Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):2792

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/2506 - EN MI CONSULTA TAMBIÉN MANEJO LA POLIQUISTOSIS RENAL

J. Berrocoso Sánchez[a], C. Montero Sánchez[b], C. Sánchez Peinador[c], C. Pérez Fernández[d], C. Ruipérez Sánchez[e] y P. Colina Azofra[f]

[a]Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Alamedilla. Salamanca. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Santa Elena. Zamora. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Cantalejo. Zamora. [d]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Garrido Sur. Salamanca. [e]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Otxarkoaga. Bilbao. Vizcaya. [f]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Alamedilla. Salamanca.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 36 años con antecedentes familiares de poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) en abuelo paterno, fallecido a los 45 años por insuficiencia renal terminal; padre fallecido a los 59 años por insuficiencia renal y tío también fallecido por la enfermedad. Su tía y dos hijos de ésta también presentan la enfermedad y han recibido trasplante renal (ver árbol genealógico). El paciente fue diagnosticado de PQRAD mediante ecografía hace años. Se encuentra asintomático en el momento actual.

Exploración y pruebas complementarias: Se le realiza ecografía y analítica con función renal anualmente. En la última ecografía realizada en el centro de salud presenta riñones de tamaño normal con múltiples imágenes de contenido líquido bilaterales, tanto corticales como medulares, compatibles con quistes renales. La función renal está conservada, la tensión arterial es normal y no ha presentado ningún episodio de rotura quística. Se realiza despistaje de la enfermedad en su hermano mediante ecografía, que es normal.

Juicio clínico: Poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD).

Diagnóstico diferencial: Enfermedad quística adquirida. Quistes simples. Esclerosis tuberculosa. PQR autosómica recesiva. Síndrome Von-Hippel-Lindau. Enfermedad por mutaciones en el gen HNF1B.

Comentario final: Enfermedad renal caracterizada por el desarrollo de quistes renales bilaterales. Los hijos de padres afectados tienen 50% de probabilidades de padecer la enfermedad. Está indicado el cribado en familiares de primer grado mediante ecografía, por su seguridad y bajo coste. Es diagnóstica la presencia de al menos dos quistes o uno en cada riñón en menores de 30 años, al menos dos quistes bilaterales entre los 30 y 59 años, o al menos cuatro quistes bilaterales en mayores de 60 años. Se recomienda ingesta abundante de líquidos, control de la tensión arterial, ecografía y determinación de función renal anual. Se puede asociar con poliquistosis hepática. El trasplante renal sustitutivo prolonga la supervivencia.

Bibliografía

1. Ars E, Bernis C, Fraga G, et al, en nombre del grupo de trabajo de enfermedades renales hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología. Guías Clínicas Españolas de PQRAD. Enfermedades quísticas.
2. Fernández Fresnedo, Gago Fraile, Arias Rodríguez. Medicine. 2011;10:5464-73.

Palabras clave: Poliquistosis renal. Insuficiencia renal. Trasplante renal.

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