



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/1076 - POLIQUISTOSIS HEPATORRENAL, ABORDAJE FAMILIAR Y TRATAMIENTO PREVENTIVO

C. Muñoz Pindado^a, G. Vilardell Rifà^b, B. Mateu Carralero^b y N. Camprodón Tuneu^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Manlleu. Barcelona. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Manlleu. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 52 años, alérgica al yodo, exfumadora, hipertensa, diagnosticada de poliquistosis hepatorrenal congénita (PQHRC) con múltiples episodios de crisis quísticas e infecciones con ingresos ocasionales (shock séptico de origen abdominal 2011). Sigue controles por Nefrología y Urología. Estudiada en Neurología por migrañas descartando aneurismas secundarios a PQHRC. Se derivó a Digestivo por elevación de Ca 19.9, que se consideró compatible con PQHRC, descartando malignidad. Actualmente asintomática, acude a visita de Atención Primaria (AP) con sus 2 hijas mellizas (1 y 2), sanas y asintomáticas, solicitando consejo, dado el carácter hereditario de la PQHRC. Se decide estudio con ecografía abdominal realizada en AP, que confirma patología en ambas. Contactamos con referente hospitalario y se propone estudio con nefrología y valoración de tratamiento preventivo.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración física: normal. Ecografía abdominal (1): detecta quiste hepático 1 cm. Muestra riñones globalmente engrosados, presentando múltiples imágenes correspondientes a quistes de diferentes tamaños, márgenes lisos y regulares, compatibles con poliquistosis renal bilateral. El quiste de mayor tamaño mide 2,6 cm. Resto del estudio normal. Ecografía abdominal (2): muestra quistes hepáticos: uno en lóbulo hepático izquierdo, y tres en el derecho, el mayor de 2 cm). Riñones de similares características que su hermana, el quiste de mayor tamaño, en riñón izquierdo mide 6,5 cm y en riñón derecho, 5,5 cm. Resto del estudio normal.

Juicio clínico: Poliquistosis hepatorrenal congénita.

Diagnóstico diferencial: Patologías quísticas renales (esclerosis tuberosa, enfermedad de von Hippel-Lindau, etc.).

Comentario final: Desde AP es fundamental realizar un buen abordaje familiar en el diagnóstico de patologías hereditarias, en colaboración con especialistas, ofreciendo cribaje familiar. Ambas pacientes, gracias al diagnóstico precoz de una entidad que hasta ahora no tenía tratamiento, se podrán beneficiar de un nuevo fármaco de acción preventiva (tolvaptán). Destacar también que la disponibilidad de ecógrafo en AP ha contribuido a agilizar diagnóstico.

Bibliografía

1. Irazábal MV, Torres VE. Poliquistosis renal autosómica dominante. Nefrología. 2011;2(Supl 1):38-51.

Palabras clave: Poliquistosis. Hepatorrenal. Hereditario.