



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/4015 - DETECCIÓN DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS. CÓLICOS NEFRÍTICOS DE REPETICIÓN

L. Narváez Gómez^a, M. Contreras Carrasco^a, E. Romero Ramírez^b y T. Luque Barberán^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud Algeciras-Norte. Cádiz. ^bFEA Nefrología. Hospital Punta Europa. Algeciras. Cádiz. ^cMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Algeciras-Norte. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: AF: padre exitus en hemodiálisis y primo trasplantado renal (no sabe precisar etiología). AP: HTA. IRC. Cólicos nefríticos de repetición. Intervenciones quirúrgicas: cólico renoureteral en uréter izquierdo que se extrae mediante ureteroscopia en 2011. Tratamiento domiciliario: Irbesartán 150 mg (1-0-1), omeprazol 20 mg (1-0-0), bicarbonato 500 mg (1-1-1). Varón de 75 años que tras múltiples CRU fue derivado desde atención primaria a Urología para estudio. Tras realización de ecografía del SAU se objetivan riñones aumentados de tamaño, con pérdida de la diferenciación corticomedular y múltiples quistes bilaterales compatibles con riñones poliquísticos. Se realizó estudio genético en hermanos e hijos mayores de 30 años sin presencia de enfermedad renal. También se descartó malformaciones arteriovenosas cerebrales con angiografía magnética cerebral. Con buena función renal hasta 2003 donde se deriva desde atención primaria a CCEE de Nefrología por disminución del filtrado glomerular.

Exploración y pruebas complementarias: BEG. Afebril. TA: 130/75 mmHg. ACP: rítmico sin soplos con murmullo vesicular conservado. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación sin masas ni megalias. Puño percusión renal bilateral -. MMII: no edemas, sensibilidad y pulsos pedios conservados. No signos de TVP. Analítica: Cr 3,43, FG CKD EPI 16 ml/min. Microalbuminuria 481 mg/24h y sedimento urinario negativo.

Juicio clínico: Poliquistosis renal autosómica dominante e IRC estadio 4.

Diagnóstico diferencial: Enfermedad quística adquirida.

Comentario final: Se debe sospechar enfermedad renal hereditaria en pacientes con antecedentes familiares de enfermedad renal crónica, en pacientes en hemodiálisis periódica o trasplantados renales que presenten clínica urinaria (hematuria, disuria) o patología urológica, dolor abdominal y riesgo cardiovascular elevado (HTA, ictus, cardiopatía isquémica). Se puede asociar deterioro de función renal con microalbuminuria y/o hematuria. Es obligado en estos pacientes realizar ecografía abdominal que descartaría la enfermedad renal quística, siendo la poliquistosis renal autosómica dominante la más frecuente y que supone al menos un 10% de los pacientes prevalentes en terapia renal sustitutiva, por lo que es muy importante su diagnóstico precoz y derivación a Nefrología para estudio de familiares potencialmente afectados.

Bibliografía

1. Torra Balcells R. Enfermedades renales quísticas y hereditarias. Nefrología al día. 2016.

2. Chapman AB, Rahbari-Oskoui F, Bennett WM. Course an treatment of autosomal dominant polycystic kidney disease. UpToDate, 2017.

Palabras clave: Poliquistosis renal. Filtrado glomerular. Cólico renoureteral.