

I AANGEBOREN AFWIJKINGEN IN VORM EN
LIGGING VAN DE NIEREN

I

Pre- en postnatale diagnostiek van aangeboren nierafwijkingen

Definitie en etiologie

Voor een normaal functioneren van de nieren is het noodzakelijk dat in het verzamelsysteem van de nieren een lage druk bestaat. Wanneer zich, door welke oorzaak dan ook, een hogere druk in het urine-afvoersysteem ontwikkelt, zullen de urinewegen dilateren. Bestaat de hogere druk langere tijd, dan zal ook de nierfunctie afnemen. De meeste aangeboren afwijkingen van de urinewegen berusten ofwel op een obstructie, ofwel op een onjuiste aanleg en ontwikkeling. Dilataties op basis van een obstructie en het niet goed tot ontwikkeling komen van de nieren kunnen door middel van echografisch onderzoek tijdens de zwangerschap vanaf de achttiende week op vrij betrouwbare wijze worden aangetoond. Rond de veertiende week zijn nier en ureter duidelijk te herkennen: urineproductie vindt al eerder plaats. De ureter is aanvankelijk niet doorgankelijk: rekanalisatie treedt op in de zevende week. Een week later is ook de inmonding van de ureter in de blaas doorgankelijk. Wanneer er een vertraging optreedt in het doorgankelijk worden van deze structuren zal tijdens de zwangerschap met behulp van echografisch onderzoek dilataties kunnen worden gevonden. Vroeg in de zwangerschap is de urineproductie echter nog zeer beperkt en dilataties en blaasvullingen worden dan ook meestal pas in een latere fase gezien (vaak pas vanaf 16-18 weken).

Incidentie en prevalentie

Afwijkingen van de urinewegen worden tijdens ongeveer 1 op de 500 zwangerschappen gevonden. De gevonden prevalentie hangt af van de ervaring van de echografist ('pret'-echo of structurele echo), van het tijdstip waarop echografisch onderzoek plaatsvindt, van het aantal onderzoeken en van de definitie van 'afwijking'. De mees-

te afwijkingen worden vrij laat in de zwangerschap ontdekt: in de zestiende week bij 10-20% en na 33 weken bij 80-90% van de gevallen.

Anamnese en lichamelijk onderzoek

Doorgaans zal een nier- of urinewegafwijking intra-uterien geen symptomen veroorzaken. De rol van de nieren voor de groei en ontwikkeling van de foetus is minimaal. Slechts zeer ernstige afwijkingen geven klinische symptomen. Omdat ruim 90% van het vruchtwater door de nieren wordt gevormd kan agenese van de nieren of een zeer ernstige obstructie van het afvoersysteem leiden tot een oligohydramnion. Hierdoor kan longhypoplasie bij de foetus ontstaan, met ernstige ademhalingsproblemen postnataal. Bovendien ontstaan dan vormafwijkingen bij de patiënt, zoals – het meest uitgesproken – bij het syndroom van Potter (vlak gezicht, standafwijkingen van extremiteiten zoals klompvoeten en contracturen).

Differentiaal-diagnose

Intra-uterien onderzoek

Echografie. Een dilatatie van het pyelum tijdens de zwangerschap, met een voor-/achterwaartse afmeting van meer dan 10 mm bij herhaald onderzoek, wordt beschouwd als abnormaal, evenals een zichtbare ureter en een vergrote blaas die niet leegkomt. Toegenomen echogeniciteit van het nierparenchym kan wijzen op nierdysplasie en past bij een slechte prognose, maar moet altijd met de nodige zorg worden geïnterpreteerd.

Vruchtwaterpunctie. Vruchtwaterpunctie ter bepaling van de nierfunctie intra-uterien is van weinig voorspellende waarde gebleken voor de prognose postnataal. Een persisterend hoog natrium in het vruchtwater duidt op een verminderde nierfunctie, maar is daar niet bewijzend voor.

Postnataal onderzoek

Echografie. In vrijwel alle gevallen dient de eerste echo

pas 2 tot 4 dagen na de bevalling te worden gemaakt. Eerder uitgevoerd onderzoek kan een fout-negatieve uitkomst opleveren omdat de pasgeborene relatief gedehydrerd en oligurisch is.

Mictiecystografie. De uitkomsten van de echo bepalen het tijdstip waarop een mictiecystogram moet worden gemaakt: meestal na 3 tot 4 weken. Bij ernstige bilaterale dilatatie of verdenking op infravesicale obstructie dient dit eerder te gebeuren. Van essentieel belang bij dit onderzoek, vooral bij jongens, is een opname tijdens mictie om urethrale klappen op te sporen.

Functioneel onderzoek. Functioneel onderzoek in de vorm van een renogram kan het beste worden uitgevoerd op de leeftijd van 4-6 weken. Verschillende onderzoeken zijn mogelijk.

MAG3(Tc-99m-mercaptoacetyltriglycerine)-scan. Een dynamisch onderzoek met een isotoop, dat door de nieren wordt gefilterd en wordt uitgescheiden. Het onderzoek is vooral zinvol bij verdenking op obstructie. Ook de functionele bijdrage van beide nieren kan hiermee worden bepaald. Deze scan kan ook worden uitgevoerd met volume-expansie om bij twijfel obstructies op het spoor te komen.

DMSA(Tc-99m-dimercaptosuccinezuur)-scan. Een isotoopenonderzoek, waarmee doorbloeding en functie van de nieren worden gemeten. Dit is de meest gevoelige techniek voor het aantonen van functiestoornissen van het nierparenchym. De gescheiden nierfunctie kan hiermee beter bepaald worden dan met de MAG3-scan.

Nierfunctie bepaling. Bij de geboorte is de GFR (glomerulaire filtratiesnelheid) laag, maar deze neemt snel toe gedurende de eerste levensmaanden. Op de leeftijd van 2 jaar worden volwassen waarden bereikt. Een paar dagen na de geboorte is de normale waarde voor het plasmacreatininegehalte 20-40 $\mu\text{mol/l}$. Kort na de geboorte heeft het creatinine nog de moederlijke waarde.

Therapie

Aangezien de ernstiger vormen van obstructieve uropathie zich pas later in de zwangerschap openbaren is het intra-uterien opheffen van de obstructie (door middel van een drain) tot op heden van weinig waarde gebleken. Gedurende de zwangerschap zal in de meerderheid van de gevallen de gevonden afwijking geen gevolgen hebben voor het obstetrische beleid. Slechts in een enkel geval zal na bespreking in het 'antenatale team' besloten worden het kind eerder dan op de uitgerekende datum geboren te laten worden.

Postnatale therapie is afhankelijk van de gestelde diagnose. Bij acute problematiek staan desobstructie en infectie-behandeling/preventie op de voorgrond.

Literatuur

- Thomas DFM. Prenatally detected uropathy: epidemiological considerations. *Br J Urol* 1998;81(suppl.):2:8-12.
- Koff SA, Campbell KD. The non-operative management of unilateral neonatal hydronephrosis. Natural history of poorly functioning kidneys. *J Urol* 1994;152:593-5.
- Herndon CDA, McKenna PH, Kolon TF, Gonzales ET, Baker LA and Docimo SG. A multicenter outcomes analysis of patients with neonatal reflux presenting with prenatal hydronephrosis. *J Urol* 1999;162:1203-8.
- Scott JES, Renwick M. Screening for fetal urological abnormalities: how effective? *BJU Int* 1999;84:693-700.

Hoefijzernier

Definitie en etiologie	<p>Beide nieren zijn met de onderpolen aan elkaar verbonden.</p> <p>Tijdens de graviditeit vormt de nier zich uit het meta-nefrogene blasteem, dat zich caudaal uit de urogenitale plooï vormt. In de ontwikkeling roteert de nier 90 graden en migreert naar craniaal. Tijdens deze migratie vormen zich nieuwe bloedvaten, terwijl caudale vaten oblitereren. In vrijwel ieder stadium van deze ontwikkelingsgang kan een stagnatie c.q. gestoorde migratie optreden met bijbehorende pathologie.</p>
Lichamelijk onderzoek	<p>Meestal is het een toevalsbevinding bij echografisch onderzoek zonder klachten.</p>
Differentiaal-diagnose	<p>Wanneer een van de ureters door de brug wordt afgeknikt ontstaat obstructie, met als gevolg dilatatie, stasis van urine, kans op infecties en stenen en soms achteruitgang van de nierfunctie. De symptomatologie wordt dan bepaald door verschijnselen passend bij de complicatie. Door de lage ligging van de nieren en de ligging vóór de wervelkolom is er een sterk verhoogde kans op nierbeschadiging bij een relatief onbeduidend stomp buiktrauma, bijvoorbeeld door een voetbal in de buik. Ouders moeten hierop alert zijn.</p>
Therapie	<p>Therapie is vrijwel nooit nodig. Bij complicaties zoals pijn, toenemende dilatatie of achteruitgaande functie zal de behandeling bestaan uit het klieven van de brug of het verrichten van een pyelumplastiek.</p>

3

Bekkennier (gekruiſte ectopie)

Definitie en etiologie	Bij migratie zijn de nieren alle twee aan één kant terechtgekomen, waarbij een ureter de mediaanlijn kruist (gekruiſte ectopie).
Anamnese	Net als de hoefijzernier hoeft deze afwijking geen aanleiding te geven tot klinische verschijnselen.
Differentiaal-diagnose	De afwijking staat meestal op zichzelf, maar is ook frequent beschreven in relatie met andere, soms ernstige congenitale stoornissen zoals chromosomale afwijkingen (bijv. het syndroom van Turner). De geassocieerde afwijkingen hebben veel vaker klinische consequenties (zijn soms zelfs letaal) dan de nierafwijkingen zelf. Afwijkingen aan het verzamelsysteem (subpelviene stenose en mega-ureter) komen in associatie met gekruiſte ectopie en hoefijzernier relatief frequent voor. Belangrijk is dat ouders op de hoogte zijn van het feit dat bij deze afwijking een pyelonefritis zich klinisch afwijkend kan manifesteren, bijvoorbeeld als een appendicitis acuta.
Lichamelijk onderzoek	Gezien de associatie met andere afwijkingen is een goed lichamelijk onderzoek essentieel. Bij verdenking hierop dient gericht aanvullend onderzoek plaats te vinden.

4

Renale ectopie

Definitie en etiologie

Aanwezigheid van een nier op een andere plaats dan verwacht, waarbij deze plaats kan variëren van het bekken tot de thoraxholte.

Lichamelijk onderzoek

Vaak wordt de afwijking gevonden als toevallsbevinding bij urinewegonderzoek op basis van infecties en dergelijke. Renale ectopie kan als solitaire afwijking optreden, maar gaat frequent samen met congenitale aandoeningen van allerlei aard.

Therapie

Bij renale ectopie is meestal geen behandeling nodig, maar dit is uiteraard afhankelijk van de ermee gepaard gaande congenitale afwijkingen.

5

Malrotatie

Definitie en etiologie	Bij malrotatie is sprake van een abnormale draaiing van de nier bij gestoorde migratie.
Lichamelijk onderzoek	Meestal zijn er geen symptomen. Malrotatie van de nier kan op een intraveneuze pyelografie bizarre beelden opleveren door het naar voren of naar achteren gerichte nierbekken, maar geeft zelden klinische verschijnselen.
Therapie	Geen.

6 Agenesie van de nier

Definitie	Agenesie van de nier is het niet aangelegd zijn van een nier.
Incidentie	Agenesie van de nier komt voor bij 1 op 4.000 kinderen.
Lichamelijk onderzoek	Unilaterale agenesie van een nier gaat nogal eens gepaard met agenesie van de ipsilaterale bijnier en treedt frequent op in combinatie met afwijkingen van de in- en uitwendige genitaliën. Daarnaast komen veelvuldig afwijkingen aan de contralaterale urinewegen voor.
Aanvullend onderzoek	De diagnose agenesie van een nier dient gevolgd te worden door zorgvuldige diagnostiek van de urinewegen (uitgebreide echografie van het urinewegsysteem, bij afwijkingen aangevuld met cystografie en renografie) en genitalia interna en externa. Vooral bij meisjes moet het inwendig genitaal zorgvuldig in kaart worden gebracht, vanwege de verhoogde kans op een verdubbeling van uterus en vagina met obstructie van de ipsilaterale kant (syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser).
Differentiaal-diagnose	Een verschrompelde multicysteuze nier kan voor agenesie worden aangezien.
Therapie	Behandeling is slechts geïndiceerd van de bijkomende afwijkingen.
Complicatie, prognose en beloop	Bilaterale nieragenesie is per definitie niet met het leven verenigbaar. Bij een unilaterale nieragenesie bestaat meestal een compensatoire vergroting van de contralaterale nier. De prognose hiervan is gunstig en follow-up is niet noodzakelijk.