



Artículo original

Enfermedad de Puigvert: un caso raro

Gustavo Adolfo Guerrero Tinoco ¹ y Diana Paola Moreno Maya ²

¹Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja, Cartagena, Colombia

²Departamento de Pediatría, Universidad Libre de Barranquilla, Barranquilla, Colombia

Cómo citar: Guerrero Tinoco GA, Moreno Maya DP. Enfermedad de Puigvert: un caso raro. Rev. Colomb. Nefrol. 2024; 11(1), e722. <https://doi.org/10.22265/acnef.11.1.722>

Resumen

Introducción: la enfermedad de Puigvert, o megacaliosis, es un trastorno congénito del sistema colector urinario poco frecuente, caracterizado por la dilatación de los calices renales sin dilatación del tracto urinario.

Objetivo: el propósito de este artículo es informar el caso de enfermedad de Puigvert o megacaliosis identificada en un lactante menor de tres meses de edad.

Presentación del caso: en este artículo se reporta el caso de un lactante menor con megacaliosis bilateral en quien se realizó el diagnóstico posnatal, a partir de una presunción diagnóstica prenatal de riñón multiquístico.

Discusión y conclusión: esta es una entidad rara con pocos casos reportados a nivel mundial, de curso benigno que representa un factor de riesgo para el desarrollo de complicaciones secundarias, por lo cual es fundamental la identificación temprana, así como el descartar otros diagnósticos diferenciales, entre ellos la dilatación del tracto urinario (DTU), la cual fue sospechada inicialmente en nuestro paciente. En el caso del lactante de este reporte, el diagnóstico temprano pudo realizarse gracias a las pruebas imagenológicas prenatales que permitieron la sospecha diagnóstica de una anomalía renal con posterior confirmación en la ecografía posnatal; en el seguimiento, el paciente se ha mantenido asintomático sin evidencia de complicaciones.

Palabras clave: megacalicosis, megacaliosis, hidronefrosis, dilatación del cáliz, ecografía renal, renograma diurético.

Recibido:

21/Mar/2023

Aceptado:

23/Ago/2023

Publicado:

24/Ene/2024

✉ **Correspondencia:** : Diana Paola Moreno Maya, Departamento de Pediatría, Universidad Libre de Barranquilla, Km. 7 Vía Antigua Puerto Colombia, Barranquilla, Colombia. Correo-e: dianapaolamoreno@hotmail.com



Puigvert disease: A rare case

Abstract

Background: Puigvert's disease, or megacaliosis, is a rare congenital disorder of the urinary collecting system, characterized by dilation of the renal calyces without dilation of the urinary tract.

Purpose: The purpose of this article is to report the case of Puigvert's disease or megacaliosis identified in an infant less than three months of age.

Case representation: This article reports the case of a minor infant with bilateral megacaliosis in whom a postnatal diagnosis was made, based on a prenatal diagnosis of multicystic kidney.

Discussion and conclusions: This is a rare entity, with few cases reported worldwide, of a benign course, which represents a risk factor for the development of secondary complications, for which early identification is essential, as well as ruling out other differential diagnoses, including hydronephrosis, which was initially suspected in our patient. In the case of the infant in this report, early diagnosis could be made thanks to prenatal imaging tests that allowed the diagnostic suspicion of a renal abnormality with subsequent postnatal ultrasound confirmation; During follow-up, the patient remained asymptomatic with no evidence of complications.

Keywords: Megacalycosis, Megacaliosis, Hydronephrosis, Calyx dilation, Renal ultrasound, Diuretic Renogram.

Introducción

La enfermedad de Puigvert, también conocida como megacaliosis o megacalicosis, es una rara anomalía congénita del sistema colector urinario, descrita por primera vez por Puigvert en 1963, como una malformación renal en la que existe una estructura anormal de las pirámides renales [1].

Son pocos los casos reportados hasta el momento, dadas las características benignas de esta entidad, siendo la mayoría identificados como hallazgos incidentales durante la realización de estudios imagenológicos o posterior a la presentación de complicaciones secundarias a la estasis calicial. En la actualidad, por medio de la utilidad de las imágenes se ha logrado la identificación de más casos de megacalicosis congénita [2], las cuales pueden confundirse con otras malformaciones renales como el riñón poliúístico o la dilatación del tracto urinario, así como otras uropatías obstructivas, por lo cual, una vez el niño nace, se hace necesaria la confirmación de la presunción diagnóstica a través de estudios ecográficos y una vez constatada, se deben realizar estudios adicionales como la pielografía intravenosa y el renograma diurético, los cuales permitirán descartar otra patología obstructiva [3]. Si bien hasta el momento el manejo de la megacaliosis sigue siendo conservador, su identificación temprana permite el



seguimiento acucioso de estos pacientes, dado que la mayoría son asintomáticos y se considera una variante anatómica, pero significa un factor de riesgo para la formación de cálculos renales e infecciones.

Presentación de caso

Lactante menor masculino de tres meses de edad, producto del primer embarazo controlado de una madre de 30 años, quien en la semana 36 de gestación se realiza una ecografía obstétrica que muestra imágenes renales fetales hiperecogénicas y de aspecto multiquistico (figura 1).



Figura 1. Ecografía prenatal en la semana 36 de gestación: muestra del feto con riñones hiperecogénicos y de aspecto multiquistico

Fuente: historia clínica aportada por la madre.

El bebé nace a término por cesárea debido a preeclampsia materna sin complicaciones, con índices antropométricos adecuados para su edad gestacional. A las cinco semanas posteriores al nacimiento, al paciente se le realiza una ecografía de vías urinarias para confirmar la sospecha diagnóstica prenatal, reportándose un riñón derecho de 47 mm × 25 mm × 31 mm, cortical de 5 mm y riñón izquierdo de 51 mm × 23 mm × 30 mm, con cortical de 4 mm,

con prominencia de grupos caliciales superior, medio e inferior y diámetros de pelvis renal derecha de 8 mm e izquierda de 10,5 mm, con informe radiológico que concluye hallazgos compatibles con dilatación del tracto urinario izquierdo (DTU-P1).

El paciente permanece asintomático con adecuada ganancia de peso, pero por los hallazgos imagenológicos se deriva a valoración por el servicio de Nefrología Pediátrica y se indica la realización de pruebas bioquímicas séricas que mostraron los siguientes resultados: creatinina: 0,19 (filtrado glomerular según talla: 142 ml/min/1,73 m²) cloro: 99,5 mmol/l, calcio: 10,18 mg/dl, potasio 4,82 mmol/l, sodio 139,7 mmol/l, glucosa: 94,5 mg/dl en valores normales; además, uroanálisis con pH de 6,0, densidad de 1005 con sedimento normal.

Con estos resultados, el servicio de Nefrología solicita un nuevo control que reporta: ambos riñones tienen tamaño, forma y posición normal, el derecho de 49 mm × 20 mm × 28 mm y el izquierdo de 50 mm × 19 mm × 23 mm, con parénquima de 10 mm, el cual presenta un aumento en la ecogenicidad, con buena relación seno parénquima y se identifica prominencia de los cálices, sin dilatación del sistema excretor (figura 2), con estos hallazgos se realiza el diagnóstico de megacaliosis bilateral y se solicita un renograma diurético para complementar el estudio, el cual describe una función renal conservada para ambos riñones sin evidencia de obstrucción (figura 3).

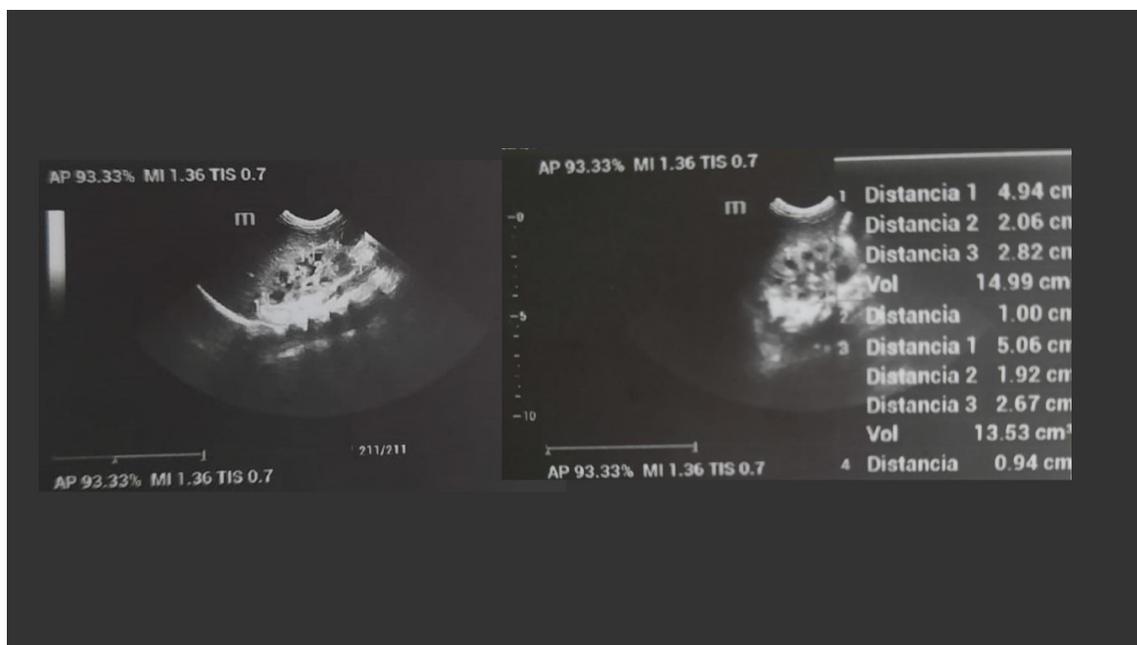


Figura 2. Ecografía renal y de vías urinarias donde se observa prominencia de los cálices sin dilatación del sistema excretor

Fuente: historia clínica del paciente.

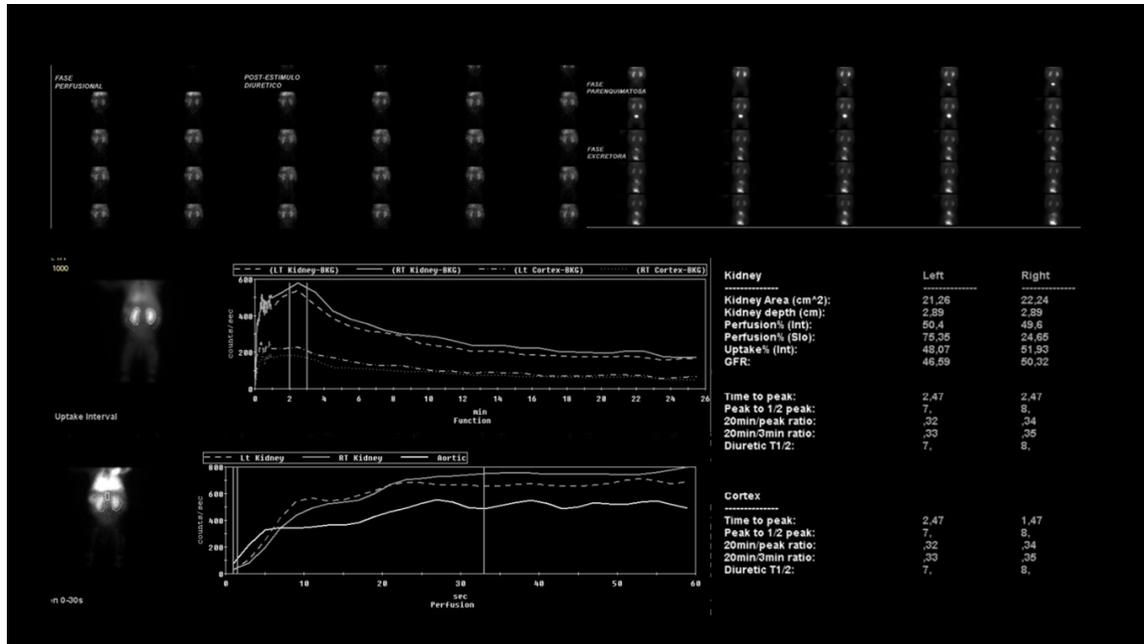


Figura 3. Renograma diurético: muestra de la función renal conservada para ambos riñones sin evidencia de obstrucción

Fuente: historia clínica del paciente.

Discusión

La enfermedad de Puigvert es una anomalía congénita del sistema colector urinario, en la que se observa una dilatación uniforme de tipo no obstructiva de los cálices renales, sin presencia de dilatación a nivel del infundíbulo, la pelvis o el uréter [1, 4–6]. Se reporta el caso de un lactante de tres meses de edad a quien se le realizó el diagnóstico posnatal de megacalicosis a partir de una presunción diagnóstica prenatal de riñón multiquistico.

Esta es una anomalía poco frecuente, con aproximadamente 100 casos descritos en la literatura [4] que se ha identificado predominantemente en hombres (6:1) caucásicos, con un compromiso generalmente unilateral, pero no es infrecuente la afectación bilateral que se ha observado casi exclusivamente en varones, como el caso de nuestro paciente, variante que sugiere la participación de un gen recesivo ligado al cromosoma X [2, 5, 6].

La megacaliosis puede presentarse como una anomalía aislada o estar asociada con otras malformaciones urogenitales, como un riñón displásico multiquistico o un megauréter ipsilateral que usualmente afecta el tercio distal, así también se ha identificado su asociación con trastornos congénitos como el síndrome de Schinzel-Giedion [7]. Estas condiciones clínicas asociadas pueden perjudicar el pronóstico de esta entidad, por lo cual es necesario

complementar el estudio con ayudas diagnósticas que los descarten. En nuestro paciente se realizó un renograma diurético que no mostro alteración, lo que descarta anomalías asociadas de tipo obstructivo.

En cuanto a su patogenia, se cree que se debe a un desarrollo anormal de la médula renal que conduce a pirámides hipoplásicas, lo que generó modificaciones de la forma y el volumen de los cálices que se presentan dilatados y romos. Una de las teorías describe una disembrionogénesis de la yema ureteral, debido a una alteración en la división terminal del tubo ureterorrenal de Kupffer, lo que produjo modificaciones de las últimas dicotomizaciones tubulares con un desarrollo incompleto de los tubos colectores de Bellini y determinó alteraciones morfológicas del tejido medular a nivel de la pirámide de Malpighi y las estructuras caliciales [6, 8]. La cortical no se ve alterada en su evolución embriológica, conservando un grosor normal sin signos de cicatrización o inflamación crónica, con preservación de las nefronas con unos túbulos colectores que, aunque no están dilatados, presentan un acortamiento y una orientación transversal desde la unión corticomédular [9] que no afectan la función renal, tal como se evidenció en los estudios realizados a nuestro paciente, quien cuenta con pruebas bioquímicas e imagenológicas que evidencian una función normal, sin embargo, presenta una hipostenuria, situación que puede observarse debido a una disminución de la capacidad de concentración urinaria, sin encontrarse otro hallazgo anormal, aunque, de acuerdo con lo descrito, también es posible encontrar una disminución de la capacidad de acidificación renal, en cuyo caso debe descartarse una litiasis fosfocálcica [10].

La megacaliosis se considera entonces como una condición benigna, no progresiva y asintomática, excepto en los casos donde se desarrollan complicaciones que incluyen la formación de cálculos renales, hematuria o infección [8].

El diagnóstico suele sugerirse por hallazgos ecográficos que muestran unos cálices de configuración semilunar con normalidad de la pelvis renal, el infundíbulo y la cortical, pero con un ligero estrechamiento de la médula renal [8].

La pielografía intravenosa (UIV) puede establecer claramente el diagnóstico, al hallar los signos urográficos típicos descritos desde 1963 por el doctor Puigvert y que incluyen la presencia de imágenes en “mosaico romano”, dados por la observación de los cálices agrandados, deformes, afacetados y que se acomodan entre sí [11].

Por otro lado, una alternativa actual a la UIV es la urografía por resonancia nuclear magnética (RNM), la cual permite obtener imágenes de mayor resolución, sin embargo, no

desplaza completamente a la técnica convencional que sigue siendo útil, mucho más en nuestro medio donde el costo de estos estudios limita el acceso a los mismos, siendo necesario sopesar el costo vs. el beneficio.

Entre los diagnósticos diferenciales se debe considerar a la uropatía obstructiva, el reflujo vesicoureteral y la policalicosis [5, 6], por lo cual el renograma diurético, la gammagrafía y la tomografía computarizada juegan un papel importante en la exclusión de estos y otros diagnósticos, sobre todo las de causa obstructiva [1, 6], que como se mencionó antes fue descartada en el menor del caso reportado. Nuestro paciente tampoco ha requerido la realización de una cistografía, ya que ha permanecido asintomático y no reporta antecedentes de infecciones del tracto urinario.

Esta entidad no tiene tratamiento específico y su manejo terapéutico se limita al tratamiento oportuno de sus complicaciones, además, dado el alto riesgo de desarrollar infección y urolitiasis, se recomienda que los pacientes tengan un seguimiento anual mediante pruebas de función renal y uroanálisis [1, 5, 12]. Hasta el momento y durante el seguimiento realizado al niño, este ha permanecido asintomático, con adecuada ganancia ponderal y sin desarrollo de complicaciones.

Conclusiones

La megacaliosis es una entidad rara que afortunadamente tiene un curso benigno, pero representa un factor de riesgo para el desarrollo de complicaciones secundarias a la estasis calicial y su diagnóstico oportuno permite llevar a cabo medidas preventivas que disminuyan el riesgo para el individuo, de ahí la importancia del reporte de nuestro caso, ya que su diagnóstico temprano pudo realizarse gracias a las pruebas imagenológicas pre y posnatales.

Contribuciones de los autores

Gustavo Adolfo Guerrero Tinoco: conceptualización, análisis formal, validación, visualización, escritura (manuscrito original), escritura (revisiones y correcciones); Diana Paola Moreno Maya: conceptualización, análisis formal, validación, visualización, escritura (manuscrito original), escritura (revisiones y correcciones).

Declaración de fuentes de financiación

La presente investigación de tipo caso clínico no tuvo financiación externa, fue financiada por los autores.

Conflictos de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de intereses.

Consideraciones éticas

Los autores declaran que los procedimientos seguidos se realizaron conforme a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con lo establecido por la Asociación Médica Mundial en la Declaración de Helsinki; también que se han seguido los protocolos del centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que han obtenido el consentimiento informado del paciente referido en el artículo.

Referencias

- [1] Sosa Barrios RH, Rivera Gorrín ME. Megacalycosis: Sonographic findings of a rare clinical condition. *Clin Case Rep.* 2020 dic. 26;9(2):1041-2. <https://doi.org/10.1002/ccr3.3687> ↑Ver página 2, 5, 7
- [2] Cho CL, Shiu CK. Megacalycosis: a rare radiological finding. *Hong Kong Med J.* 2020 dic.;26(6):539.e1-2. <https://doi.org/10.12809/hkmj208463> ↑Ver página 2, 5
- [3] Pieretti-Vanmarcke R, Pieretti A, Pieretti RV. Megacalycosis: a rare condition. *Pediatr Nephrol.* 2009 my.;24(5):1077-9. <https://doi.org/10.1007/s00467-008-1039-z> ↑Ver página 2
- [4] Houat A, Guimarães C, Takahashi M, Rodi G, Gasparetto T, Blasbalg R, *et al.* Congenital Anomalies of the Upper Urinary Tract: A Comprehensive Review. *RadioGraphics.* 2021 en. 29;41(2). <https://doi.org/10.1148/rg.2021200078> ↑Ver página 5
- [5] Parlaktas BS, Erdemir F, Uluocak N. Megacalycosis congénita: una rara anomalía del desarrollo renal. *Turco J Med Sci.* 2004;34(6):401-3. ↑Ver página 5, 7
- [6] Turkmen E, Yildirim T, Ciftci T, Altindal M, Akinci D, Baydar DE, *et al.* Congenital megacalycosis with IgA nephropathy: a case report and review of the literature. *Ren Fail.* 2013;35(1):155-8. <https://doi.org/10.3109/0886022X.2012.731996> ↑Ver página 5, 6, 7
- [7] Kasap B, Kavukçu S, Soylu A, Türkmen M, Seçil M. Megacalycosis: report of two cases. *Pediatr Nephrol.* 2005 jun.;20(6):828-30. <https://doi.org/10.1007/s00467-004-1809-1> ↑Ver página 5

- [8] Kalaitzis C, Patris E, Deligeorgiou E, Sountoulides P, Bantis A, Giannakopoulos S, *et al.* Radiological findings and the clinical importance of megacalycosis. *Res Rep Urol.* 2015 oct. 19;7:153-5. <https://doi.org/10.2147/RRU.S81519> ↑Ver página 6
- [9] Bawri B, Puthenveetil RT, Baruah SJ, Barua SK, Bagchi PK. Megacalycosis or Puigvert Disease, a Rare Congenital Calyceal Anomaly: A Report of 3 Cases. *UroToday Int J.* 2012;5(2). <https://doi.org/10.3834/uij.1944-5784.2012.04.01> ↑Ver página 6
- [10] Vidal Company A, González Piñera J, Ruiz Canoa R, Gutiérrez Junqueraa C, Lillo Lillo M. Megacaliosis diagnosticada en el estudio de una hidronefrosis prenatal. *An Pediatr.* 2001;54(1):74-7. [https://doi.org/10.1016/S1695-4033\(01\)78653-5](https://doi.org/10.1016/S1695-4033(01)78653-5) ↑Ver página 6
- [11] Castría MA, Biso N, Fasola J. Megacaliosis. *Rev Arg Urol Nefrol.* 1984;50:48-9 ↑Ver página 6
- [12] O' Connor CJ, Kinnear N, Browne G, Hennessey DB. Bilateral staghorn kidney stones in Megacalycosis: Non operative management of complex kidney stone disease. *Urol Case Rep.* 2022 jun. 26;44:102146. <https://doi.org/10.1016/j.eucr.2022.102146> ↑Ver página 7