

XXXII REUNIÓ
ANUAL DE LA
SOCIETAT CATALANA
DE NEFROLOGIA

2 i 3 de Juny de 2016
Gran Hotel Rey Don Jaime
(Castelldefels)

IV TROBADA DE
RESIDENTS DE
NEFROLOGIA DE
CATALUNYA

1 de Juny de 2016
Hospital Universitari de Bellvitge
(L' Hospitalet de Llobregat)

www.socane.cat



Bellvitge
Hospital Universitari



Conflicto ético: síndrome nefrótico córtico-resistente por mutación en el gen WT1

Juan A. Camacho, Anna Vila, María Ramos, Jorge Vila, E. Soledad Velázquez, Elisabet Ars*

Sección de Nefrología, Hospital Infantil Sant Joan de Déu.

* Laboratorio de Biología Molecular, Fundació Puigvert, Barcelona

Introducción: El síndrome de Denys-Drash se caracteriza por la asociación de esclerosis mesangial difusa (DMS), pseudohermafroditismo masculino con un cariotipo 46,XY, y nefroblastoma. La proteinuria se desarrolla después del nacimiento y es la responsable del síndrome nefrótico, resistente a corticoides y a inmunosupresores. La progresión a insuficiencia renal es constante, en un plazo de 1 a 4 años. El síndrome nefrótico no recurre después del trasplante. El gen WT1 codifica una proteína que probablemente sea un factor de transcripción implicado en el desarrollo genital y renal. **Caso clínico:** Niña de 3 años, con Síndrome nefrótico córtico-resistente, sin respuesta a Ciclofosfamida, Rituximab y Ciclosporina, que se diagnostica de una mutación en heterocigosis en el exón 9 del gen WT1. Es producto de fecundación in vitro de la madre con un embrión procedente de banco en una clínica privada. Tiene un hermano gestado de la misma manera en la misma clínica. **Discusión y comentarios** La paciente se ha diagnosticado de una enfermedad genética hereditaria grave, que comportará insuficiencia renal y posterior trasplante. La fecundación in vitro (FIV/IVF) es el principal tratamiento para la esterilidad cuando otros métodos de reproducción asistida no han tenido éxito. En este caso se trata de una transferencia de embriones procedentes de otra pareja. El conflicto ético es que en la clínica donde se hizo la FIV posiblemente tienen otros embriones que podría tener esa enfermedad. ¿Deberían retirarlos del banco?. ¿Si la pareja donante de embriones tiene una anomalía genética deberían conocer ellos esta circunstancia?, ¿tienen algún hijo afecto de esa enfermedad?, ¿deberían hacerse un estudio genético?, los genetistas que han hecho el estudio de la niña proponen estudiar a los progenitores y al hermano. ¿Cuál es nuestra posición?.