

Valor de la relación clínico-genetista en el diagnóstico de las enfermedades renales hereditarias.

Varillas Caso, Dora Angélica¹; González Martínez, Miguel Ángel¹; Prados Garrido, María Dolores¹; Morales García, Ana Isabel¹;

(1) HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO

Palabras clave / Términos relevantes:

Poliquistosis Renal, Relación clínico-genetista

1. RESUMEN

Caso clínico: Presentamos el caso de una mujer de 37 años, que de forma incidental tras ecografía por dolor abdominal es diagnosticada de poliquistosis hepatorenal a los 27 años. A su diagnóstico, la función renal era normal. Entre sus antecedentes personales destaca que tiene una hermana gemela bivitelina, ambas son adoptadas, desconocen su historia familiar y no presentan otras patologías reseñables. Para confirmar el diagnóstico, se realiza estudio genético y se realiza despistaje mediante prueba de imagen a su hermana, que resultó positivo.

El estudio genético por paneles de genes por NGS de ambas hermanas, resultó negativo. Dado que la clínica era muy sugerente de PQRAD y ambas tienen descendencia y desean despistaje en hijos, se decide hablar con el servicio de genética por si es posible ampliar estudio genético. Se realiza MLPA al caso índice y se objetiva delección de los exones 31 al 34 en heterocigosis en PKD1. Este hallazgo está descrito en PKD data base como patogénico y concluyente con la enfermedad. Además se confirma el mismo en la otra hermana.

Ambas hermanas presentan un volumen renal total que supone un estadio 1C de la Clínica Mayo. El caso índice presenta también descenso de FG de 14 ml/min en los últimos 3 años (descenso de 4,66 ml/min/año), por lo que inicia tratamiento con tolvaptan. De momento, otra la hermana se mantiene sin mayor deterioro de función renal.

Justificación: El objetivo de este caso es resaltar la importancia de la sospecha clínica y la interrelación entre los equipos clínicos y de genética de los hospitales para llegar a más y mejores diagnósticos, así como poder dar adecuados consejos genéticos a estas familias.