

## Consultas sobre Nefropatías Hereditarias

# 01

(Cuba- La Habana)

Escribo porque a mi sobrino de 12 años le diagnosticaron en un hallazgo casual Riñones poliquísticos, actualmente va a controles a la Habana por Nefrología con función renal normal. Sé que hay una nueva medicación que está en estudio (Rapamicina) para ello. No le han realizado el estudio genético, creo que no se hace de rutina allá pero en fin no sé el motivo exactamente de por qué no se lo han hecho. El caso es que con la edad que tiene, estamos como es lógico preocupados. Yo sé el pronóstico y la evolución de estos casos, la enfermedad progresa y el tiempo pasa.

### Respuesta:

No es preocupante que un niño de 12 años se diagnostique de poliquistosis, no implica que tenga que ir mal. Respecto a los tratamientos, están en estudio. Si los resultados fuesen favorables en 4 o 5 años podría haber tratamiento. Lo que intento transmitirle es que de momento ningún paciente con poliquistosis debe recibir ningún tratamiento de estos ya que todavía no han demostrado su eficacia. Pero que dada la edad y el estado de los riñones del niño tienen margen y creo que se beneficiará en un futuro de estos tratamientos. De momento solo le recomendaría llevar una vida sana y ser muy estricto con la tensión arterial. Si se detecta HTA, no dudaría en iniciar fármacos tipo IECA o ARAII.

Supongo que no tiene dudas sobre el diagnóstico y que es una forma dominante y no recesiva. El estudio genético solo estaría indicado en éste caso si hubiesen dudas diagnósticas.

# 02

(Hellín-Albacete)

Tengo 36 años, les escribo porque tengo poliquistosis hepático renal dominante. Fue diagnosticada a raíz de que mi abuela tuviera fiebre y dolor abdominal, al poco de esto inició diálisis. Hace seis años me operaron de una hernia epigástrica y de una umbilical. Actualmente tengo un gran dolor abdominal que me impide llevar una vida diaria normal y dolores de cabeza frecuentes cuando realizo actividad física. Mi función hepática y renal es normal.

He ido al especialista en digestivo, y me ha dicho que tengo gastritis crónica, y hernia de hiato. El nefrólogo de mi ciudad me dice que no puedo hacer nada para mi dolor abdominal, que es por el gran tamaño de mi hígado y que no hay tratamiento alguno. He leído en internet sobre el tratamientos menos agresivos, ya que el trasplante de hígado, por supuesto, ahora no es oportuno. Quisiera encontrar alguna solución, ya que vivir con este dolor abdominal invalidante es muy difícil y no puedo ir a trabajar, cosa que echo de menos. Me gustaría tener un hijo, mi nefrólogo me dice que no lo haga, y quisiera también saber su opinión y los riesgos que puedo correr.

### Respuesta:

Hemos visto las imágenes y no me extraña que tengas muchas molestias abdominales por el gran tamaño del hígado. Existe un tratamiento para disminuir los quistes hepáticos que consiste en una inyección intramuscular al mes (40 mg de Octeotride). No tiene efectos se-

cundarios considerables. En algunos estudios preliminares ha demostrado ser eficaz pero hay estudio amplios en marcha actualmente para demostrar seguridad y eficacia. Tiene efecto sobre hígado y riñón. El tratamiento es en principio indefinido. Como tú dices lo del trasplante hepático ahora no toca pero es realmente la única solución definitiva. Lo que ocurre es que sacar un órgano que funciona perfectamente y poner otro con la inmunosupresión y riesgo de rechazo pues es algo que solo tú puedes llegar a decidir un día en función de cómo te encuentres.

De cara al embarazo lo veo realmente complicado. El hígado puede empeorar con el cambio hormonal y hay un claro problema de espacio abdominal. En caso de que el tratamiento mejorara algo el hígado con un embarazo igual perderíamos esa mejoría. El hijo tiene el 50% de probabilidades de tener la enfermedad pero como hay tratamientos en desarrollo esperemos que se pueda beneficiar de ellos en caso de tenerlo. Lamentablemente no hay soluciones mágicas y mi recomendación es acostumbrarse a convivir con su hígado e intentar llevar una vida normal en la medida de lo posible. Debería ir a trabajar.

03

**(Murcia)**

Buenos días, mi consulta es sobre el Síndrome de Alport, enfermedad que afecta a varios miembros de mi familia. Mi consulta se refiere a la probabilidad de que mi bebé de dos años tenga la mencionada enfermedad, por tanto, lo que me gustaría que me indicasen es que pruebas serían necesarias hacerle a él o a mí y que informes tendría que presentarles para poder diagnosticarlo.

Como antecedentes en mi familia aparecen tres primos directos míos, un chico y sus dos hermanas, que presentan Síndrome de Alport, el chico ya está con diálisis y en espera urgente de trasplante y sus 2 hermanas presentan sordera al igual que él y distintos problemas que no puedo precisar por no conocer en detalle.

Estoy muy preocupada por mi hijo de 25 meses y necesito confirmar o descartar firmemente la enfermedad en él. Les quedo muy agradecida por la atención prestada y me mantengo a la espera de su respuesta.

**Respuesta:**

El caso que comenta parece un Sd de Alport recesivo pero para confirmarlo necesitaría más datos, la historia clínica completa de sus primos. En caso de ser una herencia autosómica recesiva su hijo no tendría ningún riesgo de padecer la enfermedad. Por otra parte para hacer el estudio genético se precisa la participación de toda la familia.

Tras realizar el estudio genético se diagnosticó de Sd. Alport recesivo por lo que el niño no tiene la enfermedad.

04

**(Zacatecas- México)**

Buenas tardes, soy Nefróloga pediatra y quería comentar el caso de un paciente de 38 años con Insuficiencia Renal Crónica por el diagnóstico de Enfermedad renal poliquística la cual no había dado manifestaciones a temprana edad. Tiene 2 hermanos menores que él, uno con un quiste solitario y el otro 2 quistes. Su padre falleció de insuficiencia renal de causa desconocida.

Ahora el paciente esta angustiado por sus hijos y por la posibilidad de que sean portadores de la enfermedad y me preguntaban la posibilidad de predecir si tendrán o no quistes, yo les sugerí el estudio genético, por tal motivo me atrevo a escribir.

**Respuesta:**

En general se desaconseja determinar si los niños tienen o no la enfermedad al tratarse de una enfermedad de adulto. Si se hacen una ecografía y se descarta la rarísima forma agresiva en niños es suficiente. El motivo es que no hay que hacer nada en especial y que tampoco hay un tratamiento específico en la actualidad.

Respecto al estudio genético debe haber varios afectos y no afectos en la familia, lo cual no parece el caso, pues los hermanos no cumplen criterios y el padre está muerto. De todas maneras no se hace un estudio genético sólo por curiosidad sin ninguna repercusión médica. En cualquier caso si insisten y hay bastantes miembros en la familia es factible hacerlo.

05

**(Mendoza-Argentina)**

Hola, quisiera preguntarle qué puedo hacer, porque tengo un hijo de 20 años con Síndrome de Alport. En su última revisión tenía proteinuria de 1.268,00 mg/24Hs y Diuresis de 2.950 ml/24hs. En unos días acude a la visita del nefrólogo que me dijo algo de medicarlo. En las consultas realizadas en Argentina me han dicho que no hay nada por hacer con esta enfermedad. ¿Podrían decirme por favor si saben de algo? ¿Se podría hacer algo mediante las células madre en algún lugar? ¿Qué se puede hacer antes de que se deteriore más su riñón?. Quedo a la espera de su respuesta. Gracias

**Respuesta:**

Realmente no hay un tratamiento específico para el Sd de Alport. Lo mejor son los fármacos tipo IECA o ARAII para frenar la pérdida de proteínas. No hay nada a hacer con células madre en la actualidad pero se están investigando tratamientos.

06

**(San Fernando-Cádiz)**

Me dirijo a ustedes porque estoy en contacto con la Federación Española de Enfermedades Raras y de ahí me remiten a ustedes para solicitarle ayuda e información, con respecto a la enfermedad que padece mi hija de tan solo 15 meses de edad. Mi pequeña ha sido diagnosticada con la Enfermedad de Síndrome de Nail-Patela, también llamada con enfermedad de Fong u onicoosteodisfrosia familiar. Al parecer esta extraña enfermedad genética

afecta o puede afectar a los riñones, necesitando en edades no muy avanzadas (alrededor de 40-60 años) diálisis e incluso el trasplante de órgano.

En el Hospital donde trataban a mi hija de una patología asociada al síndrome, concretamente la de pie zambo congénito, se dieron cuenta de que carece de ambas rótulas. No tengo referencia alguna sobre este síndrome, solo la información que voy recabando a través de Internet y a través de FEDER. Por ello me dirijo a ustedes, con la esperanza de que pueda informarme un poco al respecto. ¿Hay alguna persona afectada por este Síndrome en la Asociación? ¿Cómo puede afectar este síndrome a los riñones de mi pequeña?

**Respuesta:**

La enfermedad Nail-Patella consiste en una anomalía del colágeno de la membrana basal glomerular que a la larga puede dar problemas renales. Se asocia a la ausencia de rótulas, alteraciones en las uñas, ausencia o hipoplasia de las rótulas, subluxación de codo y afección renal. Se trata de una enfermedad rara o minoritaria. Se hereda de modo autosómico dominante. El gen causante de la enfermedad se encuentra localizado en el cromosoma 9. La nefropatía cursa con proteinuria, asociada o no a hematuria. En algunos casos aparece un síndrome nefrótico completo. En la biopsia renal destaca una GN proliferativa y esclerosante. Alrededor del 25% de los pacientes desarrollan insuficiencia renal progresiva.

Como puede ver no todos los pacientes desarrollan insuficiencia renal. Mi recomendación es que su hija siga controles por el nefrólogo de forma periódica. Es poco probable que tenga problemas renales en la infancia pero no está de más hacer un análisis de orina de vez en cuando para descartar que no pierda proteínas. Lo más lógico sería que si llega a tener problemas renales sea dentro de muchísimos años. Tanto usted como su marido deberían comprobar que no tengan dichas alteraciones pues se trata de una enfermedad hereditaria.