



XXXIX REUNIÓ ANUAL SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA

26 i 27 de maig de 2023

Universitat Pompeu Fabra
Barcelona School of Management
Auditori, Edifici Balmes



PRESENTACIÓN GRAVE DE PQRAD POR COEXISTENCIA DE DOS VARIANTES EN PKD1

Jonas El Bachouti; Anna Domínguez; Melissa Pilco; Mónica Furlano; Elisabet Ars; Roser Torra

Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert, Barcelona, España

Introducción:

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es causada por mutaciones en PKD1 o PKD2, produciendo quistes renales bilaterales, pudiendo llegar a insuficiencia renal terminal. Raramente se comporta con manifestaciones severas desde el periodo neonatal, como en los casos de la poliquistosis renal autosómica recesiva (PQRAR). En los casos de PQRAD grave, es probablemente debido a la presencia de alelos hipomórficos.

Caso Clínico:

Mujer de 31 años con reciente embarazo en el que se detecta en la semana 20 una poliquistosis renal masiva en el feto con necesidad de interrupción del embarazo. El estudio genético del feto identificó dos variantes de secuencia en el gen PKD1 en trans: una variante patogénica de tipo missense c.9829C>T p. (Arg3277Cys) detectada tanto en el feto como en su madre y otra frameshift c.12768del p.(Gly4257AspfsTer101) sólo presente en el feto. Se analiza también al padre no presentando ninguna de las variantes. Tras este suceso, se realiza análisis genético a la madre de la paciente que también presenta la variante missense encontrada en la hija. La paciente no presenta quistes renales mientras que su madre solo un quiste renal.

Discusión:

La variante tipo missense detectada ha sido considerada como un alelo hipomórfico. Al heredarse solo, da lugar a manifestaciones clínicas muy leves con pocos quistes renales tal como lo presentan las dos pacientes del caso. Si se encuentra en trans con otra variante PKD1 patogénica da lugar a una enfermedad de inicio grave o muy temprano y se podría confundir con el tipo de presentación de PQRAR.

Conclusiones:

En estos casos, los pacientes presentan una probabilidad del 50% de transmitir esta variante PKD1 a cada uno de sus descendientes. Relevancia de cara al consejo genético: la probabilidad de tener un nuevo hijo muy afecto es insignificante pues la segunda variante patogénica del feto es esporádica.