



## XXXIX REUNIÓ ANUAL SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA

26 i 27 de maig de 2023

Universitat Pompeu Fabra  
Barcelona School of Management  
Auditori, Edifici Balmes



# ¿LOS QUISTES RENALES ESTÁN RELACIONADOS CON LAS VARIANTES PATOGENICAS COL4A3/COL4A4?

Melissa Pilco Teran; Mónica Furlano; Marc Pybus; Víctor Martínez; Andrea Domingo; Asunción Rius; Vanessa Pérez-Gomez; Gerson Berná; Jaime Mazo; Jonathan Hernández; Leonor Fayos; Hugo Vergara Pérez; Elena Gomá Garcés; José Luis Albero Dolon; Elisabet Ars

1. Nefrología, Fundació Puigvert. Sant Pau Biomedical Research Institute (IIB-Sant Pau). Department of Medicine, Universitat Autònoma de Barcelona (UAB). 2. Molecular Biology Laboratory, Fundació Pui

### BACKGROUND:

Los individuos con variantes heterocigotas patogénicas en los genes COL4A3/COL4A4, suelen ser asintomáticos o mostrar microhematuria, aunque algunos pueden desarrollar proteinuria y enfermedad renal crónica (ERC). La prevalencia de quistes renales simples (KC) en la población general varía en función de la edad, y los pacientes con ERC avanzada son propensos a padecerlos. En pequeñas cohortes se ha descrito una posible asociación entre las variantes patogénicas del colágeno tipo IV y los KC. En este estudio se evalúa la presencia de KC en una gran cohorte de individuos con variantes patogénicas heterocigotas en COL4A3/COL4A4.

### METODOS:

Se evaluó la presencia de KC, el tamaño renal y la litiasis mediante ecografía en 155 individuos con variantes patogénicas en COL4A3 (42,6%) o COL4A4 (52,3%) sin tratamiento renal sustitutivo (TRS). Se estudió la correlación entre la presencia de KC y la edad, la proteinuria, el eGFR y el gen. La prevalencia de quistes se comparó con series históricas de casos en la población general.

### RESULTADOS:

La mitad de los individuos con variantes patogénicas en COL4A3/COL4A4 presentaron KC. Sólo el 4% (6/155) presentan nefromegalia quística. La edad y la categoría de ERC tienen una correlación positiva con el desarrollo de KC ( $p < 0,001$ ). La proteinuria es más frecuente en individuos con KC (60% vs 39%) pero parece ser subsidiaria de la categoría de ERC. No se encontró ninguna correlación entre el genotipo y KC

### CONCLUSIONES:

Los individuos con variantes patogénicas COL4A3/COL4A4 desarrollan KC y su presencia está relacionada con la edad, como en la población general, y con la categoría de ERC. La presencia de KC se da en un porcentaje mayor en comparación con individuos sanos emparejados por edad, pero no parece ser clínicamente relevante. Ni el sexo ni el genotipo influyen en la presencia de quistes en estos individuos.