμαλίας. Η συντηρητική θεραπεία της προγεννητικά διαγνωσμένης υδρονεφρώσεως παρακολούθηθηκε σε 6 σειρές ασθενών για χρονικό

διάστημα 17 χρόνων και έχει αποδειχθεί ως απόλυτα ασφαλής.

Έχει λεχθεί ότι για την εκτίμηση της λειτουργίας των νεφρών είναι απαραίτητο να ληφθούν εμβρυικά ούρα, τα οποία εξεταζόμενα θα δώσουν πληροφορίες ιδιαίτερα για το νάτριο και το ασβέστιο, ιόντα τα οποία χαρακτηρίζονται ως τα πλέον ειδικά και ευαίσθητα για πληροφορίες σχετικά με τη νεφρική λειτουργία και δυσπλασία.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΑΡΙΘΜΟΥ**

#### 4.1 Νεφρική αγενεσία

Ο όρος αγενεσία υποδηλώνει την πλήρη απουσία νεφρικού ιστού. Η συγγενής ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία μπορεί να αποτελεί μέρος κάποιου συνδρόμου ή να εμφανίζεται ως μεμονωμένη ανωμαλία. Σχετικά με την αιτιολογία, έχουν προταθεί δύο θεωρίες: α) εκείνη της αδυναμίας διαφοροποίησης του εμβρυικού μετανεφρικού βλαστήματος και β) εκείνη της ανεπαρκούς ανάπτυξης της ουρητηρικής καταβολής, η οποία αποτυγχάνει να συνενωθεί με το μετανεφρικό βλάστημα.<sup>2</sup>

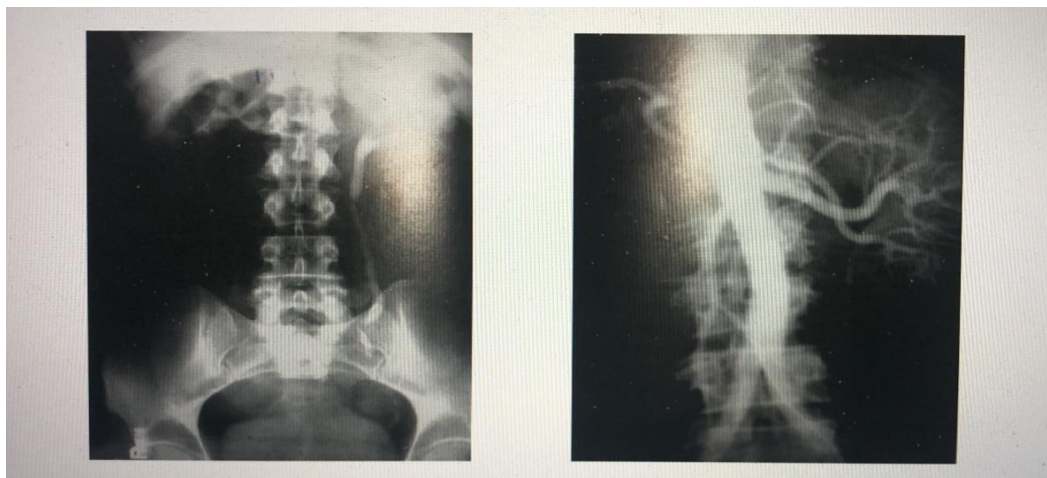
#### 4.2 Ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία

Η επίπτωση αυτής της διαμαρτίας σε νεκροτομικό υλικό υπολογίζεται σε 1:1000. Αφορά συχνότερα τον αριστερό νεφρό, ενώ η αναλογία ανδρών προς γυναίκες είναι 2:1. Συνήθως συνοδεύεται και από άλλες ανωμαλίες του ουροποιητικού ή άλλων συστημάτων. Ο ομόπλευρος ουρητήρας και το κυστικό τρίγωνο απουσιάζουν στο 80% των περιπτώσεων, ενώ το 15% των ασθενών εμφανίζει συγγενείς ανωμαλίες και στον άλλο νεφρό, κυρίως δυσπλασία και εκτοπία. Ομόπλευρη απουσία του επινεφριδίου παρατηρείται στο 10% των περιπτώσεων. Συνυπάρχουσες ανωμαλίες από το γεννητικό σύστημα παρατηρούνται στα κορίτσια σε ποσοστό άνω του 50% [δίκερος μήτρα, απουσία του κόλπου και της μήτρας (σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser)] και στα αγόρια σε ποσοστό 10-20% (απουσία του σύστοιχου σπερματικού πόρου, της σπερματοδόχου κύστης και του εκσπερματιστικού πόρου). Άλλες συγγενείς ανωμαλίες που μπορεί να συνοδεύουν την ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία αφορούν το καρδιαγγειακό (30%), το μυοσκελετικό (14%) και το γαστρεντερικό σύστημα.

Όταν απουσιάζουν συμπαρομαρτούσες ανωμαλίες, η ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία είναι συνήθως ασυμπτωματική και ανακαλύπτεται τυχαία στον απεικονιστικό έλεγχο που

γίνεται για άλλες παθήσεις. Στην απλή ακτινογραφία νεφρών-ουρητήρων-κύστεως (NOK) και την ενδοφλέβια ουρογραφία παρατηρείται απουσία της σκιάς και έλλειψη σκιαγράφησης του ελλείποντος νεφρού, ενώ ο ετερόπλευρος νεφρός παρουσιάζει αντισταθμιστική υπερτροφία (Εικόνα 8.1). Στην κυστεοσκόπηση, παρατηρείται συχνά απουσία του ενός ουρητηρικού στομίου και ατελής ανάπτυξη του ομόπλευρου ημιμορίου του κυστικού τριγώνου. Τα ευρήματα αυτά δεν θεωρούνται παθολογικά, γιατί δεν αποκλείουν την πιθανότητα ύπαρξης του νεφρού με έκτοπη εκβολή του ουρητήρα. Γενικά, η διάγνωση της ετερόπλευρης νεφρικής αγενεσίας πρέπει να γίνεται με ιδιαίτερη προσοχή και να είναι αποτέλεσμα του συνδυασμού των ευρημάτων του υπερηχοτομογραφήματος, της ενδοφλέβιας ουρογραφίας, της

αξονικής τομογραφίας, του σπινθηρογράφηματος και, τέλος, της αγγειογραφίας, η οποία θα καταδείξει την απουσία της σύστοιχης νεφρικής αρτηρίας(Εικόνα 8.2).<sup>2</sup>



εικόνα 8.1 ενδοφλέβια ουρογραφία

εικόνα 8.2 Αορτογραφία

#### Υπερηχογραφική διάγνωση

Η υπερηχογραφική διάγνωση της ετερόπλευρης νεφρικής αγενεσίας (ENA), προκύπτει από την μη απεικόνιση του ενός νεφρού, ενώ η έγχρωμη Doppler τεχνολογία μπορεί να ενισχύσει την διάγνωση με την απουσία της σύστοιχης νεφρικής αρτηρίας. Ο μονήρης νεφρός είναι μεγαλύτερος για την ηλικία κύησης, ως αντιστάθμισμα στην έλλειψη του άλλου. Η πρώιμη διάγνωση αυτής της κατάστασης μπορεί να μην είναι εφικτή, επειδή το επιμηκυμένο επινεφρίδιο μπορεί να θεωρηθεί ως νεφρός μέσα στο νεφρικό βοθρίο.<sup>27</sup>

#### Φυσική ιστορία και έκβαση

Η (ENA) συνήθως είναι ασυμπτωματική και απόλυτα συμβατή με φυσιολογική ζωή. Στο νεογνό θα πρέπει να αναζητούνται επιπλέον ανωμαλίες της ουρογεννητικής οδού, όπως διπλασιασμό της μήτρας, διάφραγμα κόλπου, ανωμαλίες σπερματικών αγγείων και του αρχικού πόρου.<sup>27</sup>

### 4.3 Αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία

#### Περιγραφή και αίτια

Η αδυναμία ανάπτυξης της ουρητηρικής ταινίας, νωρίς στην εμβρυογένεση θα καταλήξει σε νεφρική αγενεσία, που μπορεί να είναι ετερόπλευρη ή

αμφοτερόπλευρη. Αμφοτερόπλευρη αγενεσία παρατηρείται σε συχνότητα μία έως τέσσερις ανά 10.000 γεννήσεις, συμβαίνει πιο συχνά σε άνδρες παρά σε γυναίκες, με αναλογία 2,5:1 και είναι θανατηφόρος. Η αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία (ANA) μπορεί να αποτελεί μεμονωμένο εύρημα ή να εντάσσεται στα πλαίσια του συνδρόμου (Potter), του οποίου αποτελεί αναγνωρίσιμο σημείο. Το σύνδρομο Potter χαρακτηρίζεται από αγενεσία νεφρών και διάφορες συνοδές δομικές ανωμαλίες όπως: σειρηνομελία, ραιβοιμποποδία, απουσία κερκίδας, ανωμαλίες σπονδύλων, ατρησία πρωκτού, ατρησία 12-δακτύλου, τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο, μονήρη ομφαλική αρτηρία, κοιλιομεγαλία, διάφορες καρδιακές ανωμαλίες.<sup>2</sup>

#### Υπερηχογραφική διάγνωση

Η υπερηχογραφική διάγνωση της αμφοτερόπλευρης νεφρικής αγενεσίας (ANA), μπορεί να τεθεί συνήθως μετά από την 16η εβδομάδα της κύησης με την εγκατάσταση βαριού ολιγάμνιου. Βέβαια η διακοιλιακή απεικόνιση καθίσταται δύσκολη από την έλλειψη αμνιακού υγρού και την συνεπακόλουθη δυσχερή απεικόνιση του εμβρύου. Η διάγνωση επαληθεύεται από την μη απεικόνιση των νεφρών και της ουροδόχου κύστεως, ενώ η έγχρωμη Doppler τεχνολογία μπορεί να ενισχύσει την διάγνωση με την απουσία ροής, στις νεφρικές αρτηρίες. Άλλα υπερηχογραφικά ευρήματα, που συχνά συνοδεύουν την (ANA), συμπεριλαμβάνουν δολιχοκεφαλία και στενό θώρακα, λόγω της πίεσης που ασκείται στο σώμα του εμβρύου από την μητρική κοιλότητα η οποία στερείται από αμνιακό υγρό.<sup>27</sup>

#### Κληρονομικότητα

9% των συγγενών πρώτου βαθμού, εμβρύων με νεφρική ανωμαλία άμφω, έχουν νεφρικές διαμαρτίες άμφω, πολλές από τις οποίες είναι ασυμπτωματικές. Με ιστορικό ενός προσβεβλημένου εμβρύου, ο κίνδυνος επανεμφάνισης αγενεσίας νεφρού σε επόμενες κύσεις είναι 3%. Εάν οι γονείς έχουν δύο πάσχοντα νεογνά, ο κίνδυνος σιωπηλής νεφρικής ανωμαλίας μεταξύ των συγγενών πρώτου βαθμού αυξάνεται στο 30%.<sup>27</sup>

#### Φυσική ιστορία και έκβαση

Τα μισά περίπου έμβρυα με (ANA) γεννιούνται νεκρά, ενώ τα υπόλοιπα θα πεθάνουν λίγο μετά την γέννησή τους από αναπνευστική ανεπάρκεια, σαν αποτέλεσμα πνευμονικής υποπλασίας, η οποία σχετίζεται με το χρόνια υδράμνιο.<sup>27</sup>

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΥΠΕΡΑΡΙΘΜΟΙ ΝΕΦΡΟΙ**

Είναι εξαιρετικά σπάνια ανωμαλία. Οφείλεται είτε στην εμφάνιση και ανάπτυξη δύο ξεχωριστών ουρητηρικών καταβολών από το μεσонеφρικό πόρο του Wolff, είτε σε πρόωρο διαχωρισμό της ουρητηρικής καταβολής, με αποτέλεσμα οι δύο ουρητηρικές καταβολές να συναντούν δύο χωριστά μετανεφρικά βλαστήματα. Συνήθως, ο τρίτος νεφρός βρίσκεται κάτω από τον ομόπολευρο νεφρό, έχει μέγεθος μικρότερο του

κανονικού και ξεχωριστή αγγείωση. Ο ουρητήρας εισέρχεται στην κύστη είτε ενωμένος με το ομόπλευρο ουρητήρα, είτε χωριστά από αυτόν. Ο υπεράριθμος νεφρός συνήθως διαδράμει αθύρμβα, αλλά στο 30% των περιπτώσεων παρουσιάζονται συμπτώματα λόγω απόφραξης ή φλεγμονής. Η ανωμαλία αυτή δεν πρέπει να συγχέεται με τη συχνή ανωμαλία του διπλού αποχετευτικού συστήματος.<sup>2</sup>

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΜΕΓΕΘΟΥΣ ΚΑΙ ΔΟΜΗΣ**

### **6.1 Υποπλασία, υπερπλασία του νεφρού**

Η αληθής συγγενής υποπλασία του νεφρού είναι σπάνια και χαρακτηρίζεται από ελαττωμένο αριθμό νεφρώνων και καλύκων. Πρέπει να διακρίνεται από την επίκτητη ατροφία (ρικνός νεφρός) που οφείλεται σε ισχαιμία αγγειακής η φλεγμονώδους αιτιολογίας. Ένα υποπλαστικό τμήμα του νεφρού χαρακτηρίζει τη μερική νεφρική υποπλασία που μπορεί να εκδηλωθεί με υπέρταση (σύνδρομο Askurmark). Συγγενής υπερπλασία του νεφρού προκύπτει όταν ο άλλος νεφρός είναι συγγενώς υποπλαστικός ή απουσιάζει.<sup>2</sup>

### **6.2 Κυστική νόσος των νεφρών**

Η κυστική νόσος των νεφρών περιλαμβάνει μία ετερογενή ομάδα νεφρικών παθήσεων με κοινό χαρακτηριστικό την παρουσία κύστεων στον ένα ή και στους δύο νεφρούς. Οι κυριότερες παθήσεις που υπάγονται στην κατηγορία αυτή είναι:

Κληρονομικές παθήσεις

- \* Πολυκυστική νόσος των νεφρών τύπου ενηλίκων.
- \* Πολυκυστική νόσος των νεφρών βρεφικού (παιδικού) τύπου.
- \* Νεανική νεφρωνόφθιση.
- \* Συγγενές νεφρωσικό σύνδρομο.
- \* Νεφρικές κύστεις που συνοδεύουν ορισμένα κληρονομικά σύνδρομα:
- \* Οζώδης σκλήρυνση
- \* Νόσος von Hippel-Lindau

Μη κληρονομικές παθήσεις

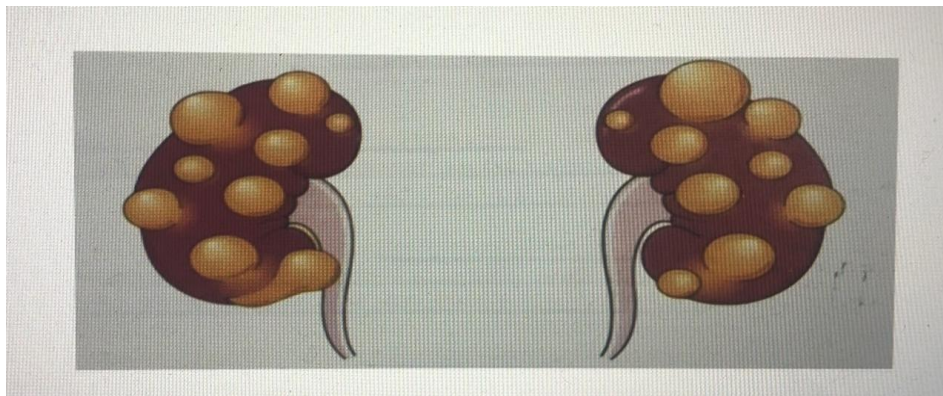
- \* Δυσπλαστικός πολυκυστικός νεφρός.

- \* Σπογγοειδής νεφρός.
- \* Απλές κύστεις του νεφρού.
- \* Παραπυελικές κύστεις.
- \* Καλοήθης πολύχωρη νεφρική κύστη.
- \* Επίκτητη κυστική νεφροπάθεια.

Πιο κάτω θα αναπτυχθούν οι σημαντικότερες από αυτές τις ανωμαλίες και παθήσεις.<sup>2</sup>

### 6.3 Πολυκυστική νόσος των νεφρών τύπου ενηλίκων

Χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη πολλαπλών κύστεων κατά κανόνα και στους δύο νεφρούς, μολονότι έχουν αναφερθεί σπάνιες περιπτώσεις ετερόπλευρης εντόπισης της νόσου (εικόνα 8.3). Οι κύστεις επεκτείνονται τόσο προς το φλοιό, όσο και προς το μυελό, μπορούν δε να παρατηρηθούν και σε άλλα όργανα, όπως το ήπαρ, το πάγκρεας, τον θυρεοειδή κ.α. Η αύξηση του μεγέθους των κύστεων προκαλεί προοδευτική πίεση και ατροφία του νεφρικού παρεγχύματος και, τελικά, την εμφάνιση νεφρικής ανεπάρκειας.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.3 Σχηματική απεικόνιση πολυκυστικού νεφρού

Η συχνότητα της πάθησης είναι 1:200-1:1000 και προσβάλλει εξίσου τα δύο φύλα. Μπορεί να εκδηλωθεί σε οποιαδήποτε ηλικία, συνήθως όμως διαγιγνώσκεται στην ηλικία των 35-45 ετών. Αποτελεί συχνό αίτιο τελικού σταδίου νεφρικής ανεπάρκειας με ποσοστά που κυμαίνονται από 8-12%.

Η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα. Το παθολογικό γονίδιο παρουσιάζει μεγάλη διεισδυτικότητα που φτάνει σχεδόν το 100% στην 8η και 9η δεκαετία της ζωής. Εάν κάποιος από τους γονείς είναι φορέας του παθολογικού γονιδίου, η πιθανότητα νόσησης των απογόνων του είναι 50%. Η

πολυκυστική νόσος οφείλεται σε μεταλλάξεις τριών γονιδίων που κωδικοποιούν τις πολυκυστίνες, οι οποίες είναι γλυκοπρωτεΐνες που σχετίζονται με τη φυσιολογική ανάπτυξη και διαφοροποίηση των επιθηλιακών κυττάρων και των νεφρικών σωληναρίων. Το ένα γονίδιο (PDK1) εντοπίζεται στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 16 και κωδικοποιεί την πολυκυστίνη 1, το δεύτερο γονίδιο (PDK2) εντοπίζεται στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 4 και κωδικοποιεί την πολυκυστίνη 2, ενώ το τρίτο γονίδιο (PDK3) δεν έχει ακόμα εντοπιστεί. Το 85% των περιπτώσεων της νόσου οφείλονται σε μεταλλάξεις του γονιδίου PDK1, το 10% σε μεταλλάξεις του γονιδίου PDK2 και το 5% σε μεταλλάξεις του γονιδίου PDK3.<sup>2</sup>

Η ακριβής παθογένεση των κύστεων παραμένει μέχρι και σήμερα ασαφής. Τα τελευταία χρόνια με την πρόοδο της Γενετικής και της Μοριακής Βιολογίας γίνεται προσπάθεια να κατανοηθούν οι μηχανισμοί ανάπτυξης των διαφόρων μορφών της νόσου. Σύμφωνα με πρόσφατες μελέτες, στη δημιουργία των κύστεων συμβάλλουν:

Η υπερπλασία του επιθηλίου των νεφρικών σωληναρίων, λόγω μεταλλάξεων των γονιδίων που κωδικοποιούν τις πολυκυστίνες. Τα υπερπλαστικά επιθηλιακά κύτταρα παράδοξως γίνονται εκκριτικά, το δε υγρό που εκκρίνουν είναι πλούσιο σε αυξητικούς παράγοντες, με αποτέλεσμα την περαιτέρω διέγερση του επιθηλιακού πολλαπλασιασμού. Ο συνδυασμός της επιθηλιακής υπερπλασίας και της συσσώρευσης του υγρού οδηγεί σε σημαντική διάταση των νεφρικών σωληναρίων και, τελικά, στη δημιουργία κύστεων.

Η διαταραχή στην αλληλεπίδραση επιθηλιακών κυττάρων-εξωκυττάριας ουσίας που οδηγεί σε φλεγμονή και συσσώρευση εξωκυττάριας ουσίας. Οι κύστες προέρχονται από οποιοδήποτε τμήμα του νεφρώνα ή από τα αθροιστικά σωληνάκια, ενώ το μεταξύ των κύστεων παρέγχυμα διατηρεί τη φυσιολογική του μορφολογία.

Μακροσκοπικά παρατηρείται αύξηση του μεγέθους των νεφρών (Εικόνα 8.4.). Η προβολή των πολυάριθμων κύστεων στην εξωτερική επιφάνεια των νεφρών είναι χαρακτηριστική και περιγράφεται σαν “τσαμπί σταφυλιού”. Η διάμετρος των κύστεων ποικίλει από λίγα χιλιοστά μέχρι αρκετά εκατοστά. Το υγρό των κύστεων είναι συνήθως διαυγές (σπανιότερα σοκολατοειδές, λόγω ενδοκυστικής αιμορραγίας), ενώ το τοίχωμα τους είναι λεπτό και καλύπτεται εσωτερικά από αποπλατυσμένο ή κυβοειδές επιθήλιο. Στο διάμεσο χώρο παρατηρείται αύξηση του ινώδους ιστού.<sup>2</sup>





Εικόνα 8.4 Χειρουργικό παρασκεύασμα πολυκυστικού νεφρού

Οι εκδηλώσεις της νόσου διακρίνονται σε νεφρικές και εξωνεφρικές.

Νεφρικές εκδηλώσεις:

\* Οσφυαλγία, νεφρικός κωλικός ή άτυπα κοιλιακά άλγη (30-60 %). Τα αίτια του πόνου είναι πολλαπλά και περιλαμβάνουν την διάταση ή ρήξη της νεφρικής κάψας από τις διογκωμένες κύστεις, την απόφραξη του ουρητήρα από πύγματα ή λίθους και τις ουρολοιμώξεις.

\* Αιματουρία (50%). Μπορεί να είναι μικροσκοπική ή μακροσκοπική και οφείλεται σε αιμορραγία μέσα σε μία κύστη που επικοινωνεί με το αποχετευτικό σύστημα.<sup>2</sup>

\* Νεφρολιθίαση (10-20%). Η αιτιολογία της είναι αδιευκρίνιστη.

\* Ουρολοιμώξεις (50-75%). Επιπλέκουν συχνά τη νόσο και εμφανίζονται συχνότερα στις γυναίκες.

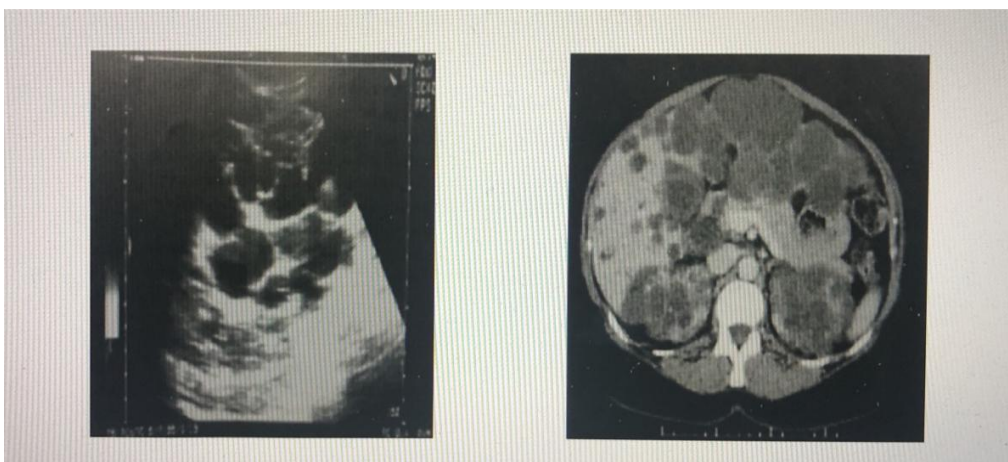
\* Υπέρταση (60-80%). Συχνά αποτελεί την πρώτη εκδήλωση της νόσου και οφείλεται στην ενεργοποίηση του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης, λόγω της τοπικής ισχαιμίας που προκαλεί η πίεση των διογκωμένων κύστεων στο παρέγχυμα.

Εξωνεφρικές εκδηλώσεις:

\* Η πάθηση συνοδεύεται συχνά από την παρουσία κύστεων και σε άλλα όργανα, όπως το ήπαρ (30-70% των περιπτώσεων). Αυτές οι κύστεις είναι συνήθως ασυμπτωματικές και, σε αντίθεση με την πολυκυστική νόσο της παιδικής ηλικίας, η ηπατική λειτουργία συνήθως δεν επηρεάζεται. Άλλα όργανα που προσβάλλονται λιγότερο συχνά είναι το πάγκρεας (10%), ο σπλήνας (5%), οι πνεύμονες, οι ωοθήκες, οι όρχεις, η επιδιδυμίδα, ο θυρεοειδής, η μήτρα και η ουροδόχος κύστη.

\* Εγκεφαλική αιμορραγία (5-10%). Οφείλεται σε ρήξη αρτηριακών ανευρυσμάτων στην περιοχή του εξαγώνου του Willis.

Η διάγνωση βασίζεται στο θετικό οικογενειακό ιστορικό, στην κλινική εξέταση και στον απεικονιστικό έλεγχο. Θετικό οικογενειακό ιστορικό ανευρίσκεται στο 50% των περιπτώσεων και, επομένως, η έλλειψή του δεν αποκλείει την διάγνωση. Η κλινική εξέταση μπορεί να αποκαλύψει την ύπαρξη μεγάλων σε μέγεθος νεφρών με ανώμαλη επιφάνεια και μαλακή σύσταση. Στην ενδοφλέβια ουρογραφία ανευρίσκονται μεγάλου μεγέθους νεφροί και αλλοίωση της αρχιτεκτονικής των καλύκων ( επιμήκυνση, απόθεση, λέπτυνση), τα ευρήματα της όμως είναι λιγότερο διαγνωστικά όταν υπάρχει νεφρική ανεπάρκεια, λόγω της πτωχής σκιαγράφησης του πυελοκαλυκικού συστήματος. Το υπερηχογράφημα αποτελεί την απεικονιστική μέθοδο εκλογής για τη διάγνωση της πάθησης, καθώς και για τον έλεγχο ασυμπτωματικών ατόμων με θετικό οικογενειακό ιστορικό ( Εικόνα 8.5). Μειονέκτημα του υπερηχογραφήματος είναι η μικρότερη ευαισθησία του σε ασθενείς νεαρής ηλικίας. Ο υπερηχογραφικός έλεγχος πρέπει να περιλαμβάνει και όσα άλλα όργανα μπορεί να περιέχουν κύστεις, όπως το ήπαρ, το πάγκρεας και ο σπλήνας. Η αξονική τομογραφία παρουσιάζει μεγαλύτερη ευαισθησία από τους υπερήχους για την ανίχνευση της νόσου (Εικόνα 8.6) και, επιπλέον, είναι χρήσιμη για την διαφορική διάγνωση μεταξύ κύστεων και όγκων, καθώς και για τον προσδιορισμό της ποιότητας του περιεχομένου υγρού ( αίμα, πύον).<sup>2</sup>



Εικόνα 8.5 Υπερηχογράφημα/Πολυκυστική νόσος

Εικόνα 8.6 Αξονική τομογραφία τύπου ενηλίκων

Σε σημαντικό ποσοστό ασθενών, η νεφρική βλάβη εξελίσσεται οδηγώντας σε χρόνια νεφρική ανεπάρκεια. Υπολογίζεται, ότι το 50% των ασθενών μέχρι την ηλικία των 60 ετών αναπτύσσουν τελικού σταδίου νεφρική ανεπάρκεια. Η εμφάνιση αρτηριακής υπέρτασης και/ή άλλων επιπλοκών, όπως οι ουρολοιμώξεις, είναι ιδιαίτερα επιβαρυντικές για την πρόγνωση.

Η θεραπεία αποσκοπεί στην διατήρηση της νεφρικής λειτουργίας με κατάλληλη διαιτητική αγωγή, καθώς και στην αντιμετώπιση της υπέρτασης και των ουρολοιμώξεων. στο τελικό στάδιο νεφρικής ανεπάρκειας εφαρμόζονται

αιμοκάθαρση και μεταμόσχευση νεφρού. Η παρακέντηση των κύστεων γενικά δεν συνιστάται, μερικές φορές όμως κρίνεται αναγκαία, όπως σε έντονο κοιλιακό ή οσφυϊκό πόνο, καθώς και σε απόφραξη της νεφρικής πυέλου ή του ουρητήρα, λόγω του κινδύνου επιβάρυνσης της νεφρικής λειτουργίας. Ήπια επεισόδια αιματουρίας Συνήθως υποχωρούν με κλινοστατισμό και ενυδάτωση. Σε σοβαρού βαθμού αιματουρία μπορεί να απαιτηθεί εκλεκτικός εμβολισμός της νεφρικής αρτηρίας, ενώ σε απειλητικές για τη ζωή καταστάσεις εκτελείται νεφρεκτομή. Η συμπτωματική νεφρολιθίαση αντιμετωπίζεται με εξωσωματική λιθοτριψία, διαδερμική νεφρολιθοτριψία ή με ενδοσκοπικές τεχνικές.<sup>2</sup>

#### **6.4 Πολυκυστική νόσος των νεφρών βρεφικού (παιδικού) τύπου**

Η νόσος μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα με ποικίλη εκφραστικότητα του υπεύθυνου παθολογικού γονιδίου που εδράζεται στο χρωμόσωμα 6. Εάν ένας από τους γονείς είναι φορέας του παθολογικού γονιδίου, η πιθανότητα νόσησης των απογόνων είναι 25%. Η μορφή αυτή της πολυκυστικής νόσου χαρακτηρίζεται, όπως και εκείνη των ενηλίκων, από διάσπαρτες κύστες και στους δύο νεφρούς, αλλά και προσβολή του ήπατος σε όλες τις περιπτώσεις. Στις Η.Π.Α., η συχνότητα της πάθησης κυμαίνεται από 1:6.000-1:55.000 ζώντων νεογνών και προσβάλλει εξίσου τα δύο φύλα. Κλινικές εκδηλώσεις παρουσιάζονται ήδη από την περιγεννητική περίοδο αλλά μέχρι και την ηλικία των πέντε ετών. Σε παιδιά ηλικίας μικρότερης των 15 ετών, η νόσος ευθύνεται για το 1,5% των περιπτώσεων νεφρικής ανεπάρκειας τελικού σταδίου. Η υποψία της νόσου τίθεται από τον υπερηχοτομογραφικό έλεγχο κατά την ενδομήτρια ζωή, όπου διαπιστώνεται αύξηση του μεγέθους των νεφρών και ολιγοϋδράμνιο. Η επιβεβαίωση της διάγνωσης μετά τη γέννηση γίνεται με το υπερηχοτομογράφημα και την ενδοφλέβια ουρογραφία. Διακρίνεται σε 4 μορφές ανάλογα με το χρόνο εκδήλωσης της νόσου και τις παθολογοανατομικές αλλοιώσεις:

\* Περιγεννητική μορφή 75% των περιπτώσεων: Η πάθηση εκδηλώνεται ήδη κατά την ενδομήτρια ζωή με βαριά νεφρική ανεπάρκεια που οδηγεί σε ολιγοϋδράμνιο και συνακόλουθη υποπλασία των πνευμόνων. Παθολογοανατομικά παρατηρούνται κύστες στο 90% των νεφρικών σωληναρίων, το ήπαρ όμως προσβάλλεται ελάχιστα. Η μορφή αυτή δεν είναι συμβατή με την ζωή και τα περισσότερα νεογνά πεθαίνουν μέσα στην πρώτη εβδομάδα της ζωής. Κλινικά παρατηρείται εκσεσημασμένη κοιλιακή διόγκωση, λόγω της συνυπάρχουσας νεφρομεγαλίας και χαρακτηριστικό προσωπείο του συνδρόμου Potter.

\* Νεογνική μορφή: Στη μορφή αυτή παρατηρούνται κύστες στο 60% των νεφρικών σωληναρίων με μέτρια προσβολή του ήπατος. Στην κλινική εξέταση διαπιστώνονται

διογκωμένοι νεφροί. Ο θάνατος επέρχεται σε λίγους μήνες λόγω νεφρικής ανεπάρκειας.

\* Βρεφική μορφή: Η πάθηση εκδηλώνεται λίγους μήνες μετά τη γέννηση. Στην κλινική εξέταση διαπιστώνονται διογκωση των νεφρών και ηπατοσπληνομεγαλία. Παθολογοανατομικά παρατηρούνται κύστεις στο 25% των νεφρικών σωληναρίων και περιπυλαία ηπατική ίνωση, νεφρική ανεπάρκεια και πυλαία υπέρταση αποτελούν συχνές εκδηλώσεις της νόσου. Η νεφρική βλάβη εξελίσσεται προοδευτικά σε τελικού σταδίου νεφρική ανεπάρκεια κατά τη διάρκεια της ήβης ή και πριν από αυτή.

\* Νεανική μορφή: Η μορφή αυτή μπορεί να εκδηλωθεί από την ηλικία των 6 μηνών μέχρι την ηλικία των 5 ετών. Παθολογοανατομικά παρατηρούνται κύστεις σε λιγότερο από 10% των νεφρικών σωληναρίων και σοβαρού βαθμού ηπατική ίνωση. η νεφρική λειτουργία διατηρείται ή εμφανίζεται ήπια νεφρική ανεπάρκεια που μπορεί να επιδεινωθεί με την πάροδο της ηλικίας. Οι επιπλοκές της πυλαίας υπέρτασης είναι συχνές και περιλαμβάνουν την κίρσορραγία, την αναιμία και την θρομβοπενία. Η πρόγνωση είναι καλύτερη από τις άλλες μορφές και το 80% των ασθενών επιζεί μετά την ηλικία των 15 ετών, μολονότι πολλοί από αυτούς καταλήγουν σε χρόνια νεφρική κάθαρση.<sup>2</sup>

## **6.5 Δυσπλαστικός πολυκυστικός νεφρός**

Ο όρος δυσπλαστικός πολυκυστικός νεφρός περιγράφει μία ειδική μορφή νεφρικής δυσπλασίας, συνήθως ετερόπλευρης, η οποία οφείλεται σε ατρησία του αποχετευτικού συστήματος κατά την ενδομήτρια ζωή. Η συχνότητα της πάθησης είναι 1: 4.500 μεταξύ των ζώντων νεογνών και εμφανίζεται συχνότερα αριστερά. Στο 10-40% των περιπτώσεων συνυπάρχουν ανωμαλίες και στον ετεροπλευρο νεφρό, συνηθέστερα κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση και απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής. διακρίνονται δύο μορφές

δυσπλαστικού πολυκυστικού νεφρού, η κλασσική και η υδρονεφρωτική. Η πρώτη (που είναι συχνότερη) οφείλεται σε πλήρη ατρησία των μειζόνων καλύκων και της νεφρικής πυέλου και χαρακτηρίζεται από πολλαπλές, ποικίλου μεγέθους, μη επικοινωνούσες κύστεις. Στην υδρονεφρωτική μορφή, η οποία οφείλεται σε ατρησία του ουρητήρα, παρατηρείται διάταση της πυέλου και των καλύκων και πολλαπλές, μη επικοινωνούσες μικρές κύστεις. Υποψία της νόσου τίθεται από τον υπερηχοτομογραφικό έλεγχο κατά την ενδομήτρια ζωή. Η επιβεβαίωση της διάγνωσης γίνεται μετά τη γέννηση με το υπερηχοτομογράφημα και το σπινθηρογράφημα των νεφρών.

Η κλινική εικόνα της πάθησης είναι αυτή της ασυμπτωματικής κοιλιακής μάζας που αντιστοιχεί στο διογκωμένο νεφρό. Κυστεογραφία κατά την ούρηση γίνεται για την διερεύνηση συνυπάρχουσας κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης στον ετερόπλευρο

νεφρό. Η νόσος σπάνια εξελίσσεται και η αντιμετώπιση είναι συνήθως συντηρητική. Νεφρεκτομή ενδείκνυται όταν εμφανιστεί υπέρταση ή διαπηθούν οι κύστεις.

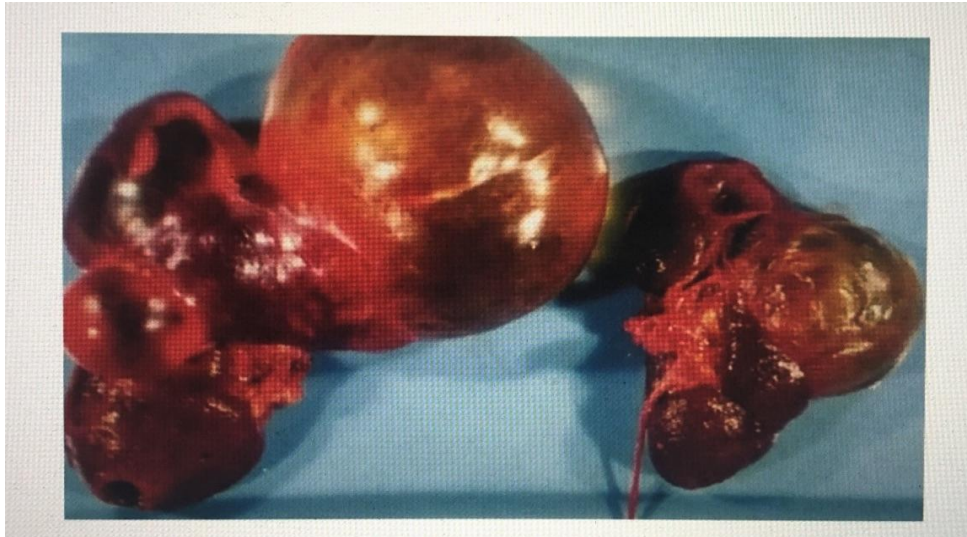
## 6.6 Απλές νεφρικές κύστεις

Αποτελούν τη συχνότερη μορφή νεφρικών κύστεων. Ανευρίσκονται στο 20-30% των ατόμων άνω των 40 ετών, ενώ η συχνότητα και το μέγεθός τους αυξάνεται με την πάροδο της ηλικίας. συνήθως είναι μονήρεις, ετερόπλευρες και εντοπίζονται στο νεφρικό φλοιό του νεφρού. Δεν είναι πλήρως διευκρινισμένο αν οι κύστεις αποτελούν συγγενή ή επίκτητη ανωμαλία. Πιστεύεται, ότι η δημιουργία τους οφείλεται σε απόφραξη των νεφρικών σωληναρίων που διατείνονται σε άλλοτε άλλο βαθμό, ιδίως όταν συνυπάρχει τοπική ισχαιμία.

Το μέγεθος των κύστεων ποικίλει από λίγα χιλιοστά μέχρι πολλά εκατοστά (Εικόνα 8.7). Το τοίχωμά τους είναι λεπτό και καλύπτεται στην εσωτερική του επιφάνεια από αποπλατυσμένο ή κυβοειδές επιθήλιο, ενώ το υγρό που περιέχουν είναι ορώδες, διαυγές ή υποκίτρινο. Πρέπει όμως να τονιστεί, ότι το 5% των κύστεων περιέχουν αιμορραγικό υγρό, γεγονός που έχει ιδιαίτερη σημασία, αφού στις μισές από τις περιπτώσεις αυτές τις συνυπάρχει κακοήθεια.

Καθώς οι κύστεις αυξάνονται σε μέγεθος, πιέζουν και καταστρέφουν το γειτονικό νεφρικό παρέγχυμα, ποτέ όμως η καταστροφή αυτή δεν είναι τέτοια που να επηρεάσει τη νεφρική λειτουργία. Πολλές φορές εξάλλου ευμεγέθεις κύστεις είναι δυνατόν να συμπίεσουν τον ουρητήρα, προκαλώντας ουρητηροδρονέφρωση.<sup>2</sup>

Οι περισσότερες απλές κύστεις είναι ασυμπτωματικές και ανακαλύπτονται τυχαία στον απεικονιστικό έλεγχο που γίνεται για άλλες παθήσεις. Όταν το μέγεθός τους είναι μεγάλο, μπορούν να εκδηλωθούν με βύθιο πόνο στην οσφυϊκή χώρα, άτυπο κοιλιακό άλγος και μικροσκοπική αιματουρία. Οξύ άλγος στην οσφύ μπορεί να παρατηρηθεί σε περίπτωση ενδοκυστικής αιμορραγίας που, μαζί με την αυτόματη ρήξη, τη διαπύση και τη νεοπλασματική εξαλλαγή αποτελούν σπάνιες επιλοκές. Ορισμένες κεντρικές κύστεις είναι δυνατό να προκαλέσουν υπέρταση, λόγω της επαφής με τα νεφρικά αγγεία.<sup>2</sup>



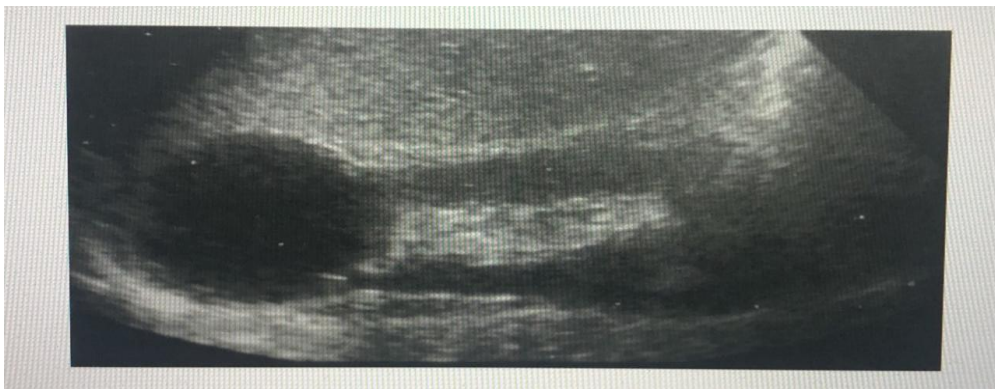
Εικόνα 8.7 Χειρουργικό παρασκεύασμα απλών νεφρικών κύστεων

Στην απλή ακτινογραφία NOK οι κύστει (συνήθως οι μεγάλες) που προβάλλουν στην παρυφή των διογκωμένων νεφρών, φαίνονται σαν ομαλές σφαιρικές μάζες, ενώ στην ενδοφλέβια ουρογραφία, ανάλογα με το μέγεθος και τη θέση τους, απεικονίζονται ως ομαλές χωροκατακτητικές μάζες που απωθούν ομαλά και παρεκτοπίζουν (χωρίς να διηθούν) τους παρακείμενους κάλυκες, τη νεφρική πύελο ή τον ουρητήρα. Στο υπερηχοτομογράφημα, οι κύστει απεικονίζονται με λεπτό και ομαλό τοίχωμα, με πλήρη έλλειψη εσωτερικών ηχητικών αντανακλάσεων, με οπίσθια αντανάκλαση του ήχου και με υποηχοικό περιεχόμενο, πυκνότητας αντίστοιχης εκείνης του νερού (Εικόνα 8.8). Το υπερηχοτομογράφημα αποτελεί την αρχική μέθοδο εκλογής για τη διάγνωση των απλών κύστεων, με ακρίβεια 95% όταν πληρούνται τα παραπάνω κριτήρια. όταν παρατηρούνται υπερηχογενή στοιχεία, ανώμαλα όρια, πάχυνση του τοιχώματος της κύστης, διαφραγματια στο εσωτερικό της ή αποστιτανώσεις, πρέπει να γίνεται περαιτέρω διερεύνηση με αξονική τομογραφία. Η διαφορική διάγνωση της απλής κύστης θα πρέπει να γίνει από τους όγκους του νεφρού, την πολυκυστική νόσο των νεφρών, την εχινόκοκκο κύστη και την υδρονέφρωση. Η διαφορική διάγνωση μεταξύ κύστης και όγκου απαιτεί, μερικές φορές, επιπρόσθετες απεικονιστικές εξετάσεις, όπως μαγνητική τομογραφία και η αγγειογραφία. Όταν, παρά τον ενδελεχή απεικονιστικό έλεγχο, εξακολουθούν να υπάρχουν διαγνωστικές αμφιβολίες, ενδείκνυται η χειρουργική διερεύνηση για τη διευκρίνιση της φύσης της κύστης.<sup>2</sup>

Σε μικρές και ασυμπτωματικές κύστει δεν απαιτείται καμία θεραπεία. στη συμπτωματικές περιπτώσεις γίνεται διαδερμική εκκενωτική παρακέντηση και σκληροθεραπεία με αιθανόλη ή σκληρυντικές ουσίες. Το υγρό της παρακέντησης αποστέλλεται για κυτταρολογική και βιοχημική εξέταση. Το υγρό των καλοήθων κύστεων, σε αντίθεση με εκείνο των κυστικών όγκων, περιέχει μικρή ποσότητα



λίπους και λευκώματος. Αν διαπιστωθεί κακοήθεια επιβάλλεται η νεφρεκτομή σε δεύτερο χρόνο.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.8 Υπερηχοτομογραφία, εικόνα απλής νεφρικής κύστης

### 6.7 Καλοήθης πολύχρωμη νεφρική κύστη

Παλαιότερα ονομαζόταν και πολύχωρο κυστικό νέφρωμα, κυστικό αδένωμα ή εστιακός πολυκυστικός νεφρός. Χαρακτηρίζεται από πολλαπλές, μη επικοινωνούσες κύστεις που χωρίζονται μεταξύ τους από παχιά ινώδη διαφράγματα. Δεν έχει ακόμη αποσαφηνιστεί αν η νοσολογική αυτή οντότητα είναι δυσπλασία, αμάρτωμα, ή κυστική μορφή νεοπλασίας. Εμφανίζεται πριν την ηλικία των 4 ή μετά την ηλικία των 40 ετών. Συνήθως είναι ασυμπτωματική, αλλά μπορεί να εκδηλωθεί με νεφρικό ή κοιλιακό πόνο ή και αιματουρία. Η διαφορική διάγνωση στα παιδιά περιλαμβάνει το νεφροβλάστωμα (όγκο του Wilms), ενώ στους ενήλικους το κυστικό νεφρικό καρκίνωμα και το χρόνια νεφρικό απόστημα. Ο απεικονιστικός έλεγχος συνήθως δεν μπορεί να αποκλείσει με ασφάλεια την ύπαρξη ενός κυστικού όγκου οπότε η νεφρεκτομή είναι ακόμα και σήμερα η θεραπεία επιλογής.<sup>2</sup>

### 6.8 Σπογγοειδής νεφρός

Είναι συγγενής πάθηση, αλλά δεν έχει ακόμη αποσαφηνιστεί εάν είναι κληρονομική. Σε ορισμένες οικογένειες πάντως έχει διαπιστωθεί αυτοσωματική επικρατούσα

μορφή κληρονομικότητας της. Ονομάζεται επίσης και κυστική διάταξη των αθροιστικών

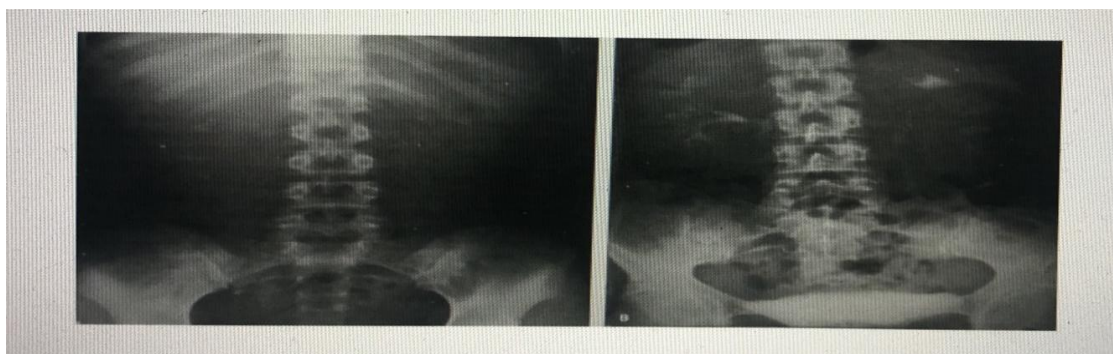
σωληναρίων, νόσος του Cahí-Rici, ή κυστική νόσος των πυραμίδων του Malpighi. Η πάθηση χαρακτηρίζεται από μικρές διατάσεις της περιφερικής μούρας των αθροιστικών σωληναρίων σε μία ή περισσότερες νεφρικές πυραμίδες.

Η ακριβής επίπτωση του σπογγοειδούς νεφρού είναι άγνωστη, λόγω έλλειψης νεκροτομικών μελετών. Η πάθηση διαγιγνώσκεται στο 0,5% των ασθενών που υποβάλλονται σε ενδοφλέβια ουρογραφία και στο 20% των ασθενών με νεφρολιθίαση, υπολογίζεται δε ότι η συχνότητα της στο γενικό πληθυσμό είναι 1:5.000 άτομα. Στο 70% των περιπτώσεων εμφανίζεται αμφοτερόπλευρα και, στις περισσότερες περιπτώσεις, προσβάλλει όλους τους κάλυκες.

Μολονότι ο σπογγοειδής νεφρός είναι συγγενής πάθηση, συνήθως εκδηλώνεται μετά τη 2η ή 3η δεκαετία της ζωής και διαδράμει ασυμπτωματικά ή εκδηλώνεται με συμπτωματολογία ουρολοίμωξης ή νεφρολιθίασης.

Η διάγνωση βασίζεται στον ακτινολογικό έλεγχο. Στην απλή NOK διακρίνονται μικροαποτιτανώσεις (νεφρασβέστωση) στην περιοχή των καλύκων (Εικόνα 8.9Α), ή δίνεται η εικόνα συμπαγούς λίθου. Στην ενδοφλέβια ουρογραφία παρατηρείται ακτινωτή διάταξη των διατεταμένων αθροιστικών σωληναρίων που καταλήγουν στις νεφρικές θηλές. Η εικόνα αυτή είναι χαρακτηριστική και περιγράφεται σαν θύσανος ή μπουκέτο λουλουδιών (Εικόνα 8.9Β). Το μέγεθος του νεφρού είναι λίγο μεγαλύτερο από το κανονικό, ενώ το πυελοκαλυκικό σύστημα είναι φυσιολογικό.

Η θεραπεία είναι συντηρητική και αποσκοπεί στην αντιμετώπιση των ουρολοιμώξεων και της νεφρασβεστωσης με αυξημένη πρόσληψη υγρών και αλκαλοποίηση των ούρων. Οι συμπαγείς λίθοι αντιμετωπίζονται με εξωσωματική ή διαδερμική λιθοτριψία και ενδοσκοπικές τεχνικές. Η πάθηση έχει καλή πρόγνωση και μόνο σε σπάνιες περιπτώσεις καταλήγει σε νεφρική ανεπάρκεια.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.9 Σπογγοειδής νεφρός Α. Απλή Νοκ, Β. Ενδοφλέβια ουρογραφία

## 6.9 Επίκτητη κυστική νεφροπάθεια (Acquired cystic disease of the kidneys, ACDK)



Ο όρος επίκτητη κυστική νεφροπάθεια περιγράφει την κυστική εκφύλιση των νεφρών σε άτομα χωρίς γενετική προδιάθεση σχηματισμού νεφρικών κύστεων. Οι κύστεις, σε αντίθεση με τη συγγενή πολυκυστική νόσο, περιορίζονται μόνο στους νεφρούς. Παρατηρείται κυρίως σε αιμοκαθαιρόμενους ασθενείς, αλλά και ασθενείς με χρόνια νεφρική ανεπάρκεια. Υπολογίζεται, ότι το 45% των ασθενών που βρίσκονται σε αιμοκάθαρση αναπτύσσουν νεφρικές κύστεις μέσα στα τρία πρώτα χρόνια, ενώ το ποσοστό ανέρχεται στο 80-90% στα 5-10 χρόνια. Η αιτιοπαθογένεια της πάθησης δεν έχει ακόμη διευκρινιστεί. Υπάρχουν θεωρίες που πιθανολογούν την απόφραξη των νεφρικών σωληναρίων από συνδετικό ιστό ή κρυστάλλους οξαλικών κρυστάλλων, την ύπαρξη ενδογενών τοξινών (εξ αιτίας της νεφρικής ανεπάρκειας) την επιθηλιακή υπερπλασία των νεφρικών σωληναρίων, η οποία διαμεσολαβείται από αυξητικούς παράγοντες. Η διάγνωση γίνεται με το υπερηχογράφημα ή την αξονική τομογραφία. Στον απεικονιστικό έλεγχο, κριτήρια για τη διάγνωση αποτελούν η αμφοτερόπλευρη εντόπιση και η παρουσία τουλάχιστον 4 νεφρικών κύστεων σε κάθε νεφρό. Από ιστοπαθολογικής πλευράς, η κυστική εκφύλιση πρέπει να αφορά τουλάχιστον το 25% του νεφρικού παρεγχύματος. Οι κύστεις είναι συνήθως πολύ μικρές (διαμέτρου έως 0.5cm), αλλά μπορεί να είναι και μεγαλύτερες (μέχρι 3cm) . Αρχικά εντοπίζονται στη φλοιώδη μοίρα, αλλά σε προχωρημένο στάδιο αναπτύσσονται και στη μυελώδη μοίρα του νεφρού. Οι περισσότεροι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί, μπορεί όμως να παρουσιάσουν αιματουρία ή νεφρικό πόνο. Ως κυριότερες επιπλοκές περιγράφονται η περινεφρική αιμορραγία (λόγω αυτόματης ρήξης κάποιας κύστης στον οπισθοπεριτοναϊκό χώρο) και η νεοπλασματική εξαλλαγή. Καρκίνος του νεφρού εμφανίζεται στο 4-9% των ασθενών με επίκτητη κυστική νεφροπάθεια (30 φορές συχνότερα σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό). Η αντιμετώπιση της πάθησης είναι αρχικά συντηρητική. Ήπια επεισόδια αιματουρίας συνήθως υποχωρούν με κλινοστατισμό και ενυδάτωση. Σε σοβαρού βαθμού αιματουρία μπορεί να απαιτηθεί εκλεκτικός εμβολιασμός της νεφρικής αρτηρίας ή νεφρεκτομή. Ο τακτικός απεικονιστικός έλεγχος των ασθενών με επίκτητη κυστική νεφροπάθεια είναι επιβεβλημένος για την πρόωπη διάγνωση του καρκίνου του νεφρού.<sup>2</sup>

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΘΕΣΗΣ**

### **7.1 Απλή νεφρική εκτοπία**

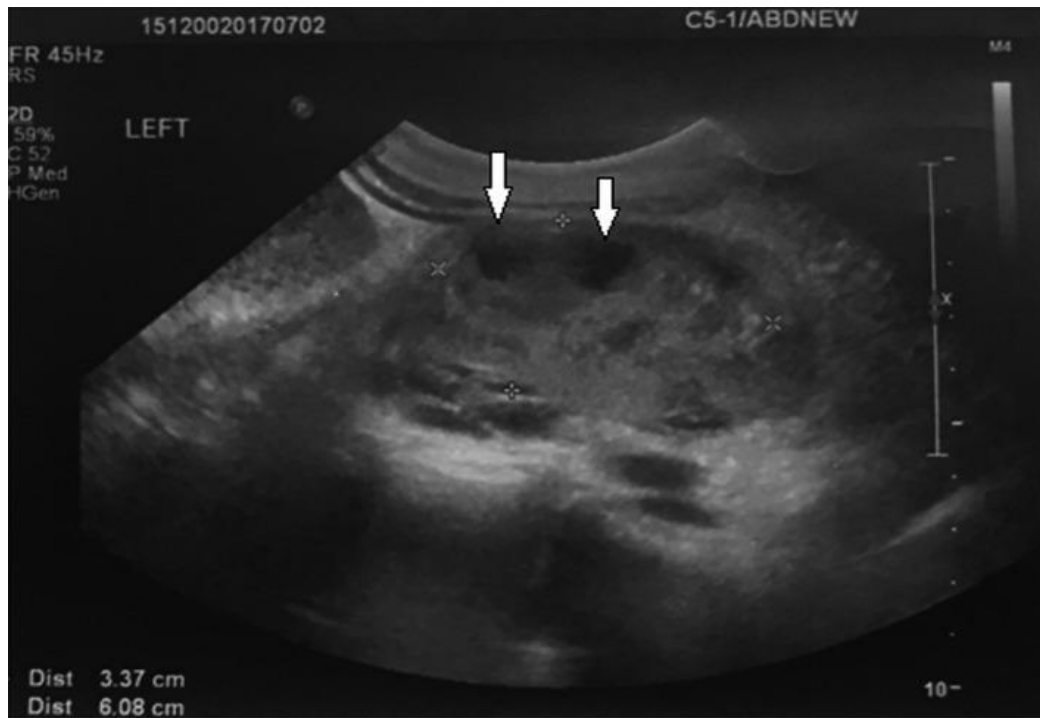
Ο νεφρός στους ενηλίκους φυσιολογικά βρίσκεται μεταξύ του 1ου και 3ου οσφυϊκού σπονδύλου. Κάθε θέση του νεφρού υψηλότερα από τον 1ο οσφυϊκό σπόνδυλο και χαμηλότερα από τον 3ο οσφυϊκό σπόνδυλο ονομάζεται νεφρική εκτοπία. Η συχνότητα της ανωμαλίας, ως νεκροτομικό εύρημα, είναι 1:1000. Παρατηρείται συχνότερα αριστερά και στο 10% των περιπτώσεων είναι αμφοτερόπλευρη. Ανάλογα με τη θέση του νεφρού στον οπισθοπεριτοναϊκό χώρο, η εκτοπία διακρίνεται σε: α) κοιλιακή, όταν ο νεφρός βρίσκεται πάνω από τη λαγόνιο ακρολοφία στο ύψος του δεύτερου οσφυϊκού σπονδύλου, β) οσφυϊκή ή λαγόνια, όταν ο νεφρός βρίσκεται πάνω από τη λαγόνιο ακρολοφία και κάτω από τον δεύτερο οσφυϊκό σπόνδυλο και γ) πυελική, όταν ο νεφρός βρίσκεται μπροστά από το ιερό οστόν κάτω από το διχασμό

της αορτής. Η συχνότερη μορφή είναι η πυελική, η οποία αφορά το 50% περίπου των περιπτώσεων εκτοπίας (Εικόνα 8.10). Ο έκτοπος νεφρός συνήθως είναι υποπλαστικός και παρουσιάζει και ανωμαλία στροφής, με αποτέλεσμα η νεφρική πύελος να φέρεται προς τα εμπρός και πλάγια. Η αγγείωση είναι συχνά ανώμαλη και προέρχεται από την αορτή ή τα λαγόνια αγγεία. Η νεφρική εκτοπία πολλές φορές συνυπάρχει με άλλες ανωμαλίες από το ουροποιητικό ή ανωμαλίες από όργανα άλλων συστημάτων. Στο 10% των περιπτώσεων συνυπάρχει αγενεσία και του άλλου νεφρού, ενώ στο 70% συνυπάρχει κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση στον έκτοπο νεφρό. Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων συνυπάρχουν σε ποσοστό 15% στους άντρες (υποσπαδίας, κρυσορχία) και σε ποσοστό 75% στις γυναίκες (διπλός κόλπος, δίκερως μήτρα).<sup>2</sup>

Οι εκτοπικοί νεφροί είναι συνήθως μικρότεροι από τον κανονικό. Η νεφρική λεκάνη είναι συνήθως εμπρός από το παρέγχυμα, επειδή έχει περιστρέφεται ανεπαρκώς. Ως αποτέλεσμα, το 56% των εκτοπικών νεφρών έχει ένα αυξημένο σύστημα συλλογής (υδρονέφρωση). Οι μισές από αυτές τις περιπτώσεις οφείλονται σε αποφρακτική είτε στη ουρητηροεγκεφαλική είτε στην ουρητηροβυσική ένωση (70% και 30% αντιστοίχως), 25% από την αναρροή και 26% από την κακή αναρρόφηση μόνο.<sup>4</sup> Η προέλευση και η πορεία και των δύο σχετικών αρτηριών και φλεβών απρόβλεπτη και συνήθως εξαρτάται από τη θέση του εκτοπικού νεφρού.

Η πλειοψηφία των εκτοπικών νεφρών είναι κλινικά ασυμπτωματικές. Ο διαλείπων αόριστος κοιλιακός πόνος, ο ουρηλικός κολικός λόγω απόφραξης και οι λοιμώξεις του ουροποιητικού συστήματος είναι τα συχνότερα συμπτώματα που μπορεί να συμβάλλουν στη σωστή διάγνωση. Ο διαγνωστικός αλγόριθμος περιλαμβάνει υπερηχογραφία, εκκριτική ουρογραφία, αξονική τομογραφία, σάρωση ραδιονουκλιδίων και ανάδρομη πυελογραφία. Η αρτηριογραφία μπορεί να είναι χρήσιμη στον ορισμό της αγγειακής προσφοράς σε περιπτώσεις που απαιτούν χειρουργική επέμβαση. Ο έκτοπος νεφρός δεν είναι πιο ευαίσθητος σε ασθένεια σε σύγκριση με κανονικό, εκτός από την εμφάνιση υδρόφιψης, σχηματισμού πέτρας και λοίμωξης από το ουροποιητικό σύστημα.<sup>4</sup> Επιπλέον, οι εκτοπικοί νεφροί δεν παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο για κακόηθες μετασχηματισμό. Η επιπλεγμένη λοίμωξη του ουροποιητικού συστήματος στον έκτοπο νεφρό θα πρέπει να αντιμετωπίζεται αρχικά με συντηρητικά μέσα. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η κατάλληλη χορήγηση αντιβιοτικών μπορεί να είναι αποτελεσματική. Ωστόσο, μερικές περιπτώσεις μπορεί να απαιτούν χειρουργική παρέμβαση που περιλαμβάνει είτε τοποθέτηση διπλού καθετήρα ουρητήρα J-stent είτε ανοικτή χειρουργική εξερεύνηση για την ανακούφιση της απόφραξης λόγω του γεγονότος ότι η σήψη του ουροποιητικού συστήματος είναι μια καταστροφική πιθανότητα.<sup>28</sup>

Εικόνα 8.10



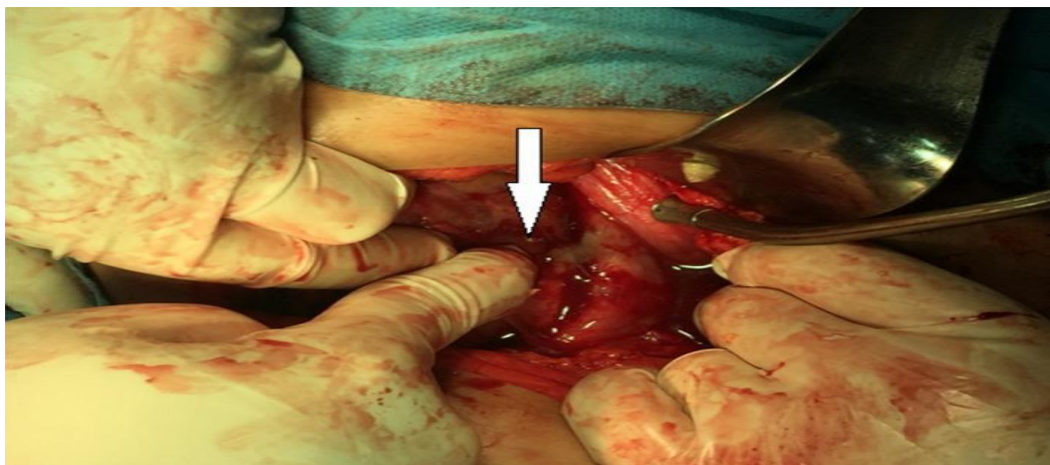
Ο υπέρηχος του αριστερού εκτοπικού νεφρού της πυέλου αποκάλυψε πολλαπλά αποστήματα στον ανώτερο πόλο του. Τα βέλη στο σχήμα υποδεικνύουν τις θέσεις ορισμένων

Εικόνα 8.11



Η κοιλιακή αξονική τομογραφία η οποία πραγματοποιήθηκε μετά την αρχική αξιολόγηση του ασθενούς επιβεβαίωσε τη διάγνωση της αριστεράς νεφρικής εκτοπίας και του σχηματισμού αποστήματος στον άνω πόλο (Το βέλος υποδεικνύει τη θέση του αποστήματος)

Εικόνα 8.12



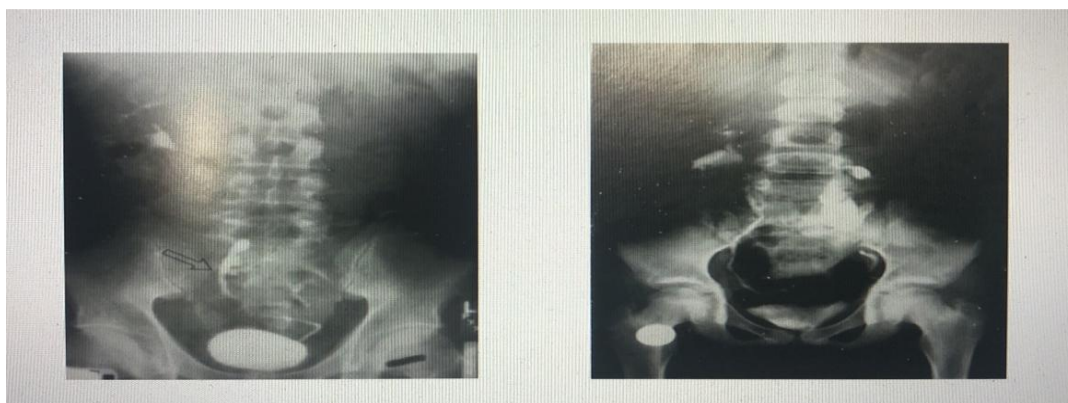
Φωτογραφία του υποπλαστικού αριστερού πυελικού εκτοπικού νεφρού. Το απόστημα στον άνω πόλο βρίσκεται στο βέλος.

Η πλειοψηφία των ασθενών (60%) παραμένουν ασυμπτωματικοί. Ο πυελικός νεφρός προδιαθέτει σε απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής, κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, λιθίαση και ουρολοίμωξη, ενώ είναι επιρρεπής στο τραύμα. Λόγω της θέσης του, ο πυελικός νεφρός μπορεί να δημιουργήσει διαφοροδιαγνωστικό πρόβλημα και να εκληφθεί ως γυναικολογική μάζα. Στη περίπτωση που επιπλακεί με λοίμωξη ή απόφραξη, η κλινική εικόνα μπορεί να εκληφθεί λανθασμένα ως

σκωληκοειδίτιδα, εκκολπωματίτιδα, σαλπγγίτιδα ή συστραφείσα κύστη της ωοθήκης.<sup>2</sup>

Η διάγνωση της συγγενούς αυτής ανωμαλίας γίνεται με την ενδοφλέβια ουρογραφία, στην οποία ο νεφρός βρίσκεται σε έκτοπη θέση (Εικόνα 8.13). Τα ουρογραφικά ευρήματα αποτελούν συνάρτηση της λειτουργικότητας του έκτοπου νεφρού, καθώς και της συνύπαρξης άλλων ανωμαλιών. Όταν ένας πυελικός νεφρός είναι μικρός και δεν υπάρχει διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος, η απεικόνιση του μπορεί να είναι δύσκολη, εξαιτίας της επιπροβολής των οστών της λεκάνης. Η απεικόνιση είναι επίσης δυσχερής σε περίπτωση ελάττωσης της λειτουργικότητας, λόγω απόφραξης της πυελοουρητηρικής συμβολής, οπότε για την επιβεβαίωση της διάγνωσης απαιτούνται πλάγιες ή λοξές τομές, ή η εκτέλεση αξονικής τομογραφίας. Το δυναμικό σπινθηρογράφημα των νεφρών είναι χρήσιμο για την εκτίμηση της λειτουργικότητας του έκτοπου νεφρού και του βαθμού της απόφραξης του. Η αγγειογραφία κρίνεται απαραίτητη προεγχειρητικά ώστε να απεικονιστεί η αγγείωση του έκτοπου νεφρού και να αποφευχθούν πιθανές κακώσεις κατά τη διάρκεια της επέμβασης. Η κυστεογραφία κατά την ούρηση έχει ένδειξη σε παιδιά για τον αποκλεισμό της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης. Η νεφρική εκτοπία πρέπει να διακρίνεται από την νεφροπτώσια, η οποία συνίσταται στην προς τα κάτω μετακίνηση του νεφρού κατά τη διάρκεια της ζωής από την αρχική του φυσιολογική θέση (Εικόνα 8.14). Η διαφορική διάγνωση βασίζεται στο μήκος του ουρητήρα, το οποίο είναι βραχύ στον έκτοπο νεφρό. Όταν υπάρχουν αμφιβολίες διενεργείται αγγειογραφία για την απεικόνιση της έκφυσης των αγγείων.<sup>2</sup>

Επί απουσίας συμπτωμάτων, συνίσταται μόνο παρακολούθηση. Θεραπευτική παρέμβαση δικαιολογείται μόνο όταν υπάρχουν επιπλοκές. Από αυτές συχνότερη είναι η απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής (από πίεση ανώμαλου αγγείου, από υψηλή έκφυση του ουρητήρα από τη νεφρική πύελο, ή από ανώμαλη στροφή του νεφρού). Η αντιμετώπιση συνίσταται στην εκτέλεση πυελοπλαστικής με διαπεριτοναϊκή προσπέλαση. Η λιθίαση αντιμετωπίζεται συνήθως με εξωσωματική λιθοτριψία ή ενδοσκοπικές τεχνικές και σπανιότερα με ανοικτή επέμβαση.



Εικόνα 8.13 Ενδοφλέβια ουρογραφία/βέλος

Εικόνα 8.14 Αμφοτερόπλευρη νεφροπτώσια

## 7.2 Θωρακική εκτοπία

Είναι η κατάσταση κατά την οποία ο νεφρός βρίσκεται σε υψηλότερη από την φυσιολογική θέση, ή στο θώρακα. Αποτελεί εξαιρετικά σπάνια ανωμαλία με συχνότητα, ως νεκροτομικό εύρημα, 1:15.000. Αφορά κυρίως τον αριστερό νεφρό και η αναλογία μεταξύ ανδρών και γυναικών είναι 2:1. Η αμφοτερόπλευρη εντόπιση είναι σπάνια. Από τις 200 περιπτώσεις ασθενών με θωρακικό νεφρό που έχουν ανακοινωθεί στη διεθνή βιβλιογραφία, μόνο 4 ήταν αμφοτερόπλευρες. Διακρίνεται σε ενδοθωρακική και υποδιαφραγματική μορφή. Στην πρώτη μορφή παρατηρείται μερική ή πλήρης προβολή του νεφρού πάνω από το επίπεδο του διαφράγματος, στο οπίσθιο μεσοθωράκιο. Στην υποδιαφραγματική μορφή, ο νεφρός βρίσκεται στην οπισθοπλάγια επιφάνεια του διαφράγματος, στο ύψος του τμήματος του Bochdalek. Ο νεφρός καλύπτεται από λεπτή μεμβράνη του διαφράγματος, η οποία τον διαχωρίζει από την υπεζωκοτική κοιλότητα. Ο θωρακικός νεφρός έχει φυσιολογική αποχετευτική μοίρα και αγγείωση, ενώ το μήκος του ουρητήρα είναι μεγαλύτερο από το φυσιολογικό. Τα επινεφρίδια βρίσκονται στην φυσιολογική τους θέση κάτω από τον έκτοπο νεφρό. Η διάγνωση της ανωμαλίας γίνεται συνήθως τυχαία στον απεικονιστικό έλεγχο για άλλες παθήσεις. Στην ακτινογραφία θώρακος παρατηρείται άμβλυνση της πλευροδιαφραγματικής γωνίας, λόγω ελαφράς ανύψωσης της οπίσθιας μοίρας του διαφράγματος, ή ομοιογενής σκίαση στο οπίσθιο μεσοθωράκιο. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με την ενδοφλέβια ουρογραφία, το σπινθηρογράφημα νεφρών και την αξονική τομογραφία. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη διαφραγματοκήλη και τους όγκους του οπίσθιου μεσοθωρακίου ή του υπεζωκότα. Η μαγνητική τομογραφία καθορίζει τη θέση του νεφρού (υποδιαφραγματική ή ενδοθωρακική). Ο θωρακικός νεφρός δεν προκαλεί επιπλοκές από το ουροποιητικό ή το αναπνευστικό σύστημα και, συνήθως, δεν χρειάζεται θεραπεία.<sup>2</sup>

## 7.3 Ανώμαλη στροφή

Κατά τη διάρκεια της εμβρυικής ζωής ο νεφρός, καθώς ανέρχεται για να πάρει την τελική του θέση, περιστρέφεται ελαφρά γύρω από τον κάθετο άξονά του, έτσι ώστε η νεφρική πύελος να βρίσκεται πίσω από τα νεφρικά αγγεία και προς τα έσω, ενώ οι κάλυκες προς τα έξω. Κάθε άλλη διάταξη θεωρείται ανωμαλία στροφής. Αυτή διακρίνεται σε ατελή στροφή, σε υπερστροφή (υπερβολική στροφή) και σε αντίστροφη στροφή. Συχνότερη είναι η πρώτη, στην οποία χαρακτηριστική είναι η ανεύρεση της πυέλου μπροστά από τα αγγεία του νεφρού. Η ανώμαλη στροφή αποτελεί συνήθως τυχαίο εύρημα στην ενδοφλέβια ουρογραφία, δεδομένου ότι διαδράμει χωρίς ειδική σημειολογία. Μερικές φορές μπορεί να επιπλακεί με

απόφραξη, λιθίαση ή ουρολοίμωξη. Θεραπεία στην ανώμαλη στροφή σπάνια απαιτείται.<sup>2</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: Ανωμαλίες σχήματος

### 8.1 Πεταλοειδής νεφρός

Είναι η ανωμαλία κατά την οποία οι δύο νεφροί ανευρίσκονται συνενωμένοι στους άνω ή κάτω πόλους τους. Στο 95% των περιπτώσεων, η συνένωση αφορά τους κάτω πόλους, οι οποίοι συνδέονται με μια γέφυρα λειτουργικού νεφρικού ιστού (ισθμός) ή σπανιότερα με μια ινώδη ταινία. (Εικόνα 8.15).

Η δημιουργία του ισθμού οφείλεται είτε σε σύντηξη των δύο μετανεφρικών βλαστημάτων, που βρίσκονται σε κοντινή απόσταση μεταξύ τους στην πρώιμη ενδομήτρια ζωή, είτε σε μεταγενέστερη μετανάστευση νεφρογενών κυττάρων. Η συνένωση των κάτω πόλων έχει ως αποτέλεσμα, αφ ενός τη διακοπή της φυσιολογικής στροφής των νεφρών (με αποτέλεσμα την εμφάνιση ανωμαλιών στη θέση της νεφρικής πυέλου, των ουρητήρων και των καλύκων) και αφ ετέρου τη διακοπή της φυσιολογικής ανόδου, λόγω της ύπαρξης της κάτω μεσεντερίου αρτηρίας (με αποτέλεσμα ο πεταλοειδής νεφρός να βρίσκεται σε χαμηλότερη από την κανονική θέση). Η αγγείωση του πεταλοειδούς νεφρού είναι πολλαπλή και μπορεί να προέρχεται από την αορτή, τις λαγόνιες ή τις κάτω μεσεντέριες αρτηρίες (Εικόνα 8.15). Μονήρης αρτηρία σε κάθε νεφρό ανευρίσκεται μόνο στο 30% των περιπτώσεων. Η αγγείωση του ισθμού προέρχεται από μονήρη αγγειακό κλάδο, που εκφύεται από την αορτή, στο 65% των περιπτώσεων.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.15 Σχηματική Αναπαράσταση πεταλοειδούς νεφρού

Επιδημιολογικά, ο πεταλοειδής νεφρός αποτελεί το συχνότερο τύπο νεφρικής σύντηξης. Η συχνότητα του στο γενικό πληθυσμό είναι 1:400-1:600 άτομα και η αναλογία ανδρών προς γυναίκες είναι περίπου 2/1. Στο 70% των περιπτώσεων συνυπάρχουν και άλλες συγγενείς ανωμαλίες από το ουροποιογεννητικό ή άλλα συστήματα, όπως κυστεοουρητηρική παλινδρομηση (50%), διπλασιασμός του ουρητήρα (10%), υποσπαδίας ή κρυσορχία (4%) και δίκερως μήτρα (7%). Ο

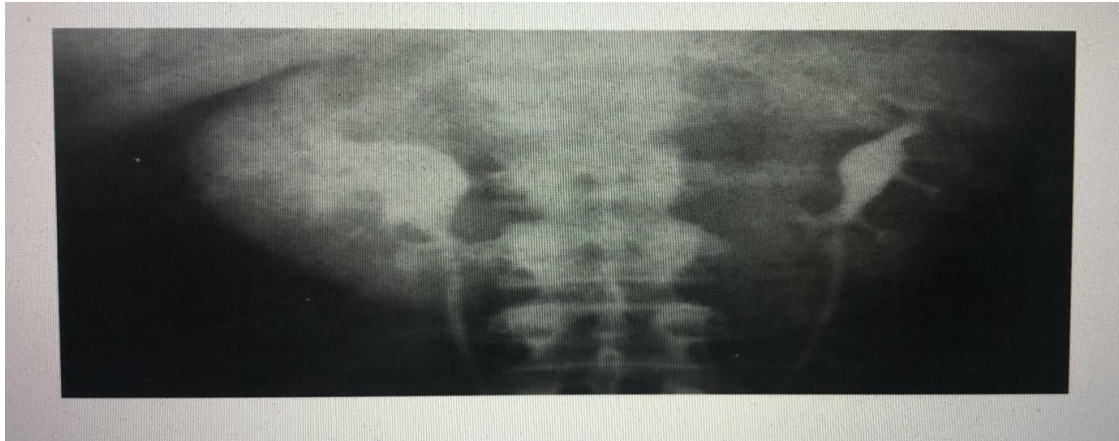


πεταλοειδής νεφρός συνοδεύει διάφορα γενετικά σύνδρομα, όπως το σύνδρομο Turner ή την τρισωμία 18. Ορισμένα νεοπλάσματα παρουσιάζονται με μεγαλύτερη συχνότητα στον πεταλοειδή νεφρό. Έτσι, η συχνότητα εμφάνισης καρκίνου της αποχετευτικής μοίρας είναι 3-4 φορές μεγαλύτερη απ'ότι στο γενικό πληθυσμό, ενώ η συχνότητα του νεφροβλαστώματος (όγκου του Wilms) είναι περίπου διπλάσια (στο 50% των περιπτώσεων, μάλιστα, εξορμάται από τον ισθμό). Το νεφροβλάστωμα πιθανόν οφείλεται στην ανώμαλη εξέλιξη των μετανεφρικών βλαστημάτων μετά τη συνένωση τους στην εμβρυική περίοδο. Για το λόγο αυτό, προτείνεται η τακτική κλινική και υπερηχογραφική εξέταση των παιδιών με πεταλοειδή νεφρό τουλάχιστον στα πρώτα 5 χρόνια της ζωής τους.

Η ανωμαλία διαδράμει ασυμπτωματικά στο 33% των περιπτώσεων. Όταν υπάρχουν συμπτώματα αυτά οφείλονται σε λοίμωξη, λιθίαση ή απόφραξη. Απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής εμφανίζεται σε ποσοστό ως 35% των ασθενών και οφείλεται στην υψηλή έκφυση του ουρητήρα από τη νεφρική πύελο, καθώς και στην αναγκαστική του πορεία μπροστά από τον ισθμό. Η επίπτωση της λιθίασης κυμαίνεται από 20-60% και οφείλεται στη χρόνια στάση των ούρων, στη λιθίαση ή σε συνυπάρχουσα κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση. Ο πεταλοειδής νεφρός είναι επιρρεπής στο τραύμα, επειδή, λόγω της χαμηλής του θέσης, δεν προστατεύεται από τον θωρακικό κλωβό.<sup>2</sup>

Η διάγνωση γίνεται με την ενδοφλέβια ουρογραφία, στην οποία η αποχετευτική μοίρα των νεφρών έχει χαρακτηριστική εμφάνιση με τους άξονες των νεφρών να συγκλίνουν προς τα κάτω και τους άνω πόλους να είναι απομακρυσμένοι από τη σπονδυλική στήλη (Εικόνα 8.16). Ο νεφρικός πύελοι παρουσιάζουν ανεπαρκή στροφή και βρίσκονται στην πρόσθια επιφάνεια, ενώ οι κάτω κάλυκες προβάλλουν προς τη μέση γραμμή, επί τα εντός του ουρητήρα (χαρακτηριστικό διαγνωστικό σημείο). Οι ουρητήρες, οι οποίοι μπορεί να έχουν υψηλή έκφυση από τις νεφρικές πυέλους, πορεύονται μπροστά από τον κάτω πόλο. Ο ισθμός σκιαγραφείται όταν αποτελείται από λειτουργικό νεφρικό παρέγχυμα, γεγονός που επιβεβαιώνεται με το σπινθηρογράφημα και την αξονική τομογραφία. (Εικόνα 8.17). Το διουρητικό νεφρόγραμμα είναι χρήσιμο για την εκτίμηση της λειτουργικότητας του κάθε νεφρού και του βαθμού της απόφραξης, αν υπάρχει, της πυελοουρητηρικής συμβολής. Η κυστεογραφία κατά την ούρηση γίνεται σε παιδιά για τη διερεύνηση συνυπάρχουσας κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης. Όταν σχεδιάζεται επέμβαση, είναι απαραίτητη η προεγχειρητική αγγειογραφία, ώστε να εκτιμηθεί ο αριθμός και η πορεία των νεφρικών αγγείων και να αποφευχθεί τυχόν κάκωσή τους.<sup>2</sup>





Εικόνα 8.16 Ενδοφλέβια ουρογραφία Πεταλοειδής νεφρός με υδρονέφρωση αριστερά

Στις ασυμπτωματικές μορφές δεν χρειάζεται καμία θεραπεία. Όταν υπάρχει απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής εκτελείται πυελοπλαστική. Σε ετερόπλευρη απόφραξη, η προσπέλαση γίνεται εξωπεριτοναϊκά, με πλάγια οσφυϊκή τομή, ενώ σε αμφοτερόπλευρη απόφραξη προτιμότερη είναι η διαπεριτοναϊκή τομή, επειδή παρέχει πρόσβαση και στα δύο τμήματα του πεταλοειδούς νεφρού και στα αγγεία τους. Ταυτόχρονη εκτομή του ισθμού, με σκοπό τη βελτίωση της αποχέτευσης των ούρων, δεν εκτελείται συχνά, γιατί συνοδεύεται από αυξημένο κίνδυνο αιμορραγίας, διαφυγής ούρων και νεφρικών εμφράκτων. Αναστόμωση του ουρητήρα με τον κάτω κάλυκα του νεφρού εκτελείται μόνον όταν υπάρχει σοβαρού βαθμού απόφραξη και λέπυνση του νεφρικού παρεγχύματος. Η λιθίαση αντιμετωπίζεται συνήθως με εξωσωματική λιθοτριψία (ESWL) ή διαδερμική νεφρολιθοτριψία (PCNL) και σπανιότερα με ανοικτή επέμβαση. Παρα τη σχετική δυσχέρεια στην αποβολή των συγκριμάτων, η ESWL θεωρείται θεραπεία πρώτης επιλογής για λίθους < 2 cm, εφόσον δεν υπάρχει σαφής ανατομική απόφραξη και η θέση του λίθου μπορεί να εντοπιστεί με ακρίβεια. Η συνολική αποτελεσματικότητα της μεθόδου κυμαίνεται από 50-85%.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.17 Αξονική τομογραφία με έγχυση σκιαγραφικού στην οποία φαίνεται η σκιαγράφιση του ισθμού του πεταλοειδούς νεφρού

## 8.2 Διασταυρούμενη εκτοπία

Στη διασταυρούμενη εκτοπία, ο ένας νεφρός (συνήθως ο δεξιός) βρίσκεται στην αντίθετη πλευρά, ενώ το ουρητηρικό στόμιο παραμένει στη φυσιολογική πλευρά. (Εικόνα 8.18). Η επίπτωση της ανωμαλίας είναι 1:1000-1:2000 και στο 90% των περιπτώσεων οι νεφροί βρίσκονται συνενωμένοι (crossed ectopy with fusion). Συνήθως η εκτοπία είναι ετερόπλευρη και παρατηρείται συχνότερα στους άνδρες. Στο 20-50% των περιπτώσεων συνυπάρχουν ανωμαλίες από το ουροποιογεννητικό, το σκελετικό, το καρδιαγγειακό και το γαστρεντερικό σύστημα. Συχνότερες ανωμαλίες από το ουροποιογεννητικό είναι η κυστεουρητηρική παλινδρόμηση, η κρυφορχία, η ατρησία του σπερματικού πόρου και η ατρησία του κόλπου. Η διασταυρούμενη εκτοπία χωρίς συνένωση οφείλεται σε ανώμαλη μετανάστευση της ουρητηρικής καταβολής, ενώ η διασταυρούμενη εκτοπία με συνένωση οφείλεται είτε σε αδυναμία διαχωρισμού των αρχέγονων νεφρογενών μαζών, είτε σε συνένωση των δύο μετανεφρικών βλαστημάτων κατά τη διάρκεια της ανόδου τους στην εμβρυική περίοδο. Περιγράφονται 6 τύποι διασταυρούμενης εκτοπίας με συνένωση.

α) Κατώτερη διασταυρούμενη εκτοπία: Είναι η συχνότερη μορφή. Ο διασταυρούμενος νεφρός βρίσκεται κάτω από το φυσιολογικό και ο άνω πόλος του συνενώνεται με τον κάτω πόλο του φυσιολογικού νεφρού. Και στους δύο νεφρούς παρατηρείται ανωμαλία στροφής, με αποτέλεσμα οι πύελοι να βρίσκονται σε πρόσθια θέση (Εικόνα 8.19 α)

β) Σιγμοειδής νεφρός (S νεφρός): Είναι η δεύτερη σε συχνότητα μορφή. Εδώ, ο διασταυρούμενος νεφρός βρίσκεται κάτω από το φυσιολογικό, αλλά έχει συμπληρωθεί η

στροφή των νεφρών, με αποτέλεσμα οι νεφρικές πύελοι να βλέπουν σε αντίθετες κατευθύνσεις (Εικόνα 8.19 β).

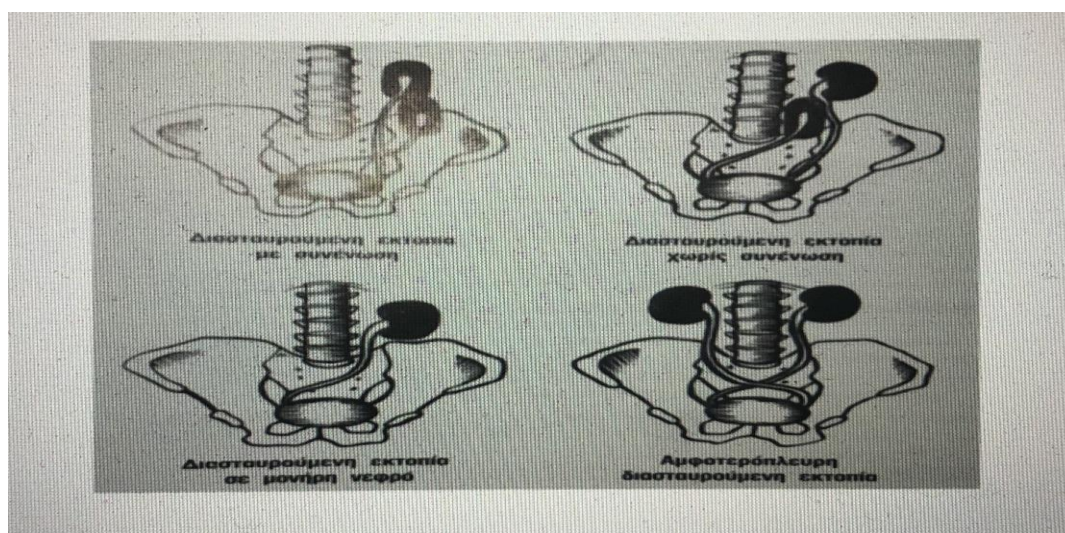
γ) Πλακουντοειδής νεφρός: Οι δύο νεφροί είναι πλήρως ενωμένοι σε μία μάζα (Εικόνα 8.19 γ).

δ) Λαμβδοειδής νεφρός (L νεφρός): Στη μορφή αυτή ο διασταυρούμενος νεφρός βρίσκεται κάτω από το φυσιολογικό και ο άνω πόλος του συνενώνεται με τον κάτω πόλο του φυσιολογικού σε οριζόντια θέση (Εικόνα 8.19 δ). Και στους δύο νεφρούς παρατηρείται ανωμαλία στροφής, με αποτέλεσμα οι πύελοι να βρίσκονται σε πρόσθια θέση.

ε) Δισκοειδής νεφρός: Η συνένωση των νεφρών αφορά τους δύο πόλους και η μάζα έχει σχήμα δίσκου (Εικόνα 8.19 ε).

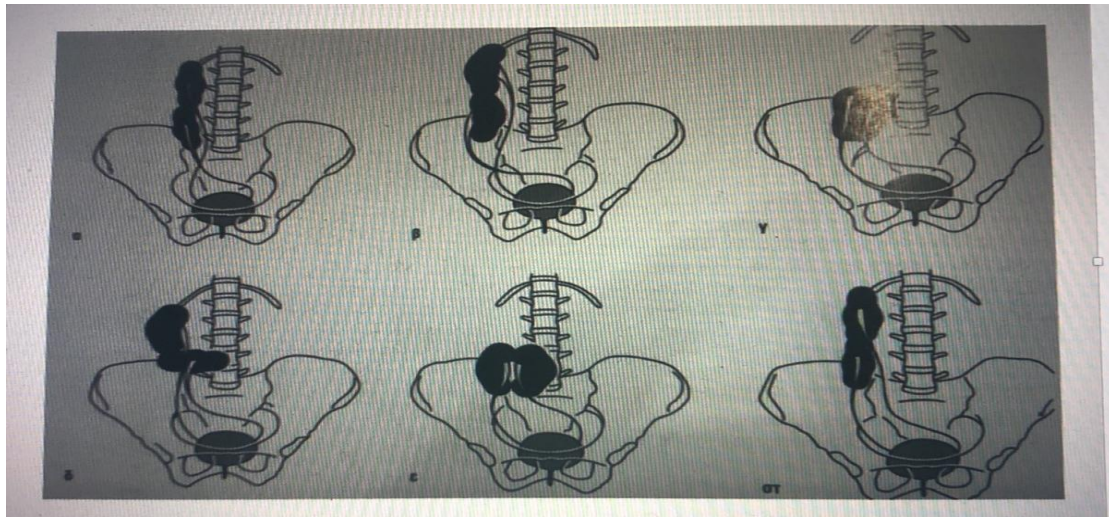
στ) Ανώτερη διασταυρούμενη εκτοπία: Είναι η σπανιότερη μορφή. Ο διασταυρούμενος νεφρός βρίσκεται πάνω από το φυσιολογικό νεφρό και η συνένωση γίνεται μεταξύ του κάτω πόλου του διασταυρούμενου νεφρού και του άνω πόλου του φυσιολογικού νεφρού (Εικόνα 8.16 στ).

Η διασταυρούμενη εκτοπία συνήθως διαδράμει ασυμπτωματικά και διαγιγνώσκεται τυχαία στον απεικονιστικό έλεγχο που γίνεται για άλλες παθήσεις. Τυχόν συμπτώματα οφείλονται σε απόφραξη, λοίμωξη ή λιθίαση και εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή. Η διάγνωση γίνεται με την ενδοφλέβια ουρογραφία, αλλά σε μερικές περιπτώσεις απαιτείται περαιτέρω διερεύνηση με αξονική ή μαγνητική τομογραφία. Η κυστεογραφία κατά την ούρηση πρέπει να γίνεται σε παιδιά για τον έλεγχο τυχόν συνυπάρχουσας κυστεουρητηρικής παλινδρόμησης. Η προεγχειρητική αγγειογραφία είναι απαραίτητη, δεδομένου ότι η αγγείωση του διασταυρούμενου νεφρού είναι, συνήθως, ανώμαλη.<sup>2</sup>



Εικόνα 8.18 Διάφοροι τύποι διασταυρούμενης εκτοπίας





Εικόνα 8.19 Α-ΣΤ Διάφοροι τύποι διασταυρούμενης εκτοπίας με συνένωση. α) Ετερόπλευρη κατώτερη διασταυρούμενη εκτοπία με συνένωση, β) Σιγμοειδής νεφρός, γ) Πλακουντοειδής νεφρός, δ) Λαμβοειδής νεφρός, ε) Δισκοειδής νεφρός, στ) Ετερόπλευρη ανώτερη διασταυρούμενη εκτοπία με συνένωση.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9: ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΝΕΦΡΙΚΩΝ ΑΓΓΕΙΩΝ

### 9.1 Έκτοπα ή πολλαπλά νεφρικά αγγεία

Μονήρης νεφρική αρτηρία παρατηρείται στο 75-85% των ανθρώπων, ενώ μονήρης νεφρική φλέβα σε ακόμη μεγαλύτερο ποσοστό. Συχνό εύρημα είναι η πολική νεφρική αρτηρία, η οποία είναι έκτοπη αρτηρία που αιματώνει συνήθως τον κάτω πόλο του νεφρού. Η διασταύρωση των έκτοπων αγγείων με τμήματα της αποχετευτικής μοίρας του νεφρού προδιαθέτει σε απόφραξη (πυελο-ουρητηρικής συμβολής), λιθίαση και ουρολοιμώξεις. Η διάγνωσή τους γίνεται με αγγειογραφία.<sup>2</sup>

### 9.2 Ανεύρυσμα νεφρικής αρτηρίας

Τα ανευρύσματα της νεφρικής αρτηρίας διακρίνονται σε συγγενή και επίκτητα (απότοκα αρτηριοσκλήρυνσης, φλεγμονής, τραυματισμού ή οξώδους πολυαρτηρίτιδας). Τα συγγενή είναι εξαιρετικά σπάνια και εντοπίζονται στο ύψος του

διχασμού της νεφρικής αρτηρίας σε πρόσθιο και οπίσθιο κλάδο. Τα ανευρύσματα είναι γενικά ασυμπτωματικά, αλλά σε περιπτώσεις ρήξης τους (που συμβαίνει κυρίως κατά τη διάρκεια της κύησης), μπορούν να εκδηλωθούν με αιματουρία, νεφρικό πόνο, ή ακόμη και καταπληξία. Η κλινική εξέταση μπορεί να αποκαλύψει σφύζουσα μάζα ή φύσημα, κατά την ακρόαση της κοιλίας, στο ύψος των νεφρικών αγγείων. Η αντιμετώπιση είναι χειρουργική και συνίσταται σε: α) μερική νεφρεκτομή, όταν το ανεύρυσμα εντοπίζεται σε αρτηρία του νεφρικού πόλου, β) νεφρεκτομή, όταν

εντοπίζεται στο κέντρο του νεφρού και γ) εκτομή του ανευρύσματος, όταν αυτό βρίσκεται εκτός του νεφρικού παρεγχύματος.<sup>2</sup>

### **9.3 Αρτηριοφλεβώδεις επικοινωνίες**

Είναι συγγενείς (25%) ή επίκτητες (μετά από τραυματισμό, βιοψία του νεφρού ή επέμβαση στο νεφρικό παρέγχυμα). Οι συγγενείς αρτηριοφλεβώδεις επικοινωνίες παρατηρούνται συχνότερα στα κορίτσια, στο δεξιό νεφρό και κυρίως στον άνω πόλο. Κλινικά εκδηλώνονται με νεφρικό ή κοιλιακό πόνο, ή υπέρταση. Η επιβεβαίωση της διάγνωσης γίνεται με την αγγειογραφία. Η αντιμετώπισή τους είναι χειρουργική και συνίσταται σε μερική ή ολική νεφρεκτομή (μεγάλες επικοινωνίες), ή σε εκλεκτικό εμβολισμό της νεφρικής αρτηρίας (μικρές επικοινωνίες)<sup>2</sup>

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10 : ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ**

Κίνδυνο απώλειας του νεφρού τους αντιμετωπίζουν οι νέοι άνθρωποι που ταλαιπωρούνται από ουρολογικές παθήσεις που αφορούν διαταραχές στην αποχέτευση των ούρων λόγω συγγενών δυσμορφιών. Όμως, η έγκαιρη παρέμβαση αποδεικνύεται σωτήρια και επιπλέον απαλλάσσει τους ασθενείς από τις συχνές λοιμώξεις, την υπέρταση και άλλες παρενέργειες.

## **Βιβλιογραφία**

- 1** [el.wikipedia.org/wiki/Ουροποιητικό\\_σύστημα](http://el.wikipedia.org/wiki/Ουροποιητικό_σύστημα)
- 2** σύγχρονη ουρολογία (ΜΙΧΑΗΛ Δ.ΜΕΛΕΚΟΣ) ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π.Χ ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ
- 3** ΟΥΡΟΛΟΓΙΑ (ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ Ν. ΔΕΛΗΒΕΛΙΩΤΗΣ) εκδόσεις Π.Χ ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ
- 4** Genitourary tract, a diagram by Andreas Vesalus, published in 1541(Organs of Nutrition and Generation. Marburg, Germany: Johanes Oporinus, printer. De humani corporis fabrica and libri septum[On the fabric of the human body];book 5).122
- 5** William Bowman's 1842 illustration of the vascular supply to glomeruli, based on a dye injection study (from Bowman W. On the structure and use of the malpighian bodies of the kidney, with observations on the circulation through that gland. Philos Trans R Soc Lond Biol. 1842; 132:57-80).19
- 6** Schumacher / Christ.Embryonale Entwicklung. 10<sup>η</sup> Έκδοση 1993. ISBN 3-86126-048-4
- 7** Moore and Persan.Η ανθρώπινη διάπλαση. Πρόλογος Α. Μάνθος. Γενική Επιμέλεια Λουίζα Ανδριοπούλου – Οικονόμου. ISBN 978-960-399-806-8
- 8** Thomas DFM. Prenatal diagnosis: does it alter outcome? Prenat Diag 2001;21:1004-1011
- 9** Cromie WJ, Lee K, Holmes L. IMPLICATIONS of prenatal ultrasound screening in the incidence of major genitourinary malformations. J Urol 2001;165:1677-1680
- 10** Wellesley D, Hove DT. Fetal anomalies and genetic syndromes. Prenat Diagn 2001;21:992-1003
- 11** Winyard P, Chitty L. Dysplastic and polycystic kidneys: ,diagnosis associations and management. Prenat Diagn 2001;21:924-935
- 12** Brun M, Maugey-Laulom B, Eurin D, Didier F, Avnis EF. Prenatal sonographic patterns in autosomal dominant polycystic kidney disease: a multicenter study. Ultrasound Obstet Gynecol 2004;24:55-61
- 13** Roume J, Ville Y. Prenatal diagnosis of genetic renal diseases:breaking the code. Ultrasound Obstet Gynecol 2004;24:10-18
- 14** Mashiack R, Davidovits M, Eisenstein B, et al, Fetal hyperchogenic kidney with normal amniotic fluid volume: a diagnostic dilemma. Prenat Di-agn 2005;25:553-558
- 15** Oliveira EA, Cabral ACV, Pereira AK,et al. Outcome of fetal urinary tract anomalies associated with multiple malformations and chromosomal abnormalities. Prenat Diagn 2001;21:129-134

- 16** Oliveira EA, Diniz JS, Cabral AC, et al. Predictive factors of fetal urethral obstruction: a multivariate analysis. *Fetal Diagn Ther* 2000;15:180-186
- 17** Oliveira EA, Diniz JS, Cabral AC, et al. Prognostic factors in fetal hydronephrosis: a multivariate analysis *Pediatr Nephrol* 1999;13:859-864
- 18** Mouriouand PDE, Troisfontaines E, Wilcox DT. Antenatal and perinatal uro-nephrology : current questions and dilemmas. *Pediatr Nephrol* 1999;13:938-944
- 19** Mouriouand PDE, Whitten M, Pracros JP. Pathophysiology, diagnosis and management of prenatal upper tract dilatation. *Prenat Diagn* 2001;21:942-951
- 20** Kilby MD, Somerset DA, Kh obsruan KS. potential for correction of fetal obstructive uropathy: time for a randomized, controlled trial? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23:527-530
- 21** Levi S. Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. *Prenat Diagn* 2002;22:285-295
- 22** Scott JES, Renwick M. Antenatal renal pelvic measurements: what do they mean? *Br J Urol Int* 2001;87:376-381
- 23** Bosman G, Reuss A, Nijman JM, Wladimiroff JW. Prenatal diagnosis, management and outcome of fetal uretero-pelvic junction obstruction. *Ultrasound Med Biol* 1991;17:117-120
- 24** Herndon CDA, Ferrer FA, Freedman A, McKenna PH. Consensus on the prenatal management of antenatally detected urological abnormalities. *J Urol* 2000;164:1052-1056
- 25** Freedman AL, Bukowski TP, Smith CA, et al. Fetal therapy for obstructive uropathy: diagnosis specific outcome. *J Urol* 1996;156:720-723
- 26** Whitten SM, Vilcox DT. Duplex system. *Prenat Diagn* 2001;21:952-957
- 27** (Benacerraf B, *Harvard Medical School. Υπερηχογραφία Εμβρυικών Συνδρόμων, pp 427, 2009*).
- 28** A case report. *Clinic case rep.* 2018 Sep 4;6(10):1997-1999. doi: 10.1002/ccr3.1765. eCollection 2018 Oct.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1: Κατάλογος εικόνων

Εικόνα α(σελ.10) Απεικόνιση ουροποιητικού συστήματος.

Εικόνα β(σελ.12) Αγγειακό δίκτυο νεφρού.

Εικόνα 1(σελ.14) Ανατομία του ουροποιογεννητικού συστήματος.

Εικόνα 2(σελ.15 ) Αιμάτωση των επινεφριδίων.

Εικόνα 3(σελ.15 ) Εσωτερική ανατομία του νεφρού.

Εικόνα 4(σελ.15 ) Τμήματα του νεφρώνα.

Εικόνα 5(σελ.15 ) Μαλπιγιανό σωμάτιο και παρασπειραματική συσκευή.

Εικόνα 6(σελ.15 ) Αγγείωση του νεφρού

Εικόνα 7.1(σελ.19) Σχηματικές παραστάσεις που δείχνουν τα στάδια εξέλιξης των νεφρών. Οι νεφροί ενώνονται με τα αθροιστικά σωληνάρια για να σχηματίσουν τα ουροφόρα σωληνάρια.

Εικόνα 7.2(σελ.19 ) Σχηματισμός του μετάνεφρου στις 28 ημέρες.

Εικόνα 7.3 (σελ 24) δυνατότητα διαγνωστικής προσεγγίσης ανα όργανο με υπερηχογράφημα.

Εικόνα 7.4(σελ 25) Απεικόνιση κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης και απεικόνιση διάταξης του πυελοκαλυκτικού μετά από στένωση στην πυελοουρητηρική συμβολή.

Εικόνα 8.1(σελ.28) Ενδοφλέβια ουρογραφία.

Εικόνα 8.2(σελ.28) Αορτογραφία.

Εικόνα 8.3(σελ31) Σχηματική απεικόνιση πολυκυστικού νεφρού.

Εικόνα 8.4(σελ.32) Χειρουργικό παρασκεύασμα πολυκυστικού νεφρού.

Εικόνα 8.5(σελ.34) Υπερηχογράφημα/Πολυκυστική νόσος.

Εικόνα 8.6(σελ.34) Αξονική τομογραφία τύπου ενηλίκων.

Εικόνα 8.7(σελ.36) Χειρουργικό παρασκεύασμα απλών νεφρικών κύστεων.

Εικόνα 8.8(σελ.38) Υπερηχοτομογραφία, εικόνα απλής νεφρικής κύστης.

Εικόνα 8.9(σελ.40) Σπογγοειδής νεφρός **A**. Απλή Νοκ, **B**. Ενδοφλέβια ουρογραφία.

Εικόνα 8.10(σελ.42) Ο υπέρηχος του αριστερού εκτοπικού νεφρού της πύελου αποκάλυψε πολλαπλά αποστήματα στον ανώτερο πόλο του. Τα βέλη στο σχήμα υποδεικνύουν τις θέσεις ορισμένων.

Εικόνα 8.11(σελ.43) Η κοιλιακή αξονική τομογραφία η οποία πραγματοποιήθηκε μετά την αρχική αξιολόγηση του ασθενούς επιβεβαίωσε τη διάγνωση της αριστεράς νεφρικής εκτοπίας και του σχηματισμού αποστήματος στον άνω πόλο (Το βέλος υποδεικνύει τη θέση του αποστήματος).



Εικόνα 8.12(σελ43) Φωτογραφία του υποπλαστικού αριστερού πυελικού εκτοπικού νεφρού. Το απόστημα στον άνω πόλο βρίσκεται στο βέλος.

Εικόνα 8.13(σελ 44) Ενδοφλέβια ουρογραφία.

Εικόνα 8.14(σελ.44) Αμφοτερόπλευρη νεφροπρωσία.

Εικόνα 8.15(σελ.46) Σχηματική Αναπαράσταση πεταλοειδούς νεφρού.

Εικόνα 8.16(σελ.48) Ενδοφλέβια ουρογραφία, πεταλοειδής νεφρός με υδρονέφρωση αριστερά.

Εικόνα 8.17(σελ.48) Αξονική τομογραφία με έγχυση σκιαγραφικού στην οποία φαίνεται η σκιαγράφιση του ισθμού του πεταλοειδούς νεφρού.

Εικόνα 8.18(σελ.50) Διάφοροι τύποι διασταυρούμενης εκτοπίας.

Εικόνα 8.19(σελ.50) Α-ΣΤ Διάφοροι τύποι διασταυρούμενης εκτοπίας με συνένωση.  
α) Ετερόπλευρη κατώτερη διασταυρούμενη εκτοπία με συνένωση, β) Σιγμοειδής νεφρός, γ) Πλακουντοειδής νεφρός, δ) Λαμβοειδής νεφρός, ε) Δισκοειδής νεφρός, στ) Ετερόπλευρη ανώτερη διασταυρούμενη εκτοπία με συνένωση.

## **ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ**

### Όνοματεπώνυμο

Τριανταφύλλου Σπυρίδων του Θεοδώρου

### Προσωπικά στοιχεία

Ημερομηνία γεννήσεως: Τρίκαλα Θεσσαλίας

Οικογεν. Κατάσταση: Άγαμος

### Στοιχεία επικοινωνίας

Διεύθυνση: Ωρίωνος 10, Ζωγράφος, ΤΚ 15773, Αττική

Αρ. τηλεφώνου: 2111838406 – 6937173773

Email [triantafspyr@hotmail.com](mailto:triantafspyr@hotmail.com)

Εκπαίδευση:

Commenius university Bratislava, Slovakia

Διάρκεια σπουδών: 6 έτη (2004-2010)

Βαθμός πτυχίου: Λίαν καλώς

Ειδικότητα Χειρουργικής:

1 έτος χειρουργική κλινική Νοσοκομείου Τρικάλων

Ειδικότητα Ουρολογίας:

4 έτη 2014-2018 Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών Ιπποκράττειο

Επαγγελματική εμπειρία

2010-2011 ιατρός μονάδας Στρατόπεδο Κανδυλάπη Αλεξανδρούπολη

Αγροτικός ιατρός ( 2011-2012) Κέντρο Υγείας Φαρκαδόνας

Ειδικευόμενος γενικής Χειρουργικής (2012-2013) Γενικό Νοσοκομείο Τρικάλων

2014-2018 Ειδικευόμενος ουρολογίας (Σεπτέμβριος 2014 - Οκτώβριος 2018)

στην Ουρολογική κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Αθηνών Ιπποκράττειο

Ιδιώτης ιατρός ουρολόγος-Συνεργάτης Νοσοκομείου Μετροπόλιταν (2019 εως  
τώρα)

Ξένες Γλώσσες:

Αγγλικά-Γαλλικά

Δημοσιεύσεις:

1) Spyridon Triantafyllou, Stavros Angelis, Dimitrios Tzavellas, Ifigeneia-Vasiliki Kontoteza, Panagiotis Skandalakis and Dimitrios Filippou. Treatment options of complicated urinary tract infections in ectopic kidneys. A case report. Clinic case rep. 2018 Sep 4;6(10):1997-1999. doi: 10.1002/ccr3.1765. eCollection 2018 Oct.

2) Angelis Stavros, Triantafyllou Spyridon, Skandalakis Panagiotis, Filippou Dimitrios. Letter to the Editor. Ligamentous reconstruction of the interosseous membrane of the forearm in the treatment of instability of the distal radioulnar joint <https://doi.org/10.1016/j.rboe.2018.02.010>

3) Stavros angelis, Emmanouil Apergis, Georgios Vynichakis, Spyridon Triantafyllou.

Panagiotis Skandalakis, Dimitrios Filippou. Anatomic Characteristics of the Distal Oblique Bundle of the Interosseous of the Membrane of the Forearm.  
DOI: 10.7759/cureus.3964