Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):2787

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/2314 - EL FRUTO DE LA POLIQUISTOSIS RENAL

J. Padial Berbel[a], A. Colquechambi Castillo[b], J. Lavadenz Acha[c] y M. López Moreno[d]

[a]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa Margarita de Montbui. Barcelona. [b]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Igualada Urbà. Barcelona. [c]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Benicarlo. Castellón. [d]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Santa Margarita de Montbui. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 46 años AF: madre trasplantada renal y hermana. AP: HTA, DLP, trigliceridemia y litiasis renal bilateral. A los 43 años tras estudio analítico y ecográfico presenta IRC estadio 3 y se inicia comunicación con Nefrología. Se recomienda control en CAP y consejo genético para valoración de hijo de 15 años. Finalmente, la función renal paterna empeora y inician hemodiálisis y derivación para trasplante renal. Actualmente 46 años.

Exploración y pruebas complementarias: Padre: analítica 2014. Ecografía renal que informa: poliquistosis corticosinusal renal bilateral predominio derecho. Eco-Doppler cardiaco: descarta prolapso mitral. Hijo: ecografía: multiquistosis renal bilateral de predominio derecho. TAC craneal y eco-Doppler cardiaco: descartan aneurismas intracraneales y prolapso.

Juicio clínico: Poliquistosis renal.

Diagnóstico diferencial: Poliquistosis simple, PQR AD tipo 1 y tipo 2, PQR adquirida, quiste parapiélico renal, espongiosis medular renal.

Comentario final: La PQR AD es un desorden genético que conduce al desarrollo de quistes y ERC. Casi la mitad se diagnostica en fase asintomática. Existen dos mutaciones principales: cromosomopatía del 16 (78%, PKD1 locus) y 14 (14%, PKD2 locus), menos grave y más tardío. En pacientes con historia familiar, es habitual el uso de la ecografía (menos fiable en jóvenes, de preferencia el análisis DNA). Destacan las ventajas derivadas del diagnóstico de la enfermedad al crearse hábitos de vida adecuados. Criterios ecográficos diagnósticos: 15-39 años, 3 quistes unilaterales o quistes bilaterales; 40-59 años, dos quistes/riñón; > 60 años, 4 quistes/riñón. Criterios exclusivos: > 40 años, ausencia o un quiste renal; de 30-39, ausencia de quistes; < 30 años uso limitado. El análisis genético para casos dudosos o si requiere un resultado definitivo.

Bibliografía

1. Davies F, Coles GA, Harper PS, et al. Polycystic kidney disease re-evaluated: a population-based study. Q J Med. 1991;79:477.
2. Harris PC, Torres VE. Autosomal dominant polycystic kidney disease. Gene Clinics Online

Reviews at Gene Tests-Gene Clinics. Seattle: University of Washington, 2002.
3. Porath B, Gainullin VG, Cornec-Le Gall E, et al. Mutations in GANAB, Encoding the Glucosidase IIα Subunit, Cause Autosomal-Dominant Polycystic Kidney and Liver Disease. Am J Hum Genet. 2016;98:1193.
4. Diagnosis of and screening for autosomal dominant polycystic kidney disease UptoDate, 2017.

Palabras clave: Riñón poliquístico. Autosómico dominante. ADPKD.

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