



NEFRITIS TUBULOINTERSTICIAL AUTOSÓMICA DOMINANTE ASOCIADA A MUTACIÓN TIPO MUC1

P. Mejía*, A. Calvo*, A. Raventós**, N. Ayasreh***, G. Bullich***, E. Ars***, R. Torra***, A. Martínez Veja*
Serveis de Nefrologia* i Anatomia Patològica**. Hospital Universitari de Tarragona Joan XXIII, Tarragona. Departament de Nefrologia i Biologia Molecular***. Fundació Puigvert, Barcelona

La enfermedad renal túbulo intersticial autosómica dominante asociada a MUC1 está causada por una mutación en el gen que codifica la mucina-1 y se caracteriza por fibrosis túbulointersticial de lenta progresión, sin manifestaciones extrarenales, que evoluciona a enfermedad crónica renal terminal en la edad adulta. Esta enfermedad junto con otras enfermedades causadas por mutaciones en otros genes que codifican la UMOD, HNF 1B y REN, constituyen el grupo de enfermedades autosómicas dominantes túbulo intersticiales renales. Presentamos el caso de un hombre de 47 años con antecedente de dos hermanos con insuficiencia renal crónica, uno de ellos en hemodiálisis, que fue remitido a nuestra consulta por insuficiencia renal crónica de lenta progresión (creatinina 1.9 mg/dL, FG 40 ml.min), de un año de evolución. No tenía proteinuria ni microhematuria y el estudio inmunológico y serológico fue normal/negativo. La ecografía renal mostró riñones dentro de la normalidad, con un quiste cortical en polo inferior de riñón derecho. Se realizó biopsia renal que mostró 16 glomérulos, 10 con esclerosis global y los 6 glomérulos restantes con preservación de la arquitectura. El Intersticio renal estaba severamente afectado con áreas de fibrosis y atrofia tubular. En la IFD no se identifican depósitos de inmunoreactantes. Se realizó estudio genético de la inserción de citosina en el VNTR del gen MUC1 que confirmó la presencia de la mutación MUC1(InsC). Esta misma mutación fue también identificada en su hermana que presentaba una fibrosis túbulointersticial en la biopsia renal. Después de dos años de seguimiento la función renal se mantiene estable: creat: 1.9 mg/dl FG: 39 ml.min. Nuestro caso sugiere que en pacientes con enfermedad renal crónica y fibrosis túbulointersticial de origen indeterminado y antecedentes familiares de insuficiencia renal, se debería realizar estudio genético para descartar una nefritis túbulointersticial autosómica dominante como causa de la enfermedad renal.