**Scoala postliceala "HENRI COANDA" Oradea**

**MALFORMATIILE CONGENITALE ALE APARATULUI URO-GENITAL**

**Profesor: Hora Amalia Student: Popa Viorica Amalia**

**AMG II A**

**2014**

**MALFORMATIILE CONGENITALE ALE APARATULUI URO-GENITAL**

**Generalitati**

-       boli ereditare sau congenitale, rezulat al alterarii programului genetic de structurare si modelare a organelor.

-       sunt cele mai frecvente, reprezentand 5%.

-       unice sau asociate

**Etiologie** Factorii teratogeni sunt:

·     fizici : radiatii ionizante

·     chimici si produsele farmaceutice : tranchilizante, thalidomida, tetraciclinele, alcoolul.

·     infectiosi : tuberculoza , sifilisul, rubeola, HIV.

·     hormoni in speciali estrogeni, anticonceptionale

·     carente vitaminice : avitaminoza A si complexul B

**Patogenie**

-         rinichiul si caile de excretie se dezvolta in trei etape succesive: pronefros, mezonefros si metanefros

-         actiunea factorilor teratogeni determina alterari ale programului genetic si implicit defecte ale organogenezei.

**Diagnostic**

-obiective : evaluare rapida dupa nastere, definirea malformatiei, aspectele etiopatologice , fiziopatologice si morfopatologice, manifestarile clinice, evolutia si prognosticul malformatiei, mijloacele de diagnostic clinic si paraclinic, strategia tratamentului.

**Tabloul clinic**

- modificari morfo-functionale si complicatiile pe care le genereaza (obstructie, infectie, litiaza si I.R.C.).

-evolutia lenta, progresiva, asimptomatica sau oligosimptomatica

-devin evidente in stadiile evolutive avansate cu complicatii prezente.

-simptomele cu specific urinar : dureri lombare, urina tulbure, piurie, hematurie, febra, tulburari de mictiune, disurie, polakiurie, incontinenta de urina, retentie cronica de urina, dureri lombare in timpul actului mictional

-simptome cu mai putina specificitate : dureri abdominale, tumora abdominala unilaterala sau bilaterala , alterarea starii generale, anemie, astenie, greturi, varsaturi, fatigabilitate.

**Examenul clinic:**

·        sensibilitatea palpatorica si percutorica a lombelor,

·        prezenta maselor tumorale lombo-abdominale.

·        globul vezical, urina reziduala .

·        malformatia organelor genitale externe.

·        hipertensiunea arteriala in leziunile parenchimatoase renale.

Urografia -evaluarea morfo-functionala a aparatului urinar

Ecografia completeaza examenul urografic, in sarcina

Uretrocistografia de umplere si mictionala - refluxul vezico-ureteral unilateral sau bilateral , obstructiile ale aparatului urinar inferior.

Ureteropielografia retrograda (UPR), preoperator in cazul uropatiei obstructive neelucidata de urografie si ecografie.

Tomografia computerizata, arteriografia si scintigrafia au indicatii mai limitate.

Tratamentul - medical si chirurgical; se adreseaza malformatiei sau complicatiilor

-tratamentul chirurgical - litiaza urinara sau complicatiei acesteia - obstructia urinara.

-tratamentul medicamentos - combaterea infectiei urinare si prevenirea litiazei sau recidivarea acesteia.

Conduita terapeutica:

-expectativa " armata "

-tratament chirurgical conservator (interventii chiurgicale plastice si reconstructive – restauratoare( pielo-ureteroplastia ) tratamentul megaureterului, tratamentul refluxului vezico-ureteral congenital, operatii de reconstructie a vezicii urinare in extrofie vezicala, uretroplastii in hipospadias, orhipexia pentru testiculul necoborat,

-  stricturile congenitale uretrale si ureterale pot beneficia - tratament endoscopic.

-  chirurgia radicala - nefrectomia, orhiectomia.

-  transplantul renal este ultima resursa terapeutica alaturi de hemodializa renala, atunci cand functia renala este grav compromisa.

**Clasificarea malformatiilor uro-genitale**

**A.** Anomalii ale aparatului urinar

I. anomalii ale parenchimului renal

II. anomalii ale cailor urinare

**B.** Anomalii ale aparatului genital masculin

A. Anomalii ale aparatului urinar

I. Anomaliile parenchimului renal:

**1. Anomalii de numar:**

a. agenezia renala

b. rinichiul supranumerar

**2. Anomalii de volum si de structura:**

a. rinichi mic congenital: aplazia renala­ ,rinichiul hipoplazic, hipoplazia segmentara

b. hiperplazia renala

c. chisturile renale

**3. Anomali de forma si de fuziune:**

a. rinichi in potcoava:

b. rinichi inelar

c. rinichi discoidal ("in placinta")

**4. Anomalii de pozitie:**

a. ectopia renala

b. ptoza renala

**5. Anomalii de rotatie:**

a. rinichi incomplet rotat (bazinet anterior)

     b. rinichi super-rotat (bazinet posterior)

c. rinichi invers rotat (bazinet lateral)

**6. Anomalii vasculare:**

- vase supranumerare:

Anomaliile parenchimului renal

**ANOMALII DE NUMAR**

**1. Agenezia renala**

- absenta parenchimului renal si ureterului homolateral - unilaterala (rinichi unic congenital) sau bilaterala ( incompatibila cu viata)

Tablou clinic - simptomatologia si prognosticul sunt dependente de starea morfofunctionala a rinichiului existent

Ecografia - rinichiul unic mai mare si absenta rinichiului controlateral.

Urografia - un rinichi unic functional cu semne de hiperfunctie compensatorie.

Alte explorari: Examenul cistoscopic si uretero-pielografia; tomografia, aortografia, scintigrafia, RMN. .

**2.** **Rinichiul supranumerar**

- rar

-masa parenchimatoasa distincta, cu o capsula proprie, separata de rinichiul ipsilateral.

-ureterul se varsa in vezica, uretra sau vagin.

-vascularizatia este diferita si anormala.

-nu trebuie confundata cu duplicitatea renala

o forma diferita, cu

Diagnosticul este intamplator si se bazeaza pe examenul ecografic, urografia, tomografia computerizata, scintigrafia si cistoscopia.

**ANOMALII DE VOLUM SI STRUCTURA**

**1. Aplazia renala**

-       dezvoltarea incompleta a nefronilor si a ureterului care este obliterat

-       unilaterala ( rinichiul opus este marit compensator), bilaterala (incompatibila cu viata)

**2. Hipoplazia renala unilaterala**

-            rinichiul este de volum mai mic fata de cel normal, cu rari nefroni functionali si maturi ( functia rinichiului este diminuata calitativ si cantitativ.)

-            poate genera hipertensiune arteriala♋ nefrectomie.

**3.Hipoplazia renala bilaterala** determina tulburari de crestere a organismului - nanismul renal - si evolueaza treptat spre insuficienta renala cronica.

- tratamentul urologic si nefrologic (regim alimentar, tratamentul infectiilor si hemodializa, iar cel chirurgical este reprezentat de transplantul renal)

**4. Hiperplazia renala congenitala.**

- volum mai mare cu nefroni mai multi si cu hiperfunctie, iar rinichiul controlateral este mai mic

**5. Chistele renale**

**A.   Chistul solitar renal congenital** ( Chistul renal simplu) – tumora chistica benigna a adultului cu descoperire intamplatoare, de cele mai multe ori, asimptomatica cu complicatii rare, la care este obligatoriu diagnosticul diferential cu tumorile maligne pseudochistice

·        malformatie relativ frecventa

·        marimea variabila, pozitia

·        defect de dezvoltare tubulara localizat de obicei la polul inferior.

·        nu comunica cu cavitatile intrarenale

·        epiteliu cubic, nu are plan de clivaj si este inconjurat de tesut renal laminat comprimat de catre chist.

·        efectele chistului sunt mecanice (compresie asupra parenchimului renal adiacent, compresie asupra organelor vecine)

·        chisturile intrasinusale (parapielice) sunt in general unice si compreseaza elementele prezente in sinusul renal (bazinet, calice, artera si vena renala) putand da HTA prin fenomen Goldblatt.

*Manifestari clinice :* - asimptomatice (sunt descoperite intamplator la ecografie).

-         palpabile chistele mari polare inferioare.

-         durerea surda poate fi prezenta in zona lombara. Uneori este insotit de hematurie.

-         tumora mare retroperitoneala, neteda, nedureroasa de consistenta lichidiana

Ecografia si tomografia computerizata - tumora ­lichidiana cu perete neted, omogen.

Urografia - imaginea inlocuitoare de spatiu renal care nu comunica cu calicele sau bazinetul, turteste si incurbeaza calicelor adiacente chistului. Angiografia renala - tumora avasculara.

Nefroscintigrama - zona muta, inactiva, fara captare izotopica.

*Complicatii:* ruperea chistului, hemoragia intrachistica­ , infectia chistului , distrugerea rinichiului cand volumul chistului este foarte mare

Diagnsticul diferential - punga clara TBC, abcesul renal cronic netuberculos, abcesul perirenal inchistat, rinichiul polichistic, multichistic, spongios, cancerul renal forma chistica, hematomul perirenal inchistat, pseudohidronefroza posttraumatica.

Tratarnentul - punctionarea, evacuarea si sclerozarea sau fenestrarea percutanata a chistului + obligatoriu examenul biochimic, bacteriologic si citologic al continutului chistului. + Laparoscopia + Chirurgia

**B.Boala polichistica renala** (rinichiul polichistic)

- boala congenitala renala bilaterala, prezenta formatiunilor chistice, de origine nefronica dislocand si comprimand parenchimul functional.

- doua forme majore:

boala polichistica renala autosomal recesiva (a copilului)

boala polichistica renala autosomal dominanta (a adultului)

I*)Boala polichistica renala autosomala recesiva* - ambii rinichi sunt lezati, mari, chistele sunt sub 2 mm diametru, numeroase, dezvoltate din tubii colectori dilatati.

-se asociaza cu fibroza ­hepatica determinand hepatomegalie si hipertensiune portala.

-diagnosticul prenatal ecografic

-postnatal - nefromegalie bilaterala, hipoplazie pulmonara si insuficienta renala cronica

-HTA este prezenta in toate cazurile

-ecografic

-laborator

-UIV si CT

II)*Boala polichistica renala autosomal dominanta* (a adultului) este mai frecvent intalnita ; bilateral in 95% din cazuri

- agregare familiala, transmisa genetic - gena responsabila a bolii, localizata pe bratul scurt al cromozomului l6.

*Anatomopatologie*. - obstructia tubilor colectori, care intrerupe legatura cu glomerulii functionali.

-         compresia parenchimul renal.

-         nu comunica cu cavitatile excretorii.

-         nefromegalia

Tablou clinic. -dureri lomboabdominale, hematurie, infectie urinara

-nefromegalia bilaterala

-HTA

-IRC

Ecografia

Urografia - nefromegalie bilaterala

- aspect dezorganizat al sistemului pielocaliceal, caile excretorii fiind alungite, impinse, delicate, dezorientate, calicele mici au forme si marimi variabile, dand aspect de trapez, rozeta, gheara de cocos.

Diagnosticul diferential se face cu hidronefroza, ureterohidronefroza, tumori renale.

Evolutia este progresiva spre insuficienta renala cronica.

Complicatiile mai frecvente sunt reprezentate de infectii, hemoragii, HTA, litiaza.

*Tratamentul :* este igieno-dietetic, medical si chirurgical.

Tratamentul igieno-dietetic - in regim hipoproteic, hiposodat, cura de diureza.

Tratamentul medical - tratamentul uremiei ( +/- hemodializa), HTA, insuficientei cardiace, anemiei.

Chirurgia - complicatii hemoragice renale, rinichi supurat sau se adreseaza patologiei asociate.

**ANOMALII DE FORMA**

*1. Rinichiul sigmoid*

*2. Rinichiul in potcoava*. malformatie complexa, cuprinzand vicii de forma, de rotatie si de vascularizatie.

-complicatii : infectie, litiaza, obstructie.

-urografic- unghiul birenal devine deschis in sus, rinichii se apropie prin polul inferior de linia mediana, calicele sunt orientate in toate directiile, luand aspectul de ,,spita de roata", iar ureterul incaleca istmul.

-tratamentul este conservator

-complicatiie - tratament chirurgical.

*3. Rinichiul dublu* - masa parenchimatoasa, dar cu doua sisteme cavitare, inegale

- duplicitatea reno-ureterala completa .

- duplicitatea reno-ureterala incompleta

**ANOMALII DE SEDIU**

Ectopiile renale

-       pozitia congenitala anormala a rinichiului (intratoracica, iliaca, pelvina)

-       ectopia : directa - incrucisata

- pediculul scurt , ureterul are lungimea corespunzatoare distantei dintre rinichi si vezica

- diag. dif. - ptoza renala , tumorile abdominale ,pelvine, ginecologice

**ANOMALII VASCULARE**

Vasele polare inferioare produc staza prin incrucisare cu ureterul sau jonctiunea pielo-ureterala

II. Anomalii ale cailor urinare

Malformatiile calicelor:

Malformatii ale bazinetului:

a. hidronefroza congenitala­

b. megabazinet

***Anomalii ureterale:***

- de numar - agenezia ureterala, duplicitatea ureterala incompleta (" ureter fisus"), duplicitatea ureterala completa ( "ureter duplex")

- de calibru - megaureterul

- ureterocelul

- refluxul vezico-ureteral

- de pozitie – ureterul retrocav

- de deschidere – ectopiile orificilor ureterale

***Anomalii vezicale*** - extrofia vezicii urinare, vezica septata, diverticulii congenitali vezicali, sindromul megavezica-megaureter ,anomalii ale uracei

***Anomalii uretrale*** – obstructive - valvele uretrale, hipertrofia de veru montanum, stenoza congenitala a uretrei, stenoza congenitala a meatului uretral

neobstructive - hipospadias , epispadias

***Malformatii ale bazinetului***

1. Hidronefroza congenitala - jonctiunea pielo-ureterala – anomalie functionala, anomalie anatomica (stenoza, atrezie segmentara, fibroza, incrucisare vasculara)

-hidronefroza tonica

-hidronefroza atona

-evolutie lenta dar progresiva – hiperpresiune si dilatarea parenchimului renal.

-se asociaza frecvent litiaza si infectia

-5 grade

*Forme clinice*.

- Forma latenta (asimptomatica) se descopera ocazional.

- Forma manifesta clinic – durere vie (colica) sau surda (lombalgii, dureri pseudo-digestive), hematurie (prin litiaza sau traumatism), infectie urinara (pielonefrita), rinichi mare (palpabil).

Ecografia renala – dilatatia pielocaliceala, absenta dilatatiei ureterale si scaderea indicelui parenchimatos.

Urografia cu diureza, osmotica (urografie prin perfuzie cu Furosernid) si clisee tardive - dilatatie pielica si caliceala de diferite grade; ureterul se opacifiaza tardiv si este de aspect normal; rinichi mut UIV

Ureteropielografia retrograda preoperatorie

Scintigrafia renala permite aprecierea functiei renale.

Tratament. – formele usoare – supraveghere clinica, ecografica si radiologica.

Tratamentul chirurgical conservator - pieloplastia

Nefrectomia este indicata in cazul rinichiului compromis functional.

**Anomaliile ureterale**

*Anomalii de numar:*

- absenta ureterului

- ureter bifurcat

*Anomalii de calibru:*

- stenoza ureterala congenitala;

- megaureter;

- ureterocel (dilatatie chistica a ureterului terminal)

- diverticulii ureterali;

*Anomalii de pozitie:*

- ureter retrocav;

*Anomalii de deschidere a orificiului distal:*

- in vezica (in pozitie anormala);

- in organele din jur: uretra, vagin, etc.

**1. Duplicitatea ureterala**

Duplicitatea ureterala incompleta ( ureter fissus sau ureter bifid) - sistem colector pielo-ureteral dublu, ureterele unindu-se inaintea deschiderii in vezica urinara printr-un orificiu unic.

Duplicitatea ureterala completaa (ureter duplex) - sistem colector pielo-ureteral dublu, ureterele se deschid prin orificii separate in vezica urinara, unul in pozitie ortotopica iar celalalt in pozitie ectopica. (legea Weigert – Meyer)

Urografia

Cistografia mictionala - refluxului vezico-ureteral pe ureterul cu

deschidere laterala (ectopica).

Tratamentul chirurgical se adreseaza complicatiilor obstructive (litiaza, tumori) , refluxului vezico-ureteral

**2. Ureterocelul**

-         dilatatia chistica congenitala a ureterului intramural submucos .

-         ortotopic : rinichi , bazinet, ureter normal si

-         ectopic : duplicitatea ureterala completa pentru ureterul ce dreneaza segmentul renal superior

-         urina stagnanta favorizeaza litiaza si infectia.

*Diagnostic*

*Clinic:* polachiurie, disurie , retentie de urina, nefralgii .

Ecografia : chist intravezical cu pereti subtiri.

Urografia : aspectul de cap de sarpe.

Cistoscopia : chist care isi schimba dimensiunile in functie de gradul sau de umplere; comunica cu vezica printr-un orificiu punctiform.

*Tratamentul* - chirurgical deschis sau endoscopic - rezectia ureterocelului.

-postoperator poate apare refluxul vezico-ureteral care necesita corectare.

**3. Refluxul vezico-ureteral** - urina trece retrograd din vezica in ureter spre rinichi, determinand alterarea functiei renale

-         incompetenta mecanismelor antireflux.

-         refluxul ,,pasiv" -de joasa presiune , are loc in faza de umplere a vezicii

-         refluxul ,,activ" -de inalta presiune - refluxul are loc in timpul mictiunii.

Diagnosticul este dat de examenul ecografic, cistografia de umplere , cistografia mictionala si postmictionala

-se clasifica in 5 grade

Tratamentul este chirurgical – reimplantarea uretero-vezicala antireflux sau nefrectomia daca rinichiul este distrus.

**4. Megaureterul**

-         aplazia tesutului neuromuscular al ureterului ( lipsa celulelor ganglionare parasimpatice la nivelul ureterului intramural).

-         megatip - megadolicoureter

-         3 varietati : megaureter cu reflux vezico-ureteral, megaureter obstructiv si megaureter neobstructiv.

Manifestarile clinice :piurie, infectie urinara si alterarea functiei renale.

Urografia - ureter larg, alungit, sinuos cu reflux vezico-ureteral pe cistografia de umplere sau mictionala

Complicatii : infectia, litiaza, distrugerea parenchimului renal.

Tratamentul -medical si chirurgical ( ureterocistoneostomie, nefrectomie)

**Malformatiile vezicii urinare**

1. Extrofia vezicala

-         agenezia peretelui anterior al abdomenului, vezicii, uretrei si simfizei

pubiene, cu absenta sfincterului vezicii urinare si uretrei.

Tablou clinic. -prin peretele abdominal dehiscent se evidentiaza trigonul, peretele posterior al vezicii urinare.

Tratament. Reconstructia chirurgicala este dificila; se poate practica ureterostomia cutanata.

2. Vezica septata - "vezica in clepsidra".

3. Diverticulii vezicali congenitali -cavitati sacciforme ale peretelui vezical cu aceeasi structura histologica ca a peretelui normal

-         diverticulii dobanditi - peretii sunt constituiti numai din mucoasa.

-         mictiune in doi timpi, polachiuria

-         urografie, cistografie de secretie , uretrocistografie retrograda, cistoscopie.

-         tratamentul endoscopic sau chirurgical

**Malformatii uretrale obstructive**

Leziunile obstructive congenitale sunt:

- valvele uretrale posterioare - cele mai frecvente si rnai grave;

- stenoza congenitala a uretrei;

- stenoza congenitala a meatului uretral.

a. Factorul mecanic - staza si hiperpresiunea ♋ modificarea cailor urinare superioare.

b. Factorul infectios - altereaza motilitatea cailor excretorii si determina leziuni pielonefritice.

Simptomatologie. Disuria + Semnele rasunetului inalt

Tratament. - rezectia endoscopica, uretrotomie interna sau uretrectomie segmentara.

- meatotomie, meatoplastia.

**Malformatii uretrale neobstructive**

1. Hipospadias

- meatul uretral este asezat pe fata ventrala a penisului .

-balanic, penian, peno-scrotal si perineal (forma cea mai grava).

Consecinte:

- urinare - jetul urinar este imprastiat , urineaza in pozitie sezanda.

- genitale - relatii sexuale dificile sau imposibile, ejaculare deviata.

- psihologice.

Tratamentul - redresarea penisului, uretroplastie de reconstructie

2. Epispadias

-         deschiderea uretrei pe fata dorsala a penisului.

-         balanic, penian

-         repercursiuni genitale si urinare rezolvate prin tratament chirurgical

**B. Malformatiile aparatului genital masculin**

Anomalii ale prostatei - agenezia ,chiste, fistule uretro-rectale

Anomalii ale penisului - agenezia (apenia), hipoplazia (micropenisul), hiperplazia ( megalo penisul), penisul incurbat,

Anomalii ale preputului - fimoza congenitala

Anomalii ale scrotului - hidrocelul comunicant

Anomaliile testicului – hipogonanadismul (hipotrofia), criptorhidia, ectopia testiculara, anorhidia, monoorhidia, poliorhidia.

Hipogonadismul - testiculele mici

-         libidoul si potenta sunt scazute.

-         tratamentul - testosteron.

Criptorhidia ( testicululul necoborat) este o anomalie de migrare in care testiculul se opreste in timpul coborarii pe traiectul sau normal de migrare (lombar; iliac; inghinal).

Ectopia testiculara - abaterea testiculului de la traiectul normal in cursul coborarii spre bursa scrotala.

* ectopie inghinala , ectopie prepubiana, ectopie femurala, ectopie perineala.

Semne clinice. - absenta testiculului din burse + atrofia bursei homolaterale.

* ecografia abdominala, tomografia computerizata, rezonanta magnetica nucleara si/sau laparoscopia.

Diagnosticul diferential se face cu agenezia testiculara, testiculul retractil.

Criptorhidia si ectopia testiculara - risc de malignizare mai mare decat cel normal.

Tratamentul este - medical hormonal

-         chirurgical: pana la 7 ani - coborarea si fixarea testiculului in burse (orhidopexia) sau orhiectomie cand este compromis.