

Caso clínico

Enfermedad renal poliquística infantil autosómico-recesiva. Caso clinicopatológico

Jorge Pérez-Espinosa,¹ Marco A. Durán-Padilla¹

¹ Unidad de Patología del Hospital General de México y Facultad de Medicina de la UNAM.

Resumen del caso clínico

Recién nacido de 38.5 semanas de gestación, hijo de madre de 32 años de edad, producto de la gesta 2, para 1, control prenatal en 7 ocasiones, sin referirse antecedentes heredofamiliares de importancia. Se realizó estudio de ultrasonografía a los 5 meses el cual informó hipoplasia pulmonar, circular de cordón y nefromegalía. Al nacimiento se obtuvo producto vía cesárea por desproporcióncefalopélvica, flácido, hipotónico y cianótico, con Apgar 2-1-0. A la exploración física se encontró con un peso de 4,070 g, talla de 49 cm, perímetro torácico de 35.5 cm, perímetro abdominal de 42 cm, perímetrocefálico de 33.5 cm, perímetro braquial de 10 cm, longitud de pie 7 cm y segmento superior de 26 cm. Se refiere que el aumento de diámetro abdominal probablemente fuese secundario a hepatomegalia y esplenomegalia vs nefromegalía con tórax estrecho.

Hallazgos macroscópicos

En el estudio de autopsia se observó a un producto de término con perímetro abdominal aumentado de tamaño (figura 1). En la cavidad torácica se observan los pulmones, disminuidos de tamaño, el corazón horizontalizado y el diafragma desplazado hacia la cavidad torácica; en la cavidad abdominal se observan ambos riñones aumentados de tamaño, que desplazan el diafragma hacia la cavidad torácica y las asas intestinales desplazadas hacia la parte media.

En la superficie de ambos riñones se observan múltiples quistes de 0.3 cm de diámetro distribuidos de manera uniforme y ocupando el total de la superficie (figura 2), los quistes son tubulares y adquieren un patrón radial, sustituyen el parénquima normal; no se identifica corteza ni médula. La pelvis renal, los ureteros y el hígado son de características normales.

Hallazgos microscópicos

En el estudio microscópico se observan quistes conformados por dilataciones tubulares cubiertas por epitelio cúbico

simple. En las porciones más periféricas del riñón se observan algunos glomérulos dispuestos entre estas dilataciones (figura 3), dichos glomérulos son de características microscópicas normales (figura 4).

En el hígado se observan algunos conductos biliares tortuosos en su trayecto y en algunas porciones se encuentran dilatados, de aspecto microquístico, el epitelio que conforma a estos conductos es de tipo cúbico simple; el resto del parénquima es normal.

Comentario clínico patológico

La degeneración quística renal fue descrita por primera vez en 1841 y considerada como un síndrome clínico en 1888. En 1899 se observó la naturaleza hereditaria en algunas familias.¹

Las enfermedades renales quísticas son un grupo amplio de enfermedades en las que los cambios quísticos pueden ser uni o bilaterales, afectar a todo o una parte del riñón, a la corteza, la médula o a ambos o pueden asociarse o no a alteraciones en otros órganos. Las enfermedades quísticas renales se dividen en enfermedades poliquísticas, enfermedades quísticas glomerulares, enfermedad quística localizada, quistes renales asociados con síndromes de múltiples malformaciones, enfermedad quística medular, quistes renales multiloculares, displasia renal con quistes, quistes renales simples, enfermedad quística renal adquirida y misceláneos.³

El caso presentado en este artículo corresponde a la llamada enfermedad renal poliquística autónomo-recesivo (ERPAR) en la variedad clásica. Este tipo de padecimientos corresponden a las enfermedades poliquísticas dentro de las que se encuentra también el tipo autosómico dominante.³

La ERPAR se presenta de 1/6,000 a 1/14,000 nacimientos, se manifiesta en el periodo prenatal por oligohidramnios y al realizarse estudios de ultrasonografía, se ve nefromegalía e hipoplasia pulmonar; al nacimiento, el producto presenta dificultad respiratoria, siendo ésta, la principal causa de muerte.²⁻⁴



Figura 1. Feto de término con aumento del perímetro abdominal.

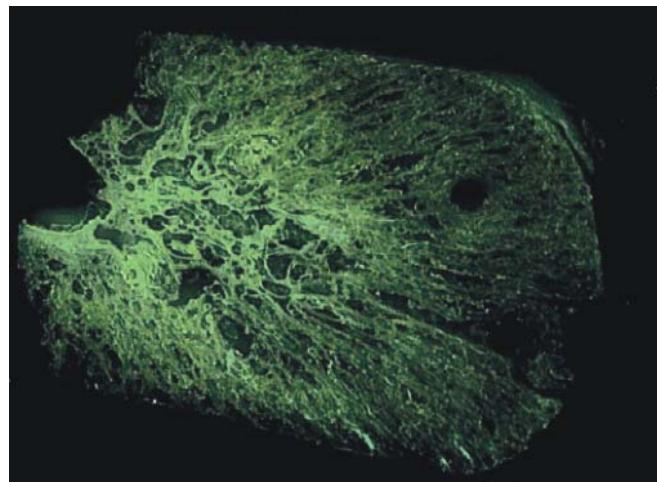


Figura 3. Fotografía de un fragmento de riñón, con inversión de colores en el que se resaltan los quistes tubulares dispuestos de forma radial.



Figura 2. Superficie de corte de ambos riñones que muestran la sustitución del parénquima normal por múltiples quistes tubulares dispuestos de manera radial.

Las características macroscópicas de los riñones son el gran tamaño y la preservación del aspecto «reniforme» frecuentemente asociado con acentuación de las lobulaciones fetales. Al corte el parénquima tiene un aspecto de «esponja», ocasionado por los múltiples quistes fusiformes de 1-2 mm de diámetro dispuestos de manera radial. En el estudio microscópico se demuestra que los quistes son dilataciones e hiperplasia de las porciones intersticiales de ramas de los conductos colectores, entre éstos se encuentran glomérulos de características normales.^{3,4}

Una característica constante asociada a esta enfermedad es la dilatación de algunos conductos biliares intrahepáticos.

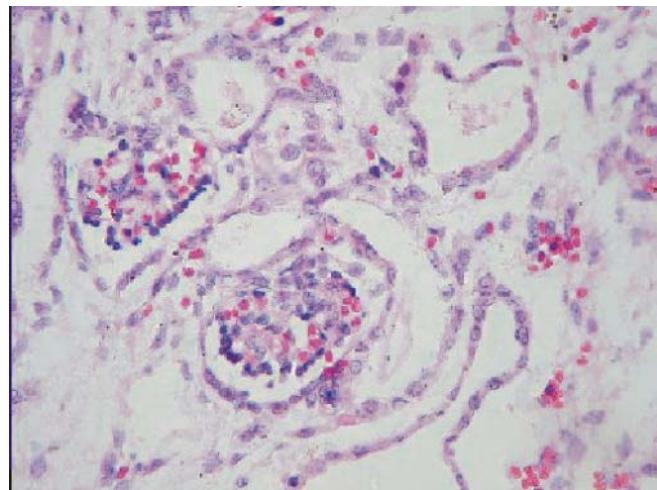


Figura 4. A mayor acercamiento, los glomérulos son de características microscópicas normales.

cos.^{3,4} El presente caso informado es un ejemplo característico de esta entidad.

Referencias

1. Ong ACM, Wheatley DN. Polycystic kidney disease-the ciliary connection. *Lancet* 2003; 361: 774-6.
2. Aseem RS, Darcie AK, Douglas AC. Unilateral nephrectomy as palliative therapy in an infant with autosomal recessive polycystic kidney disease. *J Urol* 2004; 172: 2000-1
3. Gilbert-Barness E. *Potter's pathology of the fetus and infant*, Ed. Mosby, 1997; 2: 880-882.
4. Singer DB. *Textbook of fetal and perinatal pathology*. Wigglesworth, Ed. Blackwell scientific publications, 1991; 2: 1122-1124.