Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):764

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/3353 - POLIQUISTOSIS RENAL EN PACIENTE CON SÍNDROME ORO-FACIAL-DIGITAL TIPO 1

B. Pérez Ubago[a], F. Martín González[b], M. Ezquerra García[b] y R. Titos Herrera[c]

[a]Médico de Familia. Consultorio de Salud Ventas Blancas. La Rioja. [b]Médico de Familia. Centro de Salud de Murillo de Río Leza. La Rioja. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Algarrobo. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 26 años fruto de embarazo sin complicaciones y parto eutócico, cariotipo 46XX normal, con antecedentes personales: NAMC, síndrome oro-facial-digital tipo 1 (ligado al cromosoma X), insuficiencia renal crónica desde 2010 secundaria a poliquistosis renal (en programa de diálisis peritoneal CAPD desde Oct/16), HTA (manidipino y carvedilol), displasia quística pluriglandular, alteraciones congénitas a nivel cerebral (atrofia cortical medial y agenesia parcial cuerpo calloso), epilepsia sintomática en forma de crisis parciales complejas (controlada desde 2015 con lamotrigina). Corrección quirúrgica en infancia de fisura palatina, frenillo lingual y sindactilia manos y pies.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración TA 132/64 mmHg, peso 55,3 kg (IMC 21,6), AC: rítmico sin soplos, AR: campos bien ventilados. Facies característica con hipertelorismo, raíz nasal ancha, implantación baja pabellones auriculares y hendidura labio superior. Destaca el desarrollo de insuficiencia renal, con cifras Cr 1,17 mg/dl en feb/2010 a 8,96 mg/dl en jul/2017. Ecografía: riñones aumentados de volumen, desestructurados por presencia de numerosos quistes, sin dilatación de vías ni calcificaciones intrarrenales.

Juicio clínico: Insuficiencia renal crónica por poliquistosis renal en paciente con síndrome oro-facial-digital tipo 1.

Diagnóstico diferencial: El síndrome orofaciodigital tipo 1 (síndrome Papillon-Léage Psaume) aparece en un 75% de forma esporádica, siguiendo el resto herencia dominante ligada al cromosoma X. Incidencia de 1:50.000 recién nacidos vivos, siendo letal en varones (fallecen intraútero o al poco tiempo de nacer). El gen responsable se encuentra en el brazo corto del cromosoma X (Xp 22.2-22.3) que interviene en la organogénesis. Además de las lesiones orofaciales características, en un 50% aparece alteraciones del SNC y retraso mental, en un 15% quistes renales en la primera-segunda década que conducen a insuficiencia renal terminal (pueden aparecer también quistes hepáticos y pancreáticos). El principal diagnóstico diferencial hay que realizarlo con la poliquistosis renal autosómica dominante (PRAD).

Comentario final: El correcto diagnóstico de esta patología permite ofrecer un consejo genético que difiere notablemente de la PRAD. La sospecha de este Síndrome recae en familias con quistes renales que afectan únicamente a mujeres.

Se deben realizar controles periódicos de las funciones renal y hepática.

Bibliografía

1. Boldrini MP, Bogado C, Giovo ME. Síndrome orofaciodigital tipo I: expresión fenotípica variable. Arch Argent Pediatr. 2014;112(6):242-6.

Palabras clave: Síndrome orofaciodigital. Poliquistosis renal. Insuficiencia renal crónica.

1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.