

Malformazioni renali non cistiche ad espressione fenotipica variabile: descrizione di una famiglia

L. Gammaro¹, V. Fanos², P. Mangiarotti², D. Benini², G. Restivo¹, A. Portuese³, A.E. Turco⁴, G. Maschio¹

¹ Divisione di Nefrologia, Azienda Ospedaliera e Università di Verona

² Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliera e Università di Verona

³ Istituto di Radiologia, Azienda Ospedaliera e Università di Verona

⁴ Istituto di Genetica, Azienda Ospedaliera e Università di Verona, Verona

Riassunto

Premessa. Le malformazioni renali non cistiche sono considerate malattie sporadiche e di solito, non ereditarie, anche se, specie per il reflusso vescico-ureterale, sono stati descritti casi ad incidenza familiare.

Metodi e Risultati. In una famiglia senza rapporti di consanguineità abbiamo osservato malformazioni renali simili in un bambino (probando), nella madre e nella nonna materna.

Il probando, dell'età di 9 anni, presentava ipoplasia renale bilaterale con insufficienza renale cronica; la madre di 31 anni presentava agenesia renale destra con modesta insufficienza renale cronica; la nonna materna, infine, aveva iniziato trattamento emodialitico all'età di 33 anni, con un quadro di rene escluso con malformazione di tipo multicistico a sinistra e di rene grinzoso pielonefritico a destra. La ricerca di reflusso vescico-ureterale risultata negativa nei soggetti affetti. Il padre e la zia materna del probando sono risultati negativi all'indagine ecografica.

Conclusioni. L'analisi del pedigree è fortemente indicativa di una trasmissione dominante (autosomica? legata a X?) con espressione fenotipica pleiotropica.

Nonostante non siano state ancora acquisite informazioni su eventuali geni candidati l'indagine familiare accurata può portare ad una consulenza genetica più precisa

PAROLE CHIAVE: Malformazioni renali non cistiche, Familiarità, Ipoplasia e agenesia renale

Familial occurrence of non-cystic renal malformations with variable phenotypic expression

Background. Non-cystic renal malformations are considered sporadic and usually non-hereditary disorders, although for some forms, e.g. vesico-ureteral reflux, familial cases have been reported.

Methods and Results. Here we describe a family with no known consanguinity in which similar renal malformations are present in the proband (a 9-year-old boy), his mother, and his maternal grandmother. The proband has bilateral renal hypoplasia and chronic renal failure; his mother, aged 31, has right renal agenesis and mild renal insufficiency; the proband's grandmother had started hemodialysis when she was 33, and had a left multicystic kidney and a right pyelonephritic kidney. The search for vesico-ureteral reflux in the affected patients was negative. The proband's father and a paternal aunt showed a normal and unremarkable ultrasound picture.

Conclusions. Pedigree inspection and analysis would strongly suggest a dominant Mendelian pattern (autosomal? X-

linked?), with variable phenotypic expression. Although no candidate genes have been identified and/or described, a careful family history may well lead to better and more accurate genetic counseling. (Giorn It Nefrol 2000; 17: 198-200)

KEY WORDS: *Non-cystic renal malformations, Familiarity, Renal hypoplasia and agenesis*
