0:00

la sesión, así como los ponentes seguro

0:05

dar la bienvenida a todos a la planificación familiar y lograr el éxito reproductivo

0:10

sesión um antes de que empecemos quiero hacerle saber que si lo hace

0:18

Si tiene alguna pregunta durante la sesión, introdúzcala en la parte inferior del botón de chat.

0:23

de la pantalla, estoy seguro de que ha estado haciendo esto en otras sesiones, por lo que se aplica lo mismo aquí, también le estamos preguntando

0:30

por favor mantenga su micrófono silenciado para que podamos tener una mejor

0:36

calidad de audio y video para los presentadores y para todos los demás asistentes

0:42

Me complace presentarles a nuestros oradores para esta sesión, primero tenemos al dr. juliana sanchez-gebb

0:49

es médica asistente en el centro de diagnóstico y tratamiento fetal del hospital infantil de filadelfia y

0:57

profesor asistente de obstetricia y ginecología y cirugía en la universidad de pennsylvania

1:04

pearlman con ella tenemos a eric schindeloff certificado en el extranjero

1:12

asesor genético en el centro de diagnóstico y tratamiento fetal en el hospital infantil de Filadelfia

1:19

erica dr. gebb , es un placer pasarle la presentación a usted, muchas gracias, realmente

1:27

agradezco la oportunidad de presentarles hoy aquí, um, así que estaremos hablando de la familia

1:32

planificar y lograr el éxito reproductivo con enfermedad renal

1:41

um así que esto es solo el descargo de responsabilidad de rutina eh y la divulgación no tenemos

1:46

conflictos de interés para divulgar y estas son solo nuestras biografías que usted revisó amablemente muchas gracias

1:56

y por eso hoy en la charla vamos a hablar de los hallazgos por imagen en fetos con riñones quísticos

2:02

Hablaré de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante y la poliquística autosómica recesiva .

2:08

enfermedad renal y discutiremos algunos casos hablaremos sobre la genética de las dos condiciones

2:14

cómo son similares y diferentes y las implicaciones maternas y fetales de los embarazos que se complican por

2:20

estas condiciones y luego hablaremos sobre el uso de tecnologías de reproducción asistida

2:25

en familias con antecedentes de ADPKD o ARPKD

2:33

así que primero analicemos algunos hallazgos de imágenes que vemos en fetos con riñones quísticos

2:39

para que pueda ver en el lado izquierdo de su pantalla, ve el sistema renal normal y tenemos los riñones

2:45

aquí estos son los uréteres los conductos que drenan la orina desde los riñones hasta la vejiga

2:51

y luego orinas de tu vejiga aquí y estos son los vasos sanguíneos que llevan el flujo de sangre al riñón

2:58

y luego lejos del riñón y así la sangre va al riñón y como mucha gente lo sabe

3:03

si el riñón filtra la sangre y se aferra a las cosas que necesitas sostener

3:08

y luego se deshace de las cosas que no necesita y las pone en la orina y por múltiples razones diferentes

3:14

podemos tener riñones quísticos que ocurren durante el embarazo um en el feto y luego también

3:20

puede ser una condición materna que está complicando el embarazo y con los riñones quísticos puede haber

3:26

Múltiples razones diferentes por las que se han formado riñones quísticos, a veces afecta solo

3:32

un lado y es por un bloqueo o algún tipo de malformación del uno

3:37

riñón y que luego generalmente se convierte en quistes muy grandes o en otros casos puede ser un problema genético

3:44

condición que puede afectar ambos riñones simétricamente y puede causar que los riñones se agranden o

3:50

también fueron reemplazados por quistes, así que cuando vemos en lo que vemos en

3:56

ultrasonido que vemos en el lado izquierdo aquí tenemos una imagen de cómo se ven los riñones normales y se puede ver

4:03

esto es del lado del bebé esto sería la cabeza del bebé aquí arriba y luego la parte de abajo aquí y entonces puedes

4:09

vea el riñón aquí y el feto normal y luego esta es una vista transversal como si

4:14

cortamos al bebé por la mitad y quitamos la mitad superior y miramos desde arriba, veríamos

4:19

los riñones aquí y son un poco difíciles de recoger a veces

4:26

por lo general, no son muy brillantes, por lo general, no están llenos de quistes, no están llenos de

4:31

orina que se ha acumulado en ellos, por lo que son algo sutiles y cosas que podríamos ver que son

4:38

diferente es que podríamos ver que los riñones son brillantes como vemos aquí, estos riñones son solo

4:43

ecogénico no vemos cambios quísticos en ellos, pero pueden ver que se ven mucho más prominentes que en este lado aquí

4:51

otras cosas que podemos ver es que a veces vemos muchos quistes en los riñones, así que como esa imagen que tengo

4:57

les mostré antes de que podamos ver que hay múltiples quistes que han reemplazado el tejido renal aquí

5:02

en el lado izquierdo, mientras que en el lado derecho todavía vemos la apariencia de un riñón de aspecto normal y esto continúa

5:09

generalmente con un riñón displásico multiquístico

5:14

otra cosa que podríamos ver es que podríamos ver que los riñones no solo son más brillantes de lo que esperaríamos que fueran

5:20

pero que están agrandados en comparación con el tamaño que tendrían normalmente y pueden ver aquí que este riñón es

5:26

es de este tamaño y luego este riñón es mucho más grande en este lado y también se puede ver que dentro de la

5:32

tejido renal aquí vemos algunos cambios quísticos por lo que esto va junto con los riñones quísticos

5:38

en el feto y aquí está esa vista transversal nuevamente donde podemos ver que los riñones están ocupando mucho más espacio en el

5:44

abdomen en comparación con lo que ocupan en este

5:50

lado otras cosas que buscamos para

5:55

determinar qué tipo de enfermedad renal tiene el feto durante el embarazo o qué tan grave es

6:02

nos fijamos en el líquido amniótico sabemos que si hay líquido amniótico normal como ven aquí cuál es el

6:08

zona negra aquí sabemos que el feto está produciendo una buena cantidad de orina versus si el líquido amniótico disminuye

6:15

como ven aquí, donde hay un bolsillo mucho más pequeño, entonces sabemos que ese bebé puede no

6:20

estar produciendo tanta orina, pero a veces es difícil saberlo porque a veces las personas tienen fugas o

6:26

se quejan de perder líquido y entonces en esos casos hay que asegurarse de que no

6:31

rompe aguas y luego la otra cosa que puedes mirar es su vejiga

6:39

um así que aquí vemos um que la vejiga está en el lado izquierdo

6:45

se está llenando y vaciando ves esa parte negra entre las dos partes coloreadas

6:50

es um es el llenado y vaciado de la vejiga versus en el lado derecho de la pantalla que

6:56

vea que la vejiga está vacía, no hay líquido negro dentro de la vejiga y estos

7:02

son los vasos sanguíneos que normalmente rodean la vejiga, por lo que este es un bebé que no está produciendo

7:07

más orina si solo ve un momento en el tiempo en el que no hay líquido negro

7:12

ahí tienes que esperar porque el bebé podría haber orinado y luego estamos

7:17

no veo la orina allí porque el bebé acaba de vaciar la vejiga, pero si mira durante 30 minutos o más de una hora y todavía el

7:24

la vejiga no se ha llenado y el líquido alrededor del embarazo es bajo, entonces sospecha que el

7:30

el bebé no produce orina, lo que a menudo se debe a la enfermedad renal, la otra razón por la que la vejiga no puede

7:36

siente como si hubiera un bloqueo en la parte superior, por lo que si uno de esos uréteres estuviera bloqueado, puede hacer que los riñones se llenen

7:42

con orina y no puede pasar ¿está usando un

7:48

puntero que estoy usando como el um del mouse, pero para que no lo veas en

7:53

no hay um, estoy tratando de averiguar cómo podría usar , veamos

7:59

¿sabes cómo tener un puntero real ? No quiero decir que creo que estas son las imágenes. Lo siento. Ya terminé con el .

8:06

imágenes de imágenes, así que creo que tal vez pueda buscar un puntero si la gente tiene preguntas después , puedo volver y

8:12

y encuentre un puntero y vaya y señale las cosas, está bien, genial

8:18

um así que este es el primer caso que iba a discutir um así que este embarazo y el

8:25

paciente acudió a nosotros tenía 28 años ya tenía 34 semanas de embarazo

8:30

y su proveedor local le había dicho que el feto tenía quistes pequeños quistes en el

8:36

riñones y que les preocupaba que después del nacimiento el bebé tuviera insuficiencia respiratoria

8:41

no podría respirar por tener los riñones quísticos porque sabemos que

8:47

si hay riñones quísticos y no hay líquido alrededor del embarazo que ponga el embarazo en riesgo de

8:54

teniendo insuficiencia respiratoria en el feto después del nacimiento, pero en este caso el líquido era normal, así que le dijimos que por favor subiera y

9:01

evaluaremos y veremos qué creemos que tenía antecedentes médicos de haber tenido un derrame cerebral en

9:08

17 años se pensó que estaba relacionado con fumar y usar anticonceptivos orales y fue adoptada

9:15

por lo que su historial familiar era realmente desconocido por lo que estos son los resultados de las imágenes

9:22

para que pueda ver en el lado izquierdo, ve ese fluido negro allí entre el gris y el gris claro

9:28

partes que eran el líquido amniótico para que se vea normal y luego se puede ver en el lado derecho de la diapositiva

9:35

ves que los riñones se ven un poco más brillantes de lo que esperaríamos, no son súper impresionantes, pero pero

9:42

definitivamente un poco más brillante y entonces, si miramos un poco más de cerca, podemos ver eso en la mano izquierda

9:48

lado hay algunos cambios quísticos hay esta área brillante y algo así como la parte inferior déjame tratar de obtener una

9:54

puntero a ver si puedo um

10:02

buscarlo en Google. ¿Alguien sabe quién es quién está moderando? ¿Sabe cómo obtener un puntero?

10:12

no, pero si lo explica verbalmente, podría ser útil, está bien, así que en el lado izquierdo de la pantalla

10:17

vemos el riñón desde una vista lateral y solo podemos ver pequeñas áreas negras dentro del riñón

10:23

que son los cambios quísticos que estaba en el riñón izquierdo y luego en el riñón derecho

10:28

puede ver de manera similar, pero es en el lado más derecho de esa imagen donde puede ver los cambios quísticos, mientras que

10:35

en el lado izquierdo de la imagen es más en el lado izquierdo de la imagen que se ven los cambios quísticos en el

10:40

áreas donde es un poco más brillante a su alrededor, por lo que nos preocupó que hubiera enfermedad renal quística

10:46

en este feto, pero pensamos que el líquido amniótico era normal, por lo que nos sentimos optimistas sobre el sistema respiratorio

10:52

resultados y luego escaneamos sus riñones y estos eran los riñones de la madre

10:58

y pueden ver que todas las áreas negras son nuestras áreas llenas de líquido

11:03

y entonces vimos que en los riñones de la mamá ella tenía múltiples quistes en ambos riñones

11:12

a medida que seguimos el embarazo, encontramos que el líquido amniótico se mantuvo normal, um, la madre terminó nosotros, así que nosotros

11:19

sospecha de enfermedad renal poliquística autosómica dominante en ella, así que hicimos un trabajo para ver cómo

11:25

función renal era y ella tenía presión arterial normal función renal normal también nos preocupaba eso

11:32

antecedentes de accidentes cerebrovasculares porque conocemos la asociación de aneurismas con poliquistosis autosómica dominante

11:37

enfermedad renal y entonces hicimos una resonancia magnética del cerebro y estuvo bien y ella terminó teniendo una sin complicaciones

11:45

resto del embarazo y entregado a las 38 semanas

11:50

el bebé pesó siete libras y ocho onzas al nacer y tuvo un curso postnatal sin complicaciones y simplemente se quedó en el

11:56

hospital durante un par de días con la madre y no hubo problemas respiratorios ni renales

12:01

después del nacimiento y el bebé tiene una función renal normal a los tres meses de edad

12:08

por lo que el asesoramiento genético fue muy importante para hablar con ella sobre lo que estaba pasando dentro de su familia y

12:14

también las implicaciones para futuros embarazos para que Erica pueda tomar esta parte gracias

12:21

así que en este caso tenemos muchos factores interesantes, uno que no conocemos

12:26

la historia familiar y veremos cuando hablemos un poco más en algunos de nuestros otros casos sobre

12:31

enfermedad renal poliquística autosómica dominante incluso si conociéramos sus antecedentes familiares

12:37

hay un porcentaje del tiempo de 20 a 28 del tiempo en el que no tenemos familia

12:42

antecedentes de enfermedad renal poliquística um y esa información siempre es útil para buscar pistas, pero a veces

12:48

incluso cuando no tenemos, podría ser que no seas una pista falsa y no nos digas realmente lo que necesitamos

12:55

este paciente también fue un buen paciente desde la perspectiva del asesoramiento genético porque siempre estamos

13:00

pensando en cuándo es el momento apropiado para hacer la prueba y este paciente presentó un poco

13:06

más tarde en su embarazo um y por razones de seguro debido a pensar en invasivos

13:13

la prueba fue elegir hacer la prueba después del nacimiento , por lo que estaba trabajando en ese proceso por sí misma

13:19

y para el bebé, por supuesto, sabemos con riñón poliquístico autosómico dominante

13:24

enfermedad como en el nombre hay un riesgo de recurrencia de 50 si un individuo es

13:29

afectada por poliquistosis renal, es decir, en cada embarazo que tendría si ese fuera su diagnóstico

13:36

habría una probabilidad del 50 de que su hijo también tuviera la afección

13:41

vamos a hablar un poco más sobre eso, pero como no conocemos su mutación en este momento, hablaremos en términos generales

13:47

sobre los genes que están asociados y sé que hay otras sesiones de grupo que también tratarán esto

13:53

los dos genes principales en los que pensamos con la enfermedad renal poliquística en esta forma son pkd1 y pkd2, hay algunos

14:02

otros genes enumerados aquí ganab y dan lo siento dnaj b-11 que son

14:09

también asociado con adpkd um para obtener pruebas de estos genes que podemos

14:15

hacer esto de varias maneras diferentes y tan prenatalmente que parece hacer pruebas invasivas como vellosidades coriónicas

14:22

muestreo o amniocentesis donde podemos tener acceso al ADN del bebé a través de

14:28

biopsia placentaria con el cvs a las 10 a 13 semanas o amniocentesis que se hace

14:34

después de 15 semanas donde obtenemos líquido amniótico que nos da acceso al ADN de los bebés

14:41

posnatal que puede parecer un análisis de sangre para la madre en este caso o para el bebé para evaluar el

14:46

cambio molecular, solo depende de cuándo las personas se sientan más cómodas haciéndose la prueba

14:52

y cuáles son los otros factores en juego, como si tenemos suficiente líquido amniótico

14:57

para hacer ese tipo de prueba, a menudo hablamos de paneles de múltiples genes y porque hay más genes además de pkd1 y

15:04

pkd2, a menudo enviamos un panel amplio que incluye todos estos genes

15:11

para asegurarnos de que realmente estamos captando y siendo integrales en la forma en que pensamos sobre la enfermedad

15:16

y etiología molecular de la enfermedad porque si solo ordenáramos pkd1 y pkg2

15:22

atraparíamos a la mayoría de las personas alrededor del 80 por ciento de las personas afectadas tienen mutaciones en estos

15:27

genes 80 a 95, pero hay un puñado de pacientes que tienen mutaciones en esos otros genes, por lo que es

15:34

Es importante ser exhaustivo, existen correlaciones entre genotipo y fenotipo, lo que significa que

15:40

la etiología molecular o la mutación real pueden ayudar a guiar la orientación sobre el

15:45

enfermedad sabemos que los cambios de pkd1 están más asociados con una enfermedad anterior

15:53

presentación que no siempre significa presentación en el útero puede significar cosas como presentar a los 50 años en su lugar

16:00

de presentar a los 70 años, pero sabemos que hay buena literatura para apoyar que esos

16:06

mutaciones en esos genes presentes anteriormente en nuestras vidas y también algo llamado variantes truncadas o mutaciones truncadas son

16:13

más común de estar asociado con un inicio más temprano de la enfermedad tanto en pkd1 como en pkd2

16:20

lo que eso significa truncar la mutación significa que estás impidiendo que el gen tenga cualquier

16:26

la producción de proteínas es como una gran señal de alto donde se supone que el cuerpo lee ese gen

16:31

y entonces, si está deteniendo eso y la proteína no se puede hacer, que es algo de lo que este esquema está tratando de mostrar

16:37

eso si te detienes completamente en la parte inferior donde ves las palabras pkd1 y pkd2

16:42

nada puede salir de la célula y nada de esa proteína que nuestro cuerpo necesita para que los riñones funcionen de la manera que

16:48

se supone que pueden ocurrir y, por lo tanto, están más asociados con la aparición más temprana de insuficiencia renal

16:54

enfermedad, así como hallazgos más significativos en imágenes

17:00

hay otras consideraciones genéticas en las que siempre pensamos también, a veces tienes eliminaciones de

17:07

múltiples genes en el área que se encuentra justo al lado de pkd1 y el más común en el que pensamos

17:14

es el pico 81 y el gen de la esclerosis tubular se sientan muy juntos para que podamos ver

17:20

prenatalmente los bebés presentan enfermedad renal, así como hallazgos cardíacos o hallazgos en la piel o cerebro

17:27

diferencias y que en realidad nos da un diagnóstico dual de esclerosis tuberosa y

17:32

enfermedad renal poliquística, por lo que siempre tenemos que pensar de manera más amplia y hay otro tipo de concepto

17:39

llamado mosaicismo somático donde la mutación vive en realidad no en general o la capacidad de

17:47

transmitir esos genes pero vive en ciertas células en el cuerpo del individuo

17:52

y esa puede ser otra ruta que tomemos si estamos investigando la etiología de la enfermedad y

17:57

no puede encontrarlo en las formas más típicas en las que sabemos que puede avanzar esta diapositiva

18:03

genial, gracias, estuvo increíble, um, ahora hablaré sobre el segundo caso.

18:11

Entonces, en el segundo caso, tuvimos una mujer de 28 años, tenía 19 semanas y tres días cuando nos la remitieron.

18:17

y ella fue referida por la preocupación de que los riñones estaban brillantes y agrandados, tenía antecedentes médicos que

18:24

parecía ser consistente con adpkd , se notaron cambios quísticos en sí misma

18:29

a los 22 años cuando se hizo una ecografía renal por una infección renal

18:34

ella no tenía antecedentes de presión arterial alta sin embargo tenía una hermana que tenía un diagnóstico clínico

18:40

de adpkd después de tener una ecografía renal a los 30 años que se realizó debido a la familia

18:45

historia y mostró múltiples quistes en ambos riñones y ella también tenía una madre con

18:51

insuficiencia renal que requirió un trasplante a los 50 años y no se conocía ninguna mutación familiar

18:58

en ese momento y no había antecedentes familiares de aneurismas

19:03

así que cuando la vimos vimos que la imagen en el lado izquierdo de la diapositiva se puede ver

19:09

donde se miden las áreas esas esas dos las x pequeñas que ves

19:14

esos son los riñones en la vista transversal, por lo que estaban un poco brillantes y también un poco agrandados para esto

19:20

etapa del embarazo en el lado derecho se ve de nuevo que los riñones parecen estar

19:26

brillante y ampliada y luego el área negra y en el centro está el área donde

19:32

parte de la orina se ha acumulado en los riñones, lo que realmente puede ser una variante normal, pero

19:38

lo hicimos nos preocupamos por los antecedentes familiares así como por el brillo de los riñones

19:45

durante el seguimiento la vimos y los riñones se agrandaron notablemente, por lo que nuevamente pueden ver esas x en el lado izquierdo de la

19:52

pantalla donde se están midiendo los riñones y se hicieron muy grandes donde

19:57

ocupaban gran parte del abdomen y luego, en el lado derecho de la diapositiva, se ven esos

20:03

esas pequeñas x que miden el líquido amniótico, por lo que el líquido amniótico en realidad se mantuvo normal durante el

20:08

embarazo que fue muy tranquilizador para los resultados pulmonares o los resultados respiratorios

20:16

durante el curso del embarazo , el bebé tuvo un crecimiento restringido, lo que sabemos que puede suceder a veces en

20:22

en cuando la madre tiene enfermedad renal poliquística autosómica dominante y el líquido amniótico se mantuvo normal, el

20:29

mamá desarrolló presión arterial alta y la condición llamada preeclampsia que ocurre en el embarazo cuando tiene

20:36

presión arterial alta y proteína en la orina y ella dio a luz a las 35 semanas para

20:41

la preeclampsia um el bebé al nacer pesó tres libras 12

20:48

onzas necesitaban un poco de apoyo respiratorio, pero eso fue realmente más debido a la entrega temprana en comparación con

20:55

la enfermedad renal y el bebé terminaron quedándose en la unidad de cuidados intensivos neonatales durante un mes y

21:02

desarrolló presión arterial alta alrededor de los seis meses de edad y comenzó a tomar medicamentos y luego la función renal es

21:08

Todavía es normal a los tres años de edad, por lo que, en comparación con el último caso, vemos un inicio más temprano.

21:14

de presión arterial alta en un período de tiempo anterior de necesitar medicamentos para el tratamiento relacionado con la enfermedad renal

21:23

para su asesoramiento genético para su asesoramiento genético estamos

21:29

capaz de conocer sus mutaciones y creo que la descripción que dr jeb acaba de dar es realmente maravilloso porque estamos

21:35

va a ser capaz de relacionar la genética con la forma en que eso realmente impactó en la presentación y el manejo de la enfermedad

21:42

y realmente solo entiendo por qué muchas veces la gente te preguntará cuál es la utilidad de hacer genética

21:48

probando um si sabemos que esto está pasando en nuestra familia y sabemos que esto es un riesgo y ciertamente es una decisión personal

21:54

para cada familia, pero a veces puede dar pistas adicionales no solo para

22:00

¿Cuáles son las posibilidades de que vuelva a suceder y cómo se vería esto, pero cómo podría funcionar esto en mi propio

22:05

cuidado de la salud y cuánto podría influir esto en el cuidado de la salud de mi hijo, etc.

22:10

lo que está viendo aquí es una especie de resultados de las pruebas genéticas del bebé y cuando pensamos en dominante

22:16

condiciones en las que generalmente pensamos que uno de los genes está funcionando de la manera que se supone que debe

22:21

funciona y uno de los genes tiene una mutación obtenemos una copia de un gen

22:26

de nuestra madre una copia de un gen de nuestro padre, por lo que siempre tenemos dos en condiciones dominantes, solo necesitamos uno

22:33

dos de esas copias para tener un cambio para mostrar algún tipo de síntoma, pero lo que estás viendo aquí es que

22:39

el bebé en realidad tenía dos mutaciones, por lo que la primera mutación es esta pkd1

22:44

eliminación truncada, no tiene que preocuparse por letras o números, pero lo que aprendimos de la anterior

22:50

diapositivas es que truncar mutaciones o deleciones son nuevamente esas grandes señales de alto que son

22:55

diciendo hey, no voy a hacer esta proteína que se supone que debo hacer y los riñones no van a funcionar

23:01

la forma en que se supone que funcionan debido a eso y, por lo general, como dijimos, presentaban

23:07

un poco antes en nuestra vida, lo que encaja con la historia familiar de este paciente y obviamente encaja con el útero

23:13

presentación pero lo que también es interesante es que cuando hicimos esta prueba encontramos otro cambio

23:18

esto es algo que se llama una variante de sentido erróneo que no es tan importante para saber la palabrería pero realmente qué es eso

23:24

significa que se suponía que se debía hacer un aminoácido y en su lugar se hizo otro aminoácido um

23:31

lo que es interesante y lo que es tan fascinante de la genética es que realmente tienes que sumergirte en el

23:37

literatura miramos a otras personas que se han presentado con estos hallazgos para entender lo que significan y lo que vemos es que esto

23:44

cambio específico está realmente presente en la población general en niveles muy bajos, pero no

23:49

verlo alrededor de 0,4 veces en variaciones específicas

23:55

um, se conoce específicamente como un gen modificador y los genes modificadores son cada vez más

24:01

más hablado en el mundo de la genética pero este gen modificador cuando es

24:06

presente en el gen opuesto, así que, como dijimos, tenemos dos copias para este bebé, una copia tenía el truncamiento

24:13

eliminación y la otra copia tenía esta variante missense la copia de mamá que también tenía la

24:19

la enfermedad renal poliquística tenía la deleción truncada que explicaba sus síntomas y los antecedentes familiares

24:25

y curiosamente la copia de papá tenía esta variante missense

24:31

lo interesante de eso es que papá no tenía antecedentes de enfermedad renal y tampoco pensamos que lo haría

24:37

pero cuando vemos esta variante sin sentido y vemos una eliminación truncada conocida

24:43

juntos donde podemos ver que cosas como la presión arterial alta y cosas como

24:48

el quiste suele ocurrir mucho antes en la vida de una persona porque este gen modificador

24:54

um hace que ese efecto suceda, por lo que puede ser muy importante entender esa información

25:00

cuando estás entendiendo cómo manejar a este bebé y sabes qué desafíos y qué

25:06

las fortalezas pueden estar por delante para el bebé

25:14

y luego solo para hablar, ya que creo que este es nuestro último caso sobre la enfermedad renal poliquística autosómica dominante

25:20

um, sabes que hay un par de factores en los que siempre pensamos um

25:26

uno es que la enfermedad puede presentarse en el útero, aunque sabemos que no es muy probable

25:32

y veo que surgen preguntas en el chat y sé que hablaremos un poco después de que terminemos con las diapositivas

25:38

um, pero sabemos que ese no es siempre el caso, ¿verdad? Eso no es a menudo sobre lo que estamos asesorando. Estamos pensando en adultos.

25:43

presentando esta condición, pero ciertamente puede suceder si eso sucede, podría deberse a cosas como los genes modificadores que juegan en

25:51

un historial familiar podría ser cosas como una eliminación de genes contiguos donde alguien tiene esclerosis tubular

25:58

que es mucho más probable que se presente en el período de tiempo en el útero, por lo que podrían estar sucediendo algunas cosas diferentes y es

26:04

realmente importante explorar eso para comprender realmente los riesgos para el bebé y comprender que usted conoce todo el

26:10

imaginar la imagen completa de lo que está pasando en la otra pieza para hablar de los antecedentes familiares es que la variabilidad de la enfermedad

26:17

puede existir y puede ser muy diferente para las personas que incluso tienen exactamente la misma mutación

26:23

y así como para esta familia donde estamos viendo a mamá que en realidad solo presenta quistes más adelante en la vida

26:28

um y su hermana que se presenta con cis tal vez en sus 30 ahora estamos viendo un bebé presenta ellos

26:34

todos tienen las mismas mutaciones pero qué más está pasando que los hace únicos en este caso fue el gen modificador

26:39

eso también está ayudando a eso, pero ciertamente vemos incluso en parejas de hermanos o gemelos idénticos que tienen la

26:46

exactamente la misma mutación, diferentes fenotipos de enfermedades um que juegan en

26:51

uh en la práctica y eso es solo porque en la genética hay muchos otros factores

26:56

aparte de la mutación que hace que las cosas se presenten o que las cosas no se presenten para que

27:02

la variabilidad definitivamente existe como mencionamos antes, aproximadamente 28 de los pacientes no tienen

27:07

historia familiar conocida y, a veces, cuando estamos haciendo las historias familiares, um, que puede parecer muy engorroso de preguntar

27:13

y responder a todas esas preguntas a veces encontramos pequeñas pistas de que tal vez alguien simplemente no ha sido evaluado por un nefrólogo

27:21

o cuando miramos hacia atrás, pensamos que está bien, tal vez si hiciéramos algunas imágenes, veríamos esto en alguna parte

27:26

pero muchas veces, en esas familias, no vemos antecedentes familiares y, por lo tanto, no siempre podemos confiar en

27:32

esa información y luego, como todo esto, es algo individualizado

27:37

las imágenes de riñón atípicas también pueden presentarse en más de 20 de los pacientes, por lo que en genética eso solo

27:43

realmente nos dice que tenemos que mirar de manera amplia incluso si nos sentimos seguros sobre el diagnóstico

27:48

solo para asegurarnos de que estamos siendo integrales, que no nos estamos perdiendo nada y que realmente estamos guiando a las familias de la manera correcta

27:54

y no solo oh así es como se ve esta imagen y así es como vamos a saber seguirte queremos realmente

27:59

mire todo y asegúrese de que la imagen se asegure de que no sea esencialmente atípica

28:05

y adecuarse al genotipo de la enfermedad o a la etiología molecular que pueda estar guiando la

28:10

los síntomas son geniales, lo siento, el chat es como si no pudiera

28:17

adelantalo por el chat un segundo um

28:25

De acuerdo, en términos de las implicaciones generales de las indicaciones maternas y fetales, la pregunta principal es

28:31

nosotros nos preguntamos es um sabes primer paso en la prueba genética después de que hacemos la amniocentesis

28:37

e identificamos una mutación en el feto, luego probamos a los padres a menos que uno de los padres tenga una

28:44

historial conocido de adpkd , luego probamos a ambos padres si la madre realmente tiene

28:50

con adpkd entonces sabemos que durante el embarazo tendrá un mayor riesgo de presión arterial alta

28:56

de desarrollar preeclampsia y luego hay controversia sobre si realmente puede

29:02

hacer que su función renal empeore durante el embarazo, um, creemos que eso probablemente no sea por

29:07

uno o dos embarazos cuando miran a las personas que han tenido muchos embarazos, así que cuatro o más

29:13

encuentran que hay una tasa más alta de deterioro renal deteriorado pero

29:19

esos pacientes también son mayores, por lo que puede ser que ese sea el período de tiempo en el que habrían tenido deterioro renal

29:25

de todos modos, por lo que puede ser difícil descifrar eso si uno de los padres tiene la

29:30

mutación y se ve afectado por adpkd , entonces existe ese riesgo de recurrencia de 50 para

29:35

cada embarazo en cuanto a los riesgos fetales sabemos que existe el riesgo de crecimiento intrauterino

29:40

restricciones, por lo que los embarazos deben ser seguidos de cerca con exploraciones de crecimiento además de buscar líquido y

29:47

eso es si el bebé tiene o no la mutación, así que incluso si el bebé no tuviera la mutación era

29:53

no afectado, todavía puede haber restricción del crecimiento intrauterino y parto prematuro solo porque la madre tiene la condición

30:00

si el padre tiene la afección, entonces estos riesgos no existen y luego, si el líquido amniótico permanece

30:06

normal por lo general, la enfermedad renal no se desarrolla hasta más tarde en la vida, por lo que anticiparíamos un parto normal

30:12

y un resultado posnatal normal y solo atención de seguimiento en la infancia, pero en los casos más graves como el

30:19

uno que discutimos existe este riesgo de bajo nivel de líquido e incluso insuficiencia respiratoria en los casos más graves

30:26

o si el líquido se mantiene normal, entonces no puede haber problemas con problemas respiratorios

30:32

después del nacimiento, pero aún puede existir este riesgo de presión arterial alta temprana e insuficiencia renal

30:39

así que en términos de recomendaciones, este fue un artículo muy bueno que puse aquí y simplemente analicé lo que

30:45

las recomendaciones son para mujeres con adpkd así que si no lo eres

30:50

planea quedar embarazada es importante tener un buen método anticonceptivo y

30:55

tener ese período de tiempo para el asesoramiento genético para que pueda ver qué mutación hay en su familia

31:00

y decidir si desea realizar un diagnóstico genético preimplantacional que

31:06

hablaremos de um en una próxima diapositiva, pero si desea realizar pruebas genéticas y

31:11

tener su embarazo concebido a través de la fertilización in vitro para evitar la mutación

31:17

en el feto alternativamente algunas personas que no pasan por la fertilización in vitro

31:22

simplemente opte por una muestra de vellosidades coriónicas alrededor de las 11 semanas de embarazo

31:27

y esa es otra forma de averiguar si el feto tiene la mutación más temprano que tarde en el embarazo

31:33

y luego esto es muy individualizado, así que si miras en el lado izquierdo de la diapositiva, verás si estás contemplando

31:39

embarazo es muy importante acudir a su médico y acudir a un especialista en medicina materno fetal para que

31:46

puede correr el riesgo de estratificarla y, por lo tanto, la gente le preguntará cuál es la tasa de preeclampsia o

31:52

o tener complicaciones en el embarazo y está muy relacionado con la función renal al inicio

31:57

entonces, si ya hay presión arterial alta y proteínas en la orina, entonces existe un riesgo muy alto de que empeore durante el

32:04

embarazo versus si eso no es así si eso no está presente entonces hay un riesgo mucho menor de desarrollar preeclampsia

32:10

durante el embarazo por lo que es importante tener recomendaciones realmente individualizadas y atención individualizada

32:16

y también desea asegurarse de que haya antecedentes familiares de aneurismas o, incluso, en general, para tener una evaluación para

32:23

eso para asegurarse de que eso no suceda porque eso podría ser peligroso durante el embarazo y siempre hablamos de la genética

32:29

consejería y discutir el tiempo por lo que a veces las personas quieren

32:34

tienen sus embarazos cuando son un poco más jóvenes antes de que se desarrolle la enfermedad renal o si está cerca de necesitar diálisis

32:42

y trasplante, entonces puede optar por tener un trasplante y luego posponer el embarazo hasta después de la

32:47

trasplante y tenemos pacientes que están en diálisis y embarazadas

32:52

que habitualmente hay que aumentar la frecuencia de diálisis o que han tenido un trasplante y han tenido

32:58

embarazos exitosos, por lo que estas son todas las cosas en las que pensar y si no está planeando tener

33:04

embarazada solo use un buen control de la natalidad y luego, si realmente está embarazada, debemos cambiar un poco sus medicamentos

33:12

así que justo cuando estás tratando de quedar embarazada , te quitamos algunos arbs y luego cuando estás realmente

33:19

embarazada o si puede tolerarlo antes del embarazo, le quitarán los inhibidores de la ACE

33:25

y eso se debe a que esos dos medicamentos pueden ser tóxicos para los riñones fetales incluso si el feto no tiene insuficiencia renal.

33:31

enfermedad y entonces el embarazo es de alto riesgo y se sigue muy de cerca

33:37

así que ahora vamos a pasar a ar pkd entonces esta paciente tiene 23 años ella

33:43

vino a nosotros a las 20 semanas y tres días de embarazo, lamentablemente su embarazo se complicó por un embarazo anterior con

33:50

arpkd y ella había tenido una muestra de vellosidades coriónicas este embarazo que identificó la misma mutación

33:56

en su embarazo anterior, había dado a luz a una bebé de cinco libras y diez onzas con riñones ecogénicos agrandados

34:03

y sin líquido amniótico y desafortunadamente ese bebé falleció en el primer día de vida de

34:09

insuficiencia respiratoria ella y su pareja no tenían antecedentes familiares de presión arterial alta riñón

34:14

enfermedad o cualquier aneurisma, nos quedan 10 minutos en esta sesión, ¿de acuerdo?

34:21

en su reunión inicial y vimos que los riñones se veían un poco brillantes pero no demasiado impresionantes.

34:26

estas dos x están en el lado izquierdo de la pantalla de la honda, ves esas dos x a cada lado de

34:32

ambos riñones allí y luego en el lado derecho de la pantalla se ve una especie de área brillante que baja por la

34:37

medio del feto que es la columna vertebral y luego a ambos lados se pueden ver los riñones y están un poco

34:43

brillante pero no súper impresionante pero durante el seguimiento al final de

34:48

embarazo puede ver en la pantalla del lado izquierdo que los riñones están

34:53

notablemente agrandados, tienen puntos brillantes y también ocupan casi todo el

34:58

abdomen um, ambos riñones, por lo que están muy agrandados, que es lo que generalmente vemos con ar paquete

35:05

y luego también vimos que en el lado derecho de la diapositiva se ve esa vejiga colapsada que

35:11

hablado antes donde no hay negro en el centro entre esas dos líneas brillantes y entonces nosotros

35:17

buscamos durante una hora y no vimos que la orina entrara en la vejiga y el líquido alrededor del embarazo era

35:23

ya no estaba allí, así que lo sabíamos, ya que el líquido suele ser la orina del bebé y no vimos la vejiga

35:29

llenando más sabíamos que el feto ya no estaba produciendo orina

35:36

así que desafortunadamente a las 29 semanas no desarrolló líquido amniótico, el bebé también estaba

35:42

crecimiento restringido y hubo mala presentación que a menudo puede ocurrir porque los fetos a menudo se alcanzan antes en

35:50

el embarazo, pero si el líquido permanece normal, por lo general pueden bajar la cabeza antes del final del embarazo y un

35:55

el parto vaginal se puede hacer, pero en su caso o en los casos en que el líquido se va, generalmente la boca

36:01

presentación es un problema um común y tuvo un parto por cesárea a las 36 semanas debido a

36:06

trabajo de parto prematuro con presentación de raza el bebé pesó cuatro libras 13 onzas

36:12

al nacer y desafortunadamente fue similar a su último embarazo donde el bebé a pesar de todos nuestros

36:18

esfuerzos fallecieron debido a un paro cardíaco e insuficiencia respiratoria

36:24

Entonces, para su asesoramiento genético, Erica. Entonces, para la enfermedad renal poliquística autosómica recesiva, ambos padres deben ser

36:30

portadores tener un bebé que se vería afectado y si ambos padres son portadores que en la población general se trata

36:37

aproximadamente 1 de cada 70 personas son portadores de poliquistosis autosómica recesiva

36:42

enfermedad renal si ambos padres fueran portadores, hay una probabilidad de 25 de que su bebé

36:48

verse afectado por la condición que esta pareja había tenido para nosotros en su embarazo anterior también

36:54

y pudimos identificar la mutación de mamá, pero en realidad no pudimos

36:59

capaz de identificar la mutación de papá, tuvimos que hacer un análisis separado algo llamado estudio de ligamiento

37:04

de lo que hablaremos brevemente para que la FIV descubra que menciono eso porque es importante

37:10

para no detener la exploración si estás en una situación en la que no podemos encontrar una mutación para mantener

37:16

buscando y trabajando con los especialistas en genética para hacerlo especialmente para pkd es un poco

37:22

diferente a adpkd, solo el 75 por ciento de los casos están asociados

37:27

con el gen pkhd1 más común hay un segundo gen dzipil

37:33

que también está asociado, pero solo representa un puñado de casos, por lo que hay una mayor cantidad de personas con

37:39

esta condición que no conoce su estado molecular y eso obviamente es muy desafiante cuando hablamos de hacer

37:45

pruebas genéticas o fiv porque es posible que no conozcamos la mutación de acción para estos pacientes, a diferencia de adpkd , hay

37:53

no hay correlación entre genotipo y fenotipo, por lo que no hay una mutación que haga que las cosas se presenten antes o después

37:59

y todos los que tienen las mutaciones que saben si tienen dos mutaciones se ven afectados con esta condición, mostraremos

38:05

algunos síntomas de esta condición, lo que también puede hacer que las pruebas genéticas sean un poco difíciles para

38:10

Arkansas pkd es la idea de líquido amniótico bajo, por lo que esta madre era muy inteligente y tenía un

38:18

muestreo de vellosidades coriónicas, que es una biopsia placentaria, por lo que pudimos obtener

38:23

ADN del bebé, pero si tenemos pacientes que se presentan un poco más tarde y no tienen líquido amniótico para

38:30

prueba debido a la enfermedad renal, entonces tenemos que esperar hasta después de que nazca el bebé para hacer la prueba

38:36

siguiente diapositiva, está bien, así que las implicaciones maternas y fetales son un poco más claras para arpkd

38:44

um solo que la cesárea para la madre es probable que la cesárea sea necesaria debido a una mala presentación

38:50

y luego la herencia autosómica recesiva como erica habló sobre los riesgos fetales que existe el riesgo de

38:55

muerte fetal intrauterina debido a la falta de líquido amniótico que puede conducir a un accidente del cordón y

39:00

existe este riesgo de insuficiencia respiratoria después del nacimiento debido a la falta de líquido amniótico

39:05

y ahora solo tocaremos brevemente las tecnologías reproductivas y luego responderemos preguntas

39:12

así que a menudo hablamos de que sabe que puede concebir de forma natural y luego prueba un embarazo um para

39:19

determinar si el bebé está afectado molecularmente pero algunos padres quieren un poco más de control y comprensión de eso

39:25

información y su riesgo antes de que estén realmente embarazadas, por lo que existe la opción de la fertilización in vitro con el

39:32

tecnología llamada pgtm que es una prueba genética previa a la implantación y el m

39:37

significa prueba molecular, por lo que esta es una tecnología que usamos específicamente para condiciones moleculares como adpkd y

39:45

arpkd donde conocemos la mutación familiar y sabemos que estamos en riesgo de una condición cómo funciona este proceso

39:53

es que ellos una familia se sometería a ivf um donde establecerían

40:00

sabes embriones viables, esos embriones recibirían una biopsia de embrión en

40:05

ya sea cinco células grandes u ocho células grandes y esa biopsia luego se enviaría a una genética

40:11

laboratorio de pruebas ese proceso por lo general se lleva a cabo durante un período de cuatro a ocho semanas donde el laboratorio

40:17

establece si pueden encontrarles mutación familiar y luego cuántos embriones serían

40:24

afectados con esa mutación y luego la familia puede decidir si quiere implantar embriones que son

40:30

um no afectado o para algunas condiciones recesivas embriones que son portadores y

40:35

cada familia determina esas cosas de manera un poco diferente según sus preferencias

40:42

hay consideraciones muy específicas para hacer este tipo de prueba en cada caso, por lo que cada familia que va

40:50

a través de pgtm para una condición molecular es caso por caso porque un protocolo específico o una receta específica

40:58

para cada familia se necesita crear en este proceso esta consulta y

41:03

La comprensión del proceso de prueba ocurre mucho antes de la FIV , por lo que generalmente alguien se reúne con un

41:09

endocrinólogo reproductivo o un equipo de FIV , hacen una derivación a una prueba genética o asesoramiento genético

41:16

servicio hablan de todos estos pasos antes de que la familia incluso comience a tomar cualquier medicamento o siga adelante con la FIV

41:23

tratamiento solo para ver si tienen toda la información que necesitan y muchas veces con este proceso tenemos

41:29

para obtener muestras de mamá y papá y, a veces, incluso tenemos que obtener muestras de los abuelos si están disponibles u otros miembros de la familia

41:35

actuar como una especie de árbol genealógico de un árbol genealógico molecular y referencia

41:40

las mutaciones en la familia deben ser conocidas, así que cuando hablábamos de arpkd y hablábamos de personas a veces

41:46

no sabemos su mutación real porque no podemos encontrarla, eso se convierte en un desafío allí

41:52

Hay algunas formas en las que podemos solucionar eso, pero en general este proceso funciona mejor cuando los miembros de la familia conocen el

41:58

mutaciones o si no las conocen, podemos pasar por pruebas genéticas y encontrarlas

42:03

um, nos quedan dos minutos en la sesión seguro que esta es nuestra última pregunta y en orden

42:10

para hacer este proceso, necesitamos hacer copias del ADN y luego debemos poder hacer esas pruebas que, como dije , pueden tomar algún tiempo

42:16

semanas para hacerlo, pero este proceso es realmente útil para que nuestras familias puedan

42:22

simplemente tienen una buena comprensión y empoderamiento para tomar decisiones sobre su salud reproductiva

42:28

y ahora podemos abrirlo para preguntas. Tuviste algunas preguntas realmente geniales en el chat.

42:34

gracias erica y dr gibb así que déjame tratar de pasar por tantos

42:39

preguntas que podamos en el período de tiempo que nos queda La primera pregunta que surgió es cuándo

42:46

Hablando con un asesor genético y parecen bastante conscientes de pkd, pero ¿hay una buena fuente de recursos que pueda

42:53

me reúna con estos consejeros Yo diría que quiero decir que hay hay

42:59

great resources gene reviews es un recurso realmente bueno que ha sido publicado y seleccionado por muchos

43:05

especialistas en genética que recorre cada etapa de la enfermedad renal poliquística recesiva y

43:10

dominante y muchas otras condiciones, por lo que deben saber eso, pero ciertamente podría guiarlos hacia eso

43:16

gracias cualquier pensamiento sobre el efecto de la epigenética y pkd

43:22

así que la epigenética es un tema en evolución , creo que la idea de los genes modificadores es la idea

43:29

de la variabilidad de la enfermedad dentro de las familias proviene de la idea de pensar en la epigenética

43:35

um , creo que cada vez que sentimos que comprendemos la epigenética, nos damos cuenta de que no sabemos tanto como pensamos, así que

43:40

que es una excelente pregunta creo que es un gran pensamiento porque todo el mundo se está moviendo en esa dirección pero creo que vendrá más en mi propia opinión

43:47

más para llegar allí está bien y terminemos con uno rápido

43:52

pregunta, ¿cuál es la posibilidad de infecciones graves después del parto en la madre?

43:59

Quiero decir , diría que no súper súper alto definitivamente por encima de la línea de base, particularmente si

44:04

hay enfermedad renal o definitivamente si ha habido un trasplante hay algún tipo de uso de esteroides o ese tipo de

44:09

cosa, entonces es un riesgo mayor que la línea de base, pero generalmente no super

44:15

alto normalmente recomendamos tamizaje con análisis de orina y urocultivos al menos cada trimestre y así

44:21

Esperemos que haya identificado cualquier infección que esté en el sistema urinario antes de eso y luego le daremos

44:26

antibióticos profilácticos durante las cesáreas y así disminuir ese riesgo

44:31

que tenemos para preguntas uh quiero agradecer a ambos

44:38

Dr gebb y erica por compartir su tiempo con nosotros hoy y su experiencia gracias a todos también por asistir a este

44:46

por favor, no olvide responder la encuesta para esta sesión, realmente queremos saber de usted

44:52

para que podamos seguir mejorando estas conferencias, así que antes de irnos

44:58

esta sesión tenemos un descanso de atención plena que se acerca, puedes quedarte aquí y tener esa atención plena

45:04

descanso ir a almorzar o tomar un refrigerio tomar algo

45:10

es hora de ir a visitar nuestras salas de exhibición y cuando esté listo, deje este zoom

45:15

breakout puede navegar de regreso a la página de la plataforma y elegir a dónde quiere ir a continuación

45:21

genial, gracias y si alguien tiene alguna pregunta, no dude en enviarnos un correo electrónico. Nuestros correos electrónicos están aquí y estaremos encantados de

45:27

responder lo que podamos um muchas gracias por invitarnos gracias por recibirnos bien

45:34

uh, encontrará nuestras exhibiciones haciendo clic en el botón de expositor en la parte superior de la página de inicio el próximo

45:41

sesión es genética cómo sus genes impactan su árbol genealógico encontrará esta sesión bajo el

45:46

pestaña sesiones generales y comenzará a la una hora centro

45:52

gracias de nuevo por acompañarnos y disfruten el resto de la conferencia

46:01

usted