

Facultad de Medicina de Rosario. Cátedra
de Clínica Quirúrgica del Prof. CAMES

Por los Doctores

RICARDO ERCOLE

y ADOLFO FORT

A PROPOSITO DE UNA OBSERVACION DE RIÑON POLIQUISTICO FAMILIAR

AL presentar nuestra observación de enfermedad poliquística de los riñones en miembros de una misma familia, nos proponemos destacar especialmente una particularidad de esta afección, cual es la de presentarse con cierta frecuencia bajo el aspecto de enfermedad heredo-familiar.

Consultando la bibliografía sobre el tema que nos ocupa, nos ha sido posible constatar que en la mayoría de los trabajos de conjunto sobre esta enfermedad es puesta de manifiesto esta marcada tendencia hereditaria, hecho que por otra parte gravita en favor de su naturaleza congénita.

Nuestros casos de observación pertenecen a una familia compuesta de 5 hermanos, en 3 de los cuales hemos podido constatar la existencia de riñones poliquísticos. De los dos restantes sabemos que uno de ellos fué operado en Santa Fe con el diagnóstico de tumor de riñón el cual fué modificado después de la intervención por el de riñón poliquístico. La pieza operatoria fué además examinada por uno de sus hermanos quien nos ha manifestado se trataba de un riñón grande y deformado por la existencia de numerosos quistes conglomerados. Por lo que respecta al quinto hermano no hemos podido examinarlo pese a nuestro propósito en este sentido.

Los antecedentes de los progenitores de estos enfermos son los siguientes: la madre vive, tiene 80 años y aparentemente sana. El padre murió a la edad de 40 años, después de padecer durante 3 años de una enfermedad que se caracterizaba especialmente por la existencia de un tumor abdominal.

Recientemente nos ha consultado un hijo de uno de los enfermos a quien habíamos diagnosticado hace años riñón poliquístico y en él también pudimos constatar idéntica afección. A los 3 hermanos de este último enfermo les sugerimos la conveniencia de un examen que hasta la fecha no ha podido realizarse por negativa de los mismos.

Estamos pues frente a una familia en la que una misma afección

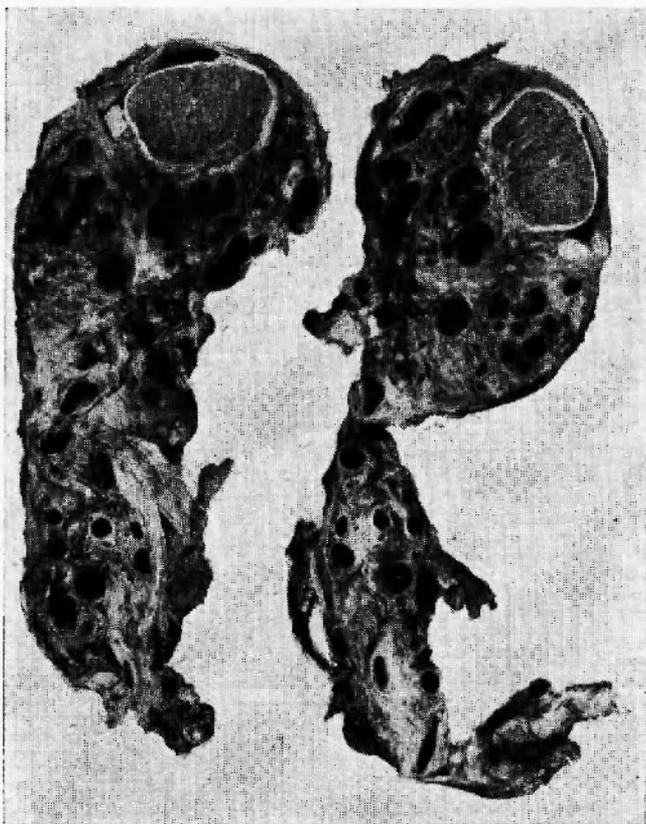


Figura 1

ción está presente en 3 generaciones. Si bien es cierto que no tenemos una constatación de certeza respecto al diagnóstico de riñón poliquístico en el padre, podemos aceptar, dados los antecedentes recogidos, que ésta fué la afección determinante de su muerte y que a su vez dicho progenitor transmitió su herencia patológica con carácter dominante a su 4 hijos, uno de los cuales a su vez transmite a uno de los suyos la misma enfermedad.

Las historias clínicas de los enfermos observados por nosotros son las siguientes:

Observación N° 1. — Pertenece a una enferma examinada y operada por el Prof. Artemio Zeno en el año 1929.

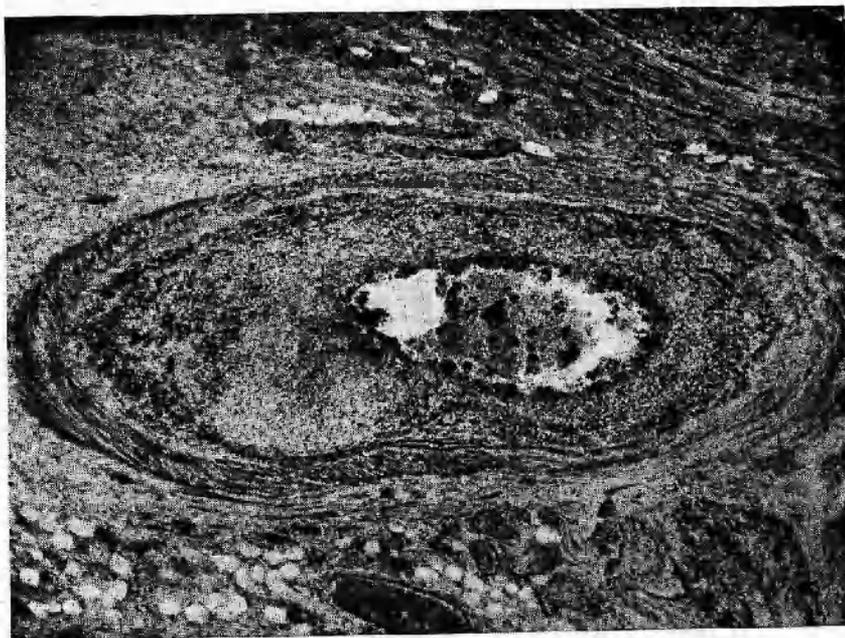


Figura 2

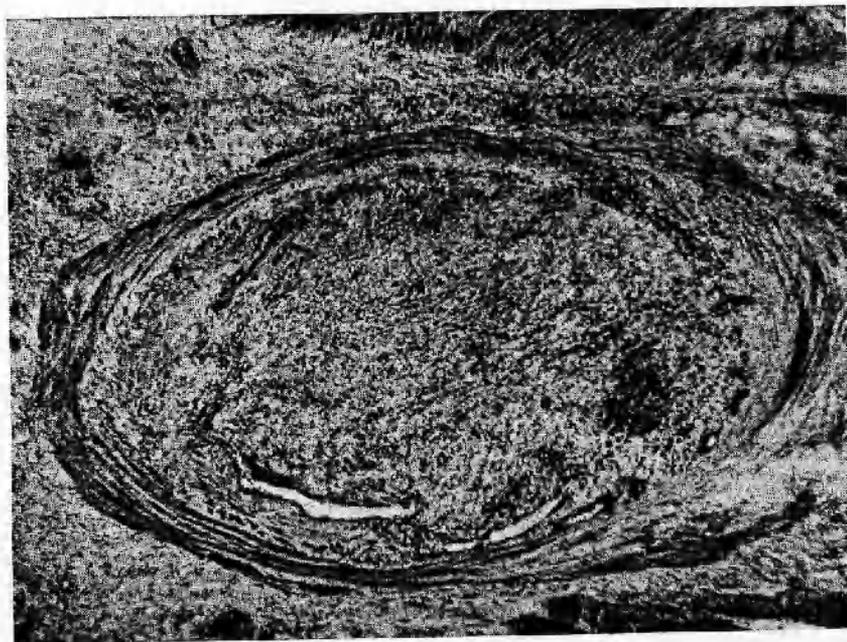


Figura 3

Se trata de una señora de 39 años de edad, casada, que ha tenido 4 embarazos con partos normales.

Consultada por crisis dolorosas de tipo apendicular y además por dolor en ambas regiones lumbares que se exagera con las inspiraciones profundas.

El examen general revela como datos de valor positivo, la existencia de un hígado grande cuyo borde inferior rebasa 5 traveses de dedo al reborde costal, duro, irregular y un poco doloroso. Su borde superior se percute a nivel del 5º espacio intercostal. En el flanco derecho se palpa un tumor del volumen de una cabeza de feto duro, irregular, con peloteo neto. A nivel de la región renal izquierda hay otro tumor que presenta las mismas características aunque de tamaño más pequeño.

Operación. — 29 de marzo de 1929. Cirujano: Dr. Artemio Zeno.

Anestesia etérea. Incisión pararectal izquierda. Abierto el peritoneo se constata un hígado grande. Vesícula biliar normal. La superficie del hígado está sembrada de pequeños quistes translúcidos del volumen de un grano de mijo. Se extirpa un fragmento para biopsia. Se constata asimismo degeneración poliquística del riñón derecho. El volumen de los quistes oscila entre los de un gramo de mijo a los de una avellana. El riñón izquierdo es también poliquístico, pero los quistes son más pequeños. Apendicectomía. Cierre habitual.

Post- operatorio. — Normal.

Observación N° 2. — Italo C., hermano de la anterior.

Consulta por qué hace alrededor de un año tuvo espontáneamente una hematuria de tipo total. Concomitantemente tiene moderados dolores a nivel de su riñón izquierdo. Desde entonces se queja de un dolor de poca intensidad a la altura de su región lumbar izquierda. Ultimamente un médico constata tumoración de su riñón izquierdo por lo cual nos consulta.

Estado actual. — Enfermo bien constituido, discreta palidez de piel y mucosas. Presión arterial Mx., 17; Mn., 9. Abdomen blando, depresible, indoloro. Hígado y bazo no se palpan.

Correspondiendo al riñón izquierdo se palpa una tumoración que ocupa todo el flanco y se pierde debajo del reborde costal, del tamaño de una cabeza de feto, de superficie irregular, abollonada, tensa, no dolorosa, que desciende con los movimientos respiratorios, con franco contacto lumbar y que pelotea. Del lado derecho se palpa otra tumoración con características semejantes pero más pequeña.

El examen de uretra, próstata, testículo y vejiga, nada de particular.

Exámenes de laboratorio. — Urea en sangre, 0.50 por mil.

Orina: albúmina vestigios pronunciados. Glucosa no. Acetona no.

Urea: 17.71 por mil. Cloruros 6 por mil. Sedimento: bastantes células de pus. Regular número de uratos y cristales de fosfato amónico-magnésico. Reacción alcalina.

Separación de orinas: derecho: úrea 13.87 por mil. Izquierdo: úrea 10.71 por mil.

Pielografía ascendente. — Imágenes típicas de riñones poliquísticos.

Observación N° 3. — Luis C., 44 años, italiano, casado. Hermano del anterior.

Consulta el 14 de febrero de 1932.

Antecedentes personales. — Sin importancia. Casado con mujer sana, ha tenido 3 hijos de los cuales uno ha muerto de corta edad. No hay abortos.

Enfermedad actual. — Hace alrededor de un año empieza a notar cierto grado de decaimiento general, disminución de sus fuerzas, pérdida del apetito. Hace 3 meses comienza a tener, sobre todo después del desayuno algunos vómitos alimenticios que al principio se producían en poca cantidad, pero que desde hace un par de semanas se han hecho más frecuentes. Concomitantemente nota diarrea, de 3 a 4 deposiciones diarias. En estos últimos días ha llegado hasta 20 deposiciones diarias. No hay moco ni sangre. Hace un mes tiene un dolor intenso en la región lumbar derecha que es seguido de una hematuria total de regular intensidad que le persiste durante 3 días. Refiere el enfermo que hace 9 años tuvo una hematuria semejante con igual duración, pero en dicha oportunidad el dolor fué del lado izquierdo. Ha disminuído 9 kilos de peso y se nota muy pálido.

Estado actual. — Enfermo bien constituido, de regular estado de nutrición. Piel y mucosas discretamente pálidas. Lengua seca. Aparato circulatorio: presión arterial Mx., 17; Mn., 12. Aparato génito-urinario: riñones: del lado izquierdo y correspondiendo al riñón se palpa una tumoración del tamaño de una cabeza de feto, de superficie irregular, como abollonada, de paredes tensas, que pelotea y tiene contacto lumbar; desciende con los movimiento respiratorios. Del lado derecho se palpa una tumoración semejante pero más pequeña. El tacto rectal demuestra una próstata de caracteres y volumen normales.

Dado el estado de gravedad del enfermo no se explora uretra ni vejiga. El hígado se palpa su borde inferior por debajo del reborde costal. Su borde superior se percute en el 5° espacio. Resto de la exploración negativa.

Exámenes de laboratorio. — Hemoglobina 60 por ciento. Glóbulos rojos 3.380.000. Glóbulos blancos 15.000.

Orina: albúmina vestigios pronunciados. Glucosa no. Acetona no. Reacción alcalina. Urea 6.82 por mil. Cloruros 6.5 por mil. Fosfatos 0.5 por mil. Sedimento: regular pus, poca sangre.

Urea en sangre: 3.65 por mil.

Evolución. — Se indica como tratamiento suero glucosado, teobromina, purgantes. La diuresis se mantiene alrededor de 2.500 a 2.000 gr. La úrea en sangre se mantiene en su tasa anterior. El enfermo inicia una hematuria de regular intensidad, total, se agrava rápidamente y fallece al 10° día.

Observación N° 4. — Alejandro S., hijo de la enferma de la Obs. 1.

Antecedentes personales. — Sin importancia.

Enfermedad actual. — Concorre a la consulta, pues desea un examen médico ante el temor de sufrir del riñón poliquístico, dados sus antecedentes familiares.

Estado actual. — Buen estado general, bien constituido, escaso pániculo adiposo. Tensión arterial: Mx., 18. Riñones: el riñón derecho se palpa bajo, no muy grande, pero sí irregular, como lobulado, duro. El izquierdo se palpa el polo inferior con iguales características.

Orinas: claras. Densidad 1.011. Buena diuresis.

Urea en suero: 0.35 por mil.

Urea en orina: 4.15 por mil.

Constante de Ambard: 0.106.

Se acepta en patología constitucional, que para establecer el concepto de afección genuinamente familiar, deben estar reunidas ciertas características. Estas son: 1° atacar habitualmente a varios sujetos de una misma familia; 2° afectar en una misma rama una forma y una evolución idéntica en todos los sujetos atacados, y 3° tener base endógena, es decir, aparecer independientes de influencias externas (traumatismos, intoxicaciones etc.) que actúan sea en la vida intrauterina, sea en la vida extrauterina.

Vemos pues, que las enfermedades que se presentan con carácter familiar exigen una disposición constitucional patológica que no puede explicarse por una infección, intoxicación o traumatismo, es decir, tener un origen exclusivamente endógeno, ser enfermedades del germen mismo, óvulo o espermatozoide.

Si bien es cierto que en lo que respecta a génesis del riñón poliquístico aún no se ha dicho la última palabra, admitimos y con nosotros la mayor parte de los autores, que esta afección es la resultante de una disembrionoplasia por falta de coalescencia entre el blastema renal y el brote ureteral.

En favor de la tesis que postula la génesis disembrionoplásica está también el hecho constatado de coincidir esta afección con malformaciones en otros órganos, ser una afección de observación más frecuentes en fetos monstruosos y por último su carácter familiar.

Por lo que atañe a esta última particularidad, existe ya buen número de publicaciones en que esta predisposición hereditaria está presente y bien documentada. En este sentido podemos citar a Braasch y Schatt que sobre 193 observaciones del riñón poliquístico, encuentran que esta condición familiar está presente en un caso en 4 generaciones, en 2 casos en 3 generaciones y en 5 casos en 2 generaciones. Schapiro publica en el año 1929 un trabajo de con-

junto reuniendo 12 observaciones de riñón poliquístico en la mayor parte de las cuales está presente la familiaridad de la afección. Cita por ejemplo un caso en que 5 hermanos y un sobrino están afectos de riñón poliquístico. Jahier publica recientemente una observación de 3 hermanas con riñón poliquístico, dos de las cuales complican de pielonefritis gravídica. Este autor recuerda la observación de Singer de una mujer que de 13 hijos que tuvo 7 padecían de riñones poliquísticos. En nuestro país sólo conocemos el trabajo de Hernández y Damianovich en que con motivo de la observación de 2 mellizos con afección poliquística de los riñones, hacen algunas consideraciones respecto al tema que nos ocupa.

Riesson, citado por Hermann, considera que la enfermedad poliquística de los riñones es hereditaria en conformidad con las leyes de la herencia de Mendel y que el afectado, hombre o mujer puede transmitir a sus descendientes de uno u otro sexo y que esta transmisión puede estar gobernada por un único progenitor dominante.

Sintetizando, podemos concluir que la enfermedad poliquística de los riñones debe ser considerada como una malformación congénita que se presenta habitualmente con marcada tendencia hereditaria, motivo por el cual el clínico o el urólogo que efectúa diagnóstico de esta enfermedad, debe tratar de ahondar sus investigaciones examinando los colaterales, ascendientes y descendientes del enfermo a fin de prevenirlos sobre la existencia de esta malformación.

Y por último, si nos queremos colocar en el terreno ideal de la eugenesia que tiende a eliminar algunas enfermedades hereditarias que afligen a la humanidad regulando rigurosamente la unión sexual de los individuos a fin de impedir la reproducción de los portadores de enfermedades con carácter dominante que transmiten inexorablemente a sus descendientes, podemos, frente al hecho constatado del carácter hereditario del riñón poliquístico, aconsejar la inconveniencia de procrear hijos que resultarían tarados hereditariamente, ya que no existe en nuestro país legislación alguna que obligue a la esterilización de los portadores como la hay Alemania con carácter obligatorio. Justamente en nuestra observación IV^a se nos ha planteado el problema de advertir a dicho enfermo, portador de una

enfermedad evidentemente hereditaria y en vísperas de casarse, la inconveniencia de tener descendencia y creemos con ello cumplir como médicos una misión de proyección social al tender al mejoramiento de la especie humana limitando el derecho a procrear que los portadores de enfermedades hereditarias utilizan libre y discrecionalmente de acuerdo a su propio albedrío.

BIBLIOGRAFIA

- Braasch W. F. and Schacht F. W.* — Pathological and clinical date concerning polycystic kidney. *Surg. Gynec. and Obst. T. LVII*, pág. 467, 1933.
- De Puyseleyn R.* — Considerations sur la pathogenie des reins polykystiques a la lumière des théories nouvelles sur l'organogénèse du rein. *Journal d'Urologie, T. 41, N° 3*, pág. 201, 1936.
- Hernández I. M., Damianovich J. y Annone R.* — Consideraciones sobre dos mellizos con afección poliquistica de los riñones. *Semana Médica*, 1930, página 1430.
- Herman.* — The practice of Urology, pág. 212.
- Jahier.* — Reins polykystiques congenitaux chez trois soeurs, pielonephrites gravidiques pour deux d'entre elles. *Gynécologie et Obstetrique, T. XXXVII*, pág. 278, 1938.
- Lugones C. C.* — Riñón poliquistico. *Arch Arg. de Pediatría, XI*, 1940, pág. 352.
- Shapiro Y. J.* — Congenital polycystic kidney. *Journal of Urology, T. 21*, página 308, 1929.
- Sorrentino M.* — Rene poliquistico e mostruosità fetali. *Archivio Italiano di Urologia, T. XV*, 1938, pág. 533.

DISCUSION

Dr. Schiappapietra. — *Estoy en un todo de acuerdo con la opinión del factor hereditario en la enfermedad poliquistica. Nosotros hemos documentado una familia de poliquisticos, en la que, el primero que se internó por una insuficiencia renal con fenómenos congestivos ya ha fallecido por su insuficiencia renal. Al poco tiempo, documentamos al hermano —era un médico— y antes, ya habíamos documentado en ese intervalo de tiempo a la madre que vivía en muy buenas condiciones físicas, habiendo tenido 4 hijos.*

Yo digo enfermedad poliquistica, porque también hemos documentado que la degeneración poliquistica de riñón coincide con

degeneraciones quísticas en otras vísceras. Hace pocos días, he ayudado a los clínicos a determinar la documentación radiográfica renal de degeneración quística, donde había llegado a la conclusión de degeneración quística pulmonar. De modo que conviene determinar la existencia en las vísceras cada vez que se determina en una de ellas.

Otra señora a quien le hemos documentado su enfermedad poli-quística renal tiene un hijo con hidrocefalia quística. Insisto en la degeneración quística y en la posibilidad de encontrar la misma degeneración en otra vísceras.

Dr. Fort. — Agradezco la contribución del doctor Schiappapietra, y estoy de acuerdo en que, muy frecuentemente, está asociada la degeneración poli-quística del riñón a la de otras vísceras. En este caso, hemos constatado que el hígado presentaba una degeneración poli-quística total.