

Νεφρική αγενεσία (Unilateral Renal Agenesis, URA), Μονήρης Νεφρός (Solitary Kidney)

- Συγγραφέας: Ευγενία Πρέκα
- Επιμέλεια: Ανδρομάχη Μητσιώνη

Τι ονομάζεται νεφρική αγενεσία και πόσο συχνή είναι;

Νεφρική αγενεσία ονομάζεται η κατάσταση στην οποία ο ένας ή και οι δύο νεφροί δεν αναπτύσσονται ενώ το μωρό βρίσκεται ακόμη στη μήτρα.

Η νεφρική αγενεσία είναι δυνατό να διαγνωσθεί πριν από τη γέννηση. Στο 66% των περιπτώσεων η διάγνωση μπορεί να γίνει ήδη από το υπερηχογράφημα των 20 εβδομάδων (δευτέρου τριμήνου). Σε κάποιες περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται μετά την γέννηση σε τυχαίο έλεγχο ή κατόπιν υπέρηχου κοιλίας/νεφρών με κάποια άλλη αφορμή.

Αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία ονομάζεται η κατάσταση στην οποία και οι δύο νεφροί δεν έχουν αναπτυχθεί στην εμβρυική περίοδο και αυτή η κατάσταση δεν είναι βιώσιμη. Αμφοτερόπλευρη νεφρική αγενεσία παρατηρείται σε συχνότητα 1 ανά 8.500-10.000 γεννήσεις.

Μονόπλευρη νεφρική αγενεσία (Unilateral Renal Agenesis, URA) ονομάζεται η κατάσταση στην οποία ένας νεφρός δεν έχει αναπτυχθεί καθόλου ή υπάρχει ως μικρός, μη λειτουργικός ιστός [Εικόνα 1]. Οι περισσότεροι ζουν με ένα νεφρό χωρίς σοβαρά προβλήματα υγείας καθόλα τη διάρκεια της ζωής τους. Μονόπλευρη νεφρική αγενεσία (ή μονήρης νεφρός) εμφανίζεται με συχνότητα 1/1000 γεννήσεις και είναι πιο συχνή στα αγόρια.

Η μονόπλευρη νεφρική αγενεσία πρέπει να διαφοροποιείται από την νεφρική δυσπλασία με παρουσία πολλαπλών κύστεων που οδηγεί σε μη λειτουργικό νεφρό [Εικόνα 1]. Σε αυτή την τελευταία περίπτωση μιλάμε για πλειοκυστικό δυσπλαστικό νεφρό και πρέπει να διαγιγνώσκεται από τον έκτοπο νεφρό. Ο απεικονιστικός έλεγχος βοηθά στην σωστή διάγνωση, συχνά μετά τη γέννηση.

Σε αυτό το κεφάλαιο θα εστιάσουμε στην **Μονόπλευρη Νεφρική Αγενεσία** (ή αλλιώς, μονήρη νεφρό) που είναι μια συγγενής διαταραχή και θα πρέπει να διαχωρίζεται από την επίκτητη.

Τι συμβαίνει όταν ο γιατρός μας διαγνώσει αγενεσία ενός νεφρού κατά την εγκυμοσύνη?

Εάν υπάρχει υποψία αγενεσίας ενός νεφρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, ο γυναικολόγος-εμβρυολόγος μας θα προσπαθήσει να δει αν ο μονήρης νεφρός του μωρού είναι υπερτροφικός (δηλαδή μεγαλύτερος του συνήθους).

Υπερτροφία του μονήρη νεφρού είναι κάτι φυσιολογικό και συμβαίνει στο 88% των περιπτώσεων. Μπορεί δε να είναι εμφανής ήδη από την 20^η εβδομάδα κύησης, αν και πολλές φορές είναι δύσκολο να τεθεί η ακριβής διάγνωση με ασφάλεια σε αυτό το στάδιο. Ο γυναικολόγος-εμβρυολόγος θα αναζητήσει και άλλες τυχόν μορφολογικές ανωμαλίες του εμβρύου οπότε ένας λεπτομερής υπέρηχος όλων των οργάνων θα ακολουθήσει τη διάγνωση.

Σε κάθε περίπτωση, συνίσταται ένα υπερηχογράφημα αμέσως μετά τη γέννηση για περισσότερη βεβαιότητα. Συγκεκριμένα για έλεγχο του εάν ο δεύτερος νεφρός είναι εντελώς

απών ή αν υπάρχει μικρός μη λειτουργικός ιστός συνίσταται στατικό σπινθηρογράφημα (DMSA) το οποίο και επιβεβαιώνει τη διάγνωση οριστικά. Το σπινθηρογράφημα μπορεί να μας δώσει περαιτέρω στοιχεία για την κατάσταση του νεφρού (που βρίσκεται, το μέγεθός του, αν έχει φυσιολογικά ή δυσπλαστικά μορφολογικά στοιχεία).

Υπάρχουν άλλες ανωμαλίες που συνοδεύουν άτομα με μονήρη νεφρό? Και αν ναι, ποια είναι η συχνότερη ανωμαλία που μπορεί να συνυπάρχει?

Στις περισσότερες περιπτώσεις μονήρη νεφρού, δεν υπάρχει άλλη σοβαρή συνοδός ανωμαλία. Εντούτοις, σε ένα μικρό ποσοστό κυήσεων το έμβρυο θα βρεθεί να φέρει και άλλες ανωμαλίες.

Σε ένα 30% των περιπτώσεων μονήρη νεφρού υπάρχουν συνοδές ανωμαλίες, συνήθως ουροποιητικού. Μεταξύ αυτών, η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση είναι η πιο συχνή ανωμαλία ουροποιητικού που μπορεί να βρεθεί σε μωρό με μονήρη νεφρό (συνυπάρχει μαζί με το μονήρη νεφρό σε 1 στα 5 παιδιά). Για τη διάγνωση ή αποκλεισμό αυτής της ανατομικής βλάβης, ο παιδίατρος νεφρολόγος που παρακολουθεί το παιδάκι, ίσως σας ζητήσει να του κάνετε μια επιπλέον εξέταση που ονομάζεται κυστεο-ουρηθρογραφία μετά τη γέννηση. *Για περισσότερες πληροφορίες αναφορικά με την κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, παρακαλώ αναφερθείτε στο αντίστοιχο κεφάλαιο.*

Σε ένα 10-30% των περιπτώσεων, άτομα με μονήρη νεφρό πιθανόν να διαγνωσθούν με εξωνεφρικές ανωμαλίες (ανωμαλίες που δεν έχουν σχέση με τους νεφρούς ή/και την ουροποιητική οδό). Παραδείγματα αυτών είναι ανωμαλίες στο γαστρεντερικό, στην καρδιά, στα γεννητικά όργανα ή/και στο μυοσκελετικό σύστημα. Οι ανωμαλίες του γεννητικού συστήματος τείνουν να είναι πιο συχνές και πιο σοβαρές στα κορίτσια με μονήρη νεφρό και συνιστάται να γίνεται υπερηχογράφημα έσω γεννητικών οργάνων πριν την εμφάνιση της εμμήνου ρήσης. Ο γιατρός σας πιθανόν να ζητήσει ένα συστηματικό απεικονιστικό έλεγχο και με τη βοήθεια μιας εκτενούς κλινικής εξέτασης θα επιβεβαιώσει ή θα αποκλείσει την ύπαρξη των ανωτέρω ανωμαλιών.

Χρειάζονται ειδικές εξετάσεις αίματος ή/και ούρων στην περίπτωση διάγνωσης μονήρη νεφρού στο έμβρυο?

Ανάλογα με τα ευρήματα, ο θεράπων ιατρός σας πιθανόν να ζητήσει μια εξέταση αίματος να δει την νεφρική λειτουργία και μια εξέταση ούρων να ελέγξει την ύπαρξη πρωτεΐνης ή άλλων παθολογικών ευρημάτων στα ούρα. Ο ιατρός σας θα ζητήσει σίγουρα να ελέγξει και την αρτηριακή πίεση του παιδιού ή βρέφους.

Όταν ο μονήρης νεφρός δεν είναι φυσιολογικός (δηλαδή δεν είναι υπερτροφικός όπως θα τον θέλαμε ιδανικά να είναι) ή όταν το έμβρυο/νεογέννητο φέρει και άλλες ανατομικές ανωμαλίες, τότε ο θεράπων γιατρός σας πιθανόν να ζητήσει παραπάνω εξετάσεις ώστε να έχει μια καλύτερη εικόνα της κατάστασης και του πως αυτή εξελίσσεται.

Χρειάζεται κάποιος ειδικός γενετικός έλεγχος σε διάγνωση μονήρη νεφρού?

Ανάλογα με το οικογενειακό ιστορικό και τα ευρήματα στο έμβρυο/νεογνό, ο θεράπων ιατρός σας ίσως συστήσει να γίνει γενετικός έλεγχος. Μέχρι και σήμερα (12/2021) η αιτία του μονήρη νεφρού δεν είναι γνωστή στις περισσότερες περιπτώσεις (80%) και θεωρείται ότι είναι πολύ-παραγοντικό εύρημα. Σε σπάνιες περιπτώσεις, υπάρχει κάποια συγκεκριμένη γενετική ανωμαλία ή ο μονήρης νεφρός είναι μέρος ενός συνδρόμου. Σε αυτές τις

περιπτώσεις, ο γιατρός σας θα σας συμβουλέψει τι είδους γενετικό έλεγχο χρειάζεται να κάνετε στο μωρό σας και πότε. Θα συμβουλέψει επίσης αν χρειάζεται να γίνει γενετικός (ή/και υπερηχογραφικός) έλεγχος στους γονείς ή και σε άλλα μέλη της οικογενείας.

Επειδή στις περισσότερες περιπτώσεις μονήρη νεφρικής αγενεσίας δεν υπάρχει κληρονομικότητα από τους γονείς, και άρα η περίπτωση του να εμφανισθεί η ίδια κατάσταση σε επόμενη γέννα είναι αρκετά σπάνια.

Οι κατευθυντήριες οδηγίες συστήνουν ότι σε ασθενή με φυσιολογικό (υπερτροφικό) μονήρη νεφρό δεν συστήνεται γενετικός έλεγχος. Σε ασθενή με μη φυσιολογικό μονήρη νεφρό είτε με συνοδά ευρήματα συστήνεται συζήτηση με παιδίατρο νεφρολόγο (ή/και γενετιστή) για το τι εξετάσεις χρειάζεται να γίνουν.

Τι ρίσκο έχει ένα παιδί με μονήρη νεφρό για το μέλλον?

Σε έναν ασθενή με μονήρη νεφρό, ο νεφρός του προσπαθεί να αντιρροπήσει την λειτουργία και των δύο νεφρών, με αποτέλεσμα να παρουσιάζει υπερτροφία και αύξηση της σπειραματικής διήθησης, δηλαδή υπερλειτουργεί.

Για αυτό το λόγο ένας ασθενής με μονήρη νεφρό παρουσιάζει κίνδυνο:

1) πρωτεϊνουρίας (παρουσία πρωτεΐνης/αλβουμίνης στα ούρα) (ως έμμεση ένδειξη νεφρικής βλάβης)

2) υπέρτασης (αυξημένη αρτηριακή πίεση), και

3) μειωμένης νεφρικής λειτουργίας σε βάθος χρόνου

Για όλους τους ανωτέρω λόγους συστήνεται συστηματικός έλεγχος από έναν παιδίατρο νεφρολόγο, συχνότερα τα πρώτα χρόνια και πιο αραιά όσο μεγαλώνει το παιδί και εφόσον όλα παραμένουν φυσιολογικά. Στην εφηβεία, χρειάζεται επανέλεγχος καθότι έχουμε συνολικά μια ταχεία αύξηση του σώματος.

Πολλοί ασθενείς με μονήρη νεφρό που δεν φέρουν κανένα άλλο παράγοντα κινδύνου και έχουν καλή νεφρική λειτουργία μπορούν να παρακολουθούνται και από έναν γενικό παιδίατρο εφόσον εκείνος είναι σε συχνή επικοινωνία με παιδίατρο νεφρολόγο. Η παρακολούθηση πρέπει να είναι εφόρου ζωής και δεν σταματά στην παιδική ηλικία, με συστηματικό έλεγχο αρτηριακής πίεσης και έλεγχο για πρωτεϊνουρία.

Τι πρέπει να προσέχουν στη διατροφή τους παιδιά με μονήρη νεφρό?

Τα παιδιά με μονήρη νεφρό που έχει φυσιολογική υπερτροφία πρέπει να ακολουθούν τις ίδιες διατροφικές συνήθειες και οδηγίες με τα παιδιά ίδιας ηλικίας και φύλου στο γενικό παιδιατρικό πληθυσμό.

Σε αυτό το σημείο είναι σημαντικό να τονίσουμε ότι στις Δυτικές κοινωνίες επικρατεί η υπερβολική κατανάλωση πρωτεΐνης και αλατιού. Και οι δυο αυτές συνήθειες είναι επιβλαβείς για την υγεία μας γενικότερα και ιδίως για την υγεία των νεφρών, οπότε θα ήταν καλό να αποφεύγονται. Σε παιδιά και ενήλικες με μονήρη νεφρό συνιστάται η αποφυγή άλατος και η φυσιολογική για την ηλικία κατανάλωση πρωτεΐνης, όπως επίσης συνιστάται και η μεσογειακή δίαιτα γενικότερα με πολλά φρούτα και λαχανικά.

Τέλος, τα παιδιά με μονήρη νεφρό καλό είναι να ενυδατώνονται καλά (όπως και τα παιδιά με δύο νεφρούς!). Οι γονείς πρέπει να θυμούνται ότι η έξτρα ενυδάτωση είναι πολύ σημαντική ιδίως σε συνθήκες έντονης άθλησης ή πολύ ζεστής θερμοκρασίας (πχ. Καλοκαιρινοί μήνες στην Ελλάδα).

Για τους ασθενείς με μονήρη νεφρό υπάρχουν φάρμακα που πρέπει να αποφεύγονται?

Οι ασθενείς με μονήρη νεφρό πρέπει να αποφεύγουν νεφροτοξικά φάρμακα.

Μια πολύ χρήσιμη οδηγία για τους γονείς με μικρά παιδιά που φέρουν μονήρη νεφρό είναι ότι σε περίπτωση πυρετού ή/και πόνου καλό θα ήταν να χρησιμοποιούν παρακεταμόλη/ακεταμινοφένη και όχι μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (πχ ιμπουπροφένη)

Σε περίπτωση δισταγμού ή άγνοιας επί ενός φαρμάκου καλό θα ήταν να συζητούν με τον παιδίατρο νεφρολόγο τους πριν το χορηγήσουν στο παιδί.

Τέλος, οι γονείς/ασθενείς πρέπει να ενημερώνουν το παιδίατρο/παιδονεφρολόγο τους σε περίπτωση που χρειάζονται χορήγηση αντιβιοτικών, από το στόμα ή παρεντερικά (δηλαδή με ένεση) ώστε να ελέγχεται πάντα η δοσολογία, η διάρκεια και αν το αντιβιοτικό είναι ασφαλές για τον ασθενή ή αν πρέπει να αντικατασταθεί με κάποιο άλλο (μη νεφροτοξικό).

Μπορούν οι ασθενείς με μονήρη νεφρό να συμμετέχουν σε αθλητικές δραστηριότητες? Υπάρχουν σπορ που αντενδείκνυνται ή καλό είναι να αποφεύγονται?

Τα παιδιά με μονήρη νεφρό μπορούν και καλό είναι να συμμετέχουν σε αθλητικές δραστηριότητες, όπως οι συνομήλικοί τους. Η ύπαρξη μονήρη νεφρού δεν πρέπει να αποτελεί τροχοπέδη για τη συμμετοχή τους στη γυμναστική ή σε άλλα σπορ.

Μελέτες έχουν δείξει ότι η πιθανότητα σημαντικής βλάβης στο νεφρό λόγω συμμετοχής σε αθλητική δραστηριότητα είναι 0.4 περιπτώσεις στο ένα εκατομμύριο παιδιά. Και μάλιστα σε αυτές τις περιπτώσεις τα όργανα που πλήττονται περισσότερο είναι ο εγκέφαλος και η καρδιά (επίσης μονήρη όργανα) και έπειτα ο νεφρός, οπότε μιλάμε για σοβαρά ατυχήματα γενικότερα.

Αθλητικές δραστηριότητες που έχουν χαρακτηριστεί ως πιο 'ριψοκίνδυνες' για σοβαρό ατύχημα σε παιδιά με μονήρη νεφρό είναι το αλπικό σκι, το snowboard, το σκέιτμπορντ, οι δραστηριότητες με έλκηθρο, η ιππασία και δυναμικά η ποδηλασία.

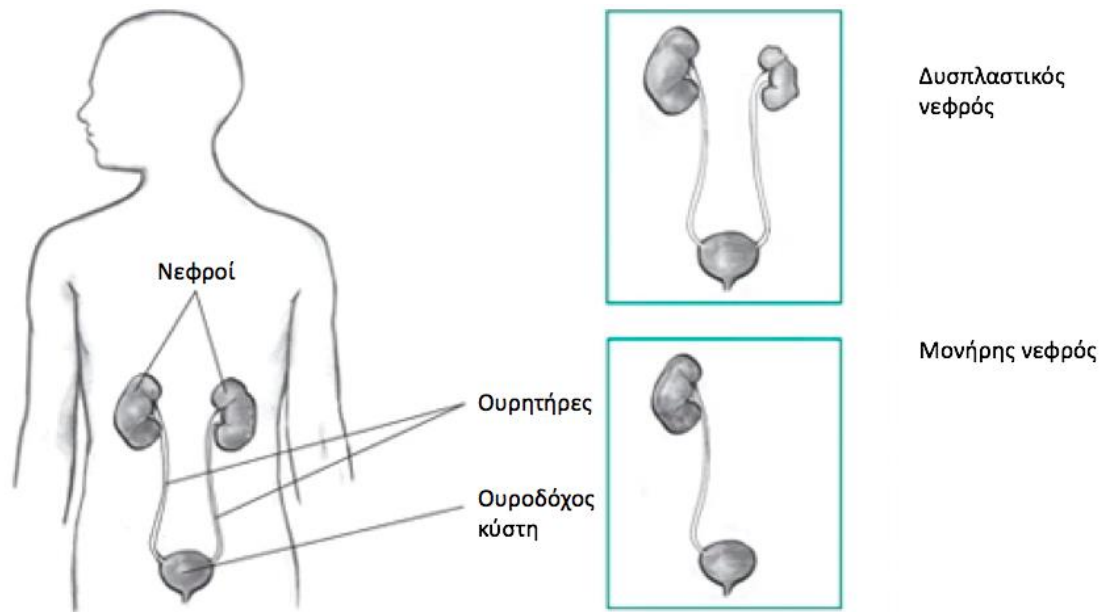
Η χρήση προστατευτικών θωράκων είναι αμφισβητούμενη και γι' αυτό δεν συνιστάται.

Είναι πιο συχνές οι ουρολοιμώξεις σε παιδιά με μονήρη νεφρό?

Όχι. Παιδιά με μονήρη νεφρό έχουν τις ίδιες πιθανότητες να πάθουν ουρολοίμωξη όσο και οι συνομήλικοί τους. Παρόλα αυτά είναι επικίνδυνο σε παιδί με μονήρη νεφρό να υπάρχει ουρολοίμωξη που να μην την θεραπεύσουμε έγκαιρα λόγω ελλιπούς/λανθασμένης διάγνωσης.

Τα παιδιά με μονήρη νεφρό δεν πρέπει να ξεκινούν αντιβίωση προληπτικά (στα "τυφλά"). Σε ύπαρξη πυρετού χωρίς εμφανή εστία θα πρέπει να αναζητείται άμεσα η ύπαρξη (ή μη) ουρολοίμωξης. Μόνο σε υποψία ουρολοίμωξης κλινικά θα πρέπει αυτοί οι ασθενείς να ξεκινούν αντιβίωση μέχρι να βγει η καλλιέργεια ούρων.

Όταν το παιδί έχει πυρετό, μιλήστε με τον παιδίατρό σας ώστε να σας καθοδηγήσει αν πρέπει ή όχι να κάνετε εξέταση ούρων στο παιδί. Περισσότερες λεπτομέρειες για τις ουρολοιμώξεις, παρακαλώ αναφερθείτε στο σχετικό κεφάλαιο.



Εικόνα 1. Απεικόνιση φυσιολογικού ουροποιητικού συστήματος, δυσπλαστικού νεφρού και μονήρη νεφρού.

Βιβλιογραφία

1. Marzuillo P, Guarino S, Di Sessa A, Rambaldi PF, Reginelli A, Vacca G, Cappabianca S, Capalbo D, Esposito T, De Luca Picione C, Arienzo MR, Cirillo G, La Manna A, Miraglia Del Giudice E, Polito C. Congenital Solitary Kidney from Birth to Adulthood. *J Urol.* 2021 May;205(5):1466-1475. doi: 10.1097/JU.0000000000001524. Epub 2020 Dec 22. PMID: 33350324
2. Westland R, Schreuder MF, Ket JC, van Wijk JA. Unilateral renal agenesis: a systematic review on associated anomalies and renal injury. *Nephrol Dial Transplant.* 2013 Jul;28(7):1844-55. doi: 10.1093/ndt/gft012. Epub 2013 Feb 28. PMID: 23449343
3. <https://www.niddk.nih.gov/health-information/kidney-disease/solitary-kidney> (last assessed 01/2022)
4. Poggiali IV, et al. A clinical predictive model of renal injury in children with congenital solitary functioning kidney. *Pediatr Nephrol.* 34,465-474, (2019).
5. Westland R, Renkema KY, Knoers NVAM. Clinical Integration of Genome Diagnostics for Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract. *Clin J Am Soc Nephrol.* 16, 128-137 (2020).
6. Westland R, Kurvers RA, van Wijk JA, Schreuder MF. Risk factors for renal injury in

children with a solitary functioning kidney. *Pediatrics*. 131, e478-485 (2013).

7. Schreuder MF. Life with one kidney. *Pediatr.Nephrol* 33, 595-604 (2018).

8. Groen in 't Woud S, et al. Clinical Management of Children with a Congenital Solitary Functioning Kidney: Overview and Recommendations. *Eur Urol Open Science* 25, 11-20 (2021).

9. Tantisattamo E, et al. Current Management of Patients with Acquired Solitary Kidney. *Kidney Int Rep.* 4, 1205-1218 (2019).

10. Psooy K, Franc-Guimond J, Kiddoo D, Lorenzo A, MacLellan D. Canadian Urological Association Best Practice Report: Sports and the solitary kidney - What primary caregivers of a young child with a single kidney should know (2019 update). *Can Urol Assoc J.* 13, 315-317 (2019).

11. Schreuder MF, Westland R, van Wijk JA. Unilateral multicystic dysplastic kidney: a meta-analysis of observational studies on the incidence, associated urinary tract malformations and the contralateral kidney. *Nephrol Dial Transplant* 24,1810–1818 (2009).

12. Woolf AS, Hillman KA. Unilateral renal agenesis and the congenital solitary functioning kidney: developmental, genetic and clinical perspectives. *BJU Int.* 99,17-21 (2007).