

## Original article

## Overview of autosomal dominant polycystic kidney disease in the south of Spain

Ana Isabel Morales García<sup>a,\*</sup>, Margarita Martínez Atienza<sup>b</sup>, María García Valverde<sup>a</sup>, Juan Fontes Jimenez<sup>c</sup>, Antonio Martínez Morcillo<sup>d</sup>, M. Angustias Esteban de la Rosa<sup>e</sup>, Pablo de Diego Fernández<sup>f</sup>, Miguel García González<sup>g</sup>, Rafael Fernández Castillo<sup>h</sup>, Irene Argüelles Toledo<sup>c</sup>, Juan Antonio Bravo Soto<sup>a</sup>, Rafael Esteban de la Rosa<sup>a</sup>,  
On behalf of Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD) y la Asociación Amigos del Riñón

<sup>a</sup> Servicio de Nefrología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Ibs, Granada, Spain

<sup>b</sup> Laboratorio de Genética, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, Spain

<sup>c</sup> Unidad de Reproducción, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, Spain

<sup>d</sup> Servicio de Urología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, Spain

<sup>e</sup> UGC Churriana de la Vega, Granada, Spain

<sup>f</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, Spain

<sup>g</sup> Laboratorio de Nefrología del CHU de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Spain

<sup>h</sup> Departamento de Ciencias de la Salud, Universidad de Granada, Granada, Spain

## ARTICLE INFO

## Article history:

Received 28 February 2017

Accepted 14 July 2017

Available online 24 February 2018

## Keywords:

Autosomal dominant polycystic

kidney disease

Polycystic

Epidemiology

## ABSTRACT

**Introduction:** Although autosomal dominant polycystic kidney disease is the most common hereditary kidney disease, available data tend to be limited to after initiation of renal replacement therapy.

**Objective:** To ascertain an overview of autosomal dominant polycystic kidney disease within the health area of Granada in southern Spain.

**Materials and methods:** From January 2007 to December 2016, we collected clinical, family and demographic information about all patients with autosomal dominant polycystic kidney disease, irrespective of whether or not they were treated with RRT, in the Granada health area. The computer software SPSS 15.0 and GenoPro were used.

**Results:** 50.6% of the 1107 diagnosed patients were men. 99.1% were Caucasian and 4–6 generations/family were studied. The geographical distribution was heterogeneous. There was no family history in 2.43%. The mean age of diagnosis was  $34.0 \pm 17.80$  years and the

DOI of original article:

<https://doi.org/10.1016/j.nefro.2017.07.002>.

\* Corresponding author.

E-mail address: [amoralesg@senefro.org](mailto:amoralesg@senefro.org) (A.I.M. García).

2013-2514/© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

diagnosis was made after having offspring in 57.7% of cases. The main reason for diagnosis was family history (46.4%). The mean age of initiation of renal replacement therapy was  $54.2 \pm 11.05$  years. 96.3% of the deceased had some degree of renal failure at the time of death. The mean age of death was  $60.9 \pm 14.10$  years, the main cause of death being unknown in 33.5% of cases, followed by cardiovascular (27.8%).

**Conclusions:** Cases and families were concentrated in certain geographical areas and a significant number of individuals were undiagnosed prior to cardiovascular death or diagnosed late after reproduction. Given that there is currently no curative treatment, the primary prevention strategy of preimplantation genetic diagnosis should play a leading role.

© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Panorámica de la poliquistosis renal autosómica dominante en una región del sur de España

### R E S U M E N

#### Palabras clave:

Poliquistosis renal autosómica dominante  
Poliquistosis  
Epidemiología

**Introducción:** La poliquistosis renal autosómica dominante es la enfermedad renal hereditaria más frecuente aunque los datos disponibles generalmente son tras el inicio del tratamiento renal sustitutivo.

**Objetivo:** Conocer la situación global de la poliquistosis renal autosómica dominante en el ámbito sanitario de Granada.

**Material y métodos:** Desde enero 2007 hasta diciembre 2016 hemos recogido información clínica, familiar y demográfica de todos los pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante, estuvieran o no en tratamiento renal sustitutivo, atendidos en el área de Granada. Se han utilizado los programas informáticos SPSS 15.0 y GenoPro.

**Resultados:** Mil ciento siete pacientes diagnosticados, el 50,6% son varones. Se han estudiado 4-6 generaciones/familia. El 99,1% de raza caucásica. Hay áreas geográficas con mayor concentración. No hay antecedentes familiares en el 2,43%. La edad media de diagnóstico es de  $34 \pm 17,8$  años y en el 57,7% de los casos, el diagnóstico se produce después de tener descendencia. El principal motivo de diagnóstico son los antecedentes familiares (46,4%). La edad media de entrada en técnica es de  $54,2 \pm 11,05$  años. El 96,3% de los fallecidos tenían algún grado de insuficiencia renal en el momento del exitus. La edad media del exitus es de  $60,9 \pm 14,10$  años, siendo desconocida la principal causa de muerte (33,5%) seguida de la cardiovascular (27,8%).

**Conclusiones:** Casos y familias se concentran en algunas áreas geográficas, un número importante de individuos están sin diagnosticar, fallecen antes por causa cardiovascular y se diagnostican tarde respecto al momento reproductivo. Dado que no hay tratamiento curativo, la estrategia de prevención primaria mediante el diagnóstico genético preimplantacional adquiere protagonismo.

© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introduction

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is the most frequent hereditary kidney disease. The estimated prevalence is 1/800–10,001. The data on prevalence of ADPKD in Spain is not accurate and it is not known if there are variations in relation to periods of time.

Patients with ADPKD are 6–10% of the dialysis or kidney transplant population, so it is a disease with a great social impact.<sup>2,3</sup> According to the Spanish Registry<sup>4</sup> ADPKD is the sixth cause of renal replacement therapy (RRT). It is also the sixth cause of RRT in the Andalusia Region according to the information collected in the Information System of the Autonomous Transplant Coordination (SICATA).<sup>5</sup> To date, data on this disease are available only from patients on RRT

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8774088>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8774088>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)