

**ENFERMEDAD  
MEDULAR QUÍSTICA/  
NEFROPATÍA  
HIPERURICÉMICA-  
INTERSTICIAL FAMILIAR**

## Introducción:

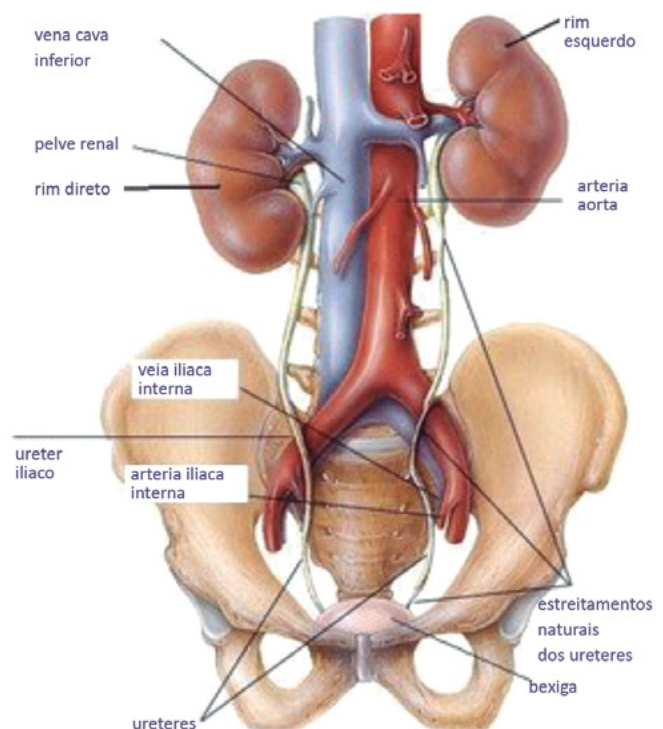
Esta entidad es una enfermedad renal hereditaria poco frecuente y muy desconocida tanto para los médicos en general como para nefrólogos. Por lo tanto es una enfermedad muy infradiagnosticada. Se hereda de forma autosómica dominante. Es decir cada hijo o hija de un padre o madre afecto tiene el 50% de probabilidades de heredar la enfermedad.

Se caracteriza principalmente por insuficiencia renal lentamente progresiva, frecuente hiperuricemia y ocasionales quistes medulares.

Históricamente se había considerado a esta enfermedad y a la nefronoptosis como una misma entidad pero actualmente la profundización en el conocimiento de las bases genéticas de estas enfermedades ha permitido discernir perfectamente entre las dos entidades. Se han identificado dos genes causantes de esta enfermedad: *UMOD* y *MUC1*.

## ENFERMEDAD MEDULAR QUÍSTICA/NEFROPATIA HIPERURICÉMICA-INTERSTICIAL FAMILIAR

- ¿Qué consecuencias clínicas comporta?
- ¿Cómo se diagnostica la enfermedad?
- Tratamiento



## ¿Qué consecuencias clínicas comporta?

Clínicamente la enfermedad se caracteriza por insuficiencia renal de muy lenta evolución. De manera que se puede detectar una elevación de creatinina, ya en la adolescencia, sin llegar a la insuficiencia renal terminal hasta los 40-70 años. Se ha estimado el declive del filtrado glomerular en 1.5 a 3 ml/min por año. No suele aparecer proteinuria. La hiperuricemia (ácido úrico alto) es muy frecuente aunque no todos los pacientes lo presentan. Pueden haber o no episodios de gota. La fracción excrecional de ácido úrico suele ser alta. Los pacientes con enfermedad medular quística (EMQ) suelen tener un leve defecto de concentración renal que no suele condicionar poliuria (diuresis abundante) ni polidipsia (aumento de la sed). Algunos pacientes con EMQ tienen antecedentes de enuresis nocturna. Es infrecuente la presencia de hipertensión en esta enfermedad salvo en estadios avanzados de insuficiencia renal. No existe un aumento en la frecuencia de infecciones de orina ni en la presencia de litiasis (piedras en el riñón). Los quistes en la zona medular no se encuentran en fases precoces de la enfermedad y solo a veces en fases avanzadas. Por lo tanto no debería usarse la presencia de quistes como criterio diagnóstico. La biopsia renal es muy inespecífica; se detecta fibrosis intersticial, atrofia tubular y en fases avanzadas glomerulosclerosis. Frecuentemente se diagnostican como nefritis familiar, nefroangiosclerosis o esclerosis glomerular. Ocasionalmente se pueden observar dilataciones quísticas en la unión córticomedular.

## ¿Cómo se diagnostica la enfermedad?

Actualmente puede realizarse el diagnóstico genético de *MCKD2* mediante detección de mutaciones en el gen *UMOD*. El diagnóstico de mutaciones en el gen *MUC1* resulta muy complejo.

## Tratamiento

No existe, de momento, un tratamiento específico para la enfermedad. Se recomienda el tratamiento con Alopurinol con el fin de disminuir el ácido úrico. Se está investigando activamente en esta enfermedad con el fin de profundizar en los mecanismos genéticos y en el tratamiento de la misma.

