



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

204/99 - UNA FAMILIA NO ESTUDIADA

A. González San Emeterio^a, L. Belmar Vega^b, A. Robles Amieva^c, C. de León Rivas^a, D. López Fernández^d, R. Hernando Fernández^e, C. Fernández Pereda^d y B. Sainz Santos^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Alisal. Santander. ^bMédico Residente de Nefrología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Dávila. Cantabria. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Camargo Costa. Cantabria. ^eMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CS El Sardinero. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 71 años que como antecedentes personales presenta hipertensión arterial (HTA) de más de 25 años de evolución con buen control en los últimos nueve años mediante ARAII y tiazida, dislipemia en tratamiento con atorvastatina, obesidad, hiperuricemia sin episodios de gota, e insuficiencia renal crónica desde 2007 momento en el que se detecta FG 42 ml/min presentando lento empeoramiento progresivo hasta FG 35 ml/min en último control analítico. Ante ausencia de alteraciones en sedimento urinario y antecedente de HTA mal controlada la alteración de función renal fue atribuida a nefroangioesclerosis por lo que la medida terapéutica establecida fue ajuste de tratamiento antihipertensivo hasta lograr un correcto control, recomendándose además, evitar el uso nefrotóxicos. La paciente carecía de antecedentes familiares de patología renal materna, desconociendo antecedentes paternos por muerte temprana del mismo. En septiembre de 2015 la paciente acude a la consulta por empastamiento en hemiabdomen de más de 4 meses de evolución, sin otra clínica acompañante.

Exploración y pruebas complementarias: TA 138/86 mmHg. FC 99 latidos por minutos. Peso: 103,6 Kg. Talla; 148 cm. Perímetro de cintura 118 cm. Cabeza y cuello, auscultación pulmonar, cardíaca, y extremidades inferiores sin hallazgos patológicos. Abdomen: blando y depresible, con presencia de masa en flanco y hemiabdomen derecho. Dados los hallazgos a la exploración, se decidió solicitar ecografía abdominal, que mostró riñones aumentados de tamaño a expensas de múltiples quistes bilaterales con desestructuración de parénquima renal y múltiples quistes a nivel hepático.

Juicio clínico: Poliquistosis renal del adulto con insuficiencia renal e HTA secundarias. La paciente fue derivada al servicio de Nefrología para seguimiento y estudio familiar.

Diagnóstico diferencial: Hepatomegalia, neoplasia de órgano sólido (hepática o renal), neoplasia hematológica, sarcoma, teratoma, neoplasia intestinal, enfermedad renal poliquística.

Comentario final: La poliquistosis renal autosómica dominante con una prevalencia estimada de 1:800, se caracteriza por aparición progresiva de quistes renales bilaterales que suelen conducir a la enfermedad renal crónica terminal, así como manifestaciones sistémicas entre las que destacan:

HTA, aneurismas intracraneales, anomalías valvulares y quistes localizados en otros órganos. Hasta el momento dos genes han sido identificados como causantes: PKD1 y PKD2 estando actualmente reservado el estudio genético a casos seleccionados. La ecografía es la prueba más utilizada para el diagnóstico y seguimiento, reservándose el TAC para casos dudosos o sospecha de patología renal asociada. Dada la herencia autosómica dominante es obligada la realización de cribaje ecográfico familiar. En la actualidad no existe ningún tratamiento aprobado con indicación de frenar la progresión de la enfermedad por lo que las medidas recomendadas son el aumento de ingesta hídrica, evitar nefrotóxicos y en especial, evaluación y control de todos los factores de riesgo cardiovascular. Los pacientes con enfermedad renal terminal son candidatos a tratamiento renal sustitutivo tanto mediante hemodiálisis como diálisis peritoneal o trasplante.

BIBLIOGRAFÍA

1. Costero O, Peces R. El espectro de los quistes renales en el adulto: diagnóstico diferencial y complicaciones. *Nefrología*. 2003;23:260-5.
2. Irazabala MV, Torres VE. Poliquistosis renal autosómica dominante. *Nefrología*. 2011;2(Supl Extr):38-51.