Dallas Reed: Mi nombre es Dallas Reed, soy profesor asistente de obstetricia y ginecología en la Facultad de Medicina de la Universidad de Tufts en Boston. Mis funciones clínicas son duales. Soy jefe de división de genética, director de genética perinatal y ginecólogo obstetra general en Tufts Medical Center. Entonces, sé mucho sobre el embarazo y la genética. Y entonces, esta es la razón por la que estoy aquí para hablarles a todos ustedes hoy. Y me pidieron que hablara sobre planificación familiar y titulé mis principales consideraciones sobre la PKD autosómica dominante y el embarazo. Este descargo de responsabilidad que probablemente hayas visto en muchas de las otras charlas está aquí y la divulgación, no tengo nada que divulgar. Sin embargo, tengo un descargo de responsabilidad, que durante la charla, puedo usar los términos pareja femenina y masculina que tienen la intención de hablar sobre el sexo genético de alguien y no sobre su identidad de género. Y solo vamos a leer un par de temas diferentes.

El primero son los conceptos básicos de PKD, que muchos de ustedes probablemente ya conocen. Así que no dedicaremos mucho tiempo a eso. Y luego hablaremos sobre las consideraciones del embarazo. Y luego volveré a las consideraciones previas a la concepción porque creo que tiene más sentido una vez que hablemos sobre las cosas que le preocupan durante el embarazo o cuando las pacientes están tratando de quedar embarazadas. Entonces, probablemente sepa que la PKD es muy común y que entre 800 y 1,000 nacidos vivos tienen PKD autosómica dominante, y esto es lo mismo que una prevalencia de alrededor de 39,6 por cada 100 000 personas. Es la principal causa de enfermedad renal en etapa terminal, trasplante de riñón y diálisis. Y como muchos de ustedes saben, hay manifestaciones de PKD que están en todo el cuerpo, no solo relacionadas con los riñones, sino que como saben, pueden ser riñones quísticos agrandados, hipertensión o presión arterial alta, dolor renal o dolor de quiste, nefrolitiasis, que son cálculos renales, infecciones del tracto urinario y quistes, cánceres, incluido el carcinoma de células renales y, en última instancia, insuficiencia renal, que requiere diálisis si las cosas progresan.

También puede haber manifestaciones extrarrenales que incluyen hígado, páncreas, quistes de vesículas seminales y quistes de la membrana aracnoidea en el cerebro. Puede haber otros problemas con la vasculatura, incluidos aneurismas intracraneales y dilatación aórtica y, si la dilatación progresa, una disección o apertura demasiado profunda de la aorta. Las anomalías cardíacas incluyen las válvulas anormales y los aneurismas de las arterias coronarias. Y luego también puede haber una asociación con diverticulosis colónica y diverticulitis. Y la PKD, como muchos de ustedes saben, se puede diagnosticar clínicamente, hay algunos conjuntos de criterios diferentes. Pero observar los riñones con una ecografía renal es la principal forma de diagnóstico. Y dependiendo de cuántos riñones vea si son unilaterales o bilaterales, dependiendo de la edad de la persona puede ayudar a hacer el diagnóstico clínico. También existen criterios utilizando resonancia magnética si es necesario. Y eso es generalmente en los casos en que la ecografía renal no es concluyente, a veces puede ser difícil ver quistes pequeños y diminutos en la ecografía.

Entonces, si hay más de 10 quistes en personas en riesgo y en riesgo necesitan a alguien que tenga un familiar de primer grado con un diagnóstico conocido de PKD, eso es suficiente para hacer el diagnóstico clínico. También hay otras cosas que se pueden ver que pueden conducir al diagnóstico clínico, incluidos los quistes renales adicionales y algunas de esas áreas que discutimos anteriormente. Incluso riñones o hígado agrandados que son palpables en un examen físico, hipertensión diagnosticada antes de los 35 años de edad, quistes más aneurismas intracraneales o antecedentes familiares de PKD. Entonces, si no hay necesariamente un criterio estricto, necesita un cierto número de estos para hacer el diagnóstico.

Pero si alguien tiene alguna de estas constelaciones o características, eso es suficiente para un diagnóstico sospechoso de PKD. Pero sabemos que también hay genética relacionada con la PKD. Y hay dos genes en particular, sabemos que la PKD es autosómica dominante, de ahí que esté en el nombre. Y para aquellos que no entienden lo que eso significa y en qué se diferencia de la PKD autosómica recesiva. Esencialmente, sabemos que transmitimos la mitad de nuestro material genético a nuestra descendencia. En esta ilustración aquí, el padre afectado está en azul, y este padre afectado tiene una copia normal de uno de los genes PKD y una copia con una variante o mutación. Y debido a que transmitimos la mitad de nuestro material y es aleatorio, hay un 50% de posibilidades de que el padre afectado transmita la copia variante del gen PKD.

Entonces, lo que decimos es que hay un 50% de posibilidades de que alguien que tiene una condición dominante la transmita. Lo que sabemos sobre la poliquistosis renal es que existe una variabilidad fenotípica. Fenotipo solo significa las características de la condición. Y así , sabemos que los individuos dentro de la misma familia pueden tener diferentes características de PKD. Obviamente, aquellos que tienen la condición probablemente tendrán todos los quistes renales, pero algunas de las otras cosas están relacionadas con quistes extra renales, aneurismas, disección o dilatación aórtica. Esos pueden variar entre las personas e incluso en la misma familia. Entonces, es realmente importante cuando la gente viene a ver a alguien como yo, genetistas, que indaguemos en todas esas características posibles cuando estamos tomando una historia familiar. Y hablaremos un poco más sobre el papel de la genética en esto.

En este tema un poco más adelante. Hay dos genes relacionados con la PKD autosómica dominante tipo uno que es causado por un gen llamado PKD-One, causa la mayoría de los casos alrededor del 90% de los casos en los que podemos encontrar una causa genética, y causa una enfermedad más grave que el tipo dos, el La edad promedio de la enfermedad renal en etapa terminal depende del tipo de cambio genético. Por lo tanto, las variantes truncadas son aquellas que detienen la lectura del gen de manera temprana y las variantes no truncadas no solo cambian la forma en que llamamos cómo se escribe ese gen. Por lo tanto, puede haber una diferencia en la edad de la enfermedad renal en etapa terminal, según el tipo de variante presente. El tipo dos es el menos común, causa alrededor del 10 al 15% de los casos y en los que sabemos que tienen una causa genética.

Y tiene un poco más de edad que la edad promedio del trasplante renal, aproximadamente el 80 % de los pacientes comienzan la diálisis después de los 45 años, lo cual es significativo porque, por lo general, las personas menores de 45 años están en su mejor momento reproductivo y pueden tener hijos. Por eso, a veces las personas no son conscientes de que tienen un diagnóstico de PKD. Si no hay un buen historial familiar de conocimiento familiar sobre esta condición, entonces es muy prevalente, o podría ser muy prevalente en pacientes o parejas que desean quedar embarazadas. Sabemos que el pronóstico se basa parcialmente en el costo molecular, el costo molecular solo significa el cambio genético específico. Pero también hay otros factores ambientales que incluyen modificaciones en el estilo de vida, dieta, medicamentos, etc.

También sabemos que hay algunas personas con PKD autosómica dominante, en las que no podemos encontrar una causa genética. Y eso se vuelve realmente importante cuando comenzamos a hablar de planificación familiar, porque es necesario conocer la causa genética para proceder con algunas de las opciones que existen. Entonces , vamos a pasar a las consideraciones sobre el embarazo. La mayor preocupación en el embarazo es la hipertensión y algo llamado preeclampsia, de lo que hablaremos mucho en las siguientes diapositivas. Por lo tanto, los pacientes que tienen PKD autosómica dominante tienen alrededor de un 15 % de posibilidades de desarrollar hipertensión de nueva aparición durante el embarazo.

El 25% de las embarazadas tienen complicaciones por hipertensión en el embarazo, si tienen PKD y el 11% de las veces la embarazada puede desarrollar preeclampsia, incluso las pacientes que llegan al embarazo con presión arterial normal, sin diagnóstico de hipertensión con PKD tienen un 88% de probabilidad de desarrollar hipertensión crónica si tienen hipertensión o preeclampsia durante un embarazo. E incluso si nunca desarrollan presión arterial alta o preeclampsia durante el embarazo, tienen un 62 % de posibilidades de desarrollar hipertensión crónica después del embarazo. Obviamente, esto aumenta el riesgo de insuficiencia renal aguda durante el embarazo y los casos que existen nos muestran que esa probabilidad generalmente existe en pacientes que han tenido un diagnóstico de preeclampsia, por lo que si no han tenido un diagnóstico de preeclampsia que renal el riesgo de falla no aumenta dramáticamente durante el embarazo.

Entonces, la preeclampsia es algo de lo que puede haber oído hablar o no. La definición es hipertensión de nueva aparición y proteinuria u otra evidencia de daño de órganos diana durante el embarazo después de las 20 semanas de gestación. Entonces, cualquier presión arterial alta antes de las 20 semanas de gestación se considera hipertensión crónica. Y cualquier cosa posterior está en el espectro de la hipertensión gestacional, o preeclampsia, y la preeclampsia es cuando agregamos la proteinuria u otro daño en los órganos diana. Ejemplos de eso podrían ser pruebas de función hepática elevadas, niveles elevados de creatinina, recuentos sanguíneos anormales o recuentos bajos de plaquetas. Esas son todas evidencias de lo que llamamos daño a un órgano. Obviamente, puede ser un desafío para las personas que ya tienen enfermedad renal o hipertensión preexistente hacer el diagnóstico de preeclampsia.

Y es por eso que hay algunas cosas importantes que hacemos al principio del embarazo para asegurarnos de que podemos saber la diferencia que esto va a desarrollar para alguien. Y lo que es más importante, aunque hablamos de que ocurre durante el embarazo, puede ocurrir hasta seis semanas después del parto. Por eso , siempre vigilamos muy de cerca a nuestras pacientes que tienen factores de riesgo de preeclampsia. Hasta ese período de seis semanas, los síntomas de preeclampsia que alguien puede experimentar son dolor de cabeza pero no se resuelven con medicamentos. Por lo general, el medicamento del que estamos hablando como Tylenol, porque es un tipo de medicamento seguro y no narcótico para usar durante el embarazo, cambia la visión.

Entonces, eso puede ser visión borrosa, visión doble o manchas en la visión, inicio agudo de dolor en el pecho o dificultad para respirar en reposo, lo que significa que no estaba haciendo nada, no estaba subiendo escaleras, no estaba corriendo detrás de su otro niño, simplemente comienzas a desarrollar dificultad para respirar, dolor en el cuadrante superior derecho, por lo que el cuadrante superior derecho está justo debajo del seno derecho o el área del pecho derecho. Y ahí es donde está tu hígado. Entonces, en la preeclampsia, el hígado puede sangrar a su alrededor en lo que se llama la cápsula hepática. Y eso puede causar dolor en esa zona. A veces es epigástrico, o algo más hacia la línea media.

En ocasiones se presenta lo que llamamos el dolor referido al hombro. Entonces, cualquier tipo de inicio agudo de ese tipo de dolor muy separado del útero. No es dolor de contracción, es muy diferente. Aunque no está estrictamente en la definición, pero algo que debería ser preocupante para alguien con factores de riesgo de preeclampsia es el aumento de peso de inicio repentino debido al empeoramiento del edema o la hinchazón. Entonces, si hay, ya sabes, un aumento de peso de tres o cuatro libras en el transcurso de uno o dos días debido a ese exceso de líquido en el cuerpo que puede ser preocupante, y especialmente si esa hinchazón está en las manos o la cara. .

Obviamente, las piernas comúnmente pueden hincharse porque el embarazo causa una disminución del retorno de la sangre al corazón y todo otro tipo de cosas que pueden suceder en las extremidades inferiores, pero especialmente cuando lo vemos en la cara y las manos, eso puede ser un poco preocupante. . Y la preeclampsia implica que hay una preeclampsia y la eclampsia es cuando estas características o síntomas que se desarrollan no son engañados y pueden progresar a convulsiones. Entonces, esto es algo que sabemos, la preeclampsia es algo que sucede comúnmente, no solo en pacientes que tienen poliquistosis renal. Y es algo en lo que tenemos nuestros ojos muy de cerca, pero puede ser muy peligroso. Tenemos esta definición de preeclampsia con características graves. Y la preeclampsia con características graves es lo que nos mueve en la dirección de un manejo más serio de la preeclampsia.

Y eso se define como una presión arterial mayor que la presión arterial sistólica de 160 o una presión diastólica de 110. Entonces, si cualquiera de los números es elevado, eso se considera una característica grave. Trombocitopenia, de la que hablé antes, que es un recuento bajo de plaquetas. Por lo general, los recuentos de plaquetas están por encima de 250. Eso es bastante normal. Una vez que llega a menos de 100, eso comienza a ser una transaminitis preocupante, que es la elevación y las pruebas de función hepática. Y la definición de eso es el doble del límite superior de lo normal. Diferentes laboratorios tienen diferentes valores de corte para esos laboratorios. Y así, no es solo un número fijo, empeorando la función renal. Entonces, la duplicación de la creatinina sérica significa, obviamente, que las personas que comienzan el embarazo con una enfermedad renal preexistente tienen un nivel de craneotomía, eso se sabe.

Entonces, en lugar de, nuevamente, usar un punto de corte específico, hablamos sobre la duplicación de lo que ese número es dolor persistente en el cuadrante superior derecho, como hablamos antes, edema pulmonar, que es líquido en los pulmones. Y eso es lo que puede causar esa falta de aliento de inicio agudo, o los cambios visuales de los que hablábamos antes. Entonces, para el paciente que tiene presión arterial elevada, proteinuria y comienza a desarrollar estas características graves, entonces nos preocupamos aún más y queremos seguir adelante con la forma en que lo trataremos. la preeclampsia, como dije, puede ser muy peligrosa. Entonces, para el feto , puede causar problemas de crecimiento, y eso suele ser una restricción del crecimiento. Por lo tanto, los bebés pueden ser muy pequeños o muy, muy pequeños, lo que puede causar muchos problemas más adelante, especialmente después de que nazcan. fecha o anterior al plazo.

También podría deberse a problemas de crecimiento con el feto , el feto deja de crecer, por ejemplo, entonces eso puede ser una indicación para el parto y conducir a crear, ya sabes, un parto prematuro. Desprendimiento, que es cuando la placenta se separa del útero. Esa es una emergencia que causa sangrado en el útero y, a veces, sangrado de la vagina. Y la razón por la que ese es el problema es porque la placenta es lo que alimenta al feto y le da al feto toda la nutrición que si eso ahora se ha separado, esas conexiones ya no están allí. Y puede causar que el feto esencialmente tenga una hemorragia porque ya no hay conexión entre el feto y la persona embarazada. dificultad respiratoria, que solo significa problemas respiratorios para el feto . Esto puede estar asociado con la prematuridad o puede estar algo separado de la prematuridad, incluso si el feto no nace prematuramente, y luego la muerte fetal, lo que significa la muerte del feto .

Y eso podría deberse a un desprendimiento o restricción del crecimiento o algunos de los otros problemas de la placenta que pueden ocurrir en la preeclampsia. Para la persona embarazada, las preocupaciones giran en torno a la presión arterial alta durante el embarazo. Esta presión arterial alta, si llega a ese rango severo, puede provocar un accidente cerebrovascular. Y también sabemos que las personas que tienen preeclampsia tienen un mayor riesgo futuro de desarrollar hipertensión y enfermedades cardiovasculares incluso si ya no están embarazadas. E incluso cuando terminan de tener embarazos, obviamente puede provocar daño renal. Si hay hipertensión y enfermedad renal crónica, la insuficiencia hepática es posible si esas pruebas de función hepática se ven afectadas, también puede causar la miocardiopatía, que es un agrandamiento del corazón y hace que el corazón no bombee tan bien y puede causar que alguien vaya en insuficiencia cardíaca.

Y luego, obviamente, las convulsiones de las que hablamos como la definición de eclampsia es cuando se desarrollan las convulsiones. Además, existe esta otra asociación con la diabetes que puede ocurrir después del embarazo. Entonces, el tratamiento de la preeclampsia en el embarazo es muy sencillo, es el parto. Entonces, si a alguien se le diagnostica preeclampsia sin características graves, para poder sopesar esos riesgos de prematuridad, continuamos monitoreando a los pacientes y les entregamos a las 37 semanas que el monitoreo puede ser hospitalario o ambulatorio. Dependiendo de la capacidad de alguien para adherirse a las citas frecuentes y al seguimiento frecuente, diré en la institución en la que trabajo. Por lo general, admitimos pacientes con preeclampsia sin características graves para que permanezcan en el hospital hasta que den a luz a las 37 semanas o antes si las cosas comienzan a empeorar.

Entonces , si alguien ingresa al hospital a las 26 semanas con preeclampsia, entonces puede estar allí hasta las 37 semanas para dar a luz. Cuando alguien tiene características severas asociadas con su preeclampsia. Nuevamente, estamos tratando de sopesar los riesgos y beneficios de la prematuridad, podemos mantener la presión arterial y en los laboratorios no empeoran y todo permanece bajo control, luego se toma la decisión de dar a luz a las tres o cuatro semanas, el parto puede ser por inducción. del trabajo de parto o dependiendo de la urgencia de la necesidad del parto, podría ser por cesárea. La inducción del trabajo de parto es cuando administramos medicamentos para ayudar a alguien a comenzar el trabajo de parto y, de manera óptima, tener un parto vaginal. Entonces, no significa automáticamente una sección C. Pero sí significa un parto, probablemente no en la fecha prevista como estabas pensando al comenzar el embarazo.

Y el manejo también incluye obviamente el control de la presión arterial. Si la presión arterial sube a ese rango severo, a menudo administramos medicamentos por vía intravenosa para que actúe rápidamente y ayude a reducir la presión arterial. Y luego podemos mantener la presión arterial con medicamentos orales para la mayoría de los pacientes, y luego también se administra este medicamento llamado sulfato de magnesio, el objetivo del sulfato de magnesio es reducir las convulsiones, menor es el riesgo de que alguien desarrolle una convulsión. Y entonces, esta es una parte muy, muy importante del tratamiento de la preeclampsia. Otras cosas fuera de la presión arterial y los riesgos de preeclampsia obviamente están relacionadas con la función renal. Sabemos que las personas que tienen una enfermedad renal significativa antes del embarazo tienen un efecto adverso en los resultados renales y fetales a largo plazo . Y sabemos que los pacientes que tienen hipertensión crónica que conocemos antes del embarazo nos permite ser más proactivos y tener un mejor tipo de plan para el embarazo y los resultados pueden mejorar si somos capaces de tratar esa hipertensión desde el principio. el embarazo.

Lo que sí sabemos por los pocos informes de casos y estudios que existen es que las pacientes que tienen una función renal estable no parece empeorar durante el embarazo. Y para los pacientes que tienen varios hijos, es decir, más de cuatro hijos, los datos han demostrado que la curiosidad puede empeorar en ese momento, pero es probable que antes no lo haga. Sabemos que las infecciones del tracto urinario también pueden ser comunes, de todos modos son comunes en el embarazo, y en las personas con ADPKD también pueden ser comunes durante el embarazo. Es típico tener lo que llamamos una infección del tracto urinario asintomática, lo que significa y de hecho no debería tener síntomas, no tiene ardor al orinar, no hay turbidez en la orina, no tiene prisa por ir al baño y luego salen pequeñas cantidades de orina, tienes prisa por ir al baño durante el embarazo, eso es solo parte del embarazo.

Pero por esa razón, nos gusta monitorear la orina durante el embarazo. Entonces, a menudo, cuando vas a una cita con el médico, te revisan la orina. Una de esas razones es para comprobar si hay una infección asintomática. Y si esos no son tratados, pueden ascender. Entonces, suba por el tracto urinario y llegue a los riñones y cause una pielonefritis, o una infección renal, que puede ser muy peligrosa en el embarazo, puede provocar edema pulmonar, que nuevamente es líquido en los pulmones y causa problemas respiratorios para el persona embarazada. También puede causar sepsis, que es una infección de la sangre. Entonces, si esa infección renal se filtra a la sangre, eso puede ser muy peligroso. Por lo tanto, queremos tomarnos muy en serio las infecciones urinarias durante el embarazo. Y tratamos con antibióticos seguros, hay muchos antibióticos que podemos usar que son muy seguros de usar durante el embarazo.

Sabemos que los cálculos renales también pueden ser un problema durante el embarazo y con PKD. Y entonces, lo manejamos de la manera en que lo haríamos normalmente, tratamos de hacer todo lo posible para usar medicamentos seguros y medicamentos no narcóticos si es posible, y simplemente aumentar los líquidos y dejar pasar esa piedra. Si eso no es posible, o necesitamos un nivel más alto de analgésicos con medicamentos narcóticos, podemos hacerlo durante el embarazo. Y tratamos de hacerlo durante el menor tiempo posible, para no generar problemas de adicción a los narcóticos y también para minimizar los efectos en el feto . Y luego la eliminación de piedras si es necesario. Se puede hacer con tipos específicos de procedimientos, no todas las formas en que tratamos los cálculos renales fuera del embarazo se pueden usar durante el embarazo, pero hay algunas técnicas que se pueden usar.

Y luego, para el dolor del quiste, nuevamente querríamos controlar el dolor, de la forma en que siempre lo hacemos, con medicamentos seguros y no narcóticos, si es posible, y luego aumentando a otros medicamentos si es necesario. Para el quiste hepático, no parece que vayan a cambiar mucho durante el embarazo. Aunque si alguien tiene embarazos múltiples, y no había realmente un número de cuántos embarazos múltiples , pero los estudios han demostrado que los embarazos múltiples pueden saber que las mujeres pueden desarrollar más quistes más adelante. Obviamente, si alguien tiene quistes hepáticos, querrá controlarlos para ver si hay agrandamiento del hígado. Y sabemos que podemos ver eso cuando hay una mayor exposición al estrógeno. Entonces, si eso es embarazo, realmente no aumenta demasiado los niveles de estrógeno. Es la progesterona la que está aumentada.

Pero eso podría ser si está pasando por un proceso para quedar embarazada, que puede incluir niveles de estrógeno o píldoras anticonceptivas, por ejemplo. Entonces, algo para vigilar. Y luego, obviamente, no solo hay que preocuparse por la persona embarazada, sino también por el feto y el recién nacido. Entonces, los fetos afectados , los fetos que han heredado el cambio genético PKD, tienen un 2% de posibilidades de presentar en el período fetal riñones fetales ecogénicos agrandados . Por lo tanto, sabemos mucho sobre la poliquistosis renal autosómica recesiva, que casi siempre se presenta en un feto , aunque los quistes y la forma en que se ven los riñones pueden verse un poco diferentes en la poliquistosis renal autosómica dominante frente a la poliquistosis renal recesiva.

Pero a veces puede ser muy difícil saberlo porque los quistes son muy pequeños. Entonces, en pacientes que vemos en nuestra unidad de ultrasonido, por ejemplo, si vemos un feto con riñones ecogénicos agrandados, siempre queremos examinar los riñones de los padres, porque sabemos que la primera instancia de PKD autosómica dominante podría presentarse en esa vez, esa podría ser la primera vez que alguien menciona eso. Y podemos encontrarlo en el de los padres. Y ese es un pronóstico completamente diferente. Como puedes imaginar. PKD autosómica dominante versus PKD recesiva, que suele ser fatal o tiene un impacto muy significativo en el recién nacido en los primeros meses de vida. El 43% de los fetos afectados que son fetos que están presentes en el útero están dentro de los primeros años de vida y murieron antes de cumplir un año y eso probablemente sea solo una indicación de cuán grave es la enfermedad renal.

Y el 67% puede tener complicaciones a los tres años de edad. Para los fetos que no están afectados que no tienen PKD, pero la persona embarazada sí tiene PKD, sabemos que esto puede causar algunas de las cosas de las que hablamos que ya son pequeños para la edad gestacional, restricción del crecimiento fetal , que es diferente a los pequeños para la edad gestacional . Según el grado de restricción del crecimiento, el ingreso prematuro prematuro a la UCIN, puede haber algunas asociaciones con malformaciones fetales o defectos de nacimiento. Esos datos son un poco confusos y es necesario que haya más. ¿Hay alguna evaluación más investigando eso? Pero eso es quizás en asociación y entonces la muerte neonatal es posible. Entonces, durante el embarazo, ¿cómo monitoreamos a las personas? Obtenemos lo que se llama laboratorios de preeclampsia de referencia. Entonces, sabiendo que estas pacientes tienen un mayor riesgo de desarrollar preeclampsia, queremos ver cuál es su línea de base de todo desde la primera visita.

Entonces, ¿cuáles son sus recuentos sanguíneos? ¿Cuáles son sus niveles de plaquetas? ¿Cuáles son sus funciones hepáticas, queremos saber cuál es el nivel de Creatinina? Y luego normalmente hacemos algo llamado orina de 24 horas, a lo que quizás ya esté acostumbrado. Pero para esa recolección de orina que estamos viendo, queremos ver el nivel de proteína durante esas 24 horas. Entonces, una vez que tengamos estos niveles de referencia, si las cosas comienzan a desarrollarse más adelante en el embarazo, con presión arterial más alta o la proteína en la orina que vemos en la oficina, podemos comenzar a reevaluar, hacer los laboratorios nuevamente. de nuevo para ver si algo ha cambiado. Y si esta persona simplemente está empeorando, su hipertensión simplemente está empeorando, o si en realidad está desarrollando preeclampsia, porque recibe un tratamiento muy diferente. También sabemos que la aspirina prenatal es una buena medida preventiva que pueden usar las personas que tal vez desarrollen preeclampsia, y especialmente preeclampsia.

Es decir, inicio temprano inicio temprano significa algo así como en el segundo trimestre, o principios del tercer trimestre, antes de las 34 semanas. Entonces, la aspirina prenatal es algo que recomendamos que los pacientes tomen a partir de las 12 semanas, es solo una aspirina de 81 miligramos o para bebés que se toma una vez al día, todos los días hasta el parto. Y se ha demostrado que eso reduce el riesgo de desarrollar esa preeclampsia de aparición temprana. De hecho, podemos comenzar en cualquier momento entre las semanas 12 y 16, pero cuanto antes los comience, más tiempo tiene para actuar sobre los pequeños vasos sanguíneos que se encuentran en la placenta que están comenzando a formar su hogar en el útero. . Obviamente, también queremos seguir al feto . Entonces, hacemos las ecografías habituales al principio del embarazo que observan qué tan avanzado está alguien. Y luego hay otro que analiza el riesgo genético. Hay un ultrasonido que ocurre entre las semanas 18 y 20 de gestación, que se llama ultrasonido de nivel dos o ultrasonido de anatomía fetal , que nos permite observar al feto de la cabeza a los pies.

Ahí podría ser donde se encuentran riñones anormales en un feto, si llegaran a desarrollar eso. Pero también haríamos lo que llamamos ultrasonidos de crecimiento, que son básicamente ultrasonidos mensuales para verificar el tamaño del feto y asegurarnos de que no se esté desarrollando una restricción de crecimiento o pequeño para la edad gestacional. También existe esta otra evaluación llamada doppler de la arteria uterina, que observa el flujo de sangre entre una de las arterias uterinas o observa una arteria y observa cuánta resistencia hay entre la placenta y el feto. Si comienza a ver mucha resistencia, eso podría ser una explicación para la restricción del crecimiento. Y si ese flujo de sangre realmente comienza a retroceder, eso puede ser una indicación para el parto porque entonces sabemos que la placenta realmente no está haciendo su trabajo. Y cuanto más esperamos, mayor es el riesgo de muerte fetal.

También quieren evaluar el líquido amniótico. Sabemos que el feto, el líquido amniótico es en realidad orina de bebé o orina fetal. Entonces, si los riñones no funcionan bien, entonces eso puede estar disminuyendo los niveles de líquido amniótico, pero en unos pocos años sabemos que no se ve afectado con una persona embarazada que tiene PKD. También sabemos que la presión arterial alta y el tipo de perfusión placentaria deficiente pueden hacer que esos niveles de líquidos sean bajos. Entonces, queremos mantener un ojo en eso. Y eso también sucede mensualmente o puede aumentar hacia el final del embarazo. Entonces, para controlar la presión arterial durante el embarazo, existen algunos medicamentos seguros que podemos usar. Estos dos en la parte superior tienden a ser los dos que la mayoría de los lugares usan la ley de la libido o la nifedipina.

Por lo general, comienza bien con la libido en nuestra práctica, y puede ir desde 100 miligramos, dos veces al día, hasta 400 miligramos tres veces al día. Y luego, la liberación prolongada de nifedipina también es un medicamento que generalmente comenzamos con alrededor de 30 miligramos. Y generalmente lo tomamos una vez al día para las personas que necesitan un mejor control, tal vez dos veces al día. Pero hay algunos otros medicamentos que se pueden usar aquí. Y estos se consideran seguros en el embarazo. Queremos prestar mucha atención a la presión arterial durante el embarazo por todas las razones de las que ya hemos hablado. Pero también, no queremos sobrecorregir la presión arterial. Sabemos que en el primer y segundo trimestre, es normal que la presión arterial durante el embarazo sea un poco más baja de lo normal. Por lo tanto, no queremos ser demasiado agresivos con el tratamiento de la presión arterial y hacer que la presión arterial baje demasiado porque eso puede afectar la perfusión entre la mujer embarazada y la placenta, lo que afecta el flujo de sangre al feto.

Por lo tanto, es un poco de control estricto para observar esas presiones arteriales. Para los pacientes sin poliquistosis renal, generalmente buscamos una presión arterial en el rango normal con poco menos de 140 s, sistólica y menos de 90 diastólica. Para pacientes con PKD autosómica dominante, ese rango va a ser un poco más bajo de 110 a 135, más de 70 a 80, realmente no queremos que caiga por debajo de 110 sobre 70, porque entonces nos metemos en los problemas de perfusión placentaria. . Y luego la entrega, no hay cosas especiales que deban suceder para la entrega. La mayoría de las pacientes son elegibles para un parto vaginal, incluso si tienen que ser inducidos o tener un parto prematuro debido a la preeclampsia u otras preocupaciones fetales. Los pacientes con PKD tienen más probabilidades de someterse a una inducción del trabajo de parto por las razones que hemos mencionado.

Pero también, tienen más probabilidades de someterse a una cesárea. Y eso se haría solo por la indicación normal fetal o materna. Por lo tanto, no es que PKD signifique que debe tener una sección C o que una inducción significa que debe tener una sección C. Pero sabemos, especialmente con los fetos con crecimiento restringido, que a veces simplemente no toleran el trabajo de parto tan bien. Y si comenzamos a notar que eso está sucediendo, eso puede ser una indicación de una cesárea. Y hay muchas otras indicaciones para las secciones C que ocurren todo el tiempo. Por lo tanto, no estoy viendo ninguna pregunta todavía. Entonces, pasaremos a las consideraciones previas a la concepción. Y primero, comenzaremos con una pareja masculina. Entonces, sabemos que puede haber algunas anormalidades en los espermatozoides debido a lo que se llama problemas de motilidad ciliar.

Entonces, los cilios son como pequeños motores en el cuerpo y los espermatozoides tienen los flagelos o la cola que tiene un pequeño motor que lo ayuda a moverse. Los genes PKD pueden afectar ese motor ciliar, más o menos cómo se arma ese aparato. Entonces puede haber algo llamado normospermia en hombres con PKD, lo que significa esperma muerto. Y astenozoospermia , que significa baja motilidad, espermatozoides con problemas de movilidad. También puede haber vesículas seminales dilatadas o quísticas. Entonces, esta es solo una imagen de la anatomía masculina aquí. Esta parte aquí es la vejiga, justo aquí está la próstata y la uretra, que es donde la orina y el semen salen del pene, el testículo está aquí abajo, y las vesículas seminales justo aquí, justo detrás de la vejiga, es básicamente donde comienzan los conductos deferentes y los conductos deferentes o donde terminan, lo siento, que es donde se producen los testículos donde se forman los espermatozoides, y viajan a través de los conductos deferentes, y tienen que recolectar todos los tipos diferentes de fluidos para ayudarlas a sobrevivir el tipo de pH en la vagina y todo ese viaje que tienen que hacer.

Entonces, cuando estos quistes de vesículas seminales están presentes, en realidad disminuye la cantidad de esa vesícula seminal o el líquido seminal, lo que puede causar un problema. Entonces, podemos ver esto en 39 a 60% de las personas con PKD. Hubo una pregunta en el chat, la voy a guardar para el final, ya que se trata de preeclampsia, pero llegaremos a esa al final. También puede haber quistes del conducto dilatador de Jak que están presentes. Entonces, eso es lo que sabemos sobre la pareja masculina para la pareja femenina. No creemos que haya problemas con la fertilidad, especialmente si la función renal es normal. Sabemos en otros estudios que las personas que tienen una función renal anormal por varias razones, no solo PKD, pueden tener problemas con el embarazo. Que ahí, puede haber ese aumento del riesgo ectópico y el embarazo atópico es aquel que ocurre fuera del útero.

Por lo general, eso está en las trompas de Falopio. No está exactamente claro si ese riesgo es real o no real. Pero tal vez se ha demostrado en algunos estudios. Entonces, lo que queremos que alguien que tiene una pareja femenina que quiere quedar embarazada y tenga PKD, queremos que consulte con su nefrólogo, obviamente, antes del embarazo. Si no se hubieran realizado una ecografía renal en el último año, nos gustaría que se hiciera solo para evaluar el tamaño de los quistes y de esa manera podemos monitorear eso a medida que avanza el embarazo, especialmente si surgen síntomas, como dolor de quiste u otros síntomas renales. surgen en el embarazo. Pero el medicamento que está disponible ahora, el tolvaptán, es un medicamento de Clase D y el embarazo. Entonces , la Clase D significa que puede mostrar algún daño en los fetos. Y así, definitivamente no se recomienda durante el embarazo.

Entonces, si es algo que sabe, es por eso que hablar sobre el embarazo con su nefrólogo es importante desde el principio, porque si es algo en lo que eventualmente desea estar o podría ser elegible, puede tener sentido decidir sobre su familia. planificación antes de que comience. Obviamente, la pieza de hipertensión es importante. Proteinuria pre embarazo. Si alguien tiene altos niveles de proteína en la orina al principio o antes del embarazo, se pueden administrar inhibidores de la ECA o bloqueadores de los receptores de angiotensina. Entonces, eso es como Lisinopril como un inhibidor de la ECA, por lo que se puede administrar hasta que una prueba de embarazo sea positiva y luego cambiar a uno de esos medicamentos seguros de los que hablamos anteriormente. Si no hay proteinuria, al principio o antes del embarazo, lo que se recomienda es suspender esos medicamentos antes del embarazo y comenzar con un antihipertensivo seguro.

La razón por la que aquellas que tienen la ayuda de su pareja antes del embarazo para permanecer en su medicación que sabemos ayuda a su proteinuria es que a veces toma un tiempo quedar embarazada. Y no queremos estar perdiendo oportunidades para ayudar a controlar los niveles de proteína y el daño renal si es que podemos pasar. Además, es importante tener una consulta MFM previa a la concepción, si desea quedar embarazada, porque queremos hablar sobre la preeclampsia, y lo que haríamos durante el embarazo, y lo que está sucediendo con su presión arterial y su tipo de aseguramiento de que tengamos un plan sobre cómo manejar el embarazo y el parto. Para aquellos que no saben, MFM significa Medicina Materno Fetal, que simplemente es nuestro médico obstetra de alto riesgo, por lo que a menudo hacen ecografías y pueden seguir a las mujeres que tienen embarazos de alto riesgo o simplemente pueden dar consejos a los obstetras que están cuidando a los pacientes, solo depende del entorno de la práctica.

También sería importante reunirse aunque usted se reuniría con un MFM. También es importante reunirse. Y diría que la consulta de MFM también podría ocurrir incluso si la pareja masculina es la que tiene PKD. P Consulta de obstetricia de reconcepción solo para hablar sobre las cosas normales de las que queremos hablar con las personas, como modificaciones en el estilo de vida y una dieta saludable y evitar fumar y beber, pero también para hacer lo que se llama detección de portadores, que es una prueba genética para ver si las personas son portadoras de las condiciones genéticas recesivas, con jarred tienen una herencia diferente a las dominantes, no entraremos en detalles de eso. Pero esa es una oportunidad de hacer eso para que sepamos todos los riesgos del embarazo antes de que alguien esté embarazada.

Y luego la genética puede desempeñar un papel en su evaluación antes de quedar embarazada. Quedar embarazada, lo siento. Entonces, si desea realizar algún tipo de prueba fetal o embrionaria, debe tener un diagnóstico molecular. Si no conocemos la causa genética, no se pueden realizar pruebas genéticas para un embarazo. Y el encuentro de asesoramiento genético tiene varios aspectos. Una es una sesión de asesoramiento previa a la prueba en la que obtenemos un historial familiar y dibujamos algo como esto, que se llama pedigrí, solo nos da varias generaciones de la familia, hacemos preguntas sobre personas sanas y personas con enfermedades para que podamos saber ordenar de toda la gama de lo que sucede en una familia. También es un momento en el que hablamos sobre los riesgos y beneficios de las pruebas genéticas, hablamos sobre los tipos de resultados que pueden estar presentes.

Por lo tanto, no siempre es positivo y negativo, puede haber otros tipos de resultados que pueden ser difíciles de interpretar y en realidad pueden requerir que hagamos pruebas a otros miembros de la familia para poder llegar a una respuesta clara de sí o no. Y hablamos mucho sobre la cobertura del seguro. Desafortunadamente, para algunas pruebas genéticas para PKD, los seguros a menudo no cubren las pruebas porque no son necesarias para hacer un diagnóstico clínico.

Y así, en algunas de sus mentes, puede que no sea necesario que usted conozca su riesgo genético. Desde la perspectiva de la genética en una especie de medicina en general, creemos que es una teoría un poco defectuosa. Pero sabemos que hay algunas formas relativamente asequibles de obtener pruebas genéticas donde los precios tienen un tope de $ 200 $ 300. Y así, incluso si su seguro no lo cubre, ir a un profesional de la genética puede ayudarlo a comprender realmente el costo real de las pruebas, y podría ser más alcanzable de lo que piensa.

Orador 2: Dr. Reed, nos quedan tres minutos.

Dallas Reed: Oh, cielos. Eso no es mucho tiempo. Bueno. Saltaré esto. Pero esencialmente, hacemos las pruebas y luego hablamos sobre los resultados y podemos ayudar a coordinar las pruebas para los miembros de la familia. Si quisieras hacerte una fecundación in vitro para quedar embarazada. Ese es un proceso en el que estimulamos los ovarios, recuperamos algunos de los óvulos, los mezclamos en el laboratorio con esperma y luego los dejamos crecer durante un par de días. Y luego, para aquellos que quieren hacer FIV, con pruebas genéticas previas a la implantación, podemos enviar esos pequeños embriones a un laboratorio especializado donde pueden hacer pruebas genéticas, hacen una pequeña biopsia del embrión y prueban genéticamente ese embrión. Y luego, al final, qué bobinas tienen la mutación PKD y qué embriones no.

Y luego puedes optar por implantar las que no. Las ventajas de hacer eso es que evita transmitir la condición a su hijo de tiza y también congela el tiempo. Entonces, para las personas que se acercan a los 40, les permite congelar el tiempo y no tener los riesgos del síndrome de Down y otras cosas continúan progresando a medida que pasa el tiempo. También puede detectar cosas como el síndrome de Down u otras condiciones genéticas. Las desventajas son que es costoso, es posible que el seguro no lo cubra. Y es posible que le queden embriones adicionales al final, cuando haya terminado de construir su familia, lo que puede hacer que sea una decisión que debe tomar sobre qué hacer con esos embriones.

Obviamente, también existe la opción de diagnóstico prenatal, que nos permite simplemente hacer una prueba llamada CVS o amniocentesis en la que colocamos una aguja en el abdomen para tomar una muestra de la placenta o el líquido amniótico, con el fin de evaluar eso para el ADN y ese cambio genético que podemos ver en PKD. Desafortunadamente, y luego, una vez que obtenga esa información, puede decidir cómo le gustaría proceder, si desea continuar con el embarazo o no, si desea dar a luz en un centro especializado donde puedan evaluar al feto desde el principio. Desafortunadamente, con el fallo de la Corte Suprema de hoy, esto obviamente va a ser una limitación para muchas familias que si deciden que su feto tiene PKD y deciden no continuar con el embarazo, es posible que no tengan opciones cercanas que les permitan ellos para hacer esa elección. Y eso es realmente desafortunado.

Hay otras opciones reproductivas, obviamente, como la FIV, con gametos de donante, lo que significa que la pareja que tiene si es la pareja femenina que tiene PKD, podría usar un óvulo de donante, o si es el esperma de donante de la pareja masculina, también hay adopción o alguien. hizo una pregunta sobre la subrogación, que es cuando alguien más lleva el embarazo, aunque sea genéticamente su embrión, otra persona lleva el embarazo, que también es una opción, o alguien puede elegir simplemente no tener hijos. Y finalmente, obviamente hay muchos sentimientos asociados con toda esta toma de decisiones, puede ser muy difícil decidir qué camino seguir. Entonces, creo que es importante recordar que estas son decisiones complejas y que la atención de todos debe ser individualizada. Y realmente debe asegurarse de encontrar proveedores que lo ayuden a sentirse respaldado y las decisiones que desea tomar.

Y luego esta es mi información de contacto. Si tiene preguntas sobre las que no pude responder a sus preguntas, envíeme un correo electrónico, con gusto las responderé. Este es mi pequeño. Está a punto de cumplir un año. Y lo puse aquí porque nos lo trajeron mediante FIV porque mi esposo tiene PKD, por lo que hicimos FIV por ese motivo para no transmitirle PKD. Entonces, sé sobre estas cosas desde el nivel de primera mano. Y les agradezco por su tiempo y lamento mucho haber hablado demasiado y no dejar suficiente tiempo para las preguntas.

*[Finaliza el audio] [01:06:22]*