¿CÓMO SE PUEDE PREVENIR?

Mediante consejo genético a las familias afectas:

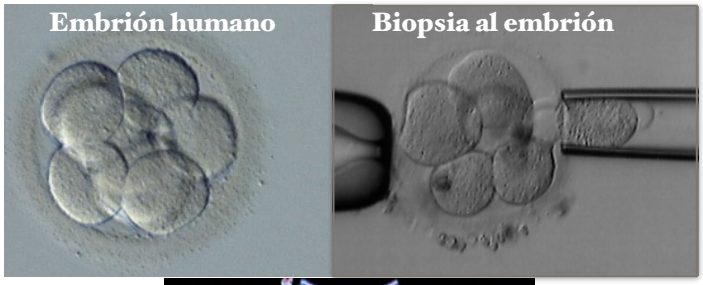
- M**étodos anticonceptivos** para aquellos que no quieran tener descendencia.
- **Adopción** de hijos, ya se plena o simple.
- Si el padre es el afecto se puede recurrir a técnicas de fertilización in vitro con **semen de donante**.
- En caso de estar afectada la madre, con técnicas de fertilización in vitro utilizando **óvulos de donante**.
- Si se desea tener hijos propios sin la enfermedad, utilizando óvulos y espermatozoides de los padres, mediante técnicas de **Diagnóstico Genético Preimplantacional** y fertilización in vitro.

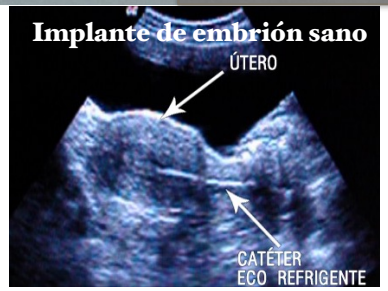
Estas medidas son de gran importancia para **evitar la transmisión de la enfermedad**, lo que provocará un descenso importante en su aparición, quedando, en un futuro, los casos debidos a mutaciones espontáneas.

¿QUÉ ES EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL?

Es una técnica empleada para evitar enfermedades hereditarias que afectan a un solo gen, utilizando semen y óvulos de los progenitores.

Requiere estudio genético del caso y familiares para localizar la mutación. Una vez dado el paso anterior se provoca, con fármacos, una multiovulación a la madre, extrayéndose los ovocitos por vía vaginal. Tras su fecundación in vitro, se realiza análisis de los embriones. Se implanta a la madre uno o dos de los sanos; los restantes, sin la mutación, se conservan por si hay fallos en la implantación o se quiere tener más hijos en el futuro.





Amigos del Riñón

Texto y diseño: Octubre 2014
Dres. Juan Antonio Bravo Soto, Rafael José Esteban de la Rosa y María García Valverde, en representación del GEEPAD

Foto Riñón Poliquístico. Dr. César García López

Area de Consultas Externas de Nefrología. Hospitales Virgen de las Nieves y San Cecilio. Granada.
Grupo para el Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD).
Asociación Amigos del Riñón (www.renalamigos.com).

ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Una enfermedad EVITABLE

Si sufres la enfermedad o la incertidumbre de padecerla, consulta con tu médico.

La Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante es la afección renal hereditaria más frecuente, ocurre en 1 de cada 400–1000 habitantes.

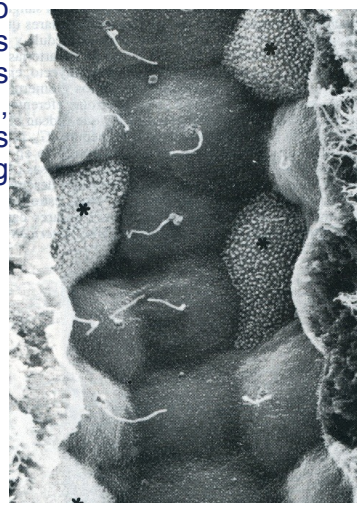
En Europa se calcula que hay 700.000 afectos, en nuestro país unos 50.000, en Andalucía 9000 y en la provincia de Granada se estima unos 1000.

Es un trastorno genético caracterizado por el crecimiento de numerosos quistes en los riñones, aunque también pueden aparecer en otros órganos.

Se debe a mutaciones en el gen PKD1 del brazo corto del cromosoma 16 (85% de los casos), o en el gen PKD2 del cromosoma 4 (15%), siendo las manifestaciones renales más temprana y graves en la primera. En raros casos pueden aparecer mutaciones en ambos genes.

PKD1 expresa una proteína llamada Policistina 1, PKD2 la Policistina 2. Ambas forman parte de una pequeña estructura celular llamada CILIO PRIMARIO, muy importante para el correcto funcionamiento, desarrollo y división celular.

En caso de enfermedad, las Policistinas y el CILIO PRIMARIO están alterados, y ello provoca la formación de quistes que van aumentando en número y tamaño con el paso del tiempo, comprimiendo otras estructuras del riñón, ocasionando deterioro de su función. Algunos riñones poliquísticos son gigantescos, pudiendo alcanzar los 50 cm de largo y 10 kg de peso.



Cilio Primario

¿Qué sabemos de la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante?

¿CÓMO SE HEREDA?

En el 91% de los casos hay antecedentes familiares, tan solo en un 9% no los hay, pueden ser casos de mutaciones espontáneas. Basta que uno de los cromosomas heredados de los padres tenga la mutación para que se exprese la enfermedad en los hijos, por eso es de herencia dominante.

Cuando en una pareja hay un miembro afecto la probabilidad de que sus hijos la hereden es del 50%; no obstante, al ser el emparejamiento cromosómico un fenómeno de azar, se puede tener la suerte de que todos salgan sanos o la desgracia de todos enfermos, y entre ambos todo una gama.

Aquellos miembros de familias afectas que afortunadamente no tienen la mutación, no padecerán la enfermedad ni la transmitirán a su descendencia.

IMPORTANCIA DE LA ENFERMEDAD

Es una causa frecuente de insuficiencia renal, la mitad de los afectados necesitarán terapia renal sustitutiva (hemodiálisis, diálisis peritoneal, trasplante renal), lo que suele acontecer alrededor de los 50 años.

Aproximadamente 1 de cada 10 personas en diálisis padecen esta enfermedad. En nuestro país es la sexta causa de paso a terapia renal sustitutiva y en Granada la cuarta de trasplante renal. La padecen el 13.3 % de los trasplantados.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

- Historia clínica y genética
- Ecografía
- Análisis genéticos: Directo o por Ligamiento.

¿QUÉ OTRAS ALTERACIONES PRODUCE?

Quistes hepáticos (58%), quistes seminales (40%), quistes pancreáticos (9%), quistes aracnoideos (8%), divertículos de duramadre (1,7%), aneurisma intracraneal (8%), afectación de la válvula mitral (25%) y divertículos de colon.

¿QUÉ MOLESTIAS PUEDE CAUSAR?

Insuficiencia renal, hipertensión, dolor abdominal y lumbar, hemorragia e infección quística, litiasis renal, hematuria, hemorragia cerebral y afectación cardiaca.

¿CÓMO SE TRATA?

No hay un tratamiento efectivo para frenar el progreso de la enfermedad, si bien **TOLVAPTAN** ofrece esperanza. Hoy se actúa sobre el control de la tensión arterial, las infecciones, complicaciones hemorrágicas y el dolor, cuando existen.

Area de Consultas Externas de Nefrología. Hospitales Virgen de las Nieves y San Cecilio. Granada.
Grupo para el Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD).
Asociación Amigos del Riñón (www.renalamigos.com).