

# “De los hallazgos ecográficos al diagnóstico prenatal de una paciente con poliquistosis renal AD de novo.”

Castro Marchán, Elena <sup>1</sup>; Pérez Buendía, Judit <sup>1</sup>; Penadés Sanz, María Inmaculada <sup>1</sup>; Sánchez Romero, Javier<sup>1</sup>; Puig,Marzal, Isabel<sup>2</sup>; Pertegal Ruiz, Míriam <sup>2</sup>

<sup>1</sup> MIR de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia, España).

<sup>2</sup> FEA de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia, España).

## INTRODUCCIÓN

La poliquistosis renal AD tienen una incidencia de 1/1000 en raza caucásica. Se trata de una enfermedad multisistémica, de inicio predominantemente en la edad adulta. Se caracteriza por la presencia de quistes renales con progresión a insuficiencia renal, describiéndose también la presencia de aneurismas cerebrales asociados. Aproximadamente el 50% de los pacientes tienen IRT antes de los 60 años.

En tan sólo un 2% de los casos, se produce afectación renal desde el período prenatal. Esto se asocia a un peor pronóstico, con una posible instauración más precoz de insuficiencia renal e HTA.

## OBJETIVOS

Revisar la actuación diagnóstica desde la sospecha ecográfica hasta el diagnóstico definitivo de una poliquistosis renal con debut prenatal.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Análisis retrospectivo del seguimiento y pruebas complementarias realizadas en un caso de nuestra unidad, Unidad Materno Fetal del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

## RESULTADOS

Se toma como caso la gestación espontánea de una mujer primigesta de 32 años, con precoz de la gestación, iniciándose controles reglados. Intervenida de hidrocefalia (ventriculostomía) a los 20 años con adecuado control posterior.

En el screening del primer trimestre se obtiene un bajo riesgo de cromosopatías sin otras alteraciones ecográficas. En el control morfológico del segundo trimestre, se aprecia riñones ecogénicos, agrandados y sin dilatación pielocalicial, sugerente de poliquistosis renal (Imagen 1).

Se aconseja y realiza amniocentesis, biopsia corial, ArrayCGH 60kb y estudio molecular de genes de poliquistosis renal. Se detecta una variante patogénica previamente descrita, c.1198C>T; p.Arg400 en heterocigosis en el gen PKD1, ausente en ambos progenitores, tratándose, por lo tanto, de una mutación AD *de novo*.

Posteriormente se controla la gestación quincenalmente, apreciándose un crecimiento aberrante renal (Imagen 2). Se programa nacimiento por cesárea a las 35+6 SG por ausencia de líquido amniótico y riesgo de distocia abdominal (Imagen 3).

Nace una mujer de 3640g con distress respiratorio por compresión abdomino-torácica (Imagen 4), requiriendo su ingreso en la UCI neonatal para su estudio y control evolutivo.



Imagen 1: Primer hallazgo ecográfico 20+3SG

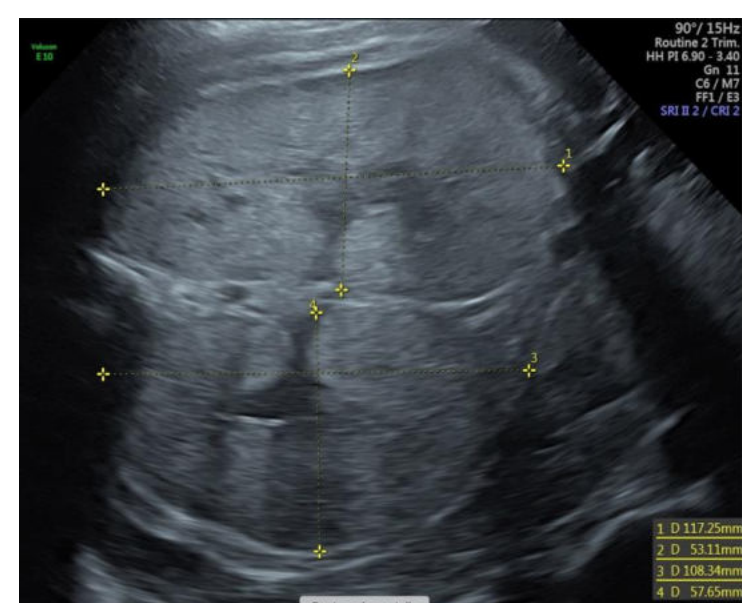


Imagen 2: Ecografía crecimiento 33+2 SG

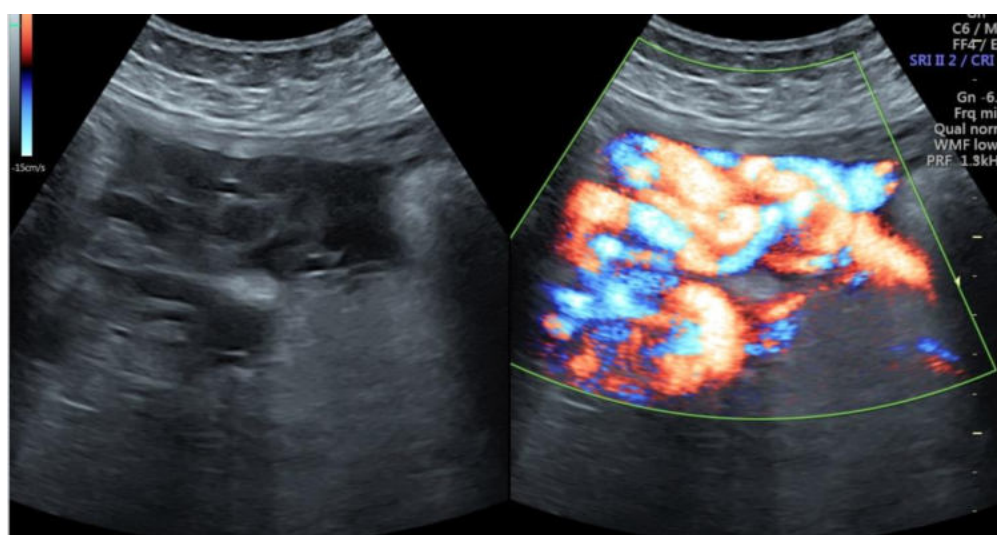


Imagen 3: Cantidad líquido amniótico mínimo a las 35+2 SG



Imagen 4: RX nacimiento

## CONCLUSIONES

En este caso, el control ecográfico de la gestación permitió una detección precoz de la malformación renal, indicándose las pruebas necesarias para llegar a un diagnóstico definitivo de poliquistosis renal AD *de novo*. El control quincenal permitió la detección de oligoamnios severo y la necesidad de finalizar la gestación.

Gracias a la información obtenida durante la gestación, el servicio de pediatría pudo anticiparse a las necesidades del neonato, optimizando la estabilización, tratamiento y seguimiento del recién nacido.

### Bibliografía

<sup>3</sup> Adr zet M-P, Corbiere C, Lebbah S, Morini re V, Broux F, Louillet F, et al. Comprehensive PKD1 and PKD2 Mutation Analysis in Prenatal Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. J Am Soc Nephrol. Marzo de 2016;27(3):722-9.