

POLIKUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA RECESIVA COMO DIAGNÓSTICO INCIDENTAL EN LACTANTE CON IRRITABILIDAD

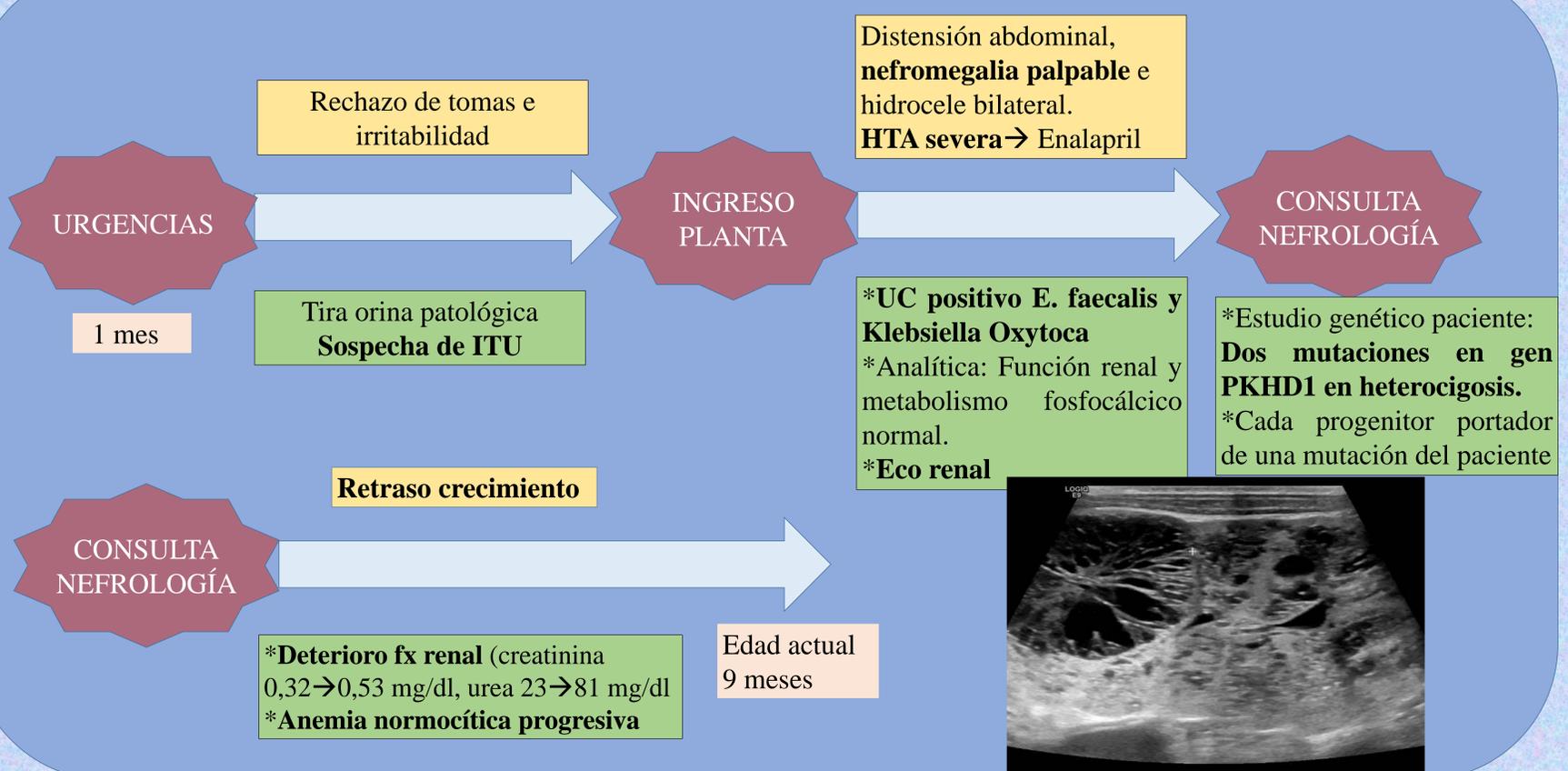
López Becerra Y., Iglesias Martínez E., Rodríguez León B., Sánchez Vicente I., Blanco Borreguero JM., Pardo Romero J., Rodríguez Martín V., Pallares Suárez A., De León Porras M., Dastis González I., Benítez Jiménez J., Millán Jiménez A.
Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla.

INTRODUCCIÓN

- La **poliquistosis renal AR** es una ciliopatía hereditaria producida por mutaciones en el **gen PKHD1**.
- Prevalencia → 1/20.000 RN vivos.
- **Presentaciones clínicas:**
 - Neonatal** Nefromegalia grave, oligohidramnios e hipoplasia pulmonar.
 - Primera década de vida** Nefromegalia, quistes renales bilaterales, ITUs recurrentes, HTA y enfermedad renal crónica (ERC) con evolución a ERC terminal antes de la segunda década de vida.
- Asociación constante a **fibrosis hepática congénita**.
- Aparición de **ERC** a lo largo de la primera década de vida o superada ésta.

El siguiente caso de PQRAR destaca por la aparición precoz de insuficiencia renal en los primeros meses de vida.

CASO CLÍNICO



CONCLUSIONES

- ❑ A pesar de los avances en diagnóstico fetal, muchas formas de PQRAR pueden pasar desapercibidas al nacimiento debido a una mayor intensidad de los síntomas tras el nacimiento y a la ausencia de AF dada la herencia AR.
- ❑ La importancia del diagnóstico precoz radica en el control de la HTA precoz asociada típicamente a la enfermedad, disminuyendo así el riesgo de progresión a ERC.
- ❑ El diagnóstico genético precoz permite ofrecer un consejo genético familiar adecuado previo a la planificación de nuevos embarazos.