



P.86. Carcinoma papilar renal en riñón nativo como forma de presentación inusual del síndrome de Frasier

LUZ EMIGDIA ZELAYA CONTRERAS¹, PABLO MARIA RUIZ MEDINA¹, BEATRIZ SOLA MEDINA¹, FERNANDO VAZQUEZ RUEDA¹, ROSA MARIA ESTEBAN PAREDES¹.

1. Hospital Reina Sofía

Introducción Casos Clínicos

El síndrome de Frasier es una enfermedad de herencia autosómica dominante con una prevalencia inferior a 1 caso por cada millón de recién nacidos vivos. Este síndrome se caracteriza por, disgenesia gonadal 46 XY y disfunciones renales. Esta mutación puede dar lugar a diferentes entidades clínicas, con mayor riesgo de gonadoblastoma y tumor de Wilms. El carcinoma de células renales se ha descrito asociado a síndromes como Von Hippel-Lindau y esclerosis tuberosa, pero no al síndrome de Frasier. Presentamos el caso clínico de una niña con síndrome de Frasier y carcinoma papilar renal.

Resumen del caso

Paciente femenina de 18 años con debut de síndrome nefrótico corticorresistente a los 2 años, con respuesta parcial a anticalcineurínicos. La biopsia renal muestra glomeruloesclerosis focal y segmentaria. Cariotipo 46 XY. El estudio genético confirma mutación en el gen WT1, diagnosticándose Síndrome de Frasier. Se realiza extirpación de cintillas gonadales por gonadoblastoma bilateral. A los 9 años, precisa trasplante renal. A los 17 años el TAC abdominal muestra masa renal izquierda sugestiva de nefroblastoma. Se realiza nefrectomía bilateral de riñones nativos, siendo diagnosticado como nefroblastoma, iniciándose protocolo UMBRELLA. Tras revisión en centro de referencia, se diagnostica carcinoma papilar renal. Actualmente, la paciente está asintomática, sin recidiva, y en seguimiento estrecho cada 3 meses.

Comentarios

Es importante descartar el síndrome de Frasier en niñas con síndrome nefrótico corticorresistente mediante cariotipo y estudio genético, para prevenir tumores gonadales y renales. Aunque se asocia con tumor de Wilms, no se ha descrito su asociación con carcinoma renal.