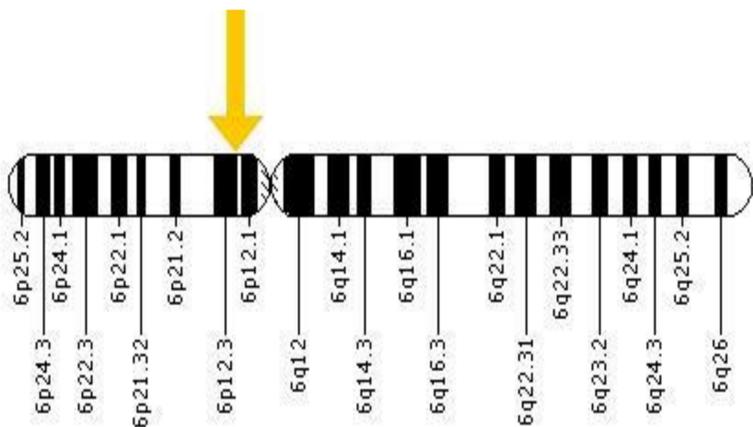


C. Rúa-Figueroa, C. Santana, C. Perera, C. Rodríguez, F. Gómez, Z. García, E. Caballero, H. Ageno, C. Travieso

Introducción: La poliquistosis renal de herencia autosómica recesiva es una entidad con una incidencia estimada de 1:10.000 a 1:40.000. Se debe a la mutación del gen PKHD1 en el cromosoma 6. Se caracteriza por la presencia de quistes renales y hepáticos que pueden producir hipoplasia pulmonar por compresión. Se presenta desde el nacimiento como masa abdominal bilateral, hipertensión arterial y rápida progresión a insuficiencia renal crónica.



Resumen del caso: Recién nacida pretérmino de 35+5 semanas de edad gestacional que ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales por insuficiencia respiratoria y poliquistosis renal bilateral. Antecedentes destacables: Madre con gestación previa interrumpida por mielomeningocele en la semana 20. Embarazo actual con diagnóstico prenatal de poliquistosis y anhidramnios. Apgar 1/3/7. Reanimación tipo IV. FiO₂ máxima 1. Exploración al ingreso: polipnea con tiraje sub y supraesternal. Abdomen blando y depresible pero distendido que impresiona de ocupación sin poderse apreciar masas definidas a la palpación. Resto, anodino. Hemoglobina al ingreso 10,8 mg/dL. Bioquímica y coagulación normales.

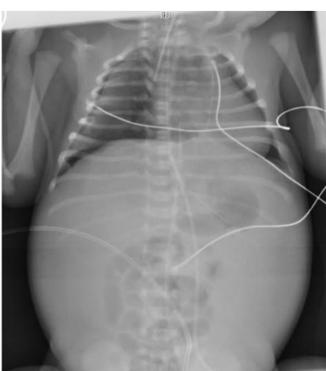
Radiografía de tórax: Neumotórax pleural derecho con colapso parcial del pulmón y desplazamiento mediastínico contralateral. Ecografía abdominal: riñones hiperecogénicos, de 9 cm, con disminución de la diferenciación de las estructuras y quistes milimétricos.

Inicia diuresis a las 34 horas manteniéndose posteriormente oligúrica con valores de creatinina y creatín kinasa en aumento en los controles sucesivos (máximos de 2,06 mg/dL y 609 U/L respectivamente). Precisa alta asistencia ventilatoria pese a la resolución del neumotórax inicial debido al bajo volumen pulmonar compatible con hipoplasia. Tras confirmarse la hipertensión pulmonar por ecocardiografía, se inicia óxido nítrico sin respuesta, produciéndose el éxitus por hipoxia severa (previa extracción de muestra de ADN). Se procede a la necropsia. Pendiente de tipificación genética.



“A modo ilustrativo”

Se obtiene el resultado del estudio genético, negativo. Sin embargo, la genética molecular permite un diagnóstico fiable en el aproximadamente 80% de la población de familiares afectados. Debido a las mutaciones múltiples del gen PKHD1, no es posible disponer de una prueba diagnóstica simple.



Conclusión y comentarios: presentamos un caso de poliquistosis renal bilateral de pronóstico infausto y posible origen genético destacando la importancia de realizar una adecuada tipificación genética y buscar alternativas terapéuticas que mejoren el pronóstico de estos pacientes.