

# Enfermedad Medular Quística/ Nefropatía Hiperuricémica Intersticial Familiar

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

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 dis-

cernir perfectamente entre las dos entidades. Los genes que causan la esta enfermedad se han localizado en el cromosoma 1 (MCKD1) y en el cromosoma 16 (MCKD2). El primer gen no ha sido aun identificado pero el gen causante de la MCKD2 es el gen UMOD. Dicho gen codifica para la proteína uromodulina llamada también proteína de Tamm-Horsfall. La función de dicha proteína no es bien conocida pero se cree que esta implicada en el transporte de sal y agua, en la prevención de infecciones urinarias por E Coli, en la inflamación renal y en el desarrollo de litiasis. Las mutaciones en el gen UMOD condicionan una proteína alterada pero no falta de dosis de proteína por lo que se trata de un tipo de enfermedad causada por mutaciones de efecto dominante negativo.



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. Típicamente el sedimento de orina es normal; solo en fases algo avanzadas de insuficiencia renal suele aparecer un cierto grado de proteinuria y puede aparecer microhematuria. 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 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 glomeruloesclerosis. Frecuentemente se diagnostican como nefritis familiar, nefroangioesclerosis o esclerosis glomerular.

**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**

Ocasionalmente se pueden observar dilataciones quísticas en la unión córticomédular. Se conoce poco la enfermedad MCKD1 pero se cree que es básicamente como la MCKD2 salvo por una aparente menor prevalencia de hiperuricemia y gota.

Actualmente puede realizarse el diagnóstico genético de MCKD2 mediante detección de mutaciones en el gen UMOD.

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.

## Las enfermedades renales pueden ser hereditarias

**Infórmate**

**T 690 30 28 72**