

# Poliquistosis renal

## ¿QUÉ ES LA POLIQUISTOSIS RENAL?

La enfermedad renal poliquística es hereditaria y su característica sobresaliente son numerosos quistes llenos de fluido que crece en los túbulos del riñón. Se diagnostica antes del nacimiento o en el periodo neonatal inmediato. Es una de las enfermedades hereditarias más frecuentes (1:1000), la padecen 1:20,000 a 1:40,000 nacimientos y es la causa genética más frecuente de insuficiencia renal terminal en fetos y recién nacidos, de los que la mayoría fallece en los primeros días de vida. También se conoce como enfermedad renal poliquística infantil; 50% de los niños afectados sobreviven hasta los 10 años de edad. Es un trastorno autosómico recesivo localizado en el cromosoma 16 que se debe a mutaciones en los genes PKD1, PKD2 que codifican las proteínas policistina-1 y policistina-2.

Existe una asociación constante con quistes hepáticos y renales. Se clasifica en cuatro tipos:

- La tipo I o perinatal en la que existe lesión renal grave, nefromegalia simétrica, muerte temprana por insuficiencia respiratoria aguda secundaria a hipoplasia pulmonar y síndrome de Potter.
- Tipo II o neonatal que es igual a la anterior, pero la muerte ocurre por la insuficiencia renal.
- Tipo III o infantil.
- La IV o juvenil en la que se asocia con fibrosis hepática congénita e hipertensión portal.

El síndrome de Potter es la manifestación morfológica fetal secundaria al oligohidramnios agudo, en la que el feto sufre la falta de amortiguación del líquido amniótico, lo que ocasiona que la presión ejercida por la pared uterina provoque alteraciones fenotípicas características. A su vez, el síndrome de Potter se clasifica en

- tipo I o variedad autosómica recesiva en la que existe un crecimiento de ambos riñones, debido a dilatación de los túbulos colectores, además de crecimiento hepático por dilatación e incremento del número de conductos biliares.
- El tipo II se caracteriza por displasia renal segmentaria o, menos frecuente, bilateral que puede acompañarse de otras malformaciones, como: atresia anal, anencefalia, atresia duodenal, mielomeningocele y polidactilia.

En la enfermedad renal poliquística los dos riñones tienen aumento de tamaño debido a la existencia de quistes en la corteza y médula, que representan dilataciones de los túbulos colectores, fibrosis intersticial y atrofia tubular asociadas con quistes hepáticos con proliferación de conductos biliares y fibrosis hepática. (Miguel Eloy Torcida González, 2009)

## CAUSAS.

Su principal causa son las fallas genéticas, esta puede ser de dos tipos:

### Enfermedad renal poliquística autosómica dominante.

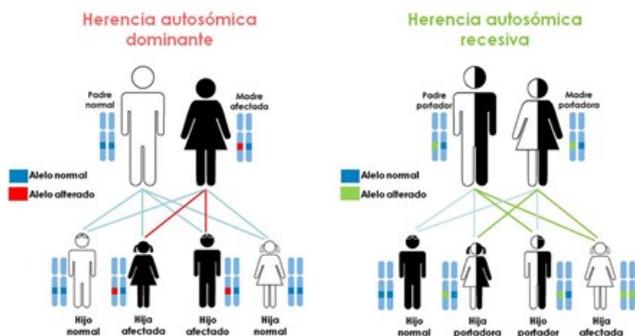
Representa casi el 90 por ciento de los casos de enfermedad renal poliquística. En este tipo solo es necesario que uno de los padres tenga la enfermedad para transmitírsela a los hijos, cada hijo tiene un 50% de posibilidades de heredar el trastorno.

Los signos y síntomas de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante, a menudo, aparecen entre los 30 y 40 años de edad. En el pasado, este tipo se llamaba «enfermedad renal poliquística en adultos», pero los niños también pueden padecer el trastorno.

### Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva.

Ambos padres deben tener genes anormales para transmitir esta forma de la enfermedad. Si ambos padres portan un gen de este trastorno, cada hijo tiene un 25 por ciento de posibilidades de heredar la enfermedad.

Este tipo es menos frecuente que la enfermedad renal poliquística autosómica dominante. Los signos y síntomas suelen aparecer poco después del nacimiento. En ocasiones, los síntomas no aparecen hasta después en la niñez o durante la adolescencia. (MayoClinic, 2018)

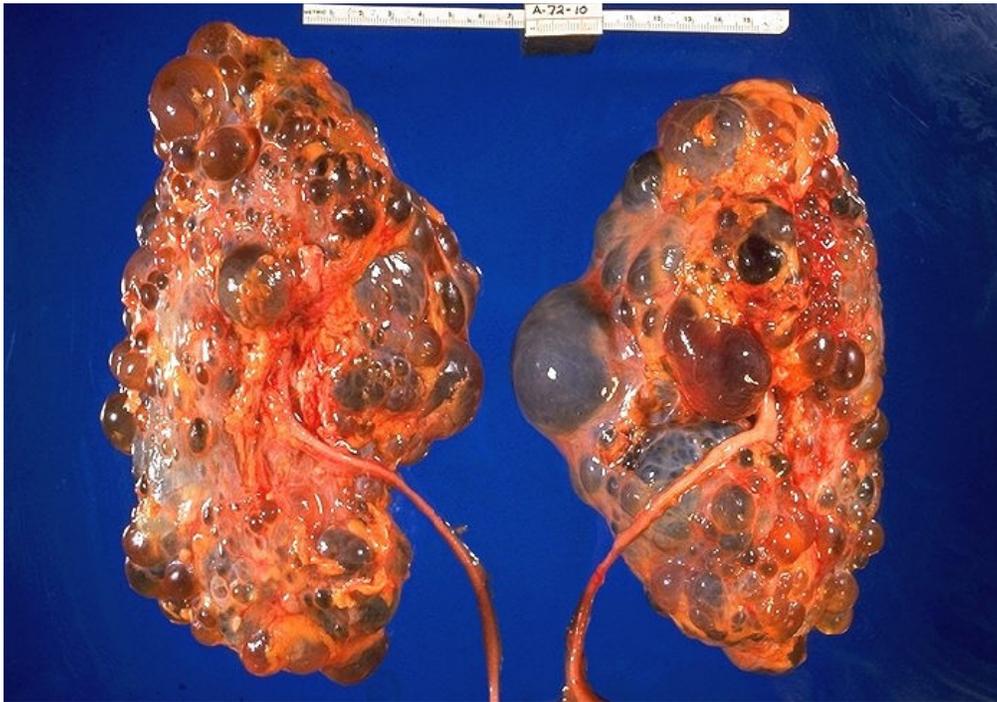


## FISIOPATOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE.

La ADPKD se caracteriza por el desarrollo de lesiones quísticas renales que afectan el funcionamiento de la nefrona, cuya primera manifestación clínica es la hipostenuria (pérdida de la capacidad de concentrar orina); posteriormente se reduce el flujo sanguíneo renal que desencadena en una pérdida progresiva del parénquima, que va siendo remplazado progresivamente por lesiones quísticas. Esto lleva a la aparición de complicaciones propias del daño

renal como son la hipertensión arterial y la anemia. Asimismo, aumenta el riesgo de infecciones urinarias a repetición y la aparición de dolor en el dorso y los flancos como manifestación del aumento de tamaño quístico, su infección o sangrado interno. (Cena et al, 2016)

La evolución progresiva de las lesiones renales conduce a la ERC grado 5, que a los 70 años de edad ya padece el 70 % de los afectados por ADPKD. En estos pacientes se observa además, la aparición de quistes en otros órganos, como el hígado, las vesículas seminales, el páncreas y la membrana aracnoides, así como alteraciones vasculares, dígame aneurismas intracraneales, dilatación del arco aórtico, disección de la aorta torácica, prolapso de la válvula mitral y hernias en la pared abdominal.(Cena et al, 2016)



### **ANATOMÍA PATOLÓGICA DE LA ENFERMEDAD RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE.**

Los quistes se originan como dilataciones focales de los túbulos renales; luego pierden la conexión con éstos. En los estadios iniciales de la enfermedad, el parénquima renal tiene una apariencia relativamente normal. En el estadio terminal, los riñones son muy grandes, presentan innumerables quistes llenos de líquido y contienen tan sólo parches aislados de parénquima relativamente normal rodeado de abundante tejido fibroso. El sistema colector se encuentra habitualmente distorsionado. ( M.V.. Irazabal, 2011)

### **ETIOLOGÍA Y GENÉTICA**

La PQRAD se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia completa, por lo que cada hijo de un padre afectado tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen mutado. Es una enfermedad genéticamente heterogénea, en la que existen 2 genes identificados: PKD1 (en el cromosoma 16p13.3; 85% de los casos) y PKD2 (en el cromosoma 4q21-23; 15% de los casos). ( M.V.. Irazabal, 2011)

Los individuos con mutaciones en PKD1 tienden a tener una presentación clínica más severa, pero existe una gran variabilidad interfamiliar e intrafamiliar. La mayoría de los individuos con mutaciones en PKD1 desarrollan IRT a una edad media de 54,3 años; por el contrario, más de un 50% de los individuos con mutaciones en PKD2 tienen una adecuada función renal a dicha edad (edad media de IRT, 74,0 años). Factores genéticos y medioambientales modificadores serían responsables de la gran variabilidad intrafamiliar respecto a la gravedad de las manifestaciones renales y extrarrenales. ( M.V.. Irazabal, 2011)

### **SINTOMAS**

Los síntomas de la enfermedad renal poliquística pueden ser los siguientes:

- Presión arterial alta
- Dolor de espalda o lateral
- Dolor de cabeza
- Una sensación de pesadez en el abdomen
- Aumento de tamaño del abdomen debido a que los riñones están dilatados
- Sangre en la orina
- Cálculos renales
- Insuficiencia renal
- Infecciones en las vías urinarias o en los riñones

Es frecuente que algunas personas tengan la enfermedad renal poliquística durante años sin saberlo. (mayo,2019)

## COMPLICACIONES

· **Presión arterial alta.** La presión arterial elevada es una complicación frecuente de la enfermedad renal poliquística. Si no se trata, la presión arterial alta puede provocar mayor daño a los riñones y aumentar el riesgo de tener enfermedades cardíacas y accidentes cerebrovasculares.

· **Pérdida de la función renal.** La pérdida progresiva de la función renal es una de las complicaciones más graves de la enfermedad renal poliquística. Casi la mitad de los que sufren la enfermedad tienen insuficiencia renal a los 60 años.

La enfermedad renal poliquística puede dificultar la capacidad de los riñones de impedir la acumulación de desechos a niveles tóxicos, trastorno llamado «uremia». A medida que la enfermedad empeora, se puede generar insuficiencia del riñón (renal) terminal, lo que hace que se necesite diálisis renal constante o un trasplante para prolongar la vida.

· **Complicaciones en el embarazo.** El embarazo resulta exitoso para la mayoría de las mujeres que padecen la enfermedad renal poliquística. Sin embargo, en algunos casos, las mujeres pueden manifestar un trastorno que puede poner en riesgo la vida llamado «preeclampsia». Las mujeres que tienen presión arterial alta antes de quedar embarazadas son las que tienen mayor riesgo.

· **Crecimiento de quistes en el hígado.** La probabilidad de presentar quistes hepáticos para alguien que tiene una enfermedad renal poliquística aumenta con la edad. Si bien tanto hombres como mujeres desarrollan quistes; por lo general, las mujeres presentan quistes más grandes. Las hormonas femeninas pueden contribuir a la formación de quistes.

· **Desarrollo de un aneurisma en el cerebro.** Una protuberancia similar a un balón en un vaso sanguíneo del cerebro (aneurisma) puede provocar sangrado (hemorragia) si se rompe. Las personas con enfermedad renal poliquística tienen mayor riesgo de sufrir un aneurisma. Las personas con antecedentes familiares de aneurisma parecen tener un riesgo más alto.

· **Anomalías de la válvula cardíaca.** Uno de cada cuatro adultos que padecen enfermedad renal poliquística presenta prolapsos de la válvula mitral. Cuando esto sucede, la válvula ya no se cierra adecuadamente, lo que permite que la sangre se filtre en sentido inverso.

· **Problemas de colon.** En personas que tienen una enfermedad renal poliquística pueden aparecer debilidades y bolsas o sacos en la pared del colon (diverticulosis).

· **Dolor crónico.** El dolor es un síntoma frecuente para las personas que padecen la enfermedad renal poliquística. Generalmente, se produce en el costado o en la espalda. El dolor también puede asociarse con una infección de las vías urinarias, un cálculo renal o un tumor maligno". (Clinic 2018)

### Panorama para los niños con quistes del riñón

El número de quistes que un niño tenga afectan sus señales y síntomas. En la mayoría de los niños, los quistes del riñón crecen muy lentamente, si es que crecen, y no causan ningún problema. Por lo tanto, no se necesita tratamiento.

Si un quiste llega a ser muy grande, puede causar dolor en el costado o el estómago o interferir con la función del riñón. Sin embargo, cirugía de quistes renales no es muy común. Generalmente, un quiste se extrae o se seca si está infectado y si no responde bien a los antibióticos o si está causando un dolor intenso. El nefrólogo pediátrico y el urólogo pediátrico deciden si se debe extraer o no el quiste del riñón. (American Academy of Pediatrics, 2016)

### La actividad física y los niños con enfermedad quística del riñón.

Los quistes muy grandes se pueden romper con un trauma menor y ocasionar sangre en la orina y hemorragia severa ocasionalmente. El médico del niño ayudará a decidir si se debe restringir la actividad física o no. Es posible que los niños con riñones agrandados o con quistes grandes tengan más episodios de hemorragias en la orina si practican los deportes de contacto, tales como el fútbol americano. (American Academy of Pediatrics, 2016)

## TRATAMIENTO

La poliquistosis renal (PQR) es un trastorno renal que se transmite de padres a hijos. En esta enfermedad, se forman múltiples quistes en los riñones, lo que aumenta su tamaño. El tratamiento tiene como objetivo controlar los síntomas y prevenir las complicaciones. Dentro del tratamiento se pueden incluir medidas como:

1. Medicamentos para la presión arterial
2. Diuréticos
3. Dieta baja en sal

Algo que hay que tener en cuenta es que cualquier infección urinaria se debe tratar oportunamente con antibióticos. Además es posible que haya que drenar los quistes que son dolorosos, que estén infectados, sangrando o causen obstrucción. Por lo general, hay demasiados quistes como para que sea práctico extirpar cada uno. Puede ser necesaria una cirugía para extirpar 1 o ambos riñones.

El tratamiento de última instancia de la enfermedad renal terminal puede incluir **diálisis** o trasplante de riñón. (MedlinePlus, 2020).



### Plan alimenticio

Dentro del tratamiento se puede concebir hacer cambios en su dieta. Estos cambios pueden incluir *limitar los líquidos, consumir una dieta baja en proteína, reducir el consumo de sal, potasio, fósforo y otros electrolitos, y obtener suficientes calorías si está bajando de peso*

Todo esto variara en relación con la progresión de la enfermedad en el sujeto o mas bien si el paciente se ve sometido a diálisis

En caso de las personas con diálisis estas necesitan esta dieta especial para reducir la acumulación de productos residuales en su cuerpo. Limitar los líquidos entre los tratamientos es muy importante porque la mayoría de las personas en diálisis orinan muy poco. Sin la micción, el líquido se acumulará en el cuerpo y causará un exceso de líquido en el corazón y los pulmones.

Así mismo la implementación del plan alimenticio varia en los criterios que tenga tanto el paciente como el medico tratante. (MedlinePlus 2019)

### DIAGNÓSTICO

Se basa en las pruebas de imagen, principalmente ecografía: numerosos quistes en ambos riñones y tamaño de los riñones significativamente aumentado. Pruebas genéticas no se realizan rutinariamente. Los criterios diagnósticos de PQRAD según Ravin son quistes múltiples bilaterales:

- 1) En enfermos con antecedentes familiares positivos, hasta 30 años de edad  $\geq 2$  quistes en uno o ambos riñones juntos, 30-59 años de edad  $\geq 2$  quistes en cada riñón y  $\geq 60$  años de edad  $\geq 4$  quistes en cada riñón
- 2) En pacientes con anamnesis familiar negativa  $\geq 5$ ,  $\geq 5$  y  $\geq 8$  quistes respectivamente.

Frecuentemente es necesaria la diferenciación entre quistes múltiples y simples. Se sospecha la PQR en caso de anamnesis familiar positiva y presencia de alteraciones extrarrenales. (Harris, 2018)

### Prevalencia de ansiedad y depresión en la poliquistosis renal autosómica dominante

La poliquistosis renal autosómica dominante también conocido por sus siglas "PQRAD" afecta las condiciones físicas de pacientes, a su vez repercute en el estado emocional de quienes la padecen. Los trastornos psicológicos que se han visto asociados mayormente con las enfermedades renales crónicas "ERC" son la ansiedad y depresión. (Batista García, Hernández, Suria, & Esparza, 2012)

La depresión se caracteriza por ser un trastorno afectivo que se relaciona con la pérdida que experimentan varios pacientes con fallo renal, estos padecen un deterioro en su desempeño físico y perciben como se descomponen su rol laboral y familiar. Además, a pesar de ser el problema psicológico más frecuente entre las personas con esta patología, no se ha estudiado con profundidad la relación que existe con las distintas etapas del avance de la enfermedad. (Batista García, Hernández, Suria, & Esparza, 2012)

La ansiedad se caracteriza por ser una reacción de alerta que produce el propio organismo a escenarios que implican un riesgo, amenaza o peligro. Sin embargo, cuando la ansiedad se mantiene en ausencia de riesgos o peligros, esta se convierte en patológica. Así entonces se distorsiona la conducta del enfermo o paciente, desajustando la relación con el personal de salud y con su familia. (Batista García, Hernández, Suria, & Esparza, 2012)

Gracias a la identificación rápida de los problemas psicológicos de los pacientes con esta patología, permite reducir las diferencias en el desarrollo progresivo de esta la enfermedad renal presente en estos casos tanto de forma corta como a largo plazo, de eso modo permite la mejorara de la calidad de vida de los pacientes que la padecen. (Batista García, Hernández, Suria, & Esparza, 2012)

### Consejos para vivir saludable:

No hay manera de prevenir la Enfermedad renal poliquistica o poliquistosis renal. Si usted lo presenta, es posible que pueda mantener sus riñones trabajando más tiempo siguiendo un estilo de vida saludable.

- Mantener una presión arterial saludable
- Mantener un nivel saludable de azúcar en la sangre.
- Mantener un peso saludable.
- Seguir una dieta baja en sal, baja en grasas.
- Reducir el alcohol.
- No fumar ni usar productos del tabaco. Si usted fuma o usa tabaco, déjelo ahora.
- Haga ejercicio durante por lo menos 30 minutos al día, la mayoría de los días de la semana.
- Tome todos los medicamentos recetados como su médico le indique.
- No tome más de la dosis recomendada de medicamentos sin receta médica. (American Kidney Fund, 2020)

## ANALISIS GENETICOS

Existen pruebas genéticas que pueden emplearse para establecer un diagnóstico definitivo cuando los resultados radiológicos son inconcluyentes. A pesar de que en la mayoría de los casos éstos no son necesarios para el diagnóstico de PQRAD, pueden ser importantes para establecer un diagnóstico definitivo, especialmente en personas jóvenes que puedan ser potenciales donantes vivos.

Las pruebas genéticas pueden hacerse por análisis por enlace (*linkage*) o por análisis de ADN directo. El análisis por enlace (*linkage*) utiliza marcadores microsatélite altamente informativos que flanquean *PKD1* y *PKD2*, y requiere un diagnóstico preciso, al igual que tener un número suficiente de familiares afectados disponibles y dispuestos a someterse a las pruebas. El gran tamaño, la complejidad de *PKD1* y la notable heterogeneidad alélica complican las pruebas moleculares por análisis de ADN directo. Hoy día, aproximadamente un 85% de las mutaciones pueden detectarse por medio de secuenciación directa.

No es frecuente la realización de pruebas genéticas para establecer un diagnóstico prenatal o preimplantacional debido al curso relativamente benigno de la enfermedad. (M.V.. Irazabala 2011)

## POLQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA RECESIVA

La Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva (PQRAR) es una enfermedad autosómica recesiva producida por mutaciones del gen *PKDH1*. Se caracteriza por la asociación constante de túbulo colectores renales dilatados que forman quistes y por una fibrosis hepática congénita secundaria a disgenesia biliar. Aunque puede manifestarse desde la edad prenatal hasta la adolescencia a severidad del cuadro es debida a la evolución precoz a la Insuficiencia Renal Crónica (IRC) y a la elevada mortalidad neonatal secundaria a la hipoplasia pulmonar asociada la supervivencia actual de la mayoría de los pacientes hasta la edad adulta ha modificado el fenotipo de esta enfermedad dificultando el diagnóstico diferencial, especialmente en las formas menos severas. (Lens, 2003)

**Incidencia:** La PQRAR es una entidad rara con una incidencia variable de 1/6.000 a 1/40.000 individuos según distintas poblaciones. Series recientes han estimado su incidencia en 1/20.000 nacimientos. (Lens, 2003)