

Oligohidramnios e hiperecogenicidad renal prenatal: a propósito de un caso

Jaio aurreko oligohidramnioa eta giltzurruneko ekogenizitatea: kasu baten aurkezpena

A. García Oller, A. Prigent Díaz,
A.B. González Martínez,
L.A. Vilella San Martín

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario
Araba. Vitoria-Gasteiz

RESUMEN

Introducción: La poliquistosis renal autosómica recesiva, causada por mutación en el gen PKDH1, cursa con quistes principalmente renales, en hígado y páncreas. Su incidencia es de 1:6.000-1:40.000 recién nacidos vivos. La presentación más frecuente es la neonatal, con oligoamnios, hipoplasia pulmonar secundaria y facies típica (secuencia Potter).

Observación clínica: RN 29+6 semanas. En la ecografía prenatal de la semana 20 se detecta oligoamnios y en la semana 28, anhidramnios e hiperecogenicidad renal bilateral. Al nacimiento presenta oligo-anuria, con evolución a poliuria a partir del 3^{er}-4^o día de vida. En la ecografía renal postnatal (primeras 24 horas), se objetiva aumento del tamaño renal con signos de nefrocalcinosis y dilatación pielocalicial bilateral que evoluciona a aparición de múltiples quistes, sugestivos de poliquistosis renal autosómica recesiva, que se confirma mediante TAC y estudio genético, presentando el gen PKHD1 causante de la enfermedad en homocigosis. Presenta empeoramiento respiratorio global que condiciona el fallecimiento a los 80 días de vida.

Discusión: Ante hallazgos ecográficos de hiperecogenicidad renal y oligo-anhidramnios y un recién nacido con signos de poliuria y nefrocalcinosis debemos valorar la posibilidad de poliquistosis renal autosómica recesiva. El diagnóstico es clínico y por pruebas de imagen (riñones aumentados de tamaño e hiperecogénicos, con quistes). Se puede completar el diagnóstico mediante estudio del gen implicado.

Palabras clave: Poliquistosis; Oligoamnios; Poliuria; Hiperecogenicidad.

INTRODUCCIÓN

La poliquistosis renal autosómica recesiva, causada por la mutación en el gen PKDH1, cursa con quistes principalmente renales y en otros órganos, como hígado y páncreas. Su incidencia es de 1:6.000-1:40.000 recién nacidos vivos⁽¹⁾.

La presentación más frecuente es la neonatal, con oligohidramnios, hipoplasia pulmonar secundaria⁽²⁾ y facies típica (secuencia Potter), además de nefromegalia grave e HTA precoz secundaria. Suelen presentar un defecto en la concentración urinaria que se manifiesta con poliuria y de la capacidad de acidificación, con nefrocalcinosis⁽¹⁾.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Presentamos el caso de una recién nacida a nivel hospitalario. En la ecografía prenatal de la semana 20 se detecta oligohidramnios, con silueta renal bilateral normal. En el control de la semana 28, presenta anhidramnios e hiperecogenicidad renal bilateral, sobre todo medular.

Nace por cesárea a las 29+6 semanas, en contexto de APP con presentación podálica y los antecedentes descritos. Presenta un Apgar 6/8, precisando intubación con FiO₂ de 1.

A nivel renal, inicialmente oligo-anuria, con evolución posterior a poliuria a partir del 3^{er}-4^o día de vida. En la ecografía renal postnatal en las primeras 24 horas de vida, se objetiva aumento del tamaño renal con signos de nefrocalcinosis y dilatación pielocalicial bilateral (Fig. 1). Es trasladada al hospital de referencia.

Progresivamente presenta empeoramiento a nivel renal, con incremento del tamaño renal y



Figura 1. Ecografía renal postnatal en las primeras 24 horas de vida, con aumento del tamaño renal con nefrocalcinosis y dilatación pielocalicial.

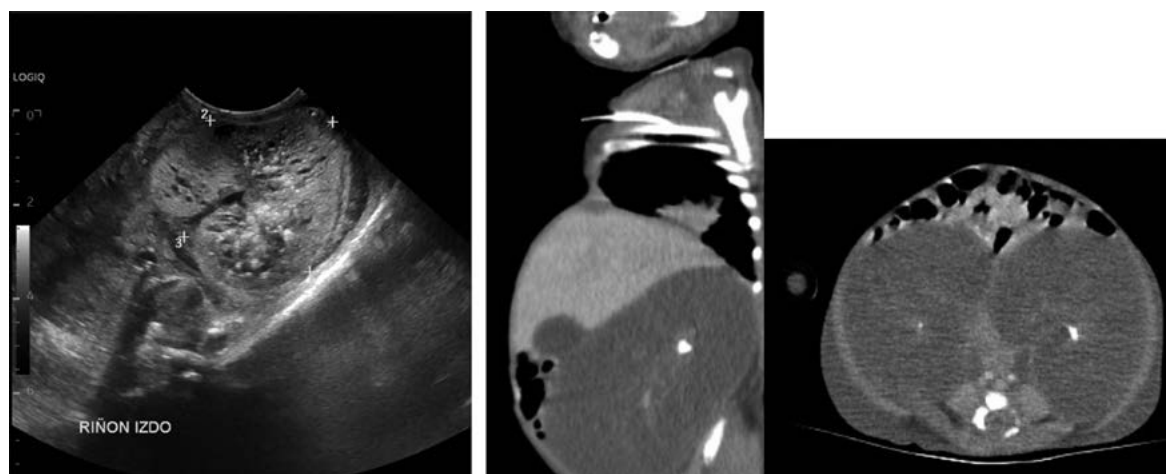


Figura 2. Múltiples quistes renales en la ecografía de control (izquierda), que se confirman mediante TAC (centro y derecha).

aparición de múltiples quistes en ambos riñones, sugestivos de poliquistosis renal autosómica recesiva, que se confirma mediante TAC (Fig. 2) y estudio genético, presentando el gen PKHD1 causante de la enfermedad en homocigosis.

Desarrolla HTA refractaria al tratamiento. Presenta empeoramiento respiratorio global que condiciona el fallecimiento a los 80 días de vida.

DISCUSIÓN

Ante hallazgos ecográficos de hiperecogenicidad renal y oligo-anhidramnios y un

recién nacido con signos de poliuria y nefrocalcinosis debemos valorar la posibilidad de poliquistosis renal autosómica recesiva, enfermedad que da lugar al desarrollo de quistes renales, hepáticos y pancreáticos, pudiendo verse comprometida la función respiratoria.

El diagnóstico es clínico y por pruebas de imagen. Las pruebas de imagen muestran riñones aumentados de tamaño e hiperecogénicos y, posteriormente, la aparición de quistes, como en nuestro caso. Se puede completar el diagnóstico mediante estudio del gen implicado.

Actualmente el tratamiento es sintomático y de soporte. En periodo neonatal, la mortalidad es del 30-40%, derivada de la insuficiencia respiratoria secundaria a hipoplasia pulmonar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Iceta Lizarraga A, Barajas de Frutos D. Enfermedades quísticas renales. *Protoc diagn ter pediatri*. 2014; 1: 191-206.
2. Criado C, Melgosa M. Enfermedad quística renal. *An Pediatr Contin*. 2008; 6(5): 258-65.